

Gesundheitsdepartement des Kantons Basel-Stadt

Institut für Rechtsmedizin der Universität Basel

38. Spurenworkshop







in Verbindung mit der

Deutschen Gesellschaft für Rechtsmedizin

Spurenkommission

der gemeinsamen Kommission rechtsmedizinischer und kriminaltechnischer Institute

Basel, 22.-24. Februar 2018

Ansprechpartner vor Ort:



RIEGGER - KONGRESSMANAGEMENT

Im Grün 4 D-79252 Stegen b. Freiburg Telefon: +49 (0)7661/99 0 37 Mobil: +49 (0)160/552 552 0 riegger@r-km.de, www.r-km.de

Öffnungszeiten Kongressbüro:

Donnerstag, 22.02.2018 9 - 17 Uhr (nur für Fortbildungen) Freitag, 23.02.2018 8:30 - 18:30 Uhr Samstag, 24.02.2018 8:30 - 14:00 Uhr



Gesundheitsdepartement des Kantons Basel-Stadt

Institut für Rechtsmedizin der Universität Basel

Pestalozzistr. 22 CH-4056 Basel Telefon ++41 (0)61 267 38 73 E-Mail <u>irm.basel@bs.ch</u> Sehr geehrte Damen und Herren, liebe Kolleginnen und Kollegen,

Ich freue mich sehr, Sie zum 38. Spurenworkshop bei uns in Basel am Dreiländereck begrüssen zu dürfen.



Alt Bewährtes und Innovation, dieses Motto wird sich in vielfältiger Hinsicht durch unsere Veranstaltung ziehen, einerseits in Form der Stadt Basel als Veranstaltungsort und andererseits im Rahmen des Programms.

Basel ist die älteste Universitätsstadt der Schweiz, bietet historische Wahrzeichen wie das reich verzierte Rathaus aus rotem Sandstein oder das spätromanisch-gotische Münster und erfreut mit einer gut erhaltenen Altstadt mit kleinen Boutiquen und schmalen Gassen. Basel ist aber auch eine Stadt der Internationalität und Moderne mit Bauten renommierter Architekten wie Herzog & de Meuron, Mario Botta, oder Diener & Diener und lockt mit der höchsten Museumsdichte der Schweiz. Bekannte Beispiele sind das Kunstmuseum Basel, das Museum des Eisenplastikers Jean Tinguely, die Fondation Beyeler und das Museum der Kulturen.

Das Motto widerspiegelt sich natürlich auch im Programm. Mit seiner Gliederung in Fortbildungsveranstaltungen am Donnerstag, Anwenderseminar unserer wichtigsten Industriepartner am Donnerstag Nachmittag und Freitag Vormittag sowie einem hochkarätigen wissenschaftlichen Programm von Freitag bis Samstag Mittag tragen wir der bewährten Aufteilung Rechnung. Innovation findet sich allerdings in der technischen Entwicklung, welche unsere Arbeit und den Beitrag der Spurenanalytik für die Strafverfolgungsbehörden erheblich beeinflusst sowie bei der politischen Tragweite des Entscheids des Schweizerischen Parlaments, die Verwendung von phänotypischen Merkmalen in naher Zukunft gesetzlich zu ermöglichen.

Für die Abendveranstaltung laden wir Sie in die 1929 errichtete alte Markthalle von Basel ein, die nach einer Renovation seit 2014 ein interessantes internationales Food-Konzept betreibt. Lassen Sie sich überraschen und leisten Sie uns Gesellschaft!

Wir freuen uns sehr auf Ihre Teilnahme, und interessante Vorträge, rege Gespräche und Diskussionen sowie unterhaltsame Abende im stimmungsvollen Basel.

Eva Scheurer

im Namen des ganzen Teams des Instituts für Rechtsmedizin der Universität Basel

Donnerstag, 22.02.2018

vormittags



Forensische Biostatistik

eine Fortbildungsveranstaltung der Spurenkommission 09:30 - 13:00 Uhr

Congress Center Basel (Raum Osaka)



YHRD-Workshop

eine Fortbildungsveranstaltung der Charité—Universitätsmedizin Berlin

09:30 - 13:00 Uhr

Congress Center Basel (Raum Hongkong)

Donnerstag, 22.02.2018

nachmittags

14:00-18:00 Uhr

Sitzung der Spurenkommission

Institut für Rechtsmedizin Basel (Seminarraum)



Einführung in probabilistische Verfahren

eine Fortbildungsveranstaltung der Spurenkommission

14:00—17:00 Uhr

Congress Center Basel (Raum Osaka)



EMPOP-Workshop

Forensische mitochondriale DNA Analyse Eine Fortbildung der Gerichtlichen Medizin Innsbruck

14:00—17:00 Uhr

Congress Center Basel (Hongkong)

Donnerstag, 22.02.2018



User Meeting Forensic DNA Technology

14:00 - 17:00 Uhr

Congress Center Basel (Raum Rio)

Kontakt: Thomas.Simon@thermofisher.com

Freitag, 23.02.2018



User Meeting

9:00 - 12:00 Uhr

Congress Center Basel (Saal Montreal) Kontakt: Nicole.Siffling@Promega.com



Brunch-Seminar

9:00 - 12:00 Uhr

Congress Center Basel (Raum Samarkand)

Kontakt: Heike.Markel@giagen.com



User Meeting

9:00 - 12:00 Uhr

Congress Center Basel (Raum Osaka)

Kontakt: rheslop@illumina.com





User Meeting

9:00 - 12:00 Uhr

Congress Center Basel (Raum Mexico) Kontakt: Ulrike.Schacker@galantos.de



User Meeting

9:00 - 12:00 Uhr

Congress Center Basel (Raum Hongkong)

Kontakt: Adam.McCarthy@esr.cri.nz

Programm

Freitag, 23.02.2018

	1 101tag, 2010212010
8:00—12:00 Uhr	Sitzung der Spurenkommission
	Institut für Rechtsmedizin Basel (Seminarraum)
NEU ab 8:30 Uhr	Begleitende Fachausstellung im Foyer Congress Center Basel (2. OG)
9:00—12:00 Uhr	5 User Meetings (Details s. Seite 5)
ab 12 Uhr	Begrüssungsimbiss
13:15 Uhr	Grussworte Congress Center Basel, Saal Montreal
	Prof. Dr. med. Dipl. phys. E. Scheurer Direktorin des Instituts für Rechtsmedizin Basel
	Regierungsrat L. Engelberger Vorsteher des Gesundheitsdepartements Basel-Stadt
	Prof. Dr. med. T. Bajanowski Präsident der Deutschen Gesellschaft für Rechtsmedizin
	Prof. Dr. rer. nat. P. Schneider Vorsitzender der Spurenkommission der Deutschen Gesellschaft für Rechtsmedizin
13:45 Uhr	Gastvortrag Phänotyping aus Sicht des schweizerischen Rechts – Standortbestimmung und Ausblick Dr. iur. C. Linsi Bundesamt für Polizei, Eidgenössisches Justiz- und Polizeidepartement
	Wissenschaftliches Programm
	Vorsitz: Peter Wiegand und Marielle Vennemann
14:15 Uhr	Neuer NGS-Prototyp – Reduktion auf das Wesentliche S. Köcher, S. Willuweit, M. Nagy, L. Roewer, The DNASeqEx Consortium (Berlin)
14:26 Uhr	Entwicklung eines MiSeq-NGS-Verfahrens zur verbesserten STR-Längenbestimmung an degradierter DNA Sarah Aurora Hess, Trine Riemer, Claudia Till, Jan-Philip Biermann, Melanie Grabmüller, Burkhard Madea, Ralf Thiele, Richard Jäger (Rheinbach, St. Augustin, Bonn)
14:37 Uhr	Unterscheidung von eineiigen Zwillingen: Zwei Fallbeispiele aus der Praxis Burkhard Rolf, Michael Krawczak (Ebersberg, Kiel)
14:48 Uhr	Kaffeepause

Freitag, 23.02.2018

Saal Montreal

Zeit	Vorträge
	Vorsitz: Walther Parson und Volker Weirich
15:20 Uhr	Der Sequenz auf der Spur: MPS-Konkordanzstudie zum GEDNAP-Ringversuch Janine Silvery, Sebastian Ganschow, Peter Wiegand, Carsten Tiemann (Bad Salzuflen, Ulm)
15:31 Uhr	toaSTR: die Web-App für eine einfache und effiziente STR-Genotypisierung mit MPS Sebastian Ganschow, Janine Silvery, Carsten Tiemann (Bad Salzuflen)
15:42 Uhr	Probabilistic Genotyping made in Germany Frank Götz, Holger Schönborn, Viktoria Borsdorf, Stefanie Schulz, Frank Ulbricht (Dresden)
15:53 Uhr	An empirical study of 2,825 DNA mixtures across 31 laboratories Jo-Anne Bright, Rebecca Richards, Maarten Kruijver, Hannah Kelly, Catherine McGovern, Duncan Taylor, John Buckleton (New Zealand, Amsterdam, Australia, Washington)
16:04 Uhr	DNA-Datenanalyse für Spurenfälle und Abstammungsuntersuchungen in einer allumfassenden Software Lösung: Converge TM Gottfried Weichhold, Stephan Köhnemann, Anke Kruger, Daniel Kriegsmann, Thomas Simon, Xavier Pau (Darmstadt)
16:15 Uhr	8 Jahre European Standard Set: 10.011 Profile aus Leipzig und Umgebung Michael Kohl, Frank Götz, Jan Dressler, Jeanett Edelmann (Leipzig, Dresden)
16:26 Uhr	Kit-abhängige Diskrepanz in D16S539 - allgemeine Überlegungen zu Datenbanktreffern Barbara Karolina Zajac, Richard Zehner, Stefanie Scheiper, Melanie Weissenberger (Heidelberg, Frankfurt)
16:37 Uhr	Kurze Pause
17:00 – 18:30 Uhr	Ergebnisse der GEDNAP-Ringversuche 54 & 55 Carsten Hohoff, Katrin Schnöink, Robbin Stantscheff & Bernd Brinkmann Institut für Forensische Genetik
19:30 Uhr (Einlass 19:00 Uhr)	Abendveranstaltung in der MARKTHALLE Basel

Samstag, 24.02.2018

Saal Montreal

Zeit	Vorträge I
	Vorsitz: Sabine Lutz-Bonengel und Lutz Roewer
9:00 Uhr	Weiterentwicklung von immunchromatographischen Schnelltests zur Analyse von Körperflüssigkeiten in Mischungen Hannah Holtkötter, Kristina Schwender, Heidi Pfeiffer, Marielle Vennemann (Münster)
9:11 Uhr	Forensische RNA-Analyse zur Identifizierung von Spurenarten – der Weg zur Routine Eva Sauer, Cornelius Courts (Kiel)
9:22 Uhr	Nachweis von körpersekret-spezifischen micro RNAs unter Verwendung einer whole miRNome massively parallel sequencing Methode Sabrina Ingold, Guro Dørum, Lars Snipen, Erin Hanson, Jack Ballantyne, Giancarlo Russo, Sirisha Aluri, Cordula Haas (Zürich, Aas, Orlando)
9:33 Uhr	Einsatz der DEPArray™ Technologie zur Bearbeitung forensischer Fragestellungen – Erste Erfahrungen K. Anslinger, B. Bayer (München)
9:44 Uhr	Microbiome-based body fluid prediction of exposed samples Janko Tackmann, Akos Dobay, João Rodrigues, Cordula Haas, and Natasha Arora (Zürich)
9:55 Uhr	UV-induzierte DNA-Degradation von Blut Elisabeth Lipke, Frank Weber & Barbara Mayr (Fürstenfeldbruck)
10:06 Uhr	Zu wenig oder zu viel des Guten: Versuche zur Dekontamination von Haarproben Timo Sänger, Jana Naue, Sabine Lutz-Bonengel (Freiburg)
10:17 Uhr	Der Einfluss des Shedder Status auf sekundären und tertiären DNA-Transfer Max Schmidt, Kristina Schwender, Hannah Holtkötter, Marianne Schürenkamp, Kristina Katharina Schulze Johann, Ursula Sibbing, Sabrina Banken, Heidi Pfeiffer, Marielle Vennemann (Ebersberg, Münster)
10:28 Uhr	Einfluss der Laser-Mikrodissektion auf DNA-Quantität und -Qualität in der forensischen Spur Hanna Jechle, Nicole Kalberer, Daniel Dion, Ulrike Schmidt, Eva Scheurer (Basel, Freiburg)
10:39 Uhr	Kaffeepause

Samstag, 24.02.2018

Saal Montreal

Zeit	Vorträge
	Vorsitz: Uta Immel und Christian Cossu
11:15 Uhr	5-Hydroxymethylcytosin – ein nächster Schritt Richtung molekularer Altersbestimmung? Kristina Schwender, Steve Klopfleisch, Heidi Pfeiffer, Marielle Vennemann (Münster, Hilden)
11:26 Uhr	Die CaDNAP Hunde STR-Multiplexen können mehr: Individualisierung und Rassenbestimmung C. Berger, B. Berger, J. Heinrich, H. Niederstätter, W. Hecht, A. Hellmann, U. Rohleder, U. Schleenbecker, N. Morf, A. Freire-Aradas, C. Phillips, W. Parson (Innsbruck, Gießen, Wiesbaden, Zürich, Santiago de Compostela, Pennsylvania)
11:37 Uhr	Genetische und morphologische Identifizierung von Elfenbein Nadja V. Morf, Nina Vasiljevic, Karl Ammann und Adelgunde Kratzer (Zürich)
11:48 Uhr	Same same, but different! – Zuordnung entomologischer Spuren zu ihrer Nahrungsquelle mittels der Analyse stabiler Kohlenstoff- und Stickstoff-Isotope V. Bernhardt, N. Scheid, T. Holdermann, T. Schäfer, M. A. Verhoff, J. Amendt (Frankfurt am Main, Wiesbaden)
11:59 Uhr	Der plötzliche Herztod - Relevanz genetischer Analysen bei unklaren Todesfällen S. Scheiper, B.M. Beckmann, F. Ramsthaler, C. Geisen, M. A. Verhoff, S. Kauferstein (Frankfurt am Main, München, Homburg Saar)
12:10 Uhr	Molekulargenetische Untersuchungen bei plötzlichen und unerwarteten Todesfällen Jacqueline Neubauer, Rita Lecca, Giancarlo Russo, Christine Bartsch, Argelia-Medeiros-Domingo, Wolfgang Berger, Cordula Haas (Zürich, Bern)
12:21 Uhr	"Theo der Pfeifenraucher" aus Basel – eine Verwandtschaftsanalyse anhand von Y-chromosomaler und mitochondrialer DNA Jessica Rothe, Maria Geppert, Marion Nagy, Lutz Roewer, Diana Gysin, Marina Zulauf-Semmler und Gerhard Hotz (Berlin, Basel)
12:32 Uhr	Schlussworte
	Abschiedsimbiss

Allgemeine Informationen

Kongressbüro Öffnungszeiten:

Donnerstag, 22.02.2018 9 - 17 Uhr (nur für Fortbildungen)

Freitag, 23.02.2018 10 - 18:30 Uhr

Samstag, 24.02.2018 8:30 - 14:00 Uhr

Anmeldung/Registration:

Eine Online-Anmeldung ist bis 18.02.2018 möglich. Danach melden Sie sich bitte vor Ort im Kongressbüro an.

Namensschilder:

Gelten als Eintrittsausweis im Congress Center Basel. Sie sollten sichtbar getragen werden.

Free WiFi für den Zeitraum 22. - 24.02.2018:

SSID: Congress Center Basel

User ID: 2750990632 Passwort: 1189

Parkmöglichkeiten:

Bedenken Sie, falls Sie bereits am Mittwoch, 21.02.2018 anreisen, dass in Basel am Nachmittag ein großer Fastnachtsumzug stattfindet und die Innenstadt für den Verkehr gesperrt ist. Ansonsten stehen im Umfeld des Congress Centers genügend gebührenpflichtige Parkmöglichkeiten zur Verfügung.

Neuer NGS-Prototyp - Reduktion auf das Wesentliche

S. Köcher, S. Willluweit, M. Nagy, L. Roewer

The DNASeqEx Consortium, Abteilung Forensische Genetik, Institut für Rechtsmedizin und Forensische Wissenschaften, Charité – Universitätsmedizin Berlin steffi.koecher@charite.de

Für die Sequenzierung von STRs auf dem MiSeg (Illumina) werden zur Zeit zwei Kits auf dem Markt angeboten: das ForenSeg DNA Signature Prep Kit von Illumina und das PowerSeg™ Systems von Promega. Das ForenSeq DNA Signature Prep Kit beinhaltet eine Multiplex-PCR mit 27 autosomalen STRs, 24 Y-STRs, 6 X-STRs und 94 iiSNPS im Primer Mix A. Promega bietet im PowerSeg[™] System verschiedene Multiplex-Sets an: 23 autosomale STRs, 23 Y-STRs, 10 Amplikons der Kontrollregion auf der mtDNA oder eine Kombination dieser Sets. Im Rahmen des EU-finanzierten Proiekts DNASegEx wurde nun ein NGS-Prototyp der Firma Qiagen getestet, welcher für die Seguenzierung auf dem MiSeg entwickelt wurde. Hier wurde die Multiplex-PCR auf die 26 autosomalen ESS- und CODIS-STR-Marker beschränkt, mit einem zusätzlichen autosomalen STR (SE33) und einem Y-STR (DYS391). Um die Seguenzierung von PCR-Amplifikaten zu ermöglichen, ist eine sogenannte Library Preparation nötig. Dabei werden an die Enden der PCR-Fragmente Adapter gebunden, die komplementär zu Adaptern auf der Flow Cell sind und so das Binden der PCR-Fragmente an die Flow Cell ermöglichen. Während beim ForenSeg DNA Signature Prep Kit diese Adapter über eine zweite PCR an die Enden der PCR-Fragmente gebunden werden, nutzen sowohl das PowerSeq™ System als auch der Qiagen Prototyp eine enzymatische Ligation der Adapter an die PCR-Fragmente. Des Weiteren wird beim Qiagen Prototypen von einer Normalisierung der Libraries über Beads abgesehen und stattdessen eine manuelle Normalisierung in Kombination mit einer vorhergehenden Quantifizierung verwendet.

Für eine erste Studie des NGS-Prototyps kamen die gleichen Proben zum Einsatz, welche bereits mit dem ForenSeq DNA Signature Prep Kit untersucht wurden. Hier werden erste Ergebnisse in Bezug auf Konkordanz, Reproduzierbarkeit und Sensitivität präsentiert.

Entwicklung eines MiSeq-NGS-Verfahrens zur verbesserten STR-Längenbestimmung an degradierter DNA

Sarah Aurora Heß¹, Trine Riemer¹, Claudia Till¹, Jan-Philip Biermann², Melanie Grabmüller³, Burkhard Madea³, Ralf Thiele², Richard Jäger¹

¹Hochschule Bonn-Rhein-Sieg, Fachbereich Angewandte Naturwissenschaften, Forensische Biologie, von-Liebig Str. 20, 53359 Rheinbach

²Hochschule Bonn-Rhein-Sieg, Fachbereich Informatik, Grantham Allee 20, 53757 Sankt Augustin ³Institut für Rechtsmedizin, Universitätsklinikum Bonn, Stiftsplatz 12, 53111 Bonn,

Um die STR-Analytik von Spurentypen mit unterschiedlich stark degradierter DNA zu verbessern, wurde ein NGS-Verfahren entwickelt, das die Längenbestimmung kurzer STR-Amplikons nutzt und der konventionellen, kapillarelektrophoretischen Analyse überlegen ist.

Degradierte DNA stellt die kapillarelektrophoretische STR-Analytik vor prinzipielle Schwierigkeiten, da hier insbesondere längere STR-Amplikons zu reduzierten RFUs und Allel-Dropouts neigen. Ein wesentlicher Vorteil der NGS-basierten STR-Analytik im Vergleich mit der Kapillarelektrophorese besteht darin, dass die Notwendigkeit unterschiedlicher Fragmentgrößenbereiche für die einzelnen Loci innerhalb eines Farbkanals entfällt. Somit können für sämtliche STR-Loci kurze Amplikons gewählt werden, deren Länge einzig der Komplexität ihrer Repeat-Struktur sowie Polymorphismen in den flankierenden Bereichen Rechnung tragen müssen.

Das hier beschriebene NGS-Verfahren basiert auf der Erstellung von NGS-Bibliotheken durch Amplikon-PCRs, die speziell für diese Anwendungen entwickelt wurden. Hierbei werden 16 EU-Standard-STR-Loci inklusive Amelogenin in einer einzigen Multiplex-Reaktion zusammengefasst, deren Amplikons Größen bis 259 bp (ohne Adapter) aufweisen.

Die Längenbestimmung der Amplikons wird durch eine paired-end-Sequenzierung mit Dual Index Reads (2 x 300bp) auf dem Illumina-MiSeq-Gerät unter Verwendung des MiSeq Reagent Kit v3 ermöglicht. Die bioinformatische Pipeline zur Auswertung ist um das Tool STRait-Razor v2 aufgebaut, das zur Erkennung der STR-Loci und zur Bestimmung der Allellängen verwendet wird. Mithilfe von R-Skripten werden Profile nach dem Vorbild der Ergebnisdarstellung einer klassischen Kapillarelektrophorese erstellt und die wahrscheinlichsten Genotypen berechnet.

Die präsentierten Ergebnisse zeigen, dass das hier entwickelte NGS-Verfahren insbesondere bei der Analyse degradierter DNA-Proben noch vollständige DNA-Profile liefern kann, wo die kapillarelektrophoretische STR-Analyse lediglich partielle Profile zu ermitteln vermag.

Unterscheidung von eineiligen Zwillingen: Zwei Fallbeispiele aus der Praxis

Burkhard Rolf (1), Michael Krawczak (2)

- (1) Eurofins Medigenomix Forensik GmbH, Anzinger Str. 7a, D-85560 Ebersberg
- (2) Institut für Medizinische Informatik und Statistik, Christian-Albrechts-Universität zu Kiel, Brunswiker Straße 10, 24105 Kiel

2014 haben wir eine Methode publiziert, mit der man eineilige Zwillinge unterscheiden kann. Grundlage ist die Analyse des kompletten Genoms der Zwillinge mittels Next Generation Sequencing, das Auffinden somatischer Mutationen, welche die Zwillinge unterscheidbar machen durch bioinformatische Sequenzvergleiche und den Nachweis dieser Mutationen in der Spurbzw. im Kind.

Inzwischen haben wir zwei Fälle mit der neuen Technik bearbeitet. Der erste Fall war eine Vergewaltigung in den USA und der zweite ein Vaterschaftsfall in Deutschland. Im Vortrag werden die Ergebnisse beider Tests, die biostatistischen Berechnungen und die rechtliche Bewertung der Methode durch das amerikanische Gericht vorgestellt und diskutiert.

Der Sequenz auf der Spur: MPS-Konkordanzstudie zum GEDNAP-Ringversuch

<u>Janine Silvery</u>¹, Sebastian Ganschow¹, Peter Wiegand², Carsten Tiemann¹ ¹LABCON-OWL GmbH, Bad Salzuflen ²Rechtsmedizinisches Institut, Abteilung für Forensische Genetik, Universitätsklinikum Ulm

Für die forensische Molekulargenetik hat sich Massively parallel sequencing (MPS) bereits als ergänzende Methode zur Kapillarelektrophorese (CE) etabliert. MPS ermöglicht die simultane Sequenzierung mehrerer Millionen DNA-Fragmente in relativ kurzer Zeit. Dadurch wird ein Multiplexing mit wesentlich mehr STR-Systemen und deutlichem Zugewinn an Unterscheidungsmerkmalen möglich. Die Amplicon-Längen sind flexibler wählbar, da nicht nach Farbstoffmarkierung und Fragmentlänge unterschieden wird, sondern die Auswertung auf Basis der Sequenz erfolgt.

Im Rahmen der Forschungsarbeit wurde ein 21-Plex-PCR-Kit bestehend aus 20 STR-Markern und Amelogenin entwickelt. Eine Besonderheit des in-house-Multiplexkits ist das hochinformative System SE33, welches bisher in keinem Multiplex-Ansatz für MPS eingebunden ist. Durch optimiertes Primer-Engineering und in-silico-Simulation der Protokolle entstand auf effiziente Weise ein hochspezifisches Primer-Set für eine STR-Typisierung auf dem Illumina® MiSeq-System.

Eine Konkordanzstudie des in-house-Kits wurde mit forensischen und standardisierten DNA-Proben durchgeführt und mit den Ergebnissen des PowerSeq™ -Kits der Fa. Promega® und CE-Daten verglichen. Die Auswertung der Sequenzdaten erfolgte über die eigens entwickelte Software toaSTR [1]. Anhand von Fallbeispielen aus GEDNAP-Ringversuchen werden die Möglichkeiten und Grenzen der MPS-Technologie im Vergleich zur CE aufgezeigt und diskutiert.

[1] Ganschow S, Wiegand P, Tiemann C (2017) toaSTR: A web-based forensic tool for the analysis of short tandem repeats in massively parallel sequencing data. http://dx.doi.org/10.1016/j.fsigss.2017.09.034

toaSTR: die Web-App für eine einfache und effiziente STR-Genotypisierung mit MPS

Sebastian Ganschow¹, Janine Silvery¹, Carsten Tiemann¹

¹LABCON-OWL GmbH, Bad Salzuflen

Massively parallel sequencing (MPS) erweist sich als vielversprechende Technologie für die hochauflösende Genotypisierung von short tandem repeats (STR's). Neben Längenvariationen können auch Sequenzpolymorphismen in den untersuchten Merkmalen gezielt analysiert werden. Auf dem Weg hin zu einem Routineeinsatz von MPS stellt insbesondere die Auswertung der Sequenzdaten eine Hürde für forensische DNA-Labore dar. Bisher verfügbare Software ist meist strikt an eine Plattform und kommerzielle Kits gebunden oder die Bedienung gestaltet sich komplex und erfordert bioinformatische Kenntnisse.

toaSTR [1] bietet einen anwenderfreundlichen und effizienten Zugang zur MPS-Datenauswertung. Die Software wird im Browser über eine grafische Oberfläche bedient und begleitet den Nutzer vom Probenmanagement bis zum Ergebnisreport. toaSTR arbeitet unabhängig von der verwendeten MPS-Plattform und unterstützt sowohl kommerzielle als auch inhouse-entwickelte Multiplex-PCR-Kits. Der innovative Algorithmus zur Stutter-Modellierung identifiziert Stutter-Produkte anhand ihrer Sequenz, wodurch Allele automatisch von Stutter und anderen Artefakten unterschieden werden – eine wertvolle Interpretationshilfe besonders bei der Typisierung von Mischspuren. Die Analyse-Ergebnisse werden übersichtlich dargestellt und mit interaktiven Diagrammen greifbar gemacht. Über die Export-Schnittstelle können die Resultate für biostatistische Berechnungen und als PDF-Dokument ausgegeben werden.

Auf Basis von Referenz- und Ringversuchsproben wurde eine initiale Kompatibilitäts- und Konkordanzstudie durchgeführt. Sequenzdaten wurden mit verschiedenen MPS-Plattformen, Multiplex-Kits und Library-Preparation-Assays generiert und mit toaSTR ausgewertet. Unabhängig von der Herkunft der Daten erstellte die Software vollständig konkordante STR-Profile. Die Beta-Version von toaSTR ist nach kostenloser Registrierung auf www.toastr.de verfügbar.

[1] Ganschow S, Wiegand P, Tiemann C (2017) toaSTR: A web-based forensic tool for the analysis of short tandem repeats in massively parallel sequencing data. http://dx.doi.org/10.1016/j.fsigss.2017.09.034

Probabilistic Genotyping made in Germany

Frank Götz¹, Holger Schönborn¹, Viktoria Borsdorf¹, Stefanie Schulz¹, Frank Ulbricht¹

¹ qualitype GmbH, Dresden, Germany E-Mail: f.goetz@qualitype.de

Die Auswertung und Beurteilung komplexer DNA-Mischspuren ist auch heute noch eine der herausforderndsten Aufgaben für den forensischen Gutachter. Daher wurden verschiedenste biostatistische Modelle entwickelt, um eine bessere Beurteilung der Mischspuren zu ermöglichen. In den letzten Jahren wurden zu diesem Zweck sogenannte probabilistische oder vollständig kontinuierliche Modelle entwickelt. Diese Modelle verfügen über ein großes Potential zur Auswertung von Mischspuren und haben eine deutlich höhere Aussagekraft als binäre oder das halb-kontinuierliche Mischspurenmodell.

Im Rahmen unserer Forschung und Weiterentwicklung der Software GenoProof Mixture wurden diese um ein vollständig-kontinuierliches Modell zur Analyse komplexer Mischspuren ergänzt. Das umgesetzte Modell bildet Peakhöhen durch die Simulation von verschiedenen Parametern ab. Dabei werden die Abweichungen zwischen erwarteten und beobachteten Peakhöhen (für eine zufällige Genotypkonstellation und eine zufällige Parameterkombination) bestimmt und mit steigender Schrittzahl minimiert. Der Algorithmus erzeugt alle möglichen Genotypkonstellationen, wobei nicht begründbare Konstellationen durch Heuristiken herausgefiltert werden. Über Monte-Carlo-Markov-Ketten erfolgt eine statistische Wichtung aller möglichen Genotypkonstellationen für eine DNA-Spur und die Auflösung von Haupt- und Nebenverursacherprofilen. Für einen direkten Vergleich werden zu den Berechnungsergebnissen des vollständig kontinuierlichen Modells die Ergebnisse des binären und semi-kontinuierlichen Modells dargestellt. Eine separate LR-Berechnung nach binären oder semi-kontinuierlichen Modell kann ebenfalls vorgenommen werden. Zusätzlich verfügt die Software über graphische Werkzeuge, die eine transparente Übersicht über den Einfluss der jeweiligen Parameter liefern und somit die Erklärung der jeweiligen Ergebnisse erleichtern.

Anhand praktischer Beispiele wird die Analyse von DNA-Mischspuren mit Hilfe von GenoProof Mixture 3 vorgestellt.

Demonstrating sensitivity and specificity for complex DNA mixtures: a response to PCAST

Jo-Anne Bright1, Rebecca Richards1, Maarten Kruijver1,2, Hannah Kelly1, Catherine McGovern1, Duncan Taylor3,4, John Buckleton1,5

- 1: Institute of Environmental Science and Research Limited, Private Bag 92021, Auckland, 1142 New Zealand
- 2: VU University, Amsterdam
- 3: Forensic Science South Australia
- 4: Flinders University
- 5: University of Washington

The President's Council of Advisors on Science and Technology (PCAST) 2016 report on forensic science in criminal courts included criticism on the interpretation of complex DNA mixtures. The council noted whilst "probabilistic genotyping software programs clearly represent a major improvement" there was relatively little published about their validity for complex DNA mixtures. They go on to define these mixtures as having low mixture proportions and high numbers of contributors, and urged the forensic community to collate and publish validation studies that properly establish the range of reliability for these relatively new and promising approaches.

We present here the collated findings of a large inter-laboratory validation study, where ground truth known trials were conducted used the STRmix[™] software on more than 2,000 3-to-5 person mixtures developed by over 30 laboratories, using a range of mixture proportions, multiplex, and CE platform protocols. The scope and limitations of the probabilistic genotyping software informed by this data are discussed, and we provide evidence establishing the range of foundational validity for complex mixture interpretation using this method.

DNA-Datenanalyse für Spurenfälle und Abstammungsuntersuchungen in einer allumfassenden Software Lösung: Converge™

Gottfried Weichhold, Stephan Köhnemann, Anke Kruger, Daniel Kriegsmann, Thomas Simon, Xavier Paul

Thermo Fisher Scientific

Die Applied Biosystems™ Converge™ Software wurde geschaffen, um die Effizienz von forensischen Spurenlaboren und Abstammungslaboren zu verbessern. Converge™ ist eine modulare all-in-one Software-Lösung von Thermo Fisher Scientific, die Datenmanagement und Datenanalyse integriert. Das System kann sich laborinternen Prozessen anpassen, sowohl bei den Analyseparametern, als auch bei den Abläufen, die zum Beispiel in einer SOP (Standard Operation Protocol/Procedure) niedergeschrieben sind. Durch die kundenorientierte Konzeption können laborinterne Management Systeme (LIMS) problemlos mit Schnittstellen in der Software verbunden werden. Converge™ bietet passende Lösungen für Next Generation Sequencing (NGS) Analysen von z.B. STR-Markern, aber auch für Vergleiche von NGS-Daten mit CE-Daten. Im Fallmanagement-Modul der Software können Projekte für Abstammungsuntersuchungen und forensische Spurenfälle angelegt werden.

Die ersten forensischen Labore haben begonnen, die Sequenz der flankierenden Region von STR-Markern in die Datenanalyse mit aufzunehmen. Gründliche Validierungen und Konkordanzstudien sind notwendig, damit diese Datenanalyse als wichtiger Teil von NGS dauerhaft etabliert werden kann. Die Applied Biosystems™ Converge™ Software ist ein Teil der Precision ID NGS Systeme für humane Identifizierung und kann die Validierungen und Konkordanzstudien von NGS- und CE-Daten erheblich vereinfachen. So kann eine Probe, die mit NGS untersucht wurde, mit einer anderen Probe, die mit traditionellen CE-Methoden analysiert wurde, verglichen werden. Der Import von Altfällen in die Converge™ Software ist mit Hilfe von GMIDX problemlos möglich!

Die Präsentation wird Vorteile der Implementierung eines integrierten Analyse-Systems wie der Converge™ -Software anhand verschiedener Anwendungen aufzeigen und darlegen, wie die Adoption von NGS in forensische Labore durch das Applied Biosystems™ Precision ID System erleichtert werden kann.

8 Jahre European Standard Set: 10.011 Profile aus Leipzig und Umgebung

Michael Kohl¹, Frank Götz², Jan Dressler¹, Jeanett Edelmann¹

- ¹ Institute of Forensic Medicine, University of Leipzig, Leipzig, Germany
- ² Qualitype GmbH Dresden, Germany

michael.kohl@medizin.uni-leipzig.de

Das Institut für Rechtsmedizin der Universität Leipzig führt seit 25 Jahren molekulargenetische Analysen im Zusammenhang mit Straftaten und Abstammungsuntersuchungen durch. Dabei werden seit Mitte 2011 die Loci des European Standard Sets (D3S1358, vWA, D8S1179, D21S11, D18S51, THO1, FGA, D1S1656, D2S441, D10S1248, D12S391 und D22S1045) sowie die Loci D16S539, D2S1336, D19S433 und SE33 verwendet, welche Bestandteil mehrerer kommerziell erhältlicher Kits unterschiedlicher Hersteller sind. Das Einzugsgebiet der Untersuchungsaufträge umfasst dabei große Teile Sachsens (Leipzig, Chemnitz und Zwickau) sowie zeitweise Südbayern (Erding, Fürstenfeldbruck, Ingolstadt, Rosenheim, Traunstein und Weilheim). Hier soll eine retrospektive Auswertung der im Rahmen dieser Untersuchungen zwischen 2011 und 2017 nachgewiesenen 10.011 vollständigen (alle 16 STR-Systeme auswertbar) Merkmalsprofile von Vergleichspersonen sowie unbekannter Spurenverursachern vorgestellt und mit den Daten der ENFSI verglichen werden. Dabei fand die geographische bzw. ethnische Herkunft der Personen keine Berücksichtigung.

Die Auswertung ergab, über die 16 Merkmalssysteme verteilt, insgesamt 364 verschiedene Allele, wobei 79 nicht im Datensatz der ENFSI enthalten sind. Umgekehrt wurden 23 Allele aus dem ENFSI-Datensatz nicht in unseren Daten nachgewiesen. Die Heterozygotie (HET) der betrachteten Loci liegt zwischen 0,730 (D22S1045) und 0,949 (SE33). Für die Ausschlusswahrscheinlichkeit (PE) wurden Werte zwischen 0,476 (D22S1045) und 0,896 (SE33) ermittelt. Die Profilhäufigkeit des hypothetischen Genotyps, welcher die am häufigsten in dieser Studie beobachteten Allele aller Systeme umfasst, beträgt 1,9 × 10-17 im Vergleich zu 2,9 × 10-17 unter Verwendung der ENFSI-Daten.

Aus unserer Sicht ist eine Vergleichbarkeit der beiden Datensätze gegeben, so dass eine Zusammenführung als Grundlage für eine belastbarere biostatistische Bewertung in der forensischen Gutachtenerstellung möglich ist.

Kit-abhängige Diskrepanz in D16S539 - allgemeine Überlegungen zu Datenbanktreffern

Barbara Karolina Zajac*, Richard Zehner**, Stefanie Scheiper**, Melanie Weissenberger*

In den letzten zehn Jahren haben immer mehr Unternehmen Multiplex-PCR-Kits für die forensische STR-Typisierung entwickelt. Unter Verwendung verschiedener Kits konnte bereits gezeigt werden, dass ein beobachteter Genotyp unerwartet in einem einzelnen System variieren kann. Bei der Analyse von STR-Profilen, die in eine nationale Datenbank eingegeben werden müssen, können unbekannte oder unerkannte Mutationen, Insertionen oder Deletionen in der flankierenden Region von STR-Loci bzw. an den Primerbindestellen die Wahrscheinlichkeit für Datenbanktreffer beeinflussen und daher weitreichende Konsequenzen haben. Der präsentierte Case-Report ist ein weiteres Beispiel dafür, dass Sequenzvariationen in flankierenden Regionen ein häufiges Problem bei der STR-Typisierung darstellen, das nicht unterschätzt werden sollte. Infolge der Verwendung verschiedener STR-Kits führte eine Deletion von 16 Nukleotiden in der Nähe der Primerbindesstelle stromabwärts der Repeat-Sequenz zu abweichenden Genotypen im D16S539-System.

^{*} Institut für Rechtsmedizin und Verkehrsmedizin, Universitätsklinikum Heidelberg, Abteilung Forensische Genetik

^{**} Institut für Rechtsmedizin, Forensische Biologie/Genetik, Universitätsklinikum Frankfurt

Weiterentwicklung von immunchromatographischen Schnelltests zur Analyse von Körperflüssigkeiten in Mischungen

<u>Hannah Holtkötter</u>, Kristina Schwender, Heidi Pfeiffer, Marielle Vennemann – Institut für Rechtsmedizin Münster

Immunchromatographische Schnelltests sind in der Spurenanalyse ein gängiges Mittel, um Körperflüssigkeiten zu identifizieren. Während sie sehr simpel und schnell in der Anwendung sind, haben sie einen großen Nachteil – die Analyse von Mischungen ist mit diesen Assays nicht möglich. Dadurch wird eine subjektive Vorentscheidung zum Ursprung der Körperflüssigkeit durch den Anwender notwendig. Wird lediglich auf die augenscheinlich vorliegende Körperflüssigkeit getestet, wird eine weitere möglicherweise vorliegende Körperflüssigkeit übersehen. Wird angenommen, dass es sich um eine Mischung aus mehreren Körperflüssigkeiten handelt, müssen weitere Tests durchgeführt werden. Dabei wird ohnehin schon geringes Spurenmaterial weiter reduziert.

Wir haben ein immunchromatographisches Multiplex-Array konstruiert, das es erlaubt, auf mehrere Körperflüssigkeiten gleichzeitig zu testen und somit die Analyse von Mischungen mittels Schnelltests möglich macht. Für das Multiplex-Array wurden vier kommerziell erhältliche und bereits validierte immunchromatographische Assays für die Detektion von Sperma, Speichel, Urin, Blut und Menstruationsblut kombiniert. Für dieses Array wurde ein geeignetes Puffersystem etabliert und es wurde auf die Eignung für Mischungsanalysen sowie auf Sensitivität und Spezifizität getestet. Die Ergebnisse werden im Rahmen dieses Vortrages vorgestellt und diskutiert.

Forensische RNA-Analyse zur Identifizierung von Spurenarten – der Weg zur Routine

Eva Sauer¹, Cornelius Courts¹

¹Institut für Rechtsmedizin, Universität Schleswig-Holstein Kiel, Arnold-Heller-Straße 12, 24105 Kiel, Deutschland

Die Identifikation von Körperflüssigkeiten und Organgeweben in biologischem Spurenmaterial ermöglicht, parallel und ergänzend zur DNA-basierten Individualisierung, dessen Kontextualisierung und kann dadurch einen bedeutenden Beitrag zur Rekonstruktion von Straftaten leisten.

Die ersten Ergebnisse von Versuchen zur forensischen Identifikation von Körperflüssigkeiten mittels RNA-Analyse wurden im Jahr 2002 veröffentlicht, seitdem sind zahlreiche weitere einschlägige Studien erschienen, die die mRNA-basierte Detektion und Identifikation von einer oder mehreren Körperflüssigkeiten oder verschiedenen Organgeweben beschreiben und die grundsätzliche Eignung des Verfahrens belegen, internationale Ringversuche wurden aufgelegt und erfolgreich durchgeführt und in einigen Ländern wird RNA-basierte Spurenartidentifikation bereits in der forensisch-molekularbiologischen Fallarbeitsroutine eingesetzt. Die forensische Genetik des Instituts für Rechtsmedizin in Kiel wird nun in Kürze die Akkreditierung nach ISO17025 für diese Methode erhalten und sie dann ebenfalls in der Fallarbeit anwenden. Wir beschreiben unsere Methode zur mRNA-basierten Identifikation von Körperflüssigkeiten und Organgeweben mit Hinweisen zur Labororganisation und allen Zwischenschritten, diskutieren den Validierungsumfang und schildern die Entwicklung von den ersten Laborarbeiten bis zur Praxistauglichkeit.

Nachweis von körpersekret-spezifischen micro RNAs unter Verwendung einer whole miRNome massively parallel sequencing Methode

Sabrina Ingolda, Guro Døruma, Lars Snipenb, Erin Hansonc, Jack Ballantynec, Giancarlo Russod, Sirisha Alurid, Cordula Haas

a Institut für Rechtsmedizin, Universität Zürich

b Department of Chemistry, Biotechnology and Food Science, Norwegian University of Life Sciences, Aas, Norway

c National Center for Forensic Science, University of Central Florida, Orlando, USA d Functional Genomics Center Zurich (FGCZ), Universität Zürich und ETH Zürich sabrina.ingold@irm.uzh.ch

Die Identifikation von Körperflüssigkeiten ist ein wichtiger Bestandteil der forensisch genetischen Spurenanalytik. Bis anhin werden enzymatische und immunologische Vortests zur Bestimmung der Spurenart verwendet, hauptsächlich für die Sekrete Blut, Speichel und Sperma. Neuere Methoden messen sekret-spezifische messenger RNA (mRNA), spezifische Methylierungsmuster der DNA oder mikrobielle Signaturen, um weitere forensisch relevante Körpersekrete wie Vaginalsekret und Menstrualblut nachweisen zu können. Aufgrund ihres gewebespezifischen Expressionsmusters und ihrer geringen Länge bieten sich auch Micro RNAs (miRNAs) für die Identifikation von Körpersekreten an. Micro RNAs sind kurze, nichtcodierende RNAs, die eine wichtige Rolle bei der Genregulation spielen.

Das Ziel dieser Studie war die Untersuchung der fünf forensisch relevanten Körpersekrete Blut, Speichel, Sperma, Vaginalsekret, Menstrualblut sowie Haut (Epithelzellen) mit Hilfe einer whole miRNome massively parallel sequencing Methode. In den total 119 getesteten Proben konnten insgesamt 1034 verschiedene miRNA Marker identifiziert werden. Mittels probabilistischer Methoden wurden die Resultate ausgewertet und mehrere Vorhersage-Modelle unterschiedlicher Komplexität entwickelt. Mit nur 10 miRNA Markern konnten in einem unabhängigen Testset 80% der Proben korrekt vorhergesagt werden. Unsere Resultate bestätigen, dass miRNAs für die Bestimmung der Spurenart geeignet sind und eine geringe Anzahl Marker verwendet werden kann, um eine ausreichende Vorhersagegenauigkeit zu gewährleisten.

Einsatz der DEPArray™ Technologie zur Bearbeitung forensischer Fragestellungen – Erste Erfahrungen

K. Anslinger, B. Bayer Institut für Rechtsmedizin, Ludwig-Maximilians-Universität München

Die DEPArray™ Technologie der Firma Menarini, Silicon Biosystms (Italien) ermöglicht die unter Anlegung eines dielektroforetischen (DEP) Feldes induzierte, softwaregesteuerte Bewegung bzw. Sortierung einzelner, fluoreszenzmarkierter Zellen in abgegrenzte Kompartimente einer Cartridge. Speziell für forensische Fragstellungen wurde von Menarini ein Standardprotokoll entwickelt, das beginnend von der zellartspezifischen Anfärbung und Separation von Epithelzellen, Leukozyten und Spermien aus Mischspuren bis hin zur DNA-Extraktion, den gesamten Workflow abdeckt. Erste Fallbeispiele, bei denen die DEPArray™ Technologie zur Bearbeitung forensischer Fragestellungen beitragen konnte, werden vorgestellt.

Voraussetzung für eine optimale Markierung und Separation von angetrocknetem Spurenmaterial ist zum einen die ausreichende und schonende Resuspension der Zellen vom Spurenträger. Darüber hinaus könnten vorgeschaltete Anreicherungsmethoden zur Steigerung der Sensitivität beitragen. Im Verlauf der Validierung werden verschiede Ansätze (Magnetic Beads und Filtration) getestet. Diese Ergebnisse werden vorgestellt.

Microbiome-based body fluid prediction of exposed samples

Janko Tackmann², Akos Dobay¹, João Rodrigues², Cordula Haas¹, and Natasha Arora¹, ¹ Zurich Institute of Forensic Medicine, University of Zurich, Switzerland ² Institute of Molecular Life Sciences and Swiss Institute of Bioinformatics, University of Zurich, Switzerland

Human microbiome sequencing studies have revealed the distinction of microbial communities across body habitats. This distinction can be potentially exploited for the forensic prediction of body sites from fluids or stains. However, most human microbiome studies have focused on freshly collected samples while forensic samples are frequently exposed to environmental conditions and therefore subject to degradation. In this study we investigated the taxonomic composition and differentiation of microbial communities from samples that were either extracted immediately after collection or following exposure at room temperature for 4 weeks. In total we obtained 16S rRNA gene data from 46 skin, saliva, menstrual blood, vaginal fluid and semen samples. Our results show that despite the differences in taxon relative abundance between fresh and exposed samples, these samples cluster according to body site. Vaginal and menstrual samples, however, cannot be distinguished, probably due to their similar taxonomic composition, which is dominated by Lactobacillus. We next applied machine learning algorithms (random forest) we developed using an extensive and heterogeneous dataset of 15'082 publically available body site samples. We tested the predictive power and accuracy of the trained random forest algorithms when applied to our experimental dataset. Our study highlights the promising potential of microbiome sequencing combined with machine learning in the field of forensics.

UV-induzierte DNA-Degradation von Blut

Elisabeth Lipke, Frank Weber & Barbara Mayr Zentrum für Luft- und Raumfahrtmedizin der Luftwaffe, Fürstenfeldbruck

Die forensische DNA-Analyse ist seit langem ein integraler Bestandteil der Identifizierung von unbekannten Todesopfern und vor allem für die Zuordnung von z.B. Leichenteilen zumeist essentiell. Dazu wird jedoch immer Referenzmaterial benötigt. Die nachträgliche Beschaffung von Referenzmaterial, wie persönlichen Gegenständen, kann immer auch eine erhöhte emotionale Belastung für die Hinterbliebenen sein und durch eine mögliche Nutzung der Gegenstände durch mehrere Personen, zu Schwierigkeiten der laborseitigen Auswertung führen. Daher ist insbesondere für Berufsgruppen, die mit einem erhöhten Unfallrisiko konfrontiert sind, die Archivierung einer zu Lebzeiten entnommenen Referenzprobe, wie einer Blutprobe, zum Zwecke der genetischen Identifizierung im Bedarfsfall zu empfehlen.

Bis zur Analyse müssen diese Referenzproben jedoch über eine unbestimmte Zeit sicher gelagert werden. Als Trägermedium für die Lagerung von Blutproben eignen sich eine Vielzahl von Materialien, z.B. sogenannte, kommerziell verfügbare FTA-Karten, die Nukleinsäuren spezifisch binden. Eine allgemeine Empfehlung für die Lagerung von Blutproben zur forensischen DNA-Analyse gibt es jedoch nicht. Grundsätzlich sollten sich die Eigenschaften, in Bezug auf die Nutzbarkeit der Referenzprobe für die DNA-Analyse, z.B. die Stabilität der DNA, bei der Lagerung nur minimal ändern. Insbesondere die Stabilität humaner DNA kann jedoch durch eine Reihe von Faktoren beeinflusst werden. DNA absorbiert z.B. UV-Licht; in der Folge kommt es zu Strangbrüchen, die DNA degradiert. Fortgeschrittene DNA-Degradation kann wiederum die Nutzbarkeit der asservierten Blutprobe als Referenzprobe für die genetische Identifizierung dramatisch einschränken.

Vor diesem Hintergrund wurden Einzelproben á 20 µl Blut, einer zuvor freiwillig für diese Studie abgegebenen Blutprobe (gesamt 15 ml), auf verschiedene Trägermedien aufgebracht (Abb. 1). Nach dem Trocknen der Proben wurden diese in einer UV-Bench über unterschiedlich lange Zeitintervalle, von 5 Min, 60 Min, 240 Min, 600 Min bis zu 1440 Min artifizieller UV-Strahlung ausgesetzt. Als Referenzwerte dienten nicht bestrahlte Einzelproben (0 Min). Die Blutausstriche und -tropfen auf Glasobjektträgern wurden mittels in 70% Ethanol getränkten Watteabriebtupfern, aufgenommen. Alle anderen Einzelproben wurden ausgeschnitten und mit dem Trägermedium in die Analyse eingesetzt.

Die DNA der Einzelproben wurde zunächst mittels des First-DNA all tissue Kits (Gen-ial GmbH) extrahiert und anschließend mittels des Quantifiler™ Human DNA Quantification Kit (Thermo Fisher Scientific) in einer RealTime PCR bestimmt. Alle Proben wurden im Anschluss mittels PowerPlex®ESX17fast oder PowerPlex®ESI17fast (Promega GmbH) amplifiziert und über eine Kapillarelektrophorese unter Nutzung eines 3130 Genetic Analyzers (Thermo Fisher Scientific) ausgewertet. Die Ergebnisse des Effekts der UV-Bestrahlung werden sowohl quantitativ, als auch qualitativ unter Berücksichtigung der verschiedenen Trägermedien diskutiert.

Zu wenig oder zu viel des Guten: Versuche zur Dekontamination von Haarproben

Timo Sänger, Jana Naue, <u>Sabine Lutz-Bonengel</u> Institut für Rechtsmedizin, Universitätsklinikum Freiburg, Medizinische Fakultät, Albert-Ludwigs-Universität Freiburg, Deutschland

Haare stellen häufig vorkommende Asservate in der forensischen DNA-Analyse dar. Ausgefallene (telogene) Haare oder Haarschäfte enthalten i.d.R. keine oder kaum genomische DNA (gDNA), welche eine für die STR-Analyse ausreichende DNA-Länge aufweist. Somit führt hier vornehmlich die mitochondriale DNA (mtDNA)-Analyse zu verwertbaren Ergebnissen.

Vor dem Lyseschritt der DNA-Extraktion werden die Haare in der Regel gereinigt. Gelingt dies nicht zu 100%, werden an dem Haar anhaftende Substanzen, wie z.B. auch Fremd-DNA, mit extrahiert. Hierdurch kann es in der nachfolgenden Analyse zu Mischprofilen, oder in Extremfällen sogar dazu kommen, dass lediglich die DNA aus der Antragung, nicht aber die DNA des Haares selbst detektiert wird.

Da je nach Fragestellung auch die Fremdanhaftung fallrelevant sein kann, wäre es von Vorteil, wenn diese nach der Reinigung separat analysiert werden könnte.

Es werden Versuche zu künstlich verunreinigten Haarproben und verschiedenen Dekontaminationsmethoden vorgestellt.

The Impact of the shedder state on secondary and tertiary DNA transfer

<u>Max Schmidt¹²</u>, Kristina Schwender², Hannah Holtkötter², Marianne Schürenkamp², Kristina Katharina Schulze Johann², Ursula Sibbing², Sabrina Banken², Heidi Pfeiffer², Marielle Vennemann²

¹ Eurofins Medigenomix Forensik GmbH, Anzinger Str. 7a, 85560 Ebersberg ² Institut für Rechtsmedizin, Universität Münster, Röntgenstr. 23, 48149 Münster

Unterschiedlichste Faktoren und Umstände beeinflussen die DNA-Übertragung und damit die Menge an DNA, die den Erfolg der DNA-Typisierung beeinflusst. Ein Parameter, der vermutlich den DNA-Transfer entscheidend beeinflusst, ist der sogenannte "Shedder"-Status. Dieser Faktor beschreibt die Fähigkeit einer Person, DNA aufzunehmen und zu übertragen. Um die Bedeutung dieses Faktors zu evaluieren, wurde ein primäres DNA-Transferexperiment durchgeführt, um Personen in entsprechende Shedder-Gruppen, "gute Shedder" und "schlechte Shedder", einzuordnen. Anschließend wurde der Einfluss des Shedder-Status auf den sekundären und tertiären DNA-Transfer untersucht: Kann die DNA eines guten Shedders durch einen schlechten Shedder an einen Tatort gebracht werden, obwohl der gute Shedder nicht mit dem Verbrechen in Verbindung steht und nicht am Tatort war? Um diese Frage zu beantworten, wurden drei Experimente durchgeführt: ein Sekundärtransferexperiment und zwei Tertiärtransferexperimente. Unsere Ergebnisse zeigen, dass eine Einteilung in die entsprechenden Shedder-Gruppen für 21 von 24 Teilnehmern möglich ist und dass der Shedder-Status einen Einfluss auf den sekundären und tertiären DNA-Transfer zu haben scheint. Es wurde weiter gezeigt, dass schlechte Shedder als DNA-Vektoren wirken können; daher waren sie in der Lage. DNA von guten Sheddern auf weitere Obiekte zu übertragen. Darüber hinaus konnte gezeigt werden, dass gute Shedder sehr geringe Mengen an DNA von schlechten Sheddern an weitere Objekte übertragen können. Unterschiedliche Aktivitäten (Reibung/ Berührung) erhöhten die Menge an übertragender DNA nicht, sondern beeinflussten den Anteil der Spurenmitverursacher an einer DNA-Mischspur. "Likelihood-Ratios" wurden mit einem vollständig kontinuierlichen Modell (EuroForMix) berechnet, um die Wahrscheinlichkeit der Spurenmitverursacher, die zur Spur beitragen, zu ermitteln. Faktoren wie das Händewaschen, das Tragen von Handschuhen vor der Probenentnahme, der Zeitpunkt der Entnahme oder das Alter einer Person hatten in unserer Studie keinen Einfluss auf den Shedder-Status und schienen auch keinen Einfluss auf die Menge der übertragenen DNA zu haben. Unsere Daten deuten darauf hin, dass der Shedder-Status geschlechtsabhängig sein könnte. Die Ergebnisse unserer Studie zeigen, dass ein indirekter DNA-Transfer durch gute Shedder sowie schlechte Shedder möglich ist und die DNA einer unbeteiligten Person somit an einen Tatort gelangen kann.

Welchen Einfluss hat die Methode der Laser-Mikrodissektion auf die DNA-Quantität und DNA-Qualität in der forensischen Spur?

Hanna Jechle¹, Nicole Kalberer¹, Daniel Dion¹, Ulrike Schmidt², Eva Scheurer¹

Die Laser-Mikrodissektion erlaubt es, am Mikroskop einzelne Zellen aus einem Zellverband auf einem Objektträger auszuschneiden und in ein Sammelgefäss zu katapultieren. Sie kann eine geeignete Methode sein, um einzelne Zellen aus Mischungen zu isolieren wie z.B. einzelne Spermien aus einem Abstrich von weiblichen Epithelzellen bei Sexualdelikten.

Unsere Untersuchungen zeigten allerdings, dass bei den verschiedenen Arbeitsschritten DNA verloren gehen kann. Der Ertrag an DNA nach dem Hochkatapultieren einzelner Zellen war 30% geringer, verglichen mit einem Arbeitsschritt bei dem die präparierten Zellen in kleine Stücke geschnitten wurden. Die Position vom Laser-Focus beim Ausschneideprozess ausserhalb der Zelle ergab den grössten DNA-Ertrag, verglichen mit Positionen auf der Zellmembran bzw. auf dem Zellkern. Die Katapult Energie und Katapult-Position hatte keinen Effekt auf den DNA-Ertrag und die DNA-Qualität wurde durch den Einsatz des Lasers nicht negativ beeinflusst.

Zusammenfassend lässt sich sagen, dass das Ausschneiden und Katapultieren von einzelnen Zellen aus einem Zellverband sehr gut funktioniert. Der DNA- Verlust ist aber noch zu hoch, wenn die Methode der Laser-Mikrodissektion zur Täteridentifikation bei Sexualdelikten zur Anwendung kommen soll, wenn nur wenige Zellen des mutmasslichen Täters zur Analyse zur Verfügung stehen.

¹Institut für Rechtsmedizin der Universität Basel ²Institut für Rechtsmedizin, Universitätsklinikum Freiburg

5-Hydroxymethylcytosin – ein nächster Schritt Richtung molekularer Altersbestimmung?

<u>Kristina Schwender</u>¹, Steve Klopfleisch², Heidi Pfeiffer¹, Marielle Vennemann¹ Institut für Rechtsmedizin, Universität Münster, Röntgenstr. 23, 48149 Münster ² QIAGEN GmbH, QIAGEN Strasse 1, 40724 Hilden

Seit einiger Zeit ist bekannt, dass es Korrelationen zwischen dem Methylierungsgrad bestimmter CpG-Dinukleotide und dem chronologischen Alter gibt. Weitgehend unbeachtet blieb dagegen bisher eine weitere Form der Modifizierung von DNA-Basen, die 5-Hydroxymethylierung. Hierbei handelt es sich um ein Abbauprodukt, das nach der Oxidation von 5-Methylcytosin entsteht. Wie auch 5-Methylcytosin (5mC) spielt 5-Hydroxymethylcytosin (5hmC) eine Rolle in der Genregulation und hat Einfluss auf die Zelldifferenzierung und -entwicklung. Darüber hinaus ist bekannt, dass es einen Zusammenhang zwischen einem genomweiten Verlust von 5hmC und Krebs, sowie eine Verbindung von 5hmC-Level Veränderungen und anderen altersabhängigen Krankheiten gibt.

In der vorgestellten Studie wurden insgesamt acht verschiedene Genbereiche mittels Pyrosequenzierung auf das Vorliegen und die möglicherweise altersabhängige Veränderung von 5hmC-Leveln untersucht. Diese Bereiche enthalten jeweils sogenannte "Altersbestimmungsmarker", CpG-Stellen, die in früheren Studien eine Korrelation zwischen Methylierungsgrad und chronologischem Alter aufwiesen. Zusätzlich zu diesen Markern wurden auch benachbarte CpG-Stellen analysiert. Im Rahmen der Studie wurden Mundschleimhautproben von 36 Probanden im Alter von 20 bis 70 Jahren analysiert, die Bestimmung des 5hmC-Anteils erfolgte über oxidative Bisulfitkonvertierung, eine Form der Bisulfitbehandlung, die eine Unterscheidung zwischen 5mC und 5hmC möglich macht. Ergebnisse dieser Studie werden vorgestellt und diskutiert

Die CaDNAP Hunde STR-Multiplexen können mehr: Individualisierung und Rassenbestimmung

<u>C. Berger</u>¹, B. Berger¹, J. Heinrich¹, H. Niederstätter¹, W. Hecht², A. Hellmann³, U. Rohleder³, U. Schleenbecker³, N. Morf⁴, A. Freire-Aradas⁵, C. Phillips⁵, W. Parson^{1,6}

- ¹ Institute of Legal Medicine, Medical University of Innsbruck, Austria
- ² Institute of Veterinary Pathology, Justus-Liebig-University Giessen, Germany
- ³ Bundeskriminalamt, Kriminaltechnisches Institut, Wiesbaden, Germany
- ⁴ Institute of Legal Medicine, University of Zürich, Switzerland
- ⁵ Forensic Genetics Unit, Institute of Forensic Sciences, University of Santiago de Compostela, Spain
- ⁶ Forensic Science Program, The Pennsylvania State University, PA, USA

Hunde spielen als Freund und Begleiter eine große Rolle im Leben der Menschen und mittlerweile leben alleine in Deutschland fast 7 Millionen Hunde in 14.5% der Haushalte. Es ist also nachvollziehbar, dass Hunde-DNA für Verbrechensaufklärung relevant werden kann. Die seit Herbst 2017 offiziell anerkannte ISFG Working Group CaDNAP (Canine DNA Profiling Group) arbeitet seit 2003 an der Typisierung von Hunde-DNA und hat mittlerweile Erfahrung mit der Analyse von DNA-(Minimal)Spuren. CADNAP validierte 13 hoch polymorphe STR- und 2 geschlechtsspezifische Marker nach den ISFG Richtlinien (Berger et al. 2014), die seither Standard für die Individualisierung von Hunden innerhalb der CaDNAP Gruppe sind und auch im Rahmen des zweijährig stattfindenden Ringversuchs untersucht werden.

Ähnlich wie im humanen Bereich sind Hunde-STR Profile aus Tatortspuren nicht unmittelbar verwertbar wenn DNA von möglichen Spurenverursachern fehlt. Um in diesen Fällen die Ermittlungsarbeit zu unterstützen, haben wir versucht, aus dem 13 STR-Profil die Hunderasse abzuleiten. Dafür haben wir die STR-Profile einer Referenzpopulation aus ca. 200 Individuen der 23 im DACH-Raum häufigsten Hunderassen mittels STRUCTURE und Hauptkomponentenanalyse (STRAF) auf ihre genetische Struktur getestet und teilweise klare rassenspezifische Zuordnungen beobachtet. Mit den Programmen GenAlEx und GeneClass2 konnten Fallproben mit hoher Erfolgsquote der jeweiligen Hunderasse zugeordnet werden. Diese Methoden erfordern keinen zusätzlichen labortechnischen Aufwand und können einen wertvollen Beitrag zur kriminalistischen Arbeit leisten.

Genetische und morphologische Identifizierung von Elfenbein Nadja V. Morf ¹, Nina Vasiljevic¹, Karl Ammann² und Adelgunde Kratzer¹

- ¹ Institute of Forensic Medicine Zurich, University of Zurich, Switzerland
- ² http://www.karlammann.ch (karl@karlammann.ch)

Der illegale Handel mit Wildtieren und deren Produkten ist zu einem lukrativen Geschäft geworden. Jährlich werden durch den illegalen Verkauf von lebenden Wildtieren und tierischen Produkten, wie zum Beispiel Elfenbein, mehrere Milliarden Dollar Umsatz generiert. Der Handel mit (potenziell) gefährdeten Tier- und Pflanzenarten wird durch CITES (Convention on the International Trade of Endangered Species) geregelt. Um die Einhaltung der CITES Regeln zu kontrollieren, können molekulargenetische, sowie morphologische Methoden angewendet werden. In der hier präsentierten Fallstudie wurden drei elfenbeinartige Schmuckstücke aus dem illegalen Handel untersucht, mit dem Ziel die Tierart zu bestimmen, aus der die Schmuckstücke jeweils gefertigt wurden. Die aus Laos und China stammenden Schmuckstücke wurden mittels mitochondrialer DNA Analyse (Cytochrom b) sowie makroskopischen Methoden (Schreger Linien) identifiziert.

Same same, but different! – Zuordnung entomologischer Spuren zu ihrer Nahrungsquelle mittels der Analyse stabiler Kohlenstoff- und Stickstoff-Isotope

V. Bernhardt¹, N. Scheid², T. Holdermann², T. Schäfer², M. A. Verhoff¹, J. Amendt¹

¹Institut für Rechtsmedizin, Universitätsklinikum der Goethe- Universität, Frankfurt/Main, Deutschland ²Kriminaltechnisches Institut, Zentrale Analytik II, Bundeskriminalamt, Wiesbaden, Deutschland

Während die fressaktiven Larven forensisch relevanter Fliegenarten einer bestimmten Leiche mit Sicherheit zugeordnet werden können, kann die Assoziation von leeren Puparien oder adulter Fliegen zu einem Leichnam hingegen nicht zweifelsfrei belegt werden. Solche Proben können potentiell von einer anderen Nahrungsquelle stammen. In Anbetracht der Tatsache, dass neueste Methoden in der forensischen Entomologie auf die Altersschätzung adulter Fliegen und die Verwitterung leerer Puparien für die Schätzung der minimalen Leichenliegezeit abzielen, ist es notwendig solche Spuren einem Leichnam zuordnen zu können.

Wir untersuchten stabile Kohlenstoff- (δ^{13} C) und Stickstoff- (δ^{15} N) Isotope von menschlichen Muskelgeweben (n = 10) und von Muskelgeweben 12 verschiedener Tierarten (n = je 3-5) mittels Isotopenverhältnis-Massenspektrometrie. Diese Isotope wurden auch in Puparien und den daraus geschlüpften adulten Fliegen der forensisch relevanten Schmeißfliege *Lucilia sericata* untersucht, die zuvor als Larve auf den oben genannten Geweben aufwuchs.

Adulte Fliegen, die auf menschlichem Gewebe aufgewachsen waren, zeigten einen durchschnittlichen $\delta^{13}C$ -Wert von -23,05 % (± 0,55 %) und einen durchschnittlichen $\delta^{15}N$ -Wert von 11,38 % (± 0,95 %). Daraus ergab sich eine durchschnittliche Abreicherung von -0,39 % für Kohlenstoff und eine durchschnittliche Anreicherung für Stickstoff von +2,64 % in adulten Fliegen im Vergleich zum menschlichen Gewebe selbst. In leeren Puparien zeigte sich ein durchschnittlicher $\delta^{13}C$ -Wert von -23,35 % (± 0,63 %) und ein durchschnittlicher $\delta^{15}N$ -Werte von 6,49 % (± 0,81 %). Verglichen mit menschlichem Muskelgewebe ergab sich eine durchschnittliche Kohlenstoff-Abreicherung von -0,69 % und eine durchschnittliche Stickstoff-Abreicherung von -2,25 %.

Die Verhältnisse von δ^{13} C und δ^{15} N des menschlichen Muskelgewebes entsprachen den Literaturwerten für Deutschland. Adulte Fliegen und ihre leeren Puparien reflektierten diese Werte. Während der Metamorphose zur Fliege wurde 15 N angereichert, was generell bei jeder aufwärts gerichteten Veränderung der trophischen Ebene beobachtet wird. Die Verhältnisse von Katzen und Hunden waren denen vom Mensch am ähnlichsten. Ein gleichzeitiges Vorkommen toter Hunde/Katzen am Fundort zusammen mit einer Leiche kann die Zuordnung der Fliege bzw. im Puparium zur Leichnam erschweren. In jedem Fall ist ein direkter Abgleich mit den Isotopenverherhältnissen der aufgefunden Leichen bzw. einem möglichen Tierkadaver zu empfehlen.

Der plötzliche Herztod - Relevanz genetischer Analysen bei unklaren Todesfällen

S. Scheiper^{1,2}, B.M. Beckmann³, F. Ramsthaler⁴, C. Geisen², M. A. Verhoff¹, S. Kauferstein¹

Der plötzliche Herztod bei jungen und scheinbar gesunden Menschen ist für betroffene Familien ein tragisches Ereignis. Genaue Daten über die Inzidenz von plötzlichen Herztodesfällen in Deutschland liegen bisher kaum vor. Plötzliche Herztodesfälle können einen genetischen Ursprung aufweisen und durch hereditäre arrhythmogene Erkrankungen hervorgerufen werden. Postmortale genetische Analysen können daher dazu beitragen, die Todesursache zu klären sowie präventive Maßnahmen in betroffenen Familien zu implementieren.

Im Rahmen dieser Studie wurden genetische Analysen in ausgewählten unklaren plötzlichen Todesfällen sowie bei Personen mit auffälliger Familienanamnese durchgeführt. Die Proben wurden mittels Sanger-Sequenzierung oder NGS sequenziert. Für eine erste Datenerhebung zur mutmaßlichen Inzidenz plötzlicher Herztodesfälle in jungen Jahren in Hessen, wurden Daten des Statistischen Landesamtes entsprechend der ICD-Codes für Herz-Kreislauf-Erkrankungen für die Jahre 2010 bis 2015 ausgewertet.

In unserer Studie konnten wir erste Daten zur Inzidenzrate des plötzlichen Herztodes in Hessen erheben. Bei durchschnittlich 2.316.791 Einwohnern im Alter von 5 - 39 Jahren liegt die berechnete Inzidenz bei 1,1/100.000 Personen/Jahr. Dieses Ergebnis ist vergleichbar mit internationalen Studien. Darüber hinaus verdeutlichen unsere Untersuchungen, dass postmortale genetische Analysen sowie die Untersuchung von Verwandten ersten Grades einen essentiellen Beitrag zur Ermittlung der Todesursache aus rechtlicher und präventiver Sicht in unklaren plötzlichen Herztodesfällen leisten.

Durch die Bündelung und Steigerung der rechtmedizinischen Aufarbeitung dieser plötzlichen Herztodesfälle und der damit verbundenen besseren Aufklärungsrate, kann so eine frühzeitige Diagnose potenziell betroffener Angehöriger erreicht werden und weitere unerwartete Todesfälle in diesen Familien verhindert werden. Daher sollten molekulargenetische Untersuchungen bei jungen Verstorbenen mit morphologisch nicht fassbarer Todesursache und negativen chemisch-toxikologischen Analysen empfohlen und ein standardisiertes Vorgehen etabliert werden.

¹ Institut für Rechtsmedizin, Goethe-Universität Frankfurt, Frankfurt/Main, Deutschland

² Institut für Transfusionsmedizin und Immunhämatologie, DRK Blutspendedienst, Abteilung für Molekulare Diagnostik, Universitätsklinikum Frankfurt, Frankfurt/Main, Deutschland

³ Medizinische Klinik und Poliklinik I, Spezialambulanz für familiäre Arrhythmiesyndrome, Ludwig-Maximilians-Universität. München, Deutschland

⁴ Institut für Rechtsmedizin, Universität des Saarlandes, Homburg Saar, Deutschland

Molekulargenetische Untersuchungen bei plötzlichen und unerwarteten Todesfällen

<u>Jacqueline Neubauer</u>¹, Rita Lecca², Giancarlo Russo², Christine Bartsch¹, Argelia-Medeiros-Domingo³, Wolfgang Berger^{4,5,6}, Cordula Haas¹

Der plötzliche und unerwartete Tod eines scheinbar gesunden Säuglings oder jungen Menschen stellt ein schwer verkraftbares und belastendes Ereignis für die Angehörigen dar. Der plötzliche Säuglingstod (sudden infant death syndrome, SIDS) umfasst alle ungeklärten Todesfälle im ersten Lebensjahr und gilt als häufigste Todesursache bei Säuglingen in Industrienationen. Ungeklärte Todesfälle bei Kindern, Jugendlichen und jungen Erwachsenen bis zum vierzigsten Lebensjahr werden unter dem Begriff "plötzlicher, ungeklärter Tod" (sudden unexplained death, SUD) zusammengefasst.

Im Rahmen eines Schweizerischen Nationalfonds (SNF) Projekts wurden am Institut für Rechtsmedizin der Universität Zürich 161 SIDS und 34 SUD Fälle mittels molekulargenetischen Analysen systematisch untersucht. Der Fokus lag dabei auf Herzerkrankungen, welche keine morphologischen Veränderungen verursachen und daher während einer Obduktion nicht diagnostiziert werden können. Bei ca. 20% der SIDS und 30% der SUD Fälle konnten genetische Varianten identifiziert werden, welche mit angeborenen – möglicherweise vererbbaren – Herzrhythmusstörungen oder Kardiomyopathien assoziiert sind. Die Aufklärungsrate war insbesondere in Kindern und Jugendlichen hoch, also speziell in dieser Altersklasse kann eine postmortale molekulargenetische Untersuchung massgeblich zur Aufklärung der Todesursache beitragen. Ausserdem sind diese genetischen Befunde wichtig für eine optimale kardiogenetische Beratung von nahen Verwandten, die ebenfalls von der Erkrankung betroffen sein könnten.

¹Institut für Rechtsmedizin der Universität Zürich, Schweiz

²Functional Genomics Center Zürich (FGCZ) der Universität Zürich, Schweiz

³Universitätsklinik für Kardiologie, Inselspital Bern, Schweiz

⁴Institut für Medizinische Molekulargenetik der Universität Zürich, Schweiz

⁵Zürcher Zentrum für Integrative Humanphysiologie (ZIHP) der Universität Zürich, Schweiz

⁶Zentrum für Neurowissenschaften Zürich (ZNZ) der Universität und ETH Zürich, Schweiz

"Theo der Pfeifenraucher" aus Basel – eine Verwandtschaftsanalyse anhand von Y chromosomaler und mitochondrialer DANN

Jessica Rothe¹, Maria Geppert¹, Marion Nagy¹, Lutz Roewer¹, Diana Gysin², Marina Zulauf-Semmler² und Gerhard Hotz^{2,3}

Den Namen "Theo der Pfeifenraucher" trägt ein Skelett am Naturhistorischen Museum in Basel, welches sich in den vergangen Jahren zum Gegenstand der interdisziplinären Forschung entwickelt hat. Namensgebend für das Projekt war ein jung verstorbener Mann, der im Zeitraum von 1779 bis 1833 auf dem ehemaligen Armenfriedhof der St. Theodor Kirche in Basel begraben wurde und ein leidenschaftlicher Pfeifenraucher war – davon zeugen zwei passgenaue, kreisrunden Aussparungen in seinem Gebiss. Um die wahre Identität von Theo zu eraründen wurden das Beerdigungsregister sowie die Untersuchungsergebnisse von Historikern, Genealogen, Anthropologen, Biochemikern und vielen freiwilligen BürgerforscherInnen (IPNA, Universität Basel) verwendet. Damit konnte die Anzahl der möglichen Personen auf 12 Top-Kandidaten eingeschränkt werden. Die Y-chromosomale DNA-Analyse der heute lebenden, in väterlicher Linie verwandten Nachfahren der Kandidaten bietet nun die Gelegenheit "Theo" als einen ihrer Vorfahren zu identifizieren oder auszuschließen. Aufgrund des guten Erhaltungszustandes des Skelettes von "Theo" konnten wir einen vollständigen Ychromosomalen Haplotypen für 27 untersuchte STR Marker sowie eine vollständige Seguenz der mitochondrialen Kontrollregion erhalten und damit "Theo" den Haplogruppen R1b-U106 (paternal) und U3 (maternal) zuordnen. Trotz der vollständigen Daten für die uniparentalen Marker kann der Abgleich keine absolute Sicherheit über die Abstammung liefern, da bei einer Zeitspanne von ca. 200 Jahren undca. acht Generationen, Mutationsereignisse sowie Fremdväter berücksichtigt werden müssen. Anhand des Beispiels von "Theo" soll hier das Vorgehen bei einer Abstammungsanalyse mittels Y-chromosomaler STR Marker unter Berücksichtigung der Anzahl der STR Marker, der Mutationsraten sowie der Häufigkeit des Haplotypen vorgestellt werden.

¹ Forensische Genetik, Institut für Rechtsmedizin und Forensische Wissenschaften, Charité – Universitätsmedizin Berlin, Deutschland

² Institut für Prähistorische und Naturwissenschaftliche Archäologie (IPNA), Universität Basel, Schweiz ³Naturhistorisches Museum Basel, Schweiz

Allgemeine Informationen

Hinweise für Referenten:

<u>Rechner</u> Im Congress Center Basel werden ausschließlich Windows PC der neusten Generation mit den aktuellsten Software Versionen verwendet. Die eingesetzten Rechner laufen mit dem Windows 8.1 Betriebssystem und Powerpoint 2016.

Free Wifi Das Free Wifi steht uns für den Zeitraum 22.-24.2. zur Verfügung:

SSID: Congress Center Basel

User ID: 2750990632 Passwort: 1189

<u>Auflösung</u> Das CCB arbeitet ausschließlich mit Geräten welche über Full-HD Auflösungen verfügen (1920 x 1080). Das heisst für Sie, jede Auflösung bis zu diesem Maximum kann verwendet werden.

Format Standard ist das Format 16: 9, 4: 3 ist möglich

<u>Schriften</u> Verwenden Sie bitte ausschließlich Standard Schriftarten (beispielsweise Arial), Ihre eigenen speziellen Schriften sind auf den CCB-Computern nicht installiert und können deshalb nicht richtig dargestellt werden.

Animation Setzen Sie Animationen sparsam ein.

<u>Audio</u> Audio Dateien im Format wave oder mp3, Audio – Dateien müssen automatisch starten, nicht auf Mausklick. Dateien immer in den Präsentationsordner kopieren.

<u>Film</u> Erstellen Sie bitte Ihre Filme mit Standard Videoprogrammen und in den Standard Codecs. Viele kleine, gratis Video - Tools für die Filmherstellung arbeiten mit eigenen Codecs, die auf den Rechnern nicht verfügbar sind. Dadurch können Filme nicht abgespielt werden. Ihr Film muss mit dem Windows Media Player abgespielt werden können.

Filme müssen als WMV, MP4 oder mov erstellt werden und müssen immer in den Präsentationsordner mit hinein kopiert werden. Danach können Sie den Film im Powerpoint problemlos einbinden. Kopieren Sie den ganzen Ordner auf Ihren USB–Stick oder auf CD und bringen Sie diesen komplett auf dem Speichermedium mit.

Flash – Video's können nicht verwendet werden. Verwenden sie keine Link's zu Internetvideo's wie youtube. Filme müssen immer lokal im Präsentationsordner sein. Wenn Sie keine Animationen und Filme in der Präsentation verwenden, können Sie die Präsentation als pdf abspeichern. Diese Funktion existiert in allen gängigen Präsentations-Softwaren.

<u>Mac</u>: Auf einem Mac mit Keynote erstellte Präsentationen müssen zwingend im Powerpoint- oder PDF Format abgespeichert werden. Es stehen keine Mac-Rechner für das Abspielen zur Verfügung.

Veranstaltungsorte / Rahmenprogramm

Zum get together trifft man sich ganz ungezwungen im WERK8 Basel, Dornacherstrasse 192.

(Mit der Tramlinie 15 fährt man zur Haltestelle **Bruderholzstraße.**)



Der Spurenworkshop 2018 wird im Congress Center Basel, Messeplatz 21, stattfinden. Ebenfalls alle Fortbildungen und Anwenderveranstaltungen.

(Die Tramlinien 1, 2, 6 und 15 halten an der Haltestelle **Messeplatz.)**



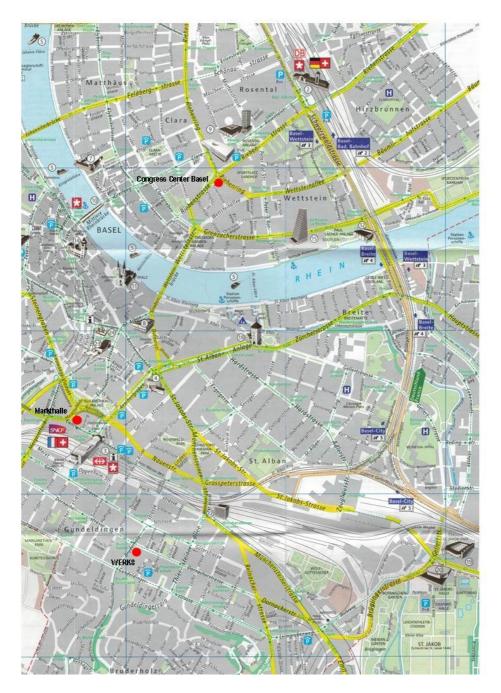
Der Gesellschaftsabend am Freitag findet in der Markthalle Basel, Steinentorberg 20, statt.

(Zur Halte stelle **Markthalle** fahren die Tramlinien 1, 2, und 8)



Vom Congress Center Basel aus fährt die Tram in 11 Minuten bis zur Markthalle und in 20 Minuten zum WERK8.

Behalten Sie den Überblick























Auslagen:















The world leader in serving science









Institut für Rechtsmedizin