

Ewa Raczek

**Rozważania na temat ustalania więzów
pokrewieństwa w parze: domniemany ojciec -
dziecko bez badania matki dziecka**

**Evaluation of genetic relationship in the pair: putative father -
child without the child's mother examination**

Z Katedry Medycyny Sądowej Śląskiej AM w Katowicach
Kierownik: dr hab. Z. Olszowy - profesor AM

W pracy pokazano wagę profili genetycznych żyjącej matki w ustaleniu pochodzenia dziecka od domniemanego ojca.

In this paper author shows that the living mother plays an important role in examinations of genetic relationship in paternity testing.

Słowa kluczowe: badania genetyczne, para: domniemany ojciec -
dziecko, ustalenie więzów pokrewieństwa

**Key words: genetic examinations, pair: putative father - child,
evaluation of kinship**

Tych, którzy chcą ustalić więzy pokrewieństwa między dzieckiem a domniemanym ojcem prywatnie, bez względu na powody, które nimi kierują (najmniej istotnym jest zapewne dobro dziecka) jest bardzo wielu. Świadczy o tym mnogość zapytań kierowanych w tej sprawie do Sekretariatu Katedry Medycyny Sądowej Śląskiej Akademii Medycznej.

Podjęmowanie przez katedry medycyny sądowej niesądowych ustaleń ojcostwa (pochodzenia dziecka) było niejednokrotnie tematem dyskusji hemogenetyków (4, 5). Ofert a zatem możliwości badań spornego ojcostwa dla potrzeb sądowych, prokuratorskich i własnych przez prywatne instytucje jak i katedry medycyny sądowej jest wiele.

Na stronie internetowej (<http://ojcostwo.com.pl/kontakt.htm>) Instytutu Badań DNA w Warszawie można było wyczytać w rozdziale dotyczącym standardowych badań ojcostwa dla potrzeb własnych „...Badania standardowe przeznaczone dla tych, którzy chcą ustalić pokrewieństwo między dzieckiem a rzekomym

ojcem. W tym przypadku materiał do badań pobierany jest od matki, dziecka i przypuszczalnego ojca. Uwaga! W żądanych przez klienta przypadkach nie ma konieczności pobierania materiału od matki...". Ostatnia edycja strony IBDNA zawiera akapit"... Dopóki nie wiadomo jaka kobieta jest matką dziecka, dopóty nie jest możliwe stwierdzenie kto jest ojcem dziecka...".

Badania dla potrzeb własnych nie muszą być regulowane prawnie, wystarczy, że uwzględniają zasadę, co nie jest zabronione to dozwolone. Stąd badania pary: domniemany ojciec - dziecko z pominięciem żyjącej matki są wykonywane. Kilkakrotnie w naszej Katedrze miało miejsce opiniowanie w sądowych sprawach spornego ojcostwa, w których wcześniej prywatnie przeprowadzono badanie w parze: domniemany ojciec - dziecko. Nie poznano formy jak również treści opinii wydanych po wzmiankowanych, niepełnych badaniach, niemniej musiały one nie wystarczyć sądom w podjęciu decyzji o ojcostwie, gdyż ponownie zleciły przeprowadzenie ekspertyzy III^o, jednak w pełnej trójce: matka - dziecko - pozwany (M-D-P). W niniejszej pracy przedstawiono przykłady opiniowania o ojcostwie na podstawie przeprowadzonej analizy polimorfizmu DNA w pełnej trójce M-D-P i tylko w parze: domniemany ojciec - dziecko wykorzystując sądowe sprawy spornego ojcostwa z praktyki pracowni hemogenetycznej KMS ŚAM w Katowicach. W każdej z symulacji obliczono prawdopodobieństwo ojcostwa P wg Brennera (1) i szansę ojcostwa PI, stosując program komputerowy FatRec2 (3).

Przykład 1

W trójce M-D-P (6/239-241/2002) badanej w sprawie spornego ojcostwa z postanowienia sądowego otrzymano następujące profile DNA:

Tabela I. Profile DNA osób badanych w sprawie spornego ojcostwa.
Table I. DNA profiles of persons examined in paternity testing.

Lokus Locus	Osoba Person		
	Matka Mother	Dziecko Child	Domniemany ojciec Putative father
TH01	6-8	8-9	8-9
TPOX	8-11	11-11	8-11
CSF1PO	10-10	10-10	9-10
D13S317	11-13	12-13	12-12
D7S820	10-11	8-11	11-12
D16S539	11-12	12-12	12-12
D1S80	20-31	18-20	18-22
VWA	14-14	14-18	14-16
FESFPS	11-11	10-11	11-11
F13A01	6-15	6-15	6-7

Analizując dziedziczenie cech w tym przykładzie tylko w parze: domniemany ojciec - dziecko należy stwierdzić, iż w żadnym z badanych loci nie znaleziono takiego allela u dziecka, który nie wystąpiłby u badanego mężczyzny; innymi słowy w każdym z badanych loci domniemany ojciec posiada wspólną cechę z dzieckiem. Prawdopodobieństwo ojcostwa obliczone wg Brennera (1) wynosiło 0.99672 (PI=303.9). Natomiast po uwzględnieniu cech matki w podanym przykładzie wykluczamy ojcostwo badanego mężczyzny względem spornego dziecka aż w trzech niezależnych loci DNA. Zgodnie bowiem z zasadą „matka jest matką tego dziecka” pierwszeństwo (uprzywilejowanie) w przekazywaniu cech ma matka i dlatego w układzie D7S820 (chromosom 7), VWA (chromosom 12) i FESFPS (chromosom 15) odpowiednio allele 8, 18 i 10 stają się allelami obcymi - wykluczającymi ojcostwo pozwanego w tej sprawie. Natomiast allele 11, 14 i 11 są allelami odmatczynnymi, nie mogły być więc przekazane przez domniemanego ojca, jak to interpretowano nie uwzględniając matki. Tak więc rywalizacja w przekazywaniu alleli przez oboje rodziców i pierwszeństwo matki powodują, iż badając tylko parę; domniemany ojciec - dziecko w pewnych układach alleli w poszczególnych loci np. pq - pr czy pq - qq nie można być pewnym czy wspólny allel dziecka i pozwanego na pewno od niego pochodzi. O odziedziczeniu od domniemanego ojca jednego z wspólnych z nim alleli można by mówić w następujących konstelacjach cech pozwany - dziecko: pp - p p i p q - p q.

Przykład 2

W trójce M - D - P (6/82-84/2002) profile DNA badanych osobników były następujące:

Tabela II. Profile DNA osób badanych w sprawie spornego ojcostwa.
Table II. DNA profiles of persons examined in paternity testing.

Lokus Locus	Osoba Person		
	Matka Mother	Dziecko Child	Domniemany ojciec Putative father
TH01	6-7	7-9.3	9.3-9.3
TPOX	11-11	8-11	8-8
CSF1PO	12-12	12-12	10-12
D13S317	11-11	8-11	8-11
D7S820	8-9	8-10	10-10
D16S539	9-11	9-11	11-13
D1S80	21-24	21-31	28-31
VWA	16-18	18-18	18-18
FESFPS	10-10	10-11	11-12
F13A01	6-6	6-15	5-15

Prawdopodobieństwo ojcostwa obliczone bez uwzględnienia cech matki wynosi 0.99866 (PI=750.84) i jest niewiele wyższe od tego oszacowanego w poprzednim przykładzie. Natomiast po wzięciu pod uwagę cech matki otrzymujemy $P=0.9999908$ (PI=108903.35), co jest liczbą pozwalającą na stwierdzenie, iż badany mężczyzna jest ojcem dziecka z prawdopodobieństwem graniczącym z pewnością. Tak więc profil genetyczny matki definitywnie zmienia ostateczną opinię w obu podanych przypadkach.

Przykład 3

W trójce (6/48-50/98) znaleziono przeciwstawne homozygoty w parze P/D w lokus D1S80, w pozostałych loci dziecko dziedziczyło jeden allel od matki, drugi od pozwanego. Wyniki fenotypowania w badanych loci są następujące:

Tabela III. Profile DNA osób badanych w sprawie spornego ojcostwa.
Table III. DNA profiles of persons examined in paternity testing.

Lokus Locus	Osoba Person		
	Matka Mother	Dziecko Child	Domniemany ojciec Putative father
TH01	7-9	9-9	9-6
TPOX	8-9	8-9	8-9
CSF1PO	12-12	12-12	12-12
D13S317	11-12	9-12	9-11
D7S820	8-12	11-12	11-13
D16S539	11-11	11-11	11-11
D1S80	18-20	20-?	24-?
VWA	15-19	15-17	16-17
FESFPS	10-11	10-11	11-12
F13A01	6-7	4-7	4-4

Obliczone prawdopodobieństwo ojcostwa w pełnej trójce lecz z pominięciem układu z przeciwstawnymi homozygotami w parze P/D wynosi 0.99989 (PI=9309.00), uwzględnienie lokus D1S80 w obliczeniach z zastosowaniem formuły z częstością genu zerowego zmniejsza wartość prawdopodobieństwa do 0.99852 (PI=674.71), niemniej zgodnie z kategorią słowną wg Hummela (cyt. za 7) ta klasa to dalej ojcostwo praktycznie pewne. Gdyby pominąć matkę a genem zerowym wytłumaczyć niezgodność dziedziczenia w lokus D1S80 to według Brennera (1) prawdopodobieństwo ojcostwa w naszym przykładzie wynosiłoby już tylko 0.98402 (PI=61.59), co w interpretacji słownej oznacza ojcostwo wysoce bardzo prawdopodobne (cyt. za 7). Ta trójka została wyjątkowo wszechstronnie opracowana w naszej i nie tylko pracowni (6) i ostatecznie wyliczone prawdopodobieństwo po uwzględnieniu wszystkich zbadanych loci wynosi 0.9999999902 (PI=102122300.79).

Przykład 4

Tym razem rozpatrzmy dziedziczenie mendelowskie w trójce (6/184-186/2002) o następujących fenotypach polimorficznych loci DNA

Tabela IV. Profile DNA osób badanych w sprawie spornego ojcostwa.
Table IV. DNA profiles of persons examined in paternity testing.

Lokus Locus	Osoba Person		
	Matka Mother	Dziecko Child	Domniemany ojciec Putative father
TH01	6-9	6-7	6-10
TPOX	8-11	8-11	8-8
CSF1PO	10-11	10-12	8-10
D13S317	9-11	9-9	11-11
D7S820	10-12	10-12	10-14
D16S539	12-12	9-12	11-12
D1S80	18-22	18-22	18-20
VWA	17-17	17-18	16-17
FESFPS	10-13	10-11	10-10
F13A01	3.2-5	5-7	3.2-7

Bez uwzględnienia matki w parze: domniemany ojciec - dziecko tylko w lokus D13S317 występuje niezgodność cech. Można by ją wytłumaczyć możliwością wystąpienia genu zerowego - jak w poprzednim przykładzie - tym bardziej, że w pozostałych loci dziecko posiada jeden z alleli wspólny z badanym mężczyzną. Prawdopodobieństwo ojcostwa wyliczone w konfiguracji bez matki, a z uwzględnieniem genu zerowego wynosi 0.02492 (PI=0.02556), zaś w konstelacji bez matki i z pominięciem układu D13S317, gdzie stwierdzono przeciwstawne homozygoty - $P=0.48029$ (PI=0.92416). Jak zmienia się sytuacja w tej trójce po włączeniu matki do interpretacji dziedziczenia? Aż w 6 niezależnych loci (TH01, CSF1PO, D13S317, D16S539, VWA i FESFPS) wykluczono ojcostwo badanego mężczyzny względem spornego dziecka.

Przykład 5

Ten przypadek może nie ma już tak istotnego znaczenia w kwestii wyrokowania o ojcostwie z pominięciem matki ale pokazuje zmiany w dedukowanym modelu dziedziczenia w kwartecie M - D - P1 - P2, gdy po przesłedzeniu zbierania wszystkich alleli od matki i obu pozwanych, jednoznacznie stwierdzamy, który z nich jest, a który nie jest ojcem badanego dziecka.

Tabela V. Profile DNA osób badanych w sprawie spornego ojcostwa
Table V. DNA profiles of persons examined in paternity testing.

Lokus Locus	Osoba Person			
	Matka Mother	Dziecko Child	Domniemany ojciec 1 Putative father 1	Domniemany ojciec 2 Putative father 2
TH01	6-6	6-9.3	6-7	9.3-9.3
TPOX	8-8	8-8	8-9	8-11
CSF1PO	11-13	10-13	12-13	10-10
D13S317	9-10	9-10	11-12	8-9
D7S820	7-9	7-12	10-11	8-12
D16S539	8-11	11-12	11-13	12-13
D1S80	18-24	18-24	18-28	24-24
VWA	16-18	16-16	16-17	16-18
FESFPS	11-13	11-13	10-10	10-13
F13A01	6-7	6-7	5-6	3.2-7

Interpretując dziedziczenie cech przez dziecko w trójce M - D - P1 w lokus D1S80 zamieniamy dziecku allele przekazane przez matkę i pozwanego pierwszego. Mając bowiem do dyspozycji biologicznego ojca dziecka (pozwany 2) w lokus D1S80 jednoznacznie stwierdzamy, iż dziecko od matki otrzymuje allele 18 a od ojca allele 24, a nie tak jak to mogliśmy interpretować w trójce M - D - P1, czyli allele 24 jest allele obcym, dodatkowo wykluczającym ojcostwo P1. Analogiczna zamiana odziedziczonych alleli ma miejsce w układzie F13A01. Znamiennym wydaje się fakt, że pomijając loci, w których pozwany 1 został wykluczony i licząc prawdopodobieństwo ojcostwa tylko w parze domniemany ojciec - dziecko dla obu pozwanych otrzymujemy większą jego wartość dla pozwanego pierwszego, tego ostatecznie wykluczonego ($P^A=0.88846$, $P_h=7.96$; $P_i=0.83565$, $P_l=5.08$). Natomiast prawdopodobieństwo w parze: pozwany 2 - dziecko po uwzględnieniu wszystkich badanych cech wynosi 0.98979 ($P_l=96.96$).

Podobnej pozorności poprawnego dziedziczenia (wystąpienia wspólnych alleli aż w 19 loci) doświadczone przy ustalaniu macierzyństwa względem porzuconych nowonarodzonych bliźniaczek (2). Dopiero badania mitochondrialnego DNA u kobiety i noworodków jednoznacznie wykazały, że wskazana kobieta nie jest biologiczną matką dziewczynek.

Tak więc pominięcie zasady „matka jest matką badanego dziecka” w przypadku żyjącej matki może powodować fałszywą interpretację uzyskanych wyników w polimorficznych loci DNA w parze: domniemany ojciec - dziecko. Wszystkie podane przykłady wykazały pozorność jednej wspólnej cechy w parze pozwany - dziecko jak również brak podstaw do wykluczenia przy tylko odosobnionej przeciwstawności homozygotycznej we wzmiankowanej parze. Odmienne heterozygoty w parze: domniemany ojciec - dziecko w kilku loci DNA mogą być podstawą stwierdzenia, że badany mężczyzna nie jest ojcem

biologicznym badanego dziecka. Przedstawione przykłady nie są symulacją tylko zostały zaczerpnięte z praktyki pracowni. Natomiast dając upust fantazji można by skonstruować wiele profili DNA w układzie domniemany ojciec - dziecko, w których prawdopodobieństwo ojcostwa wynosiłoby 0.99999 a po wprowadzeniu matki ten mężczyzna wykluczałby się jako ojciec dziecka (np. dziecko jest heterozygotą a domniemany ojciec homozygotą w pewnych loci, zaś allele obecne u dziecka i pozwanego w tychże loci mają wystarczająco niską częstość występowania).

Przedstawione przykłady mają uświadomić wielość zagrożeń, na które jesteśmy narażeni stwarzając komercyjną możliwość ustalania więzów pokrewieństwa w układach wskazywanych przez prywatnych zleceniodawców. W parze: domniemany ojciec - dziecko uprawnia do opiniowania o ojcostwie taki wynik badań genetycznych, w których we wszystkich oznaczanych loci dziecko ma taki sam homo- i/lub heterozygotyczny fenotyp jak badany mężczyzna. Ale wtedy zagrożenie może stanowić pokrewieństwo biologicznego ojca dziecka z badanym mężczyzną czy możliwość wystąpienia mutacji, która zmienia fenotyp dziecka na tożsamy z badanym mężczyzną A co z wykluczeniem? Obecność odmiennych heterozygot w badanych loci w parze: domniemany ojciec - dziecko może być wskazaniem do wykluczenia. Dlatego należy ostrożnie korzystać z dobrodziejstw ustalania więzów pokrewieństwa w zredukowanych trójkach, szczególnie wtedy gdy kobieta żyje, by nie być miernym prorokiem w dobrej wierze.

PIŚMIENNICTWO

1. Brenner Ch.H.: Likelihood ratios for paternity situations. <http://dna-view.com/patform.htm>.
2. Czarny J., Raczek E., Grzybowski T., Drożdżiak K., Kabiesz J.: Przydatność analizy polimorfizmu jądrowego i mitochondrialnego DNA w ustalaniu macierzyństwa. Program I Sympozjum Hemogenetyki Sądowej, Pieczyńska k. Bydgoszczy, 2000.
3. Dudek G.: Komputerowy program FatRec 2 do liczenia prawdopodobieństwa ojcostwa, 2003.
4. Dyskusja w ramach Sympozjum Hemogenetycznego. Książ, 1996. w: Postępy Medycyny Sądowej i Kryminologii, 1997, 3, 399-414.
5. Dyskusja w ramach Sympozjum „Błąd w genetyce sądowej”, Krzyżowa, 2000. w: Postępy w Medycynie Sądowej i Kryminologii, 2001, 6, 153-165.
6. Raczek E., Kupiec T.: Two cases of inconsistencies at the D1S80 in pairs: parents - children. Proceedings of 11 International Meeting on Forensic Medicine Alpe-Adria-Pannonia, Visegrad, 2002, pp.: 28-33.
7. Stojanowska W., Miścicka-Śliwka D.: Dowód z badań DNA a inne dowody w procesach o ustalenie ojcostwa. Wydawnictwo Prawnicze, Warszawa, 2000, str. 95-98.

Adres autora:
Katedra Medycyny Sądowej Śląskiej AM
Ul. Medyków 18
40-752 Katowice