

# Der Genetische Fingerabdruck als der Goldstandard in der Abstammungsbegutachtung — Stand der Technik

Mag. Dr. Karl Zehethofer

## Einleitung

Der Genetische Fingerabdruck ist so unverwechselbar wie der „herkömmliche“ Fingerabdruck. Er wird mithilfe modernster molekularbiologischer Methoden (= DNA-Profilung) erstellt und dadurch lassen sich die weitaus meisten Abstammungsfälle aufklären. Mit dem Begriff Abstammung bezeichnet man eigentlich zwei Aspekte: einerseits die evolutionäre Entwicklung (Phylogenetik, stammesgeschichtliche Entwicklung) und andererseits die familiäre Herkunft.

In diesem Artikel wird nicht über die Phylogenetik, sondern über den Einsatz des modernen DNA-Profilings in der Abstammungsbegutachtung berichtet.

Früher wurden Körper-Merkmale (Kopf-, Nasen-, Ohrenform etc.) als Entscheidungshilfe bzw. Kriterium herangezogen, wenn es um die Beurteilung der Abstammung ging. Solche anthropologischen Ähnlichkeitsbegutachtungen, die sich letztendlich als völlig unwissenschaftlich herausgestellt haben, wurden gegen Mitte des letzten Jahrhunderts von den Blutgruppen-Gutachten abgelöst. Diese hatten neben methodischen Aspekten auch den entscheidenden Nachteil, dass sie nur in gewissen Konstellationen die Vaterschaft ausschließen, nicht aber bestätigen konnten. Darüber hinaus mussten alle drei Personen, vermeintlicher Vater (Putativvater), Kind und Kindesmutter untersucht werden. Diese Blutgruppen-Tests wurden später um die serologischen Gutachten erweitert. Hier werden andere Blutbestandteile mit in die Analyse einbezogen.

Mit bahnbrechenden Entdeckungen wie: Entdeckung der DNA-Struktur im Jahr 1953 durch James Watson und Francis Crick, Aufklärung des genetischen Alphabets (Adenin, Cytosin, Guanin, Thymin) durch den deutschen Biochemiker Heinrich Matthaei und M. Nirenberg im Jahr 1961, Erfindung von rekombinanten DNA-Technologien durch Hamilton Smith und Daniel Nathans im Jahr 1970, Entdeckung des Genetischen Fingerabdrucks durch Sir Dr. Alec Jeffreys von der Leicester University / GB im Jahr 1986, der Entwicklung der PCR-Methode durch Kary B. Mullis im Jahr 1993 und anderen technischen Innovationen wurde es möglich, mittels modernen

molekularbiologischen Labormethoden Abstammungsfälle anhand genetischer Fingerabdrücke aufzuklären.

Die weitaus meisten Fälle betreffen Vaterschaftsuntersuchungen, dennoch kommen in der Laborpraxis — wie weiter unten ausgeführt — auch andere Fälle zur Analyse, wo prinzipiell mit den gleichen Methoden des DNA-Profilings gearbeitet wird.

Die in der breiten Öffentlichkeit von den Medien wirksam und breit dargestellten Abstammungsfälle von berühmten Persönlichkeiten geben und zeichnen einen Trend vor, der auch so in der „normalen“ Bevölkerung zu beobachten ist: 1.) erst durch die Verfügbarkeit und den Einsatz moderner DNA-Technologien lassen sich gewisse Fälle überhaupt untersuchen, beispielsweise der Fall von Kaspar Hauser, wo mittels DNA-Profilung bewiesen werden konnte, dass er nicht der Erbprinz von Baden ist oder der berühmte französische Schauspieler Yves Montand, der sich bereits zu seinen Lebzeiten geweigert hat an einem Vaterschaftstest teilzunehmen, dann aber per Gerichtsbeschluss exhumiert und einem DNA-Test unterzogen wurde, der ihm von der Vaterschaft ausschloss und so posthum Recht gab und 2.) Klienten wollen rasche und eindeutige Aussagen zu angemessenen Preisen bei kurzer Analysendauer und dass manchmal auch bevor das Kind geboren ist, also pränatal.

DNA-Profilung hat sich als der Goldstandard in der Abstammungsbegutachtung etabliert. Faktoren wie hohe Zuverlässigkeit, absolute Präzision, niedrige Kosten und schnelles Vorliegen der Resultate — ein Bruchteil der Kosten und der Zeit als vor zehn Jahren — schufen dafür die Voraussetzungen.

Im Folgenden werden die technischen Möglichkeiten des modernen DNA-Profilings dargestellt und an ausgewählten Praxisfällen demonstriert.

## Stand der Technik

Nach anthropologischen Ähnlichkeitsbegutachtungen, Blutgruppen-Tests und serologischen Gutachten stehen wir heute beim Genetischen Fingerabdruck, der mithilfe des DNA-Profilings erstellt wird.

Wie kam es dazu?

Dr. Alec Jeffreys von der Leicester University entdeckte Mitte der Achtziger Jahre des vorigen Jahrhunderts, dass jeder Mensch einen so genannten *genetischen Fingerabdruck* besitzt, der für diese Person einzigartig ist. Zum ersten Mal zum Einsatz kam diese Erkenntnis im Jahr 1986 als im englischen Dorf Enderby das Schulmädchen Dawn Ashworth brutal vergewaltigt und ermordet wurde. Das DNA-Profil eines ersten Verdächtigen ergab mit dem Typisierungsergebnis von Spermaspuren auf dem Opfer keine Übereinstimmung. Somit war Richard Buckland die erste Person, die aufgrund DNA-Profilings von der Schuld entlastet wurde. Um an den Täter heranzukommen, wurde der weltweit erste Massen-DNA-Screening-Test durchgeführt: fünftausend Männer gaben Blut- und Speichelproben ab. Innerhalb eines Jahres konnte der Mörder ausgeforscht und nach einem Geständnis zu lebenslanger Haft verurteilt werden. Dieser Kriminalfall sollte für immer die Gerichtsmedizin und die Gerichtsverfahren verändern. Eine Konsequenz daraus war die Schaffung nationaler DNA-Datenbanken, wo die DNA-Profile von „Straftätern“ gespeichert werden. Großbritannien (für England und Wales; Schottland und Nordirland betreiben eigene Datenbanken) hat weltweit als erstes Land im Jahr 1995 eine solche DNA-Datenbank eingerichtet und mittlerweile umfasst diese rund vier Millionen DNA-Profile (1). Österreich erkannte sehr bald die Wichtigkeit und Bedeutung solcher Datenbanken und etablierte im Jahr 1997 seine nationale DNA-Datenbank, die mit rund 90.000 gespeicherten DNA-Profilen die drittgrößte in Europa darstellt und global in puncto Aufklärungsrate einer der erfolgreichsten ist (2, 3). Deutschland zog mit DAD (DNA-Analysedatei) 1998 nach und verwaltet zurzeit rund 400.000 Profile. Andere Länder folgten und derzeit wird daran gearbeitet, die einzelnen nationalen Datenbanken zu vernetzen beziehungsweise den jeweils anderen Ländern zugänglich zu machen.

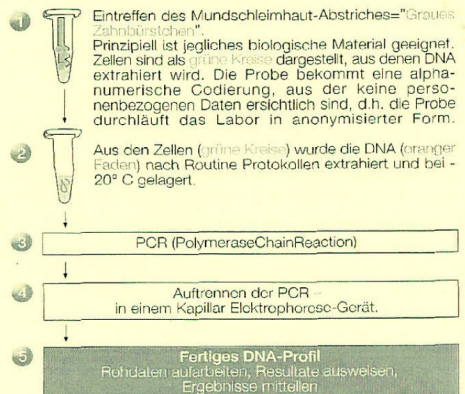
Die Verfeinerung und Perfektionierung der Technologien, mit denen man *genetische Fingerabdrucke* erstellt, ging ab 1986 rasant vonstatten: methodisch wurden die wenig aussagekräftigen Multi-Locus-Sonden (MLS) bald durch DNA-Single-Locus-Sonden (SLS, (4)) ersetzt. Die mit der RFLP-Technik und unter Verwendung von SLS nachgewiesenen VNTR (= Variable Number of Tandem Repeats, (5)) wurden etwa ab 1996/97 von den so genannten STR abgelöst.

Mit den STR (Short Tandem Repeats) sind wir in der Gegenwart und damit beim Stand der Technik für die Abstammungsbegutachtung angelangt.

Wie funktioniert die Erstellung eines *genetischen Fingerabdrucks* mittels DNA Profiling (Abb. 1)?

Aus biologischem Material, vorzugsweise aus Abstrichen von der Mundschleimhaut, wird mit physikalisch-chemischen

Methoden die DNA extrahiert. Danach erfolgt die PCR (PolymeraseChainReaction). Mit der PCR-Methode werden die Abschnitte auf der DNA ausgewählt, die von Interesse sind, da ja nicht alle 3,2 Milliarden Buchstaben gelesen werden müssen, sondern in unserem Fall „nur“ 16 Marker, die dann pro untersuchtem System ein PCR-Produkt mit der Länge von nur 100 bis 400 Buchstaben liefern. Die PCR läuft in einem programmierbaren Laborgerät, dem so genannten Thermocycler, vollautomatisch ab und vervielfältigt innerhalb weniger Stunden die Ausgangs-DNA, das ist die DNA, die zuvor aus dem Mundhöhlenabstrich gewonnen wurde, mithilfe von Chemikalien und Enzymen durch Abarbeiten von zuvor programmierten Zyklen und Parametern auf das Millionenfache. Mit der PCR erreicht man dreierlei: 1.) nur die DNA-Abschnitte, die von Interesse sind, werden vervielfältigt, 2.) damit hat man genug Ausgangsmaterial für nachfolgende Analyseschritte und 3.) während der PCR werden Fluoreszenz-Farbstoffe in die PCR-Produkte eingebaut und diese Farbstoffe ermöglichen im nächsten Analyseschritt die Signaldetektion. Im Labor wird dabei mit geringsten Mengen hantiert: in einer Routine-PCR etwa vier Ausgangs-DNA im Nanogramm-Bereich eingesetzt. Zur Verdeutlichung: ein Nanogramm ist ein Milliardstel Gramm. Schon alleine deshalb müssen seriöse Labors gewisse Qualitätskriterien einhalten und aktives Qualitätsmanagement betreiben, um überhaupt zuverlässige Resultate zu erzielen. Die Signaldetektion erfolgt in einem Kapillarelektrophorese-Gerät, das die Signale in Echtzeit detektiert und aufzeichnet. Danach stehen diese Rohdaten digital zur Verfügung und durch Einsatz verschiedener Software-Pakete werden aus diesen Rohdaten Resultate.



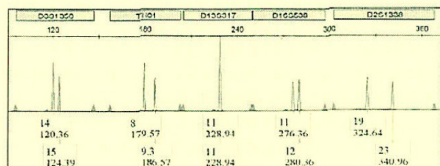


Abbildung 1

Dabei geben die Zahlen 14/15 für den STR-Marker D3S1358 (Abbildung 1, Punkt 5, erstes System) die Anzahl der Tandem Repeats, also der Wiederholungseinheiten (= Block), an.



Abbildung 2

In Abbildung 2 erkennt man deutlich, dass bei der STR-Typisierung nur die stummen und hochvariablen Abschnitte, also DNA-Bereiche die für keine Aminosäuren bzw. Proteine codieren und keine Rückschlüsse auf Körpermerkmale zulassen, zwischen den Genen analysiert werden. Im Regelfall bestehen diese Wiederholungseinheiten (= Blöcke) aus ganzzahligen Werten, an unserem Institut werden so genannte Tetramere eingesetzt, also Tandem Repeats die 4 Buchstaben (das genetische Alphabet kennt 4 verschiedene Buchstaben: Adenin, Cytosin, Guanin, Thymin) lang sind.

Manchmal kommt es aber vor, dass Zahlen wie 8/9,3 (wie in Abbildung 1, Punkt 5, zweites STR-System TH01) angegeben werden. Die Zahl 9,3 bedeutet, dass ein Tandem Repeat nicht vollständig ausgeformt ist und somit 9 vollständige und ein unvollständiger Block aus nur 3 Buchstaben vorliegt.

Das menschliche Erbgut (= Genom) ist in 46 „Verpackungseinheiten“ (= Chromosomen) kompartimentiert. 44, also 22 Chromosomenpaare, werden als Autosomen bezeichnet, die anderen beiden bilden die Geschlechtschromosomen oder Gonosomen. Frauen haben zweimal dasselbe Geschlechtschromosom, also XX und Männer haben ein X-Chromosom und ein Y-Chromosom, also XY.

Beim Marker TH01 auf Chromosom 11 (s. a. Tabelle 1) etwa besteht eine Wiederholungseinheit (= repeat) aus den 4 Basen AATG. Im obigen Beispiel ergibt sich für das Merkmal (= Allel) 9,3 die Formel: [AATG]6ATG[AATG]3.

Insgesamt werden 15 derartige Marker und ein Locus für die Geschlechtsbestimmung (Amelogenin, dient im Analyseablauf ausschließlich als zusätzliche Kontrolle zum korrekten Probenhandling) untersucht, die jeweils an einer bestimmten Region des DNA-Stranges, in einem bestimmten Chromosom lokalisiert sind (Tabelle 1).

Locus-Designation (Marker)	Chromosomen-Lokation
D8S1179	8q24.1–24.2
D21S11	21q11.2–q21
D7S820	7q11.21–22
CSF1PO	5q33.3–34
D3S1358	3p21
TH01	11p15.5
D13S317	13q22–q31
D16S539	16q24–qter
D2S1338	2q35–37.1
D19S433	19q12–13.1
vWA	12p12–pter
TPOX	2p23–2pter
D18S51	18q21.3
Amelogenin	X: p22.1–22.3 Y: p11.2
D5S818	5q21–31
FGA	4q28

Tabelle 1

Das Vorkommen der hochvariablen DNA-Abschnitte und die Kenntnis dieser DNA-Polymorphismen macht man sich in deren praktischen Anwendung bei der Abstammungsbegutachtung zunutze, indem die DNA-Profile vom vermeintlichen Vater, vom Kind und der Mutter erstellt und für jeden einzelnen Locus verglichen werden (Abb. 3). Dadurch ergeben sich klare Einschluss- oder Ausschluss-Konstellationen.

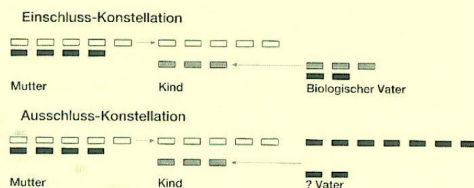


Abbildung 3

Bei der Zeugung erhält das Kind die Hälfte der DNA von der Eizelle der Mutter und die andere Hälfte vom Samenfaden des Vaters. Daher besitzen alle Individuen zwei Kopien jedes DNA-Stückes, ein Stück = Allel welches von der Mutter stammt und ein Allel, welches vom wahren biologischen Vater stammt. Einem Kind werden also stets ein Allel von der Mutter und ein Allel vom Vater vererbt. Nicht immer hält sich die Natur streng an die wissenschaftlichen Schemata und es sind dann Mutationen zu beobachten. Mutationen sind Veränderungen der Basenabfolge (= Sequenz) oder Veränderungen der Chromosomenanzahl. Mutationen können väterlicherseits, mütterlicherseits (dann wären es Keimbahn-Mutationen) oder beim Kind selber spontan auftreten. Würde nur dieses STR-System, in dem eine Mutation auftritt, isoliert betrachtet werden, könnte es bei der Ergebnisinterpretation zu Konstellationen kommen, die nicht den tatsächlichen Gegebenheiten entsprechen. Auch aus diesem Grund werden daher routinemäßig 15 STR-Systeme untersucht und tritt in einem STR-System eine Mutation auf, gibt es mehrere Möglichkeiten diesen Befund abzuklären. Es können beispielsweise zusätzliche Marker untersucht werden oder die festgestellte Mutation wird unter Angabe der in der wissenschaftlichen Literatur zitierten Mutationsrate in die Berechnung der Vaterschaftswahrscheinlichkeit mit eingerechnet. Mutationen kommen sehr selten vor, etwa mit einer Mutationsrate von 0,1 bis 0,3 %. In der Praxis bedeutet das, dass man rund 300 bis 1.000 Fälle analysieren muss, damit man einmal so eine Mutation beobachtet.

Damit sind wir bei der Biostatistik angelangt, die sehr viel mit Wahrscheinlichkeitsrechnung zu tun hat. Das betrifft vor allem die Prozentangaben zur Vaterschaftswahrscheinlichkeit, da bei einem Einschluss nie 100 Prozent erreicht werden können. Ein Ausschluss liegt dann vor, wenn zumindest bei drei oder mehr STR-Systemen ein Ausschluss vorliegt und ist damit dann eindeutig, eben ein 100 %-iger Ausschluss. Die Berechnung der Vaterschaftswahrscheinlichkeit beruht auf biostatistischen, mathematischen Modellen und Gleichungen, die für jedes einzelne STR-System durchgeführt werden. Das alles basiert auf veröffentlichten Daten aus populationsgenetischen Studien, in denen die Frequenzen, also wie häufig ein Allel in dieser untersuchten Population vorkommt, ausgewiesen werden. Je nachdem, ob Vater, Kind und Mutter homozygot (für ein STR-System zweimal das gleiche Allel) oder heterozygot (für ein STR-System zwei verschiedene Allele) sind, kommen verschiedene mathematische Formeln zum Einsatz, die Vaterschaftswahrscheinlichkeit wird zuerst für jedes einzelne STR-System berechnet und danach diese Einzelwerte aufgrund der Multiplikationsregel miteinander multipliziert.

Am Ende all dieser Rechenoperationen erhält man den bekannten Wert 99,99 %.

Damit ist der mathematische Teil erklärt, warum man nicht auf 100 % kommt. Eine zweite Ursache liegt darin, dass der Putativvater einen eineigen Bruder (oder eineiige Mehrlinge) haben könnte, der sich ja genetisch nicht vom Putativvater unterscheidet, aber eben nicht der leibliche Vater ist und durch eine STR-Analyse nicht ausgeschlossen werden kann.

Der biostatistische Hintergrund erlaubt es eben auch, dass etwa Fälle ohne Einbeziehung des DNA-Profiles der Mutter bearbeitet und die Vaterschaftswahrscheinlichkeit berechnet werden kann. Es lassen sich auch andere Fälle berechnen, etwa ausgehend von DNA-Profilen zweier Geschwister, wie hoch die Wahrscheinlichkeit ist, dass es sich dabei um Voll-, Halbgeschwister oder Unverwandte handelt.

Eine Zahl, die der Hersteller des Chemikalienkits, mit dem im Labor Abstammungsuntersuchungen durchgeführt werden, angibt, verdeutlicht einmal mehr warum DNA-Profilung der Goldstandard ist: die Wahrscheinlichkeit, dass zwei zufällig aus der Population gezogene Personen, dasselbe DNA-Profil aufweisen, ist  $1 : 2 \times 10^{17}$ , oder in anderen Worten 1 : 200 Trillionen.

In der Abstammungsbegutachtung hat sich neben dem modernen DNA-Profilung auch die Probenabnahme durch so genannte Buccal Swabs, also Abstriche von der Mundhöhlenschleimhaut, etabliert. Diese Art der Probengewinnung wird übrigens auch bei den nationalen DNA-Datenbanken angewendet, um von Verdächtigen eine Probe zu bekommen. Mehrere Vorteile liegen klar auf der Hand: Mundhöhlenschleimhaut-Abstriche sind schmerzfrei, von jedermann durchführbar, unkompliziert im Probenhandling und einfach zu verschicken. Ein zusätzlicher wesentlicher Vorteil ist das kaum bis gar nicht vorhandene Infektionsrisiko, ganz im Gegensatz zu Blut. Ein weitere Vorteil des DNA-Profilung ist die frühe Einsetzbarkeit dieser Methode: schon ab Geburt, rein technisch auch schon vorgeburtlich, können DNA-Profile angefertigt werden. Bei der Blutgruppen-Typisierung ist das nicht möglich, da gewisse Faktoren sich im Baby erst in den ersten Lebensmonaten entwickeln. Mit der technischen Möglichkeit, bereits pränatal ein DNA-Profil für eine Abstammungsuntersuchung anfertigen zu können, ergeben sich ethische Fragestellungen, die jeder für sich beantworten muss.

Prinzipiell lassen sich aus allen Körperzellen, die einen Zellkern besitzen, DNA-Profile erstellen. Da im Labor die Abläufe aus technischen, zweckdienlichen und Qualitätsgründen standardisiert und kalibriert sind, ist auch hier im präanalytischen Bereich eine Probenahme durch Abstriche aus der Mundhöhlenschleimhaut der Goldstandard.

Die STR-Technologie wurde hier umfangreich dargestellt, da mit dieser die überwiegende Mehrzahl der Abstammungsfälle untersucht werden kann, darüber hinaus gibt es noch andere

Methoden, die bei bestimmten Konstellationen in einem Abstammungsfall zum Einsatz kommen.

Gerade in Fällen, wo von einer in einem Abstammungsfall involvierten verstorbenen Person noch biologisches Material vorhanden ist, etwa eine im Zuge einer Operation in einem Krankenhaus asservierte Probe, kann es bei der Erstellung des DNA-Profiles zu Schwierigkeiten kommen. DNA unterliegt wie anderes biologisches Material auch einem Zerfall- und Abbauprozess (Degradierung). Dieser Prozess hängt von verschiedenen Faktoren ab, wie Temperatur, Luftfeuchtigkeit, Licht/UV-Strahlung, aber auch ob die DNA in Lösung vorliegt, beispielsweise gelöst in Wasser oder in speziellen Pufferlösungen oder wie bei aufbewahrten Proben aus Krankenhäusern eingebettet in Paraffin (wachsähnliches Material) oder in Formalin und andere Faktoren (Bakterien, biochemische oder oxidative Prozesse) mehr. Bei sachgerechter Lagerung, also unter Verwendung von optimalen Pufferlösungen und tiefen Temperaturen, zB  $-80^{\circ}\text{C}$ , kann DNA ohne wesentliche Degradierungserscheinungen jahrzehntelang aufbewahrt werden. In der Praxis ist der Zustand der DNA oftmals weit vom Optimum entfernt, d. h. dass die DNA in Bruchstücke zerfallen ist und dieser Umstand die Typisierung mit herkömmlichen STR unmöglich machen kann.

Seit einigen Wochen gibt es auch dafür eine Lösung und zwar mit den so genannten **miniSTR** (6, 7).

MiniSTR sind, wie der Name vermuten lässt, STR, die aber in ihrer Länge kürzer sind, nämlich weniger als 100 bp lang sind. Damit läßt sich nun degradierte DNA besser analysieren.

**Marker auf dem Y-Chromosom** ermöglichen es, die väterliche Linie zu analysieren bzw. zu rekonstruieren. Das Y-Chromosom wird vom Vater auf seine leiblichen Söhne vererbt. Mit einem kommerziell erhältlichen Kit, der 17 STR auf dem Y-Chromosom analysiert, kann beispielsweise ein Fall untersucht werden, bei dem keine Probe vom leiblichen Vater eines männlichen Kindes vorliegt, dafür aber eine vom Großvater väterlicherseits.

**Marker auf dem X-Chromosom** hingegen ermöglichen es, über das X-Chromosom die Abstammung abzuklären.

Eine weitere Möglichkeit bietet die Untersuchung der **mitochondrialen DNA (mtDNA)**. Mitochondrien sind vereinfacht ausgedrückt die Kraftwerke einer Zelle und liegen als separate Organellen im Cytoplasma (= der Inhalt, der die Zelle ausfüllt). Entwicklungsgeschichtlich haben unsere Zellen diese Mitochondrien durch Endosymbiose erworben, das heißt, dass sich unsere Zellen diese „Mitochondrien-Einzeller“ durch Fusion einverleibt haben und nun zum gegenseitigen Nutzen darin existieren. Diese Endosymbiontentheorie (8) erklärt auch, warum Mitochondrien über ein eigenes Erbgut, ein eigenes Genom verfügen. Nach gängiger Lehrmeinung wird die mtDNA nur in der maternalen (mütterlichen) Linie vererbt,

also von Großmutter auf Mutter auf Tochter auf Enkelin usw. Die mtDNA liegt als ringförmiges, doppelsträngiges Molekül im Inneren der Mitochondrien und ist 16569 Basenpaare lang. Das weiß man insofern so genau, da der Forscher S. Anderson mit seinen Kollegen dieses mtDNA Molekül im Jahr 1981 sequenziert (9, 10) und so den Grundstein für ein Forschungsgebiet gelegt hat, aus dem Evolutionsbiologen, Phylogenetiker, Forensiker und Abstammungsbegutachter ihre Kenntnisse beziehen.

Zusammenfassend lässt sich sagen, dass sich in den letzten 20 Jahren die DNA-Typisierung rasant weiterentwickelt hat und zurzeit etliche aussagekräftige und zuverlässige Methoden des DNA-Profilings zur Verfügung stehen, die nahezu jeden erdenklichen Fall lösbar machen.

## Kasuistik

Diese in der Folge geschilderten Fälle sind aus der Praxis aufgegriffene Fälle.

### „Normaler“ Triofall

Beim klassischen Triofall werden die DNA Profile von vermeintlichem Vater (Putativvater), Kind und Kindesmutter erstellt und verglichen. Aus Allelfrequenztabellen werden die entsprechenden Werte in mathematische Formeln eingesetzt und die Vaterschaftswahrscheinlichkeit berechnet. Dieser Prozentangabe entspricht ein verbales Prädikat: bei Vaterschaftswahrscheinlichkeits-Werten über 99,73 % bedeutet das praktisch erwiesen. Das an unserem Institut eingesetzte Chemikalien-Kit erbringt üblicherweise Werte über 99,99 % oder darüber. Klassische Triofälle stellen bei Weitem die Mehrheit (über 90 %) der untersuchten Fälle dar.

### Mutter-Defizienz-Fall

Die Vorgehensweise ist ähnlich wie bei einem „normalen“ Triofall: pro STR-System wird das Allel gesucht, das Kind und vermeintlicher Vater gemeinsam haben, dann wird in Allelfrequenz-Tabellen der korrespondierende Wert herausgesucht, dieser in bestimmte mathematischen Formeln eingesetzt und dann alle diese Einzelwerte miteinander multipliziert. Die Gründe warum das DNA Profil der Mutter nicht mit untersucht werden kann sind vielfältig: die Mutter ist verstorben, sie ist nicht auffindig zu machen oder sie weigert sich am Test teilzunehmen.

### Mutterschafts-Test

Beim Mutterschafts-Test ist der Ablauf wie bei einem Mutter-Defizienz-Fall. Es wird verglichen welche Allele Kind und Mutter gemeinsam haben und der Rest ist Biostatistik.

Kürzlich habe ich so einen Fall untersucht, da der geburts-  
helfende Arzt mehrmals der Mutter gegenüber Zweifel äußerte,  
dass sie die Mutter sei und das Kind eventuell  
vertauscht wurde. Darüber hinaus wird diese Frage-  
stellung an Relevanz zunehmen, da durch Eizellen-  
spenden und Leihmutterschaft (bei uns verboten, aber  
in einigen EU-Nachbarländern oder in den USA erlaubt) die  
biologische Mutter nicht zwangsläufig mit der Frau überein-  
stimmen muss, die das Kind zur Welt bringt.

### Kindesverwechslung

Vor etlichen Jahren wurde ich mit der Untersuchung einer  
Kindesverwechslung in einem Krankenhaus beauftragt. Dabei  
wurden die Neugeborenen mit jeweils korrektem Armband in  
das jeweilige andere Bettchen gelegt. Durch Zufall fiel einem  
Elternpaar die Diskrepanz in den Angaben auf dem Armband  
und auf dem Krankenblatt, das am Fußende des Bettes befestigt  
war, auf. Vom Krankenhaus-Personal konnte der Fall  
eingengt werden, sodass zwei Neugeborene und vier Eltern in  
die Untersuchung einbezogen wurden. Aufgrund der DNA  
Profile konnte der Fall gelöst werden und die Eltern mit ihren  
Kindern nach Hause gehen.

### Abklärung eineiige oder zweieiige Zwillinge

Ein befreundeter Kardiologe erzählte mir von einem außer-  
gewöhnlichen Krankheitsfall, bei dem zwei Brüder, 69 Jahre  
alte Landwirte, fast zeitgleich schwere Herzrhythmus-  
Störungen hatten. Beiden wurde in einem zeitlichen Abstand  
von nur zwei Tagen ein Herzschrittmacher implantiert und ein  
Jahr nach der Operation erfreuten sich beide bester Gesund-  
heit. Die Vermutung, auch durch andere veröffentlichte Zwillings-  
Studien, lag nahe, dass es sich um eineiige Zwillinge  
handelte. Um das abzuklären, fertigte ich mittels RFLP-  
Technologie die genetischen Fingerabdrücke an und konnte  
zeigen, dass die beiden Brüder monozygotische Zwillinge sind  
(11). Bei einem zweiten kuriosen Fall ging es um die Frage, ob  
bei einer nach Österreich eingewanderten Ausländer-Familie,  
für beide Töchter nahe der Volljährigkeit – in ihren Reisepä-  
ssen waren die Geburtsdaten über ein Jahr auseinander –  
gewisse Sozialleistungen bezogen werden dürfen. Letztendlich  
konnte der Beweis über ihre DNA-Profile geführt werden, dass  
es sich um eineiige Zwillinge handelte und beide ihre Ansprüche  
zu Recht geltend machten.

Einen dritten Fall hatte ich in den letzten 13 Jahren: hier  
wollten zwei Schwestern nur für sich wissen, ob sie zweieiige  
oder eineiige Zwillinge sind. Aufgrund des Vergleiches der  
DNA-Profile waren sie eineiig.

### Abklärung Voll- oder Halbgeschwister

Auf eine konkrete Klientenanfrage hin wurde untersucht,  
ob es sich bei den Geschwistern (Bruder, Schwester) um  
Vollgeschwister handelt oder nicht. Nach Erstellen der DNA-  
Profile wurde wiederum die Biostatistik bemüht: basierend auf  
der Allelverteilung der Geschwister wurden die Verhältniszahlen  
von Vollgeschwister zu Halbgeschwister zu Unverwandte  
berechnet und das Ergebnis unterstützte die Annahme, dass es  
sich um Vollgeschwister handelte.

### Literatur

- (1) [www.parliament.uk/documents/upload/postpn258.pdf](http://www.parliament.uk/documents/upload/postpn258.pdf)
- (2) <http://www.dialog-gentechnik.at/?id=10011784&UIN=3709ae4afe2262a2caf3815067199f34>
- (3) [http://www.bmi.gv.at/oeffentlSicherheit/2005/01\\_02/artikel\\_2.asp](http://www.bmi.gv.at/oeffentlSicherheit/2005/01_02/artikel_2.asp)
- (4) Zehethofer K. et al. (1995) Populationsstudie in West-Österreich unter Verwendung von DNA-Single-Locus-Sonden. Wien Klin Wochenschr 107/19: 574-577.
- (5) Nakamura Y, Leppert M, O'Connell P, Wolff R. „Variable number of tandem repeats markers for human gene mapping. Science 235 (1987): 1616-1622.
- (6) <http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/miniSTR/timeline.htm>
- (7) <http://www.cstl.nist.gov/biotech/strbase/newSTRs.htm>
- (8) <http://de.wikipedia.org/wiki/Endosymbiontentheorie>
- (9) Anderson S, Bankier AT, Barrell BG, de Bruijn MH, Coulson AR, Drouin J, Eperon IC, Nierlich DP, Roe BA, Sanger F, Schreier PH, Smith AJ, Staden R, Young IG.: „Sequence and organization of the human mitochondrial genome.“ Nature. 1981 Apr 9; 290 (5806):457-65.
- (10) MITOMAP: A Human Mitochondrial Genome Database. <http://www.mitomap.org>, 2006.
- (11) Antretter H, Dapunt OE, Rabl W, Ambach E, Zehethofer K, Mair P, Wiedemann CJ: „Third-degree atrioventricular block in adult identical twins“ Lancet 343 (1994 June 18): 1576-1577.

Mag. Dr. Karl Zehethofer

Allgem. beeid. u. gerichtl. zertif. Sachverständiger  
DNAPRO Institute for DNA-Profiling GmbH  
Ederstraße 7, 4020 Linz, Austria

T: 0043 (0) 732/946601, F: 0043 (0) 732/946602

M: 0043 (0) 650/9132323, E-mail: [office@dnapro.at](mailto:office@dnapro.at)

Homepage: [www.dnapro.at](http://www.dnapro.at), [www.daddycheck.at](http://www.daddycheck.at),

[www.dnapro.cz](http://www.dnapro.cz), [www.daddycheck.cz](http://www.daddycheck.cz)