

18. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Abstammungsbegutachtung

29. Juni – 01. Juli 2023
Basel, Schweiz

Tagungspräsidentin:

*Prof. Dr. med. Dipl. phys. Eva Scheurer
Institut für Rechtsmedizin der Universität Basel*

Inhaltsverzeichnis

■	Grußwort	3
■	Allgemeine Informationen	4
■	Programmübersicht	6
	Donnerstag, 29.06.2023	6
	Freitag, 30.06.2023	8
	Samstag, 01.07.2023	11
■	Kurzfassungen der Vorträge am Freitag	12
■	Übersicht Poster (Freitag)	19
■	Kurzfassungen der Vorträge am Samstag	26
■	Eigene Notizen	32

Herzlich Willkommen in Basel

Liebe Teilnehmerinnen und Teilnehmer der DGAB,

Der diesjährige Kongress im sommerlichen Basel bietet eine hervorragende Plattform, um aktuelle Entwicklungen, Forschungsergebnisse und bewährte Verfahren im Bereich der Abstammungsbegutachtung zu präsentieren und zu diskutieren. Unser Programm umfasst Workshops und Vorträge sowie erstmals auch Posterbeiträge, die es Ihnen ermöglichen, Ihr Fachwissen zu erweitern, wertvolle Einblicke zu gewinnen und sich mit führenden Expertinnen und Experten auf diesem Gebiet auszutauschen.

Die DGAB steht für höchste Qualität und Professionalität in der Abstammungsbegutachtung, sie setzt sich mit Leidenschaft und Hingabe für ihr Fachgebiet ein. Der Kongress bietet daher eine ausgezeichnete Möglichkeit, sich mit Kolleginnen und Kollegen aus dem In- und Ausland zu vernetzen, bewährte Praktiken auszutauschen und gemeinsam neue Wege zu finden, um den Herausforderungen auf unserem Fachgebiet weiterhin gerecht zu werden.

Unser Dank gilt allen Referentinnen und Referenten, die uns mit ihren spannenden Präsentationen bereichern. Ebenso möchten wir uns bei den Organisatoren und Ihnen als Teilnehmerin / Teilnehmer bedanken, ohne die ein Gelingen des Kongresses nicht möglich wäre.

Ich wünsche Ihnen eine gute Anreise, wir freuen uns auf Sie!

Eva Scheurer

Allgemeine Informationen

Veranstaltungsorte:

Kongress

Kollegienhaus Universität Basel
Petersgraben 50
4051 Basel, Schweiz

Gesellschaftsabend

Sandoase
Westquaistrasse 75
4057 Basel, Schweiz

Freitag, 30.06.2023, 19.00 Uhr

Ihr Ticket für die Abendveranstaltung ist auf Ihrem Kongressbadge als „SE“ gekennzeichnet. Bitte bringen Sie Ihr Badge mit.

Die Anreise erfolgt für alle Gäste eigenverantwortlich.

Hinweise für Teilnehmer:

Anmeldung / Registration

Sie finden das Kongressbüro im EG des Kollegienhauses.
Das Kongressbüro öffnet jeweils 30 Minuten vor Veranstaltungsbeginn.

Hinweise für Referenten:

Rechner

Für die Tagung werden Windows PCs verwendet. Die Rechner laufen mit dem Windows 10 Betriebssystem und Office Powerpoint.

Beamer

Standard ist das Format 16 : 9.

Schriften

Verwenden Sie bitte ausschließlich Standard Schriftarten (beispielsweise Arial), Ihre eigenen speziellen Schriften sind auf Computern oft nicht installiert und können deshalb nicht richtig dargestellt werden.

Vortragsannahme/Vortragsdauer

Bringen Sie Ihren Vortrag auf einem gängigen Datenträger mit (USB-Stick) und geben Sie diesen rechtzeitig ab.

Sie haben Fragen?

CAS Congress Administration Services GmbH

Donnersbergring 18
64295 Darmstadt

Tel.: 06151 / 10123 - 0, Fax: 06151 / 10123 - 10
Email: Silvia.Becker@cas-kongresse.de

Programm Donnerstag, 29.06.2023

09.00 – 17.00 Uhr **Workshop 1** Raum: Aula **Grundlagen der Abstammungsbegutachtung**

09.00 – 11.00 Uhr Familienrecht (*Jens Gnisa*)

11.00 – 11.30 Uhr **Kaffeepause**

11.30 – 12.30 Uhr Labormethoden (*Peter Bugert*)

12.30 – 13.30 Uhr **Mittagspause**

13.30 – 14.30 Uhr Normativer Rahmen (*Robert Martin*)

14.30 – 15.30 Uhr Gutachtenerstellung (*Anja Klann*)

15.30 – 16.00 Uhr **Kaffeepause**

16.00 – 17.00 Uhr Neue Marker (*Uta Immel*)

09.00 – 17.00 Uhr **Workshop 2** Raum: 117 **Wissenschaftliches Arbeiten**

09.00 – 10.00 Uhr Wissenschaftszyklus (*Wilko Thiele*)

10.00 – 11.00 Uhr Wissenschaftliches Schreiben (*Wilko Thiele*)

11.00 – 11.30 Uhr **Kaffeepause**

11.30 – 12.30 Uhr Literaturanalyse (*Wilko Thiele*)

12.30 – 13.30 Uhr **Mittagspause**

13.30 – 15.00 Uhr Wissenschaftliche Präsentation (*Alina Senst*)

15.00 – 15.30 Uhr **Kaffeepause**

15.30 – 17.00 Uhr Journal Club (*Peter Bugert*)

Programm Donnerstag, 29.06.2023

09.00 – 17.00 Uhr **Workshop 3**

Raum: 119

Biostatistik

09.00 – 10.30 Uhr Statistik Teil I (*Rolf Fimmers*)

10.30 – 11.00 Uhr **Kaffeepause**

11.00 – 12.30 Uhr Statistik Teil II (*Rolf Fimmers*)

12.30 – 13.30 Uhr **Mittagspause**

13.30 – 15.00 Uhr Statistik Teil III (*Rolf Fimmers*)

15.00 – 15.30 Uhr **Kaffeepause**

15.30 – 17.00 Uhr Statistik Teil IV (*Rolf Fimmers*)

Programm Freitag, 30.06.2023

- 08.30 – 09.30 Uhr** **BVAG Mitgliederversammlung**
Nicole von Wurmb-Schwark
- 09.30 – 09.50 Uhr** **Begrüßung**
Eva Scheurer, Peter Bugert
- 10.00 – 11.00 Uhr** **Wissenschaftliches Programm Teil I**
Vorsitz: Peter Bugert
- 10.00 – 10.20 Uhr **Ergebnisse des aktuellen Ringversuchs**
Rolf Fimmers
- 10.20 – 10.40 Uhr **„Ich mach mir die Welt, wie sie mir gefällt“ –
über Betrug in der Abstammungsbegutachtung**
Nicole von Wurmb-Schwark
- 10.40 – 11.00 Uhr **Familiennachzug und Geschwisterschaft:
Bedeutung des FST-Werts**
Martin Zieger
- 11.00 – 11.30 Uhr** **Kaffeepause**
- 11.30 – 12.30 Uhr** **Wissenschaftliches Programm Teil II**
Vorsitz: Sabine Lutz-Bonengel
- 11.30 – 11.50 Uhr **SureID27: Ein STR Kit aus China mit zusätzlichen Markern
für komplexe Verwandtschaftsfälle**
Burkhard Rolf
- 11.50 – 12.20 Uhr **Wie verwandt sind meine Eltern?**
Sabine Lutz-Bonengel, Ferdinand Suchanek
- 12.20 – 13.30 Uhr** **Mittagspause**

Programm Freitag, 30.06.2023

13.30 – 14.40 Uhr **Wissenschaftliches Programm Teil III**

Vorsitz:

Iris Schulz

13.30 – 13.50 Uhr

**„Wer die Mutter ist, wissen wir doch!“ –
Warum ein Verzicht auf die Einbeziehung der Kindes-
mutter bei Vaterschaftsuntersuchungen zu Problemen
führen kann (ein Fallbeispiel)**

Theresa Siekmann

13.50 – 14.10 Uhr

**Und auf einmal war er der Tag da: Was tun bei Fällen,
wenn man (fast) alles gemacht hat.**

Uta Immel

14.10 – 14.40 Uhr

**CE und NGS in der Forensik und Abstammungsbegutachtung –
die Wahl der besten Methode für Ihre Fragestellung**

Desirée Waidmann

14.40 – 15.10 Uhr

Kaffeepause

Programm Freitag, 30.06.2023

15.10 – 16.20 Uhr **Wissenschaftliches Programm (Poster)**

Vorsitz:

Lisa Dierig

15.10 – 15.20 Uhr

DNA-Extraktion aus Urinproben

Anja Klann

15.20 – 15.30 Uhr

**Entwicklung von 4- und 6-Farbenassays
für die quantitative Analyse von DNA-Markern**

Gabi Rink

15.30 – 15.40 Uhr

**Einführung des GTXDetector Kits für die X-chromosomale
STR-Analyse am SeqStudio Genetic Analyzer**

Katharina Kemp

15.40 – 15.50 Uhr

**Eine unerwartete Mischung – Identifizierung eines
Verstorbenen nach Transplantation von Knochenmark**

Michael Kohl

15.50 – 16.00 Uhr

**Recommendations on the optimal tissue types from
altered human remains to improve short tandem repeat
(STR) typing success rates**

Alina Senst

16.00 – 16.10 Uhr

**Validation of the MiSeq FGx System – Optimising Massive
Parallel Sequencing Methods to improve the results of
challenging samples from decomposed human remains**

Alina Senst

16.10 – 16.20 Uhr

**Evaluating the performance of combined m/miRNA
profiling for sexual assault investigations**

Anna Legendre

16.30 – 17.30 Uhr

DGAB Mitgliederversammlung

Bugert, Immel, Klann, Martin

19.00 Uhr

Gesellschaftsabend

Sandoase, Westquastrasse 75, 4057 Basel, Schweiz

Programm Samstag, 01.07.2023

- 09.00 – 10.00 Uhr** **Wissenschaftliches Programm Teil IV (Abstracts)**
Vorsitz: *Sonja Uerlings*
- 09.00 – 09.20 Uhr **8 Farben für die STR-Analyse – Nie mehr Teilprofile?!**
Nicole Kolper, Burkhard Lofffeld
- 09.20 – 09.40 Uhr **Challenges of mixture deconvolution using
DEPArray™ technology**
Janine Schulte
- 09.40 – 10.00 Uhr **Messerstich oder Nasenbluten – woher stammt das Blut
am Tatort?**
Helen Konrad
- 10.00 – 10.30 Uhr** **Kaffeepause**
- 10.30 – 11.30 Uhr** **Wissenschaftliches Programm Teil V (Abstracts)**
Vorsitz: *Manuel Pfeifer*
- 10.30 – 10.50 Uhr **Eignungsprüfung des Kits „Extracta DNA Prep for PCR“
des Herstellers Quantabio® für forensisch relevante
humane Proben**
Vanessa Groß
- 10.50 – 11.10 Uhr **Doppelt (analysiert) hält besser, aber wenn es nicht passt,
passt es nicht**
Manuel Pfeifer
- 11.10 – 11.30 Uhr **Next Generation Immunhämatologie: Der Einsatz von
Hochdurchsatz- und Long Read Sequenzierung zur
Identifizierung neuer Blutgruppensysteme und Antigene**
Peter Bugert
- 11.30 – 12.00 Uhr** **Abschluss und Ausblick**

Freitag, 30.06.2023

10.20 – 10.40 Uhr

„Ich mach mir die Welt, wie sie mir gefällt“ – über Betrug in der Abstammungsbegutachtung

Nicole von Wurmb-Schwark, Clara Louise Paul, Jan-Hendrik Modrow

ForGen-Forensische Genetik und Rechtsmedizin Hamburg

Ein klassisches Abstammungsgutachten, Vater-Mutter-Kind, wird in den meisten Fällen in Auftrag gegeben, wenn zwei Seiten sich nicht einig bzw. unsicher bezüglich der Nachkommenschaft sind. Oft gehen beide Parteien mit konträren Vorstellungen in die Untersuchungen („Es kann nur einen geben“ ./ „Ich kann es unmöglich sein“). In den meisten Fällen allerdings wird dem abschließenden Gutachten geglaubt und das Ergebnis akzeptiert. Die fragliche bzw. unsichere Abstammung ist damit sicher aufgeklärt.

Selten aber wird dem Ganzen ein wenig (oder auch mehr) nachgeholfen. Wir stellen ein Beispiel vor, das sich durch erstaunlich kriminelle Energie, gepaart mit kolossaler Unverfrorenheit und möglicherweise völlig falschem Selbstverständnis auszeichnet, diskutieren, mögliche Ansatzpunkte und oder Vermeidungsstrategien und zeigen auf, wo diesbezügliche „Schwächen und Probleme“ auftreten könn(t)en.

Freitag, 30.06.2023

10.40 – 11.00 Uhr

Familiennachzug und Geschwisterschaft: Bedeutung des FST-Werts

Martin Zieger

IRM Bern

Ein Recht auf Familiennachzug besteht nur für Ehepartner, jedoch nicht für Geschwister. Deshalb wird von den Migrationsämtern beim Nachzug von Eheleuten aus Ländern mit schwach ausgestaltetem Zivilstandswesen regelmässig die Abklärung einer möglichen Geschwisterschaft verlangt. Dabei ist der für eine möglichst exakte Berechnung notwendige, tatsächliche Grad der durchschnittlichen Verwandtschaft in der massgeblichen Population in der Regel nicht bekannt.

Freitag, 30.06.2023

11.30 – 11.50 Uhr

SureID27: Ein STR Kit aus China mit zusätzlichen Markern für komplexe Verwandtschaftsfälle

PD Dr. Burkhard Rolf

Eurofins Medigenomix Forensik GmbH

Neben den bekannten Herstellern von STR Kits aus den USA und Europa gibt es auch unbekannte Anbieter z.B. aus China. In dem Vortrag wird ein chinesischer Kit mit 27 Markern vorgestellt, der SureID27 von der Firma Ningbo HEALTH Gene Technologies Co., Ltd.. Aufgrund der Markerzusammensetzung eignet sich dieser Kit als ergänzender Untersuchungsumfang für komplexe Verwandtschaftsfälle. Es werden u.a. Validierungsdaten zur Sensitivität, der Heterozygotenbalance und der Loci-Balance gezeigt. Darüber hinaus werden die von der DAKKS geforderten Validierungs- bzw. Verifizierungskriterien für STR-Kits diskutiert.

Freitag, 30.06.2023

11.50 – 12.20 Uhr

Wie verwandt sind meine Eltern?

Sabine Lutz-Bonengel¹, Ferdinand Suchanek², Peter Pfaffelhuber²,
Rolf Fimmers³, Burkhard Rolf⁴

¹ Institut für Rechtsmedizin, Universitätsklinikum Freiburg, Medizinische Fakultät,
Albert-Ludwigs-Universität, Freiburg, Deutschland

² Abteilung für Mathematische Stochastik, Albert-Ludwigs-Universität Freiburg,
Deutschland

³ Institut für Forensische Statistik und Qualitätssicherung GbR, Sankt Augustin,
Deutschland

⁴ Eurofins Medigenomix Forensik GmbH, Ebersberg, Deutschland

Im Rahmen einer privaten Anfrage soll geklärt werden, ob die Eltern der Auftraggeberin Geschwister sind. Die Besonderheit: es steht lediglich die Probe der Auftraggeberin zur Verfügung. Eine weitere Problematik besteht darin, dass die Auftraggeberin angibt, wahrscheinlich aus einem kleineren Dorf in der Türkei zu stammen.

Zur Lösung dieser Fragestellung wurden 12 X-chromosomale Marker mittels des Investigator Argus X-12 QS Kits (Qiagen, Hilden) und insgesamt 47 autosomale STR-Marker mittels PowerPlexFusion System (Promega), HDplex (Qiagen), GlobalFiler (ThermoFisher Scientific) und SureID (Ningbo Health Gene Technologies) typisiert. Der Marker D3S3045 wurde bei den nachfolgenden Berechnungen nicht berücksichtigt, da für diesen Marker lediglich Frequenzen für eine chinesische Population gefunden wurden. Für den Umgang mit gekoppelten autosomalen Markern wurden zwei Möglichkeiten betrachtet: zum einen wurden Marker entfernt, um die Verwendung von gekoppelten Markern zu vermeiden, zum anderen wurde die Kopplung der Marker mithilfe mathematischer Methoden berücksichtigt, sodass alle autosomalen Marker zur Berechnung der Hypothesen genutzt werden konnten. Die Berechnung der Hypothesen „Vollgeschwisterschaft der Eltern“ vs. „nicht verwandt“ erfolgte auf Basis der X-chromosomalen und autosomalen Markern. Mittels softwaregestützter Simulation wurde weiterhin die Wahrscheinlichkeiten unterschiedlicher Szenarien (u.a. „Halbgeschwisterschaft der Eltern“, „Eltern sind Cousin/Cousine 1. Grades“) berechnet.

Freitag, 30.06.2023

13.30 – 13.50 Uhr

„Wer die Mutter ist, wissen wir doch!“ – Warum ein Verzicht auf die Einbeziehung der Kindesmutter bei Vaterschaftsuntersuchungen zu Problemen führen kann (ein Fallbeispiel)

Theresa Siekmann, Helena Siemens, Katharina Wulff, Carsten Tiemann, Janine Silvery

LABCON-OWL GmbH, Bad Salzuflen

Die Tatsache, dass bei Vaterschaftsanalysen – sofern möglich – auch die Kindesmutter in die genetische Untersuchung mit einbezogen werden sollte, stellt für unsere AuftraggeberInnen häufig einen Diskussionspunkt dar. Wir möchten anhand eines zunächst nicht ganz eindeutigen Abstammungsfalls aus unserer Laborroutine in Erinnerung rufen, mit welchen Schwierigkeiten sich GutachterInnen insbesondere bei der Bearbeitung von Defizienzfällen konfrontiert sehen können. Es soll zudem kurz auf mögliche Strategien eingegangen werden, wie solche grenzwertigen Fälle bestenfalls doch noch zweifelsfrei aufgelöst werden können. Hierzu können neben der Ausweitung des Untersuchungsumfangs auf weitere STR-Systeme und ggf. Personen auch NGS-basierte Methoden zählen.

Freitag, 30.06.2023

13.50 – 14.10 Uhr

Und auf einmal war er der Tag da:

Was tun bei Fällen, wenn man (fast) alles gemacht hat

Sonja Uerlings¹, Tanja Germerott², Uta Immel²

¹ Institut für Rechtsmedizin Bonn, Universitätsklinikum Bonn

² Institut für Rechtsmedizin Mainz, Universitätsklinikum Mainz

Es kommt der Tag, da liegt der Fall auf dem Schreibtisch, bei dem man sein komplettes Leistungsspektrum des Labors angewendet hat, aber dennoch ein paar Prozentanteile für die sichere Bestimmung einer Verwandtschaft fehlen. Ein solcher Fall und Lösungsmöglichkeiten werden hier vorgestellt.

Nachdem in der Regel die Standardkits mit insgesamt 35 STRs von den meisten Laboren angewendet werden und somit eine sehr hohe Aussagekraft zur Bestätigung der entsprechenden Fragestellungen ergeben, kann u.a. ein weiterer STR Kit, der PowerPlex® CS7 Kit (Promega) ergänzender weise Anwendung finden. Durch dieses STR Kit werden die sieben Loci LPL, F13B, FESFPS, F13A01, Penta D, Penta C und Penta E typisiert, die möglicherweise weitere Aussagekraft bei den entsprechenden Fällen bringen können.

Im vorgestellten Fälle sollte eine paternale Halbgewisterschaft molekulargenetisch geklärt werden. Für die Untersuchung standen ein Mann, der mögliche Halbbruder, sowie die leibliche Tochter des Verstorbenen zur Verfügung. Weitere Verwandte des verstorbenen Putativvaters konnten in die Untersuchung nicht einbezogen werden. Lediglich eine Haarbürste, die der Verstorbene vermutlich benutzt haben soll und sich mehrere Jahre im Besitz der leiblichen Tochter befand, wäre für eine Untersuchung in Betracht gekommen.

Die Ergebnisse und erweiternde Aussagekraft des Kits werden vorgestellt und diskutiert.

Freitag, 30.06.2023

14.10 – 14.40 Uhr

CE und NGS in der Forensik und Abstammungsbegutachtung – die Wahl der besten Methode für Ihre Fragestellung

Desirée Waidmann¹, Pia Jores¹, Anke Prochnow¹, Robin Burk¹ und Inga Gérard²

¹QIAGEN GmbH, Hilden, Germany

²QIAGEN France S.A.S., France

Die Methoden in der forensischen Genetik und Abstammungsbegutachtung haben sich in den letzten Jahren erheblich weiterentwickelt und liefern dadurch auch bessere biostatistische Ergebnisse und neuartige Ermittlungshinweise.

Besser gestaltete Probennahme zusammen mit Spurenerfassungsverfahren, automatisierte DNA-Extraktion, NGS sowie probabilistische Genotypisierung und genetische Genealogie bieten viele Vorteile. Sie sind aber auch mit Kosten verbunden, berücksichtigt man zudem deren Validierung, Implementierung und Bewertung.

Umso wichtiger ist es, auch sämtliche der DNA-Analyse vorgeschaltete Arbeitsschritte entsprechend zu optimieren, unabhängig davon, ob diese durch konventionelle Fragmentlängenanalyse (CE) oder NGS erfolgt.

In diesem Vortrag präsentiert QIAGEN die Vorteile des neuen erweiterten Portfolios zur Probennahme sowie Daten aus der Entwicklung eines optimierten Protokolls für die DNA-Aufreinigung und stellt ein neues hochsensitives Quantifizierungsassays vor.

Zudem diskutieren wir bezogen auf die unterschiedlichen Ausgangsfragestellung (forensische Fallarbeit, Abstammungsbegutachtung, Identifizierung unbekannter Überreste oder investigative genetische Genealogie die Möglichkeiten und Vorteile, die konventionelle CE oder Sequenzierung jeweils bieten, und legen dabei einen Schwerpunkt auf forensische Untersuchung mittels genetischer Genealogie.

Programm Poster 01

Freitag, 30.06.2023

15.10 – 15.20 Uhr

DNA-Extraktion aus Urinproben

Benita F. Mordos^{1,2}; Christin Wittfoth¹, Britta Bockholdt¹,
Giovanni Talarico¹ & Anja E. Klann¹

¹ Universitätsmedizin Greifswald, Institut für Rechtsmedizin, Kuhstraße 30,
17489 Greifswald

² Hochschule Hamm-Lippstadt, Bachelorstudiengang: Umweltmonitoring und
Forensische Chemie, Marker Allee 76–78, 59063 Hamm

In der Abstammungsbegutachtung, aber auch z.B. bei Identitätsfeststellungen im Rahmen von Todesermittlungsverfahren (§ 159 StPO), ist es in bestimmten Fällen notwendig, biologische Proben von Verstorbenen untersuchen zu müssen, um Fragestellungen zu Verwandtschaftsverhältnissen beantworten zu können. Idealerweise werden solche Proben bevorzugt einbezogen, bei denen im Vorfeld eine objektive personengebundene Zuordnung (Identitätssicherung) erfolgt ist, wie z.B. bei klinischen Biopsien. Urinproben, die z.B. für Abstinenzkontrolluntersuchungen zur Beurteilung der Fahreignung als Vorbereitung für eine Medizinisch-Psychologische-Untersuchung gewonnen wurden, stellen ebenfalls ein mögliches Untersuchungsgut dar.

Ziel der Untersuchung war es, ein zuverlässiges Protokoll für die Isolierung von nukleärer DNA mittels DNA IQTM Casework Pro Kit für den Maxwell® 16 und dem Casework Extraction Kit der Firma Promega für die Laborroutine zu entwickeln. Dabei lag der Fokus auf der Festlegung der Ausgangsmenge an Urin für die Extraktion sowie auf der Beantwortung der Fragen, ob es eine Korrelation zwischen pH-Wert, Kreatiningehalt und DNA-Menge gibt und inwieweit länger gelagerte Proben für eine Genotypisierung noch geeignet sind. Dafür wurden insgesamt 83 Urinproben von Männern und Frauen untersucht, von denen 36 Proben bereits seit zwei Jahren bei -20°C gelagert worden waren. Bei 47 Proben handelte es sich um frische Urinproben, die im Rahmen laufender Abstinenzkontrollprogramme abgegeben wurden. Die DNA-Extrakte wurden mittels Quantus Fluorometer (QuantiFluor® ONE dsDNA Dye) der Firma Promega und rtPCR mit dem Quantifiler™ Human DNA Quantification Kit der Firma Applied Biosystems™ quantifiziert. Eine Genotypisierung einzelner Proben mit dem PowerPlex® ES17 fast Kit der Firma Promega.

Aus jeweils 2 ml Urin konnten aus der überwiegenden Anzahl der Proben ausreichend DNA für nachfolgende Genotypisierungen extrahiert werden. Für die STR-Typisierungen wurden exemplarisch Proben mit unterschiedlichen DNA-Konzentrationen ausgewählt. Die DNA-Profile der älteren, länger gelagerten Urinproben zeigten teilweise starke Degradierungen und bestätigten die Ergebnisse publizierter Daten zum Einfluss von Temperatur und Asservierungszeitraum auf die DNA-Qualität und -Quantität. Die Genotypisierungsergebnisse aus den frischen Urinproben waren durchgehend von sehr guter Qualität. Eine Korrelation zwischen pH-Wert bzw. Kreatiningehalt und DNA-Menge konnte nicht abgeleitet werden. Tendenziell zeigten Urinproben von Frauen einen höheren DNA-Gehalt, was bereits publizierte Daten bestätigt.

Freitag, 30.06.2023

15.20 – 15.30 Uhr

Entwicklung von 4- und 6-Farbenassays für die quantitative Analyse von DNA-Markern

Gabi Rink, Katharina Kemp, Harald Klüter, Peter Bugert

Institut für Transfusionsmedizin und Immunologie, Universität Heidelberg,
Medizinische Fakultät Mannheim, DRK-Blutspendedienst Baden-Württemberg –
Hessen, Mannheim

Die quantitative Analyse genetischer Merkmale spielt in der Tumordiagnostik (Liquid Biopsy) und in der nichtinvasiven Pränataldiagnostik (NIPD) eine wichtige Rolle. Hinsichtlich Sensitivität und Robustheit hat die digitale PCR (dPCR) wesentliche Vorteile gegenüber der RealTime-PCR (qPCR). Darüber hinaus ist die dPCR zur absoluten Quantifizierung von DNA-Markern sehr gut geeignet. Neuere dPCR Systeme verfügen über bis zu 6 Fluoreszenzkanäle: bis zu 5 Kanäle für den Nachweis von Zielsequenzen; 1 Kanal für den Referenzfarbstoff. Im Rahmen der Entwicklung diagnostischer Systeme für die NIPD haben wir ein 4-Farbenassay für das Blutgruppenantigen RHD entwickelt und diesen sowohl in der Fluoreszenz-Endpunktmessung am QuantStudio 5 System als auch am AbsoluteQ dPCR System evaluiert. Für die NIPD von Thrombozytenantigenen (HPA) wurde ein 6-Farbenassay entwickelt und mittels Fluoreszenz-Endpunktmessung getestet. Da die NIPD auf der Gewinnung und Analyse von zellfreier DNA (cfDNA) aus Plasma beruht, wurden die PCR-Systeme dahingehend ebenfalls getestet. Die dPCR liefert reproduzierbare Ergebnisse in alle Farbkanälen und ermöglicht einen zuverlässigen Nachweis des RHD Gens auch bei geringem Anteil (1 %) RHD-pos cfDNA in RHD-neg cfDNA. Im weiteren Projektverlauf soll auch geprüft werden, ob mit den Assays eine Analyse direkt aus Plasma möglich ist.

Freitag, 30.06.2023

15.30 – 15.40 Uhr

Einführung des GTXDetector Kits für die X-chromosomale STR-Analyse am SeqStudio Genetic Analyzer

Katharina Kemp, Gabi Rink, Harald Klüter, Peter Bugert

Institut für Transfusionsmedizin und Immunologie, Universität Heidelberg,
Medizinische Fakultät Mannheim, DRK-Blutspendedienst Baden-Württemberg –
Hessen, Mannheim

Für die Analyse X-chromosomaler STR-Marker stehen nur wenige kommerzielle Kits zur Verfügung. Aktuell in Deutschland verfügbar sind das Argus-X12 Kit von Qiagen und das neuere GTXDetector Kit von Genetek Biopharma. Mit dem GTXDetector Kit werden in 4 Farbkanälen insgesamt 15 X-chromosomale STR-Marker analysiert, wovon 12 Marker in 4 Kopplungsgruppen lokalisiert sind: 1. DXS8378–DXS10135–DXS10148; 2. DXS7132–DXS10074–DXS10079; 3. HPRTB–DXS10101–DXS10103; 4. DXS7423–DXS10134–DXS10146. Weitere 3 Marker (DXS981, DXS6803, DXS1187) befinden sich zwischen den Kopplungsgruppen. Als Kontrollmarker werden Amelogenin und der autosomale Marker D21S11 analysiert. Der 5. Farbkanal ist für den internen Standard vorgesehen. In unserer Validierungsstudie wurden bei Kontroll-DNAs sowie bei Proben aus vorherigen DGAB-Ringversuchen die STR-Loci mit dem GTXDetector Kit amplifiziert und die PCR-Produkte am SeqStudio Genetic Analyzer analysiert. Unter Verwendung des vorgegebenen PCR-Programms und des internen Standards LIZ600 von Life Technologies konnten gute Resultate für 14 der 15 STR-Marker erzielt werden. Die Marker DXS10148 und DXS10149 war in allen Proben und allen Analysen nur schwach amplifiziert. Die Allele konnten dennoch identifiziert werden. Auch wenn die Peakhöhen der STR-Marker nicht balanciert waren, konnten in allen Proben die Merkmale der X-chromosomalen STR-Loci bestimmt werden. Das GTXDetector Kit ist eine Alternative zum Argus X-12 Kit.

Programm Poster 04

Freitag, 30.06.2023

15.40 – 15.50 Uhr

Eine unerwartete Mischung – Identifizierung eines Verstorbenen nach Transplantation von Knochenmark

M. Kohl, J. Edelmann, V. Wenzel

Institut für Rechtsmedizin, Medizinische Fakultät, Universität Leipzig

Die Identifizierung unbekannter Verstorbener ist Teil der forensischen Routine und erfolgt in der Regel durch einen Abgleich mit mutmaßlichen Angehörigen.

Im Dezember 2022 erhielt das Institut für Rechtsmedizin der Universität Leipzig den Auftrag zur Identifizierung eines unbekanntes männlichen Verstorbenen. Als Vergleichsmaterial lag ein Mundschleimhautabstrich eines mutmaßlichen Sohnes des Verstorbenen zur Untersuchung vor. Vom Verstorbenen wurde zunächst ein Fingernagel untersucht. Dabei hat sich ein Mischmuster mit Hinweis auf zwei beteiligte Personen ergeben. Der Abgleich mit dem Merkmalsprofil des mutmaßlichen Sohnes ergab je DNA-System ein übereinstimmendes Merkmal, womit eine Komponente des Mischmusters als Vater in Betracht kam. Weiterhin wurden ergänzend zwei Blutproben des Verstorbenen in die Untersuchung einbezogen. Diese ergaben ein übereinstimmendes männliches Einzelprofil, welches in mehreren DNA-Systemen Ausschlusskonstellationen zur Vergleichsperson aufwies, aber gleichzeitig Bestandteil des am Fingernagel nachgewiesenen Mischmusters war. Mithilfe der Software GenoProof Mixture 4 (Version 4.1.2, R1617; Qualitytype) wurde eine Dekonvolution des Mischmusters vom Fingernagel unter Berücksichtigung des männlichen Merkmalsprofils der Blutproben durchgeführt. Hierüber war die Ableitung der zweiten Komponente des Mischmusters möglich, für welche sich das Prädikat „Vaterschaft praktisch erwiesen“ ergab.

Als Erklärungsmöglichkeit kam eine Knochenmark-/ Stammzelltransplantation nach Akuter Lymphatischer Leukämie (ALL) in Betracht, bei welcher die blutbildenden Knochenmarkzellen des Patienten durch Stammzellen eines Spenders ersetzt werden. Die Blutzellen mit dem Genotyp des Patienten werden in der Folge durch Blutzellen mit dem Spendergenotyp ausgetauscht. Der in den Blutproben nachgewiesene Genotyp ist dabei durch einen kompletten Chimärismus erklärbar, bei dem ausschließlich die Spenderzellen nachzuweisen sind. Der Befund des Fingernagels lässt sich durch das Einwandern von Stammzellen in das Nagelbett erklären. Auf Anfrage des obduzierenden Arztes wurden Krankenunterlagen zur Verfügung gestellt, durch welche der Verdacht bestätigt werden konnte. Der Verstorbene erhielt im Februar 2008 eine Blutstammzelltransplantation von einem unverwandten Fremdspender, womit der ungewöhnliche Befund geklärt werden konnte.

Freitag, 30.06.2023

15.50 – 16.00 Uhr

Recommendations on the optimal tissue types from altered human remains to improve short tandem repeat (STR) typing success rates

Alina Senst¹, Amke Caliebe², Matthias Drum³, Martin Zieger⁴,
Eva Scheurer¹, Iris Schulz¹

¹ Institute of Forensic Medicine, University Basel,
Pestalozzistrasse 22, 4056 Basel, Switzerland

² Institute of Medical Informatics and Statistics, Kiel University and
University-Hospital Schleswig-Holstein, Campus Kiel,
Brunswiker Str. 10, 24105 Kiel, Germany

³ Institute of Forensic Medicine, Kantonsspital St. Gallen,
Rorschacher Strasse 95, 9007 St. Gallen, Switzerland

⁴ Institute of Forensic Medicine, University Bern,
Murtenstrasse 26, 3008 Bern, Switzerland

The DNA-based identification success of altered corpses relies on the material condition and associated DNA quantity and quality. However, a considerable variation and partly even contrary suggestions for the best-suited tissue types have been published. Thus, the aim of the presented multicentre project was to develop recommendations on the optimal tissue from altered corpses with their diverse degradation degrees. The influence of two DNA extraction methods and the STR typing success of capillary electrophoresis (CE) and Next Generation Sequencing (NGS) based methods were compared. In total, 19 different soft and hard tissues from 102 deceased were investigated.

The highest mean DNA yields (530 ng/μl) were found in spleen samples from corpses with initiating signs of decomposition (SwabSolution Kit extraction, Promega). The greatest degradation indices of > 0.80 were shown in vertebral disc samples from corpses with initiating, advanced and high degrees of decomposition (Maxwell FSC DNA Kit extraction, Promega). Regarding profile completeness, blood samples revealed typing success rates of 100% for each degree of decomposition. Compared to CE, evaluation of all tissue types showed significantly higher STR profile completeness with NGS. Overall, the established guidelines present optimal tissue types for each degree of degradation to improve the identification success of altered human remains at the first attempt.

Freitag, 30.06.2023

16.00 – 16.10 Uhr

**Validation of the MiSeq FGx System –
Optimising Massive Parallel Sequencing Methods to improve the results of
challenging samples from decomposed human remains**

Alina Senst¹, Amke Caliebe², Eva Scheurer¹, Iris Schulz¹

¹ Institute of Forensic Medicine, University Basel,
Pestalozzistrasse 22, 4056 Basel, Switzerland

² Institute of Medical Informatics and Statistics, Kiel University and
University-Hospital Schleswig-Holstein, Campus Kiel,
Brunswiker Str. 10, 24105 Kiel, Germany

The proceeding developments in Next Generation Sequencing (NGS) technologies enable increased discrimination power for short tandem repeat (STR) analyses and provide new possibilities for human identification. The aim of the presented validation study was to investigate sensitivity, reproducibility, mixed and degraded samples, concordance, etc. Additionally, optimizations regarding additional PCR purification, pooling adjustments, and adapter volume reductions were tested for challenging samples from altered corpses.

Overall results indicate the system's reliability in concordance to traditional capillary electrophoresis (CE) based genotyping and reproducibility of sequencing data. Genotyping success rates of 100% were obtained down to 62.5 pg DNA input. Autosomal STR (aSTR) profiles of artificially degraded samples revealed significantly lower numbers of allelic dropouts than CE. Thus, this research highlights the importance of all-encompassing validation studies for implementing novel technologies in forensic casework and presents recommendations for challenging samples.

Programm Poster 07

Freitag, 30.06.2023

16.10 – 16.20 Uhr

Evaluating the performance of combined m/miRNA profiling for sexual assault investigations

Anna Legendre*, Janine Schulte, Nicole Rittiner, Eva Scheurer, Iris Schulz

Institute of Forensic Medicine, University of Basel,
Pestalozzistrasse 22, 4056 Basel, Switzerland

Introduction: DNA analysis in forensic casework matches crime-scene samples with an individual's DNA profile to identify a person of interest. However, the information does not provide any information on the type or origin of the sample, which may help in reconstructing a crime scene. For this, RNA analysis has gained significant attention for body fluid identification (BFI) through extraction of mRNA or miRNA along with DNA. Because of their distinct size and stability, both mRNA and miRNA have unique advantages and disadvantages. To enhance specificity and robustness, a combination of the two might be beneficial, particularly when analyzing aged or degraded samples. The primary objective of the study was to design and validate a combined multiplex assay for the accurate and robust BFI identification in sexual assault investigations.

Material and Methods: We designed an RNA multiplex assay that combines mRNA and miRNA biomarkers to detect five relevant body fluids: peripheral blood, semen, saliva, vaginal fluid, and menstrual blood. The assay is compatible with endpoint PCR and capillary electrophoresis and can be easily integrated into the routine workflow of the laboratory, while co-extracting DNA. The current 19-plex assay comprises a set of fifteen mRNA and three miRNA markers, as well as a housekeeping gene. The assay also includes three re-designed primer pairs and a newly identified vaginal fluid marker, with improved discrimination power. The m/miRNA multiplex was validated with respect to specificity, sensibility and repeatability.

Results and Discussion: Based on our validation, the multiplex assay show acceptable specificity, sensitivity and repeatability. However, improvements are necessary, particularly in addressing cross-reactivity between body fluids and minimizing the generation of unspecific products and primer dimers when incorporating the miRNAs. However, all analyzed body fluid mixtures were distinctly identifiable. In addition, DNA profiles were of adequate quality, demonstrating effective co-extraction of both nucleic acids.

Conclusion: A combined RNA/DNA co-extraction protocol has been successfully developed, including a novel biomarker for improved vaginal fluid detection. The next phase involves incorporating the possibility of differential extraction to the DNA/RNA co-extraction. The unique RNA workflow will then be compared to standard techniques in a sexual assault study. Finally, the optimized assay aims to be integrated into the sexual assault case workflow, allowing the simultaneous revelation of valuable DNA and RNA information.

Samstag, 01.07.2023

09.00 – 09.20 Uhr

8 Farben für die STR-Analyse – Nie mehr Teilprofile?!

Burkhard Loffeld

Promega GmbH Walldorf

Obwohl Hersteller 6-Farb-STR-Multiplexe in den letzten Jahren neu angeboten haben, um zusätzliche STR-Loci unterzubringen, wurde klar, dass die Multiplex-Systeme nur begrenzten Platz für weitere Loci boten und dass jede weitere Erweiterung von Loci aufgrund des begrenzten Platzes in den einzelnen Kanälen nicht ideal sein würde. Die Verlagerung größerer Marker in zwei zusätzlichen Farbstoffkanäle ermöglicht verbesserte und eindeutig auswertbare STR-Analysen. So liegt es auf der Hand, dass durch das Hinzufügen von noch mehr Loci in einem Kit mehr Informationen aus der Probe herausgeholt werden kann. Gleichzeitig erlauben die 8 Farben mehr Mini-STRs, die bei degradierten Proben bessere Ergebnisse liefern können.

Die Einbeziehung von Y-STR-Loci in ein und derselben STR-Multiplex-Reaktion erhöht die Menge an genetischer Information, die mit einer einzigen Amplifikation gewonnen wird. Dies kann wertvolle Daten für die Suche nach Familienangehörigen liefern oder bei der Analyse von Beweisen für sexuelle Übergriffe helfen, indem sie die Anzahl der männlichen Beteiligten in Mischproben besser zu bestimmen hilft.

Das neue 8-Farbstoff-PowerPlex®-System 35 GY bietet die Möglichkeit der Co-Amplifikation von 10 Y-STRs und 20 CODIS-Kernloci sowie Amelogenin und DYS391 zur Geschlechtsbestimmung. Penta D, Penta E und SE33 sind ebenfalls enthalten, um die Unterscheidung auszubauen und die Suche in Datenbanken zu begünstigen, die Profile mit diesen Loci umfassen. Mit den zwei zusätzlichen Farben für die Erkennung gibt es insgesamt 15 autosomale Loci, die kleiner als 250bp sind, was die Analyse schwieriger Proben erleichtert. Daneben wurde das Layout so gewählt, dass kleinere Amplikongrößen für diese besonders informativen Loci möglich sind: SE33, Penta E und D2S1338.

Für Europa wurde speziell mit dem PowerPlex®-System 18E ein weiteres 8-Farbstoff basiertes STR-System entwickelt. Dieses System enthält alle bekannten European Standard Set (ESS) STR-Loci plus DYS391. Dabei sind alle dort beinhaltenden autosomalen Marker als mini-STRs zu bezeichnen. Lediglich SE33 und FGA erreichen knapp die 300bp-Grenze. Somit ist die Auswertung anspruchsvoller und degradierte Fallproben mit einem vollständigen STR-Profil in Spurenlaboren viel wahrscheinlicher.

So kommen stark degradierte Proben häufig bei Vermisstenfällen, forensischer Fallarbeit und Massenkatastrophen vor. Verschiedene Umweltbedingungen können zu einer starken Degradierung menschlicher DNA-Proben führen, die oft unvollständige oder gar keine STR-Profile ergeben, da größere Loci oft „ausfallen“. Die Einbeziehung von mehr Loci als Mini-STRs im PowerPlex® 35GY und 18E System macht diese zu einer idealen Option für die Bearbeitung von Cold-Case-Proben sowie neueren, schwierigeren Spurenproben.

Samstag, 01.07.2023

09.20 – 09.40 Uhr

Challenges of mixture deconvolution using DEPAArray™ technology

Janine Schulte¹, Amke Caliebe², Michael Marciano³, Eva Scheurer¹, Iris Schulz¹

¹ Institute of Forensic Medicine, University of Basel, Basel, Switzerland

² Institute of Medical Informatics and Statistics, Kiel University and
University-Hospital Schleswig-Holstein, Kiel, Germany

³ Forensic & National Security Sciences Institute, Syracuse University, New York, USA

Introduction: Routine cases often involve biological mixtures consisting of homogenous or in-homogenous components from multiple contributors and with different genetic contribution. One promising strategy in mixture deconvolution for single-cell STR profiling is the DEPAArray™ technology (Menarini Silicon Biosystems, Italy), enabling the separation of cell populations prior to genetic analysis. Overall, we aim to establish single-cell analysis by using DEPAArray™ Plus technique at the Institute of Forensic Medicine Basel and improve its applications for forensic purpose.

Material and Methods: Mock samples included different homogenous and heterogeneous biological mixtures along with single-source samples of three distinct cell types from several donors. Single-cells were identified and isolated using DEPAArray™ Plus, following the manufacturer's protocol with some modifications. Cells were amplified (NGM Detect PCR Amplification Kit, Thermo Fisher Scientific) on a 96-well Applied Biosystems Veriti™ Thermal Cycler (Thermo Fisher Scientific), followed by capillary electrophoresis (Applied Biosystems™ 3500xL Genetic Analyzer, Thermo Fisher Scientific). Profile interpretation followed international guidelines.

Results and Discussion: Our findings confirmed successful identification of different cell types, while successfully isolated single cells were correctly assigned to their respective donor(s). The current investigation utilized wet-lab experimentation with a large dataset to ascertain the minimum number of partial profiles necessary for generating a complete consensus profile. In addition, the feasibility of the consensus approach was evaluated in the absence of the respective reference profile, taking into account that increased stutter peaks were found as the main artefact in single-cell profiles. Further protocol optimizations for case-relevant questions were developed to discuss the technique's capabilities, as well as its limitations in adopting it to „routine“ forensic analyses.

Conclusion: Novel single-cell strategies could successfully remedy the limitations of forensic standard cell separation techniques. However, for reliable allele designation in single cells, the remarked increased amplification of stutter products outline the high demand for adapted interpretation guidelines (i.e., adjusted stutter filter values). Thus, more supportive effort should be conducted into bioinformatics, statistical assessments, and larger datasets in a comprehensive interpretation workflow in which single-cell profiles are interpreted individually and holistically.

Samstag, 01.07.2023

09.40 – 10.00 Uhr

Messerstich oder Nasenbluten – woher stammt das Blut am Tatort?

H. Konrad, J. Lawniczek, C. Bajramjan, L. Weber, T. Bajanowski, M. Poetsch

Institut für Rechtsmedizin, Universitätsklinikum Essen

Im Institut für Rechtsmedizin Essen wurde ein Workflow entwickelt, der anhand von Methylierungsanalysen spezifischer CpG-Stellen Nasensekret und Nasenblut identifiziert und von anderen Körperflüssigkeiten (Blut, Menstruationsblut, Speichel, Vaginalsekret und Sperma) differenziert.

Von initial 54 getesteten Markern zeigten zwei einen spezifischen Methylierungswert für Nasenproben. Bei der Verwendung eines Vortests kann die Aussagekraft des Workflows signifikant verbessert werden. Insgesamt bietet dieser Workflow eine vielversprechende Methode zur Identifizierung der Sekretart in der forensisch genetischen Routine.

Samstag, 01.07.2023

10.30 – 10.50 Uhr

Eignungsprüfung des Kits „Extracta DNA Prep for PCR“ des Herstellers Quantabio[®] für forensisch relevante humane Proben

Vanessa Groß^a, Dr. Kirsten Thelen^b, Dr. Angelika Lösch^b, Prof. Dr. Richard Jäger^a

^a Hochschule Bonn-Rhein-Sieg, Deutschland

^b ID-Labor GmbH, Deutschland

Zur Identifizierung einer Person kann ihr DNA-Profil verwendet werden. Die hierfür benötigte DNA kann aus verschiedensten Probenarten, wie Abrieben von Mundschleimhautzellen, Oberflächen und Objekten sowie aus Haaren oder Blut, isoliert werden. Zur schnellen und einfachen Isolation der DNA aus diesen Proben werden in der Routineanalytik fertige Kits verwendet. Jedoch lässt sich nicht jede Probenart mit jedem Kit zuverlässig analysieren. Daher müssen die Grenzen eines solchen Kits ausgetestet und die Eignung der entsprechenden Methoden geprüft und nachgewiesen werden. Im Rahmen dieser Arbeit wurde im Auftrag des Herstellers Quantabio[®] die Eignung des Kits „ExtractaTM DNA Prep for PCR - Tissue“ für forensisch relevante Probenarten ausgetestet. Zudem wurde basierend auf diesen Ergebnissen eine Validierung für die ID-Labor-GmbH in Wiesbaden durchgeführt. Hierzu wurde mit Hilfe dieses Kits DNA aus verschiedenen Probenarten humanen Ursprungs isoliert, sowie über eine nachfolgende Multiplex-PCR und Kapillarelektrophorese ein DNA-Profil erstellt. Dieses wurde auf Vollständigkeit überprüft und die allgemeinen Peakhöhen sowie die eines ausgewählten Locus bewertet. Zusätzlich wurde die Isolation mit Hilfe des validierten Kits „Extracta Plus DNA“ des Herstellers Quantabio[®] durchgeführt. Dies ermöglichte, für jede Probenart das geeignetere Kit festzustellen. Es wurde herausgefunden, dass das Kit „ExtractaTM DNA Prep for PCR – Tissue“ für die Extraktion von DNA aus Milchzähnen und in Formalin fixiertem, in Paraffin eingebettetem Gewebe geeignet ist. Für Vollblut sowie getrocknetes Blut ist das Kit „Extracta Plus DNA“ besser geeignet. Die Extraktion von DNA aus bewurzelten Haaren erzielt mit beiden Kits gute Ergebnisse.

Samstag, 01.07.2023

10.50 – 11.10 Uhr

Doppelt (analysiert) hält besser, aber wenn es nicht passt, passt es nicht

M. Pfeifer¹, J.-H. Modrow², N. von Wurmb-Schwark²

¹ Institut für Rechtsmedizin, Medizinische Fakultät, TU Dresden

² Forensische Genetik und Rechtsmedizin, Institut für Hämatopathologie, Hamburg

Im Rahmen einer Familienzusammenführung wurde das Labor der Rechtsmedizin Dresden für ein Abstammungsgutachten beauftragt. Dabei kam es bei vier von fünf Kindern zu einem Vaterschaftsausschluss. Beim fünften Kind konnten lediglich drei Ausschlüsse bei insgesamt 21 STR-Systemen gefunden werden, sodass eine Empfehlung in ein anderes Labor mit weiterführenden Analysen ausgesprochen wurde. Vier Jahre später erhielt das Institut für Forensische Genetik und Rechtsmedizin Hamburg die gleiche Anfrage mit den gleichen Beteiligten und bestätigte die Ausschlüsse. Aufgrund der Allelverteilung und der erhaltenen Ergebnisse kommt ein naher Verwandter (z.B. Bruder des Putativvaters) in Betracht. Die Ergebnisse werden dargestellt und diskutiert.

Samstag, 01.07.2023

11.10 – 11.30 Uhr

Next Generation Immunhämatologie:

Der Einsatz von Hochdurchsatz- und Long Read Sequenzierung zur Identifizierung neuer Blutgruppensysteme und Antigene

Peter Bugert, Gabi Rink, Katharina Kemp, Harald Klüter

Institut für Transfusionsmedizin und Immunologie, Universität Heidelberg,
Medizinische Fakultät Mannheim, DRK-Blutspendedienst Baden-Württemberg –
Hessen, Mannheim

Die Einführung der Hochdurchsatz-Sequenzierung (Massively Parallel Sequencing, MPS) und der sogenannten Third Generation Sequencing (TGS) oder Long Read Sequencing Technologien hat wesentlich zur Identifizierung neuer Blutgruppensysteme beigetragen. So wurden in den letzten Jahren 7 neue Blutgruppensysteme mit über 20 verschiedenen Antigenen identifiziert. Wir konnten durch den Einsatz von MPS eine Reihe von neuen Antigenen charakterisieren und bereits bekannten Blutgruppensystemen zuordnen. Mit Hilfe der TGS Technologien können sehr lange Einzelstrangsequenzen generiert werden. Damit lässt sich insbesondere die molekulare Struktur benachbarter homologer Gene und die cis/trans Konstellation von genetischen Merkmalen analysieren, auch als Haplotype Phasing bezeichnet. Diese Fragestellungen sind beispielsweise bei den Blutgruppensystemen RH und MNS von großer Bedeutung. Bei den homologen Genen RHD und RHCE sind bereits zahlreiche Hybridgene mit unterschiedlichen Phänotypen beschrieben. Ähnlich ist es bei den GYPA, GYPB und GYPE Genen, die das MNS Blutgruppensystem kodieren. Aktuell wenden wir TGS Technologien an, um die cis/trans Konstellation genetischer Merkmale im CR1 Gen (Knops Blutgruppensystem) zu untersuchen, die auf genomischer Ebene über 30.000 Basenpaare auseinanderliegen. Die TGS Technologien werden zukünftig zur Charakterisierung von Referenz-Haplotypen beitragen und damit die molekulare Blutgruppendiagnostik sicherer machen.

