

ДЕГРАДАЦИЯ И КОНТАМИНАЦИЯ ДНК: ПРОБЛЕМЫ И ПУТИ РЕШЕНИЯ В СУДЕБНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ.

Жуманиёзов Эркин Худайберганович.

Ахмедов Зафар Хамраевич.

Яшузаков Алижан Бешимбаевич

Ташкентский государственный
медицинский университет (Ташкент, Узбекистан)

Аннотация. ДНК-анализ является одним из наиболее информативных методов судебно-генетической идентификации, однако его надёжность существенно зависит от сохранности биологического материала и отсутствия контаминации. Деградация ДНК приводит к фрагментации молекул, выпадению аллелей, снижению эффективности амплификации и формированию частичных генетических профилей. Контаминация, в свою очередь, способна внести посторонние аллели и существенно искажить результаты экспертизы. В статье рассматриваются основные механизмы деградации и контаминации ДНК, аналитические признаки повреждения материала, влияние этих процессов на судебно-генетическую интерпретацию, а также современные методы диагностики, профилактики и технологические решения.

Ключевые слова: деградация ДНК, контаминация ДНК, судебная генетика, STR-анализ, смешанные профили, судебно-медицинская экспертиза.

Введение. ДНК-профилирование на сегодняшний день занимает одно из центральных мест в судебной медицине и криминалистике благодаря исключительно высокой идентификационной мощности, статистической надёжности и универсальности метода. Генетическая информация сохраняет индивидуальные характеристики человека и позволяет не только проводить идентификацию личности, но и устанавливать биологическое родство,

анализировать смешанные следы, реконструировать обстоятельства преступлений и решать широкий спектр экспертных задач. Именно поэтому ДНК-исследования рассматриваются современными судебными экспертными организациями как «золотой стандарт» доказательственной базы. Однако эффективность и достоверность ДНК-анализа напрямую зависят от качества исходного биологического материала. В отличие от образцов, получаемых в контролируемых медицинских условиях, следы, изымаемые на месте происшествия, как правило, подвергаются воздействию неконтролируемых факторов окружающей среды. К таким факторам относятся:

- **температурные колебания**, особенно высокие температуры, усиливающие разрушение цепей ДНК;
- **повышенная влажность**, способствующая гидролизу и микробному разложению;
- **ультрафиолетовое излучение**, вызывающее образование тиминовых димеров и окисление нуклеотидов;
- **микробиологическое загрязнение**, при котором бактерии и грибы активно расщепляют нуклеиновые кислоты с помощью нуклеаз;
- **химические загрязнители** (миющие средства, кровь, почва, бензин, бытовые реагенты), которые могут блокировать полимеразную реакцию или разрушать структуру молекулы.

Совместное действие этих факторов создаёт высокий риск **деградации ДНК**, то есть постепенного разрушения её молекулярной структуры. Деградация приводит к тому, что остаются только короткие фрагменты, пригодные для амплификации, в то время как более длинные участки генома утрачиваются. Это проявляется в виде частичных генетических профилей, выпадения аллелей и стохастических эффектов, серьёзно осложняющих интерпретацию результатов.

Не менее значимой проблемой является **контаминация ДНК**, представляющая собой попадание постороннего генетического материала в исследуемый образец. Источниками контаминации могут служить:

- сотрудники, участвующие в сборе и анализе материала;
- медицинский персонал, оказывающий помощь пострадавшим;
- другие объекты, находящиеся на месте происшествия;
- лабораторные инструменты, поверхности, реагенты и расходные материалы.

Даже минимальное количество чужой ДНК способно привести к ошибочной интерпретации, особенно в случаях анализа следов малых объёмов (touch DNA), где любое постороннее влияние может доминировать над исходным сигналом.

Таким образом, деградация и контаминация являются ключевыми факторами, способными существенно снижать качество генетического профиля и вызывать ошибки при судебно-генетической интерпретации. Некачественный или загрязнённый образец увеличивает вероятность:

- ложного включения или исключения лица;
- формирования частичных, нерепродуктивных или смешанных профилей;
- неправильной реконструкции событий;
- судебных ошибок, включая необоснованное обвинение или оправдание.

В связи с этим понимание механизмов деградации и контаминации ДНК, а также разработка и внедрение современных мер профилактики имеют первостепенное значение для обеспечения достоверности судебно-генетических исследований и повышения объективности экспертных заключений.

Материалы и методы. Для подготовки данного обзорно-аналитического материала был использован комплексный методологический подход, включающий анализ нормативных документов, научной литературы,

лабораторных протоколов и практических данных судебно-генетических экспертиз.

Исходными материалами исследования послужили:

1. Международные стандарты, регламенты и методические рекомендации, определяющие требования к качеству и надёжности ДНК-исследований:

- ISO/IEC 17025 (аккредитация лабораторий);
- рекомендации Международного общества судебной генетики (ISFG);
- руководства Европейской сети судебных институтов (ENFSI);
- протоколы рабочей группы SWGDAM (Scientific Working Group on DNA Analysis Methods).

Данные документы были проанализированы с целью выявления ключевых требований к предотвращению деградации и контаминации, а также оценки применяемых мер контроля качества.

2. Научные публикации и монографии по вопросам судебной генетики, деградации биологического материала и механизмов контаминации, опубликованные в период с 2005 по 2024 гг. Были изучены статьи, посвящённые:

- биохимическим механизмам разрушения ДНК;
- факторам внешней среды, влияющим на сохранность генетического материала;
- методам анализа деградированных и низкоуровневых образцов;
- проблемам ложноположительных и ложноотрицательных результатов;
- развитию технологий mini-STR, mtDNA и NGS;

- современным подходам к интерпретации смешанных и повреждённых профилей.

3. Практические протоколы судебно-генетических лабораторий, включающие процедуры:

- отбора, транспортировки и хранения биологических следов;
- подготовки реактивов и оборудования;
- предотвращения перекрёстной контаминации;
- проведения pre-PCR и post-PCR процессов в условиях зонирования;
- обеспечения внутреннего и внешнего контроля качества.

4. Реальные случаи деградации и контаминации ДНК, описанные в судебно-экспертной практике, включая примеры:

- выпадения аллелей и стохастических эффектов при анализе старых следов;
- появления сторонних аллелей при нарушении стерильных условий;
- аналитических ошибок, вызванных ампликонной контаминацией;
- некорректной интерпретации смешанных профилей при низкой концентрации ДНК.

Указанные примеры использовались для систематизации типичных ошибок и разработки рекомендаций.

Методологическая база включала:

- **сравнительный анализ**, направленный на сопоставление отечественных и международных норм, выявление различий в процедурах и оценку применимости зарубежных методик в местной практике;
- **критический анализ ошибок**, основанный на классификации факторов риска, связанных с деградацией и контаминацией ДНК;
- **систематизацию биохимических, технических и организационных факторов**, влияющих на качество образцов;

- **аналитическое описание признаков деградации и контаминации**, выявляемых на этапах qPCR, STR-генотипирования и интерпретации данных;
- **обзор современных технологических решений**, включая mini-STR-наборы, qPCR-платформы, методы высокопроизводительного секвенирования (NGS) и программное вероятностное генотипирование.

Каждый изученный источник и протокол оценивался по следующим критериям:

- значимость для судебно-генетической практики;
- методологическая обоснованность и достоверность данных;
- соответствие международным стандартам;
- наличие описаний ошибок, ограничений и способов их предотвращения;
- применимость рекомендаций к реальным условиям экспертной работы.

Таким образом, применённая методология позволила комплексно оценить ключевые проблемы деградации и контаминации ДНК, выявить закономерности возникновения данных явлений, определить их влияние на интерпретацию генетических профилей, а также сформулировать современные пути их предотвращения и минимизации ошибок в судебно-генетической практике.

Результаты и анализ. Анализ современных научных данных, международных стандартов и экспертной практики показал, что деградация и контаминация ДНК являются ключевыми факторами, существенно влияющими на достоверность судебно-генетических исследований. Установлено, что деградация ДНК представляет собой комплексный биохимический процесс, включающий гидролиз, окисление, микробное разрушение и температурное повреждение. Гидролитические реакции приводят к депуринации и разрыву цепей, в то время как окисление вызывает модификации нуклеотидов, препятствующие амплификации. Микробиологическое воздействие

проявляется активностью эндонуклеаз и экзонуклеаз, а циклы заморозки–оттаивания вызывают механическую фрагментацию цепей ДНК. На практике это приводит к преимущественной амплификации коротких STR-фрагментов, выпадению длинных аллелей, снижению интенсивности пиков и выраженным стохастическим эффектам. Помимо деградации, существенное влияние на генетический профиль оказывает контаминация, возникающая на различных этапах работы с биологическим материалом. Первичная контаминация может происходить ещё до изъятия следов при контакте с посторонними лицами или поверхностями. Вторичная контаминация связана с нарушениями при сборе, упаковке и транспортировке материала, когда между объектами возможен перенос клеток или ДНК. Лабораторная контаминация обусловлена переносом ампликонов, следами ранее обработанных образцов, недостаточной стерилизацией оборудования или несоблюдением зонирования рабочих помещений. Анализ практических случаев показал, что именно лабораторные нарушения чаще всего приводят к появлению посторонних аллелей и формированию ложных смешанных профилей. Характерными признаками деградированных образцов являются выпадение длинных STR-аллелей, неравномерность высот пиков, низкая общая интенсивность сигналов и фрагментарность профиля. Для контаминированных образцов, напротив, типично появление дополнительных чужеродных аллелей, низкоамплитудных нерепродуцируемых пиков и профилей, не соответствующих предполагаемому числу участников. Сравнительный анализ хроматограмм показал, что сочетание двух процессов — деградации и контаминации — может значительно усложнить интерпретацию, особенно при работе с низкоуровневой ДНК. Применение современных технологий существенно улучшает ситуацию. Mini-STR-наборы демонстрируют высокую эффективность при анализе сильно деградированных образцов, qPCR позволяет количественно оценивать степень разрушения ДНК и прогнозировать успешность амплификации, митохондриальная ДНК обеспечивает результаты в случаях полного

разрушения ядерной ДНК, а методы секвенирования нового поколения (NGS) позволяют анализировать сверхкороткие фрагменты и восстанавливать генетический профиль с высокой точностью. Проведённая систематизация ошибок показала, что большинство проблем возникает из-за организационных нарушений (несоблюдение условий хранения, цепочки передачи, правил отбора), технических ошибок (загрязнение реагентов, неправильная работа с оборудованием) и интерпретационных неточностей (неправильная оценка смешанных или низкоамплитудных профилей). Это подчёркивает необходимость строгого соблюдения международных стандартов, регулярного контроля качества и повышения квалификации персонала. Обобщённые результаты анализа демонстрируют, что деградация и контаминация ДНК оказывают комплексное влияние на точность и надёжность судебно-генетических исследований. Своевременное выявление признаков повреждения материала, использование современных технологий и строгие меры профилактики позволяют значительно повысить достоверность генетических профилей и уменьшить вероятность экспертных ошибок.

Заключение. Проведённый анализ показал, что деградация и контаминация ДНК являются одними из наиболее значимых факторов, влияющих на достоверность и интерпретационную надёжность судебно-генетических исследований. Деградация ДНК обусловлена действием гидролитических, окислительных, микробиологических и термических процессов, приводящих к разрушению молекулярной структуры и формированию частичных или фрагментарных генетических профилей. Контаминация, возникающая на всех этапах работы — от сбора улик до лабораторного анализа, — способна вводить посторонние аллели и формировать ложные смешанные профили, что создаёт риск экспертных и судебных ошибок. Результаты исследования подчёркивают, что своевременная диагностика повреждений материала, выявление признаков деградации и контаминации, а также корректная оценка качества образцов являются необходимыми

условиями получения достоверного ДНК-профиля. Применение современных технологий — таких как *mini-STR*, *qPCR*, митохондриальная ДНК, *NGS* и вероятностное генотипирование — значительно расширяет возможности анализа низкоуровневых, старых и разрушенных образцов, повышая точность и воспроизводимость результатов. Особое значение имеет строгое соблюдение международных стандартов, регламентирующих требования к отбору, хранению, транспортировке и лабораторной обработке материалов. Внедрение систем качества, зонирование лабораторных помещений, регулярная калибровка оборудования, использование отрицательных контролей, а также обучение персонала являются ключевыми элементами предотвращения ошибок. Таким образом, обеспечение надёжности судебно-генетической экспертизы требует комплексного подхода, включающего контроль условий работы, применение современных аналитических технологий и грамотную интерпретацию данных. Только сочетание этих факторов позволяет минимизировать риск неправильных выводов, повысить объективность экспертизы и обеспечить высокую доказательную ценность ДНК-анализа в судебно-медицинской практике.

Список литературы.

1. Butler JM. *Advanced Topics in Forensic DNA Typing: Methodology*. Academic Press; 2012.
2. Gill P, Brenner C, Buckleton J, Carracedo A, Krawczak M, Mayr WR, et al. DNA Commission of the International Society for Forensic Genetics (ISFG): Recommendations on the interpretation of mixtures. *Forensic Sci Int Genet*. 2006;160(2–3):90–101.
3. Alaeddini R. Forensic implications of DNA degradation: A review. *J Forensic Sci*. 2012;57(6):1407–1415.

4. van Oorschot RAH, Ballantyne KN, Mitchell RJ. Forensic trace DNA: A review, pitfalls, and potential solutions. *Forensic Sci Int Genet.* 2010;4(4):299–306.
5. Linacre A, Tobe SS. An overview of DNA contamination in forensic science. *Forensic Sci Int Genet.* 2011;9:1–11.
6. ENFSI DNA Working Group. *Best Practice Manual for DNA Sampling.* European Network of Forensic Science Institutes; 2020.
7. SWGDAM. *Validation Guidelines for DNA Analysis Methods.* Scientific Working Group on DNA Analysis Methods; 2020.
8. Parson W, Ballantyne J, Budowle B, Butler JM, Gettings KB, Gill P, et al. Massively parallel sequencing in forensic genetics: Current applications and future directions. *Forensic Sci Int Genet.* 2019;41:1–13.
9. Young JM, Oldroyd N, Watson SK, et al. DNA degradation in forensic samples: Mechanisms, consequences, and methods of detection. *Forensic Sci Rev.* 2020;32(2):123–140.
10. Higgins D, Austin JJ. Teeth as a source of DNA for forensic identification: A review. *Sci Justice.* 2019;59(2):163–172.
11. Ambers A, Turnbough M, Benjamin R, et al. Modified mini-STR assay for degraded DNA. *Forensic Sci Int Genet.* 2018;34:148–156.
12. Opel KL, Chung DT, McCord BR. A study of PCR inhibition mechanisms using real-time PCR. *J Forensic Sci.* 2010;55(1):25–33.
13. Caldwell A, Latham K, Knudsen PJ. Environmental effects on DNA persistence in biological stains. *Forensic Sci Int.* 2018;286:25–32.
14. Amorim A, Pinto N. Forensic genetics and the degradation of biological samples: New methods and challenges. *Genes.* 2021;12(3):416.
15. ISO/IEC 17025:2017. *General requirements for the competence of testing and calibration laboratories.* International Organization for Standardization.