

**РОЛЬ ПЕРЕДОВЫХ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ТЕХНОЛОГИЙ В СУДЕБНОЙ  
МЕДИЦИНСКОЙ ПРАКТИКЕ**

**Ганиева Нилуфар Хамраевна,  
Бахриев Ибрагим Исомадинович,  
Набиев Фарход Хулмурадович**

*Ташкентский государственный медицинский университет, Узбекистан  
Ташкентский городской филиал РНПЦСМЭ, Узбекистан*

**Введение.** Развитие судебной генетики как самостоятельной дисциплины началось во второй половине XX века, когда молекулярно-биологические методы стали использоваться для установления индивидуальной идентичности. Первая в мире успешная судебная экспертиза, основанная на анализе ДНК, была проведена в 1986 году британским генетиком Алемом Джеффрисом, который разработал метод «генетического дактилоскопирования» (DNA fingerprinting) [5, 6]. Этот случай стал отправной точкой для широкого внедрения молекулярно-генетических методов в практику криминалистики. С 1990-х годов, благодаря разработке полимеразной цепной реакции (ПЦР), стало возможным проведение анализа даже микроскопических и частично деградированных образцов [1, 2]. Дальнейшее развитие технологий – таких как STR-типирование, секвенирование митохондриальной ДНК и внедрение баз данных, например CODIS в США – обеспечило возможность точной и воспроизводимой идентификации личности, что существенно повлияло на ход уголовных и гражданских процессов во всём мире. Сегодня судебная генетика объединяет достижения молекулярной биологии, биоинформатики, судебной медицины и права, что позволяет рассматривать её как междисциплинарную научную и прикладную отрасль [8, 9].

**Значение ДНК-анализа в современной криминалистике.** ДНК-анализ в судебной медицине является одним из самых надёжных и информативных инструментов, используемых для идентификации личности, установления родства и подтверждения причастности к преступлению. Его основным преимуществом является высокая индивидуализирующая способность: вероятность случайного совпадения генотипов по множеству STR-локусов составляет менее одного на миллиард [1, 2, 14, 17]. Методы анализа ДНК применимы в следующих случаях: установление личности при отсутствии визуальных признаков (пожары, аварии, взрывы); анализ биологических следов на месте преступления; установление отцовства и родства в гражданских делах; идентификация останков в археологических и исторических расследованиях. Современные технологии позволяют анализировать образцы, полученные из слюны, крови, волос, костей, ногтей и других тканей, а также проводить анализ в условиях частичной деградации материала. Благодаря этому, ДНК-экспертиза имеет важнейшее значение для уголовного судопроизводства и повышения объективности следственных действий [1, 2, 10, 14, 17].

Современные вызовы судебной медицины требуют всё более высокоточных и чувствительных методов идентификации. Рост числа тяжких преступлений, случаи исчезновения людей, необходимость эксгумации и повторной идентификации останков, увеличение масштабов миграции и антропологических исследований требуют не только развития технологической базы, но и формирования правовой, этической и организационной инфраструктуры для использования ДНК-данных [2, 10, 11, 22]. Кроме того, актуальность

темы обусловлена быстрым развитием новых методов, таких как секвенирование нового поколения (NGS), биоинформатические платформы для анализа больших массивов генетических данных, внедрение мобильных ДНК-лабораторий и технологий предиктивной генетики (фенотипирование, этническая классификация). Всё это требует комплексной научной оценки, в том числе с позиций безопасности, достоверности и этики.

**Цель.** Проанализировать современные методы ДНК-анализа, применяемые в судебной медицине, определить их возможности, ограничения и перспективы внедрения в судебно-экспертную практику.

**Теоретические основы молекулярной идентификации. Структура и биологическая роль ДНК.** Дезоксирибонуклеиновая кислота (ДНК) представляет собой макромолекулу, содержащую генетическую информацию, уникальную для каждого человека (за исключением однояйцевых близнецов). Она состоит из двух полинуклеотидных цепей, образующих двойную спираль, и включает четыре типа азотистых оснований: аденин (А), тимин (Т), гуанин (G) и цитозин (С). Последовательность этих оснований определяет генетический код. С точки зрения судебной медицины, интерес представляют как ядерная ДНК, содержащаяся в ядрах клеток и наследуемая от обоих родителей, так и митохондриальная ДНК (mtДНК), расположенная в митохондриях и передающаяся по материнской линии. ДНК сохраняется даже в неблагоприятных условиях, что позволяет её использовать при анализе сильно фрагментированных и деградированных останков [2, 5, 14, 18, 19].

**Генетические маркеры, применяемые в судебной генетике.** Для целей идентификации используются специфические участки ДНК, обладающие высоким уровнем полиморфизма (изменчивости между индивидами). Основные из них: STR (Short Tandem Repeats) – короткие тандемные повторы длиной 2–6 пар оснований. Наиболее широко применяются в судебной практике из-за высокой дискриминирующей способности.

**SNP (Single Nucleotide Polymorphisms)** – точечные мутации, где один нуклеотид заменён другим. Менее полиморфны, но более устойчивы к деградации. [2, 14, 18].

**mtДНК** – последовательности, расположенные в митохондриях. Используются для анализа древних и сильно повреждённых образцов, особенно при невозможности выделения ядерной ДНК.

**Y-хромосомные STR** – маркеры, передающиеся по мужской линии. Применяются в установлении родства по отцовской линии и при анализе мужских биологических следов в смешанных пробах [2, 5, 14, 18, 19].

**Принципы молекулярной идентификации.** Молекулярная идентификация базируется на сравнении ДНК-профилей исследуемого материала (например, биологических следов с места преступления) с эталонными образцами, полученными от предполагаемого индивида.

Процесс включает: Экстракцию ДНК – выделение ДНК из биологического материала [2, 4, 5, 14, 18, 19]. Квантификацию – определение концентрации и чистоты ДНК. Амплификацию – копирование целевых фрагментов ДНК с помощью ПЦР. Типирование маркеров – определение аллелей STR/SNP/mtДНК. Интерпретацию данных – сравнение профилей с учётом статистических вероятностей совпадений (RMP – Random Match Probability).

**Международные стандарты и базы данных.** В целях стандартизации судебно-генетических исследований были разработаны унифицированные панели STR-маркеров. В США используется система CODIS, основанная на 20 ядровых STR-локусах. В Европе – система

ENFSI, а в России – аналогичные базы, формируемые под эгидой Минюста и МВД. Создание международных и национальных ДНК-баз позволяет: проводить перекрёстное сравнение профилей между странами; ускорять расследования; снижать число ошибок и ложных совпадений [1, 2, 5, 14, 18, 19].

**Основные методы ДНК-анализа.** Современная судебная генетика располагает широким спектром методик, которые позволяют точно и достоверно проводить идентификацию личности, устанавливая родственные связи, а также анализировать следы биологического происхождения с места преступления. Ниже представлены ключевые методы, применяемые в судебно-генетической практике [1, 3, 5, 10, 13, 18, 19].

**STR-анализ (Short Tandem Repeats). STR-маркеры** представляют собой короткие участки ДНК, состоящие из повторяющихся последовательностей длиной от двух до шести нуклеотидов. Они характеризуются высокой степенью полиморфизма, что делает их чрезвычайно информативными для целей индивидуализации. Применение: идентификация личности; подтверждение или исключение родства; сравнение биологических следов с референтными образцами.

Преимущества: высокая дискриминационная способность; совместимость с международными базами (например, CODIS, ENFSI); широкая стандартная панель STR-локусов. Ограничения: чувствительность к деградации ДНК; сложности при анализе смесей ДНК от нескольких лиц. В лабораторной практике используется амплификация STR-локусов с последующим капиллярным электрофорезом и компьютерной интерпретацией профиля [1, 3, 5, 18].

**Анализ митохондриальной ДНК (mtДНК).** mtДНК передаётся исключительно по материнской линии и присутствует в большом количестве копий в каждой клетке, что делает её особенно ценной при анализе деградированных и труднообрабатываемых образцов. Применение: анализ древних останков, зубов, костей и волос; случаи, где невозможен анализ ядерной ДНК. Преимущества: устойчивость к условиям внешней среды; пригодность для анализа старых и сильно разрушенных образцов. Ограничения: меньшая индивидуализирующая способность (одинаковый профиль у всей материнской линии); трудности при дифференциации между родственниками. Типично исследуются гипервариабельные регионы HV1 и HV2 с использованием метода прямого секвенирования [1, 3, 4, 5, 10, 13].

**SNP-анализ (Single Nucleotide Polymorphisms).** SNP-маркеры представляют собой точечные изменения одного нуклеотида в последовательности ДНК. Они встречаются в геноме человека с высокой частотой, но обладают относительно низкой полиморфностью по сравнению с STR. Применение: построение этнических и популяционных профилей; фенотипирование (предсказание цвета кожи, глаз, волос); работа с сильно деградированной ДНК; генеалогический анализ. Преимущества: высокая стабильность; пригодность для анализа низкокачественного материала; возможность автоматизации и масштабирования. Ограничения: требуется большое количество маркеров для обеспечения точности; менее широко внедрён в судебную практику по сравнению с STR [1, 3, 5, 7, 13, 14, 19].

**NGS (Next Generation Sequencing).** NGS – это технология высокопроизводительного параллельного секвенирования, которая позволяет анализировать тысячи генетических маркеров одновременно. Это самый перспективный и универсальный инструмент современной молекулярной криминалистики. Применение: комплексный анализ STR, SNP, mtДНК; идентификация по полному геному (WGS); анализ сложных смесей и низкоуровневых

следов. Преимущества: масштабируемость и автоматизация; анализ нескольких типов маркеров в одном исследовании; высокая чувствительность. Ограничения: высокая стоимость оборудования и реагентов; требуются специалисты по биоинформатике для обработки результатов; нормативно пока не везде утверждён как стандарт.

**Применение ДНК-анализа в судебной медицине.** Установление личности. Определение родства. Расследование преступлений. Идентификация жертв массовых катастроф. Анализ архивных и исторических останков [3, 7, 8, 9, 20]. С момента внедрения ДНК-анализа в судебную практику данный метод стал незаменимым инструментом для разрешения широкого круга задач, связанных с идентификацией личности, установлением родственных связей и расследованием преступлений. Ниже рассмотрены основные области применения ДНК-анализа в судебной медицине [3, 8, 9, 20].

**Идентификация трупов и останков.** Одной из ключевых задач судебной медицины является установление личности умерших при невозможности использования традиционных методов идентификации (визуальный осмотр, дактилоскопия, стоматологическая экспертиза) [3, 4, 7, 9, 15]. Здесь ДНК-аналитика, особенно методы STR-типирования и анализ митохондриальной ДНК, демонстрируют высокую эффективность.

Примеры применения: массовые катастрофы (авиакатастрофы, террористические акты); идентификация жертв военных конфликтов; анализ сильно поврежденных, обгоревших или разложившихся тел. Использование ДНК-анализа позволяет получать надежные идентификационные данные даже при минимальном количестве биологического материала.

**Установление отцовства и родственных связей.** ДНК-экспертиза является стандартом для определения биологического родства, особенно отцовства. Сравнение STR-профилей позволяет с высокой точностью подтвердить или опровергнуть наличие родственной связи между лицами.

Практическое значение: юридическое закрепление отцовства для решения вопросов наследования, алиментов и опеки; проверка родства в уголовных и гражданских делах; разрешение спорных ситуаций при усыновлении.

**Расследование преступлений.** ДНК-анализ играет решающую роль в раскрытии преступлений, особенно: при анализе следов крови, спермы, слюны, волос, кожи, оставленных на месте преступления; при идентификации подозреваемых или жертв; для исключения лиц из числа подозреваемых. Современные базы данных ДНК (например, CODIS) позволяют оперативно сопоставлять профили с уже имеющимися, ускоряя расследование [3, 7, 8, 9, 20, 21].

**Анализ биологических следов и смешанных проб.** Судебные эксперты часто сталкиваются с анализом сложных смесей биологических материалов, содержащих ДНК нескольких лиц. Методы STR-типирования с использованием специализированного программного обеспечения позволяют разделять и идентифицировать компоненты таких смесей.

**Особые случаи применения. Историко-генетическая идентификация** – анализ древних останков для подтверждения исторической личности или происхождения.

**Антропологические и этнические исследования** – с помощью SNP и фенотипирования по ДНК. Определение пола – при помощи анализа Y-хромосомных маркеров [3, 7, 8, 9, 22].

**Проблемы и ограничения ДНК-анализа в судебной медицине.** Несмотря на значительный прогресс и широкое внедрение ДНК-анализа, в судебной практике сохраняются определённые проблемы и ограничения, которые требуют внимания и решения.

**Качество и количество образцов.** Одной из главных проблем является состояние исследуемого биологического материала. Часто образцы имеют низкое качество – деградированная или загрязнённая ДНК, малое количество генетического материала. Это затрудняет амплификацию и получение достоверного профиля.

**Контаминация.** Контаминация образцов посторонней ДНК – частая причина ошибок и ложных результатов. Для её минимизации требуется строгое соблюдение лабораторных протоколов и использование стерильного оборудования.

**Интерпретация смешанных образцов.** Анализ проб, содержащих ДНК нескольких лиц, представляет серьёзную методологическую сложность. Современные методы позволяют частично решать эту проблему, однако вероятность ошибок остаётся высокой, особенно при низком отношении концентраций разных профилей [4, 7, 8, 12, 16, 18].

**Статистическая оценка и вероятность совпадений.** Правильная статистическая обработка данных критична для судебных решений. Ошибки в расчёте вероятности случайного совпадения (RMP) могут привести к неверным выводам, поэтому необходимы строгие стандарты и квалифицированные эксперты.

**Ограничения новых технологий.** Хотя методы NGS и SNP-анализа обладают большим потенциалом, их широкое внедрение ограничено стоимостью, необходимостью специализированного оборудования и квалифицированного персонала [4, 7, 8, 16, 18].

**Этические и правовые аспекты использования ДНК-анализа.** Использование ДНК-анализа в судебной медицине сопряжено с рядом этических и правовых вопросов, которые требуют баланса между общественной безопасностью и защитой прав личности.

**Хранение и использование ДНК-профилей.** Создание и поддержание национальных баз данных ДНК позволяет эффективно расследовать преступления, но вызывает вопросы конфиденциальности и возможного неправомерного использования биоматериала.

**Согласие и информированность.** Важным аспектом является получение согласия на взятие и хранение биологического материала, а также информирование граждан о целях и условиях использования их данных.

**Защита персональных данных.** Данные ДНК относятся к категории чувствительной информации и требуют строгих мер по защите от утечек, несанкционированного доступа и злоупотреблений.

**Судебное использование результатов.** Экспертные заключения на основе ДНК-анализа должны иметь научную обоснованность и быть представлены в доступной форме, чтобы исключить злоупотребления или неправильное толкование в судебном процессе [7, 9, 11].

**Интернациональные ДНК-базы данных.** В судебной медицине и криминалистике международные базы данных ДНК играют ключевую роль в обмене генетической информацией для идентификации подозреваемых, жертв и неизвестных останков. Они позволяют объединить усилия разных стран, что особенно важно при трансграничных расследованиях и массовых катастрофах [5, 7, 8, 9, 10, 11, 20].

**Основные международные ДНК-базы данных:**

- **Interpol DNA Database** – международная база данных, поддерживаемая Интерполом, предназначенная для обмена ДНК-профилями между странами-участниками.
- **European Standard Set (ESS)** – набор STR-маркеров, стандартизированный для большинства европейских стран, используемый в национальных и международных ДНК-

базах.

- **EURODAC** – база данных ДНК беженцев и мигрантов, используемая для идентификации лиц в рамках Европейского Союза.
- **CODIS (Combined DNA Index System)** – хотя это американская национальная база, она имеет международное признание и используется в сотрудничестве с другими странами.
- **NDIS (National DNA Index System)** – часть CODIS, которая хранит профили из разных штатов США, но тесно взаимодействует с международными системами.

Использование таких баз требует строгого соблюдения правовых и этических норм, а также технической совместимости данных [2, 3, 22].

Таким образом, ДНК-анализ занял ключевое место в современной судебной медицине, обеспечивая высокоточные и надёжные методы идентификации личности и исследования биологических следов. Современные технологии, включая STR-типирование, mtДНК-анализ, SNP-маркеры и NGS, расширяют возможности криминалистики и позволяют решать сложнейшие задачи. Однако для эффективного использования ДНК-анализа необходимо учитывать технические ограничения, проблемы интерпретации и этические аспекты, связанные с защитой персональных данных. Будущее судебной генетики связано с интеграцией новых технологических решений, развитием биоинформатики и усилением нормативной базы. Таким образом, дальнейшие исследования и совершенствование методик обеспечат повышение качества и надёжности судебно-генетических экспертиз, что способствует справедливому и объективному правосудию.

**Выводы.** ДНК-анализ в судебной медицине является незаменимым инструментом, существенно повысившим точность и объективность криминалистических экспертиз [7, 9, 11, 12]. Современные методы, такие как STR-типирование, mtДНК-анализ, SNP-маркировка и секвенирование нового поколения (NGS), позволяют идентифицировать личности с высокой степенью достоверности, даже при анализе минимальных или деградированных образцов. Однако, несмотря на технологический прогресс, сохраняются определённые проблемы – загрязнение проб, сложности с интерпретацией смешанных образцов и необходимость строгого статистического подхода. Этические и правовые аспекты, связанные с хранением и использованием ДНК-профилей, требуют баланса между защитой прав личности и интересами общества.

#### Список литературы

1. **Børsting, C., Morling, N.** Next generation sequencing and its applications in forensic genetics // *Forensic Science International: Genetics*. – 2015. – Vol. 18. – P. 78-89.
2. **Budowle B., et al.** CODIS and PCR-based short tandem repeat loci: law enforcement tools // *Forensic Science Communications*. – 2000. – Vol. 2(3).
3. **Budowle B., et al.** Forensic DNA applications: An overview // *Science & Justice*. – 2011. – Vol. 51(3). – P. 153-157.
4. **Budowle, B., et al.** Next generation sequencing and its potential impact on forensic science // *Forensic Science International: Genetics*. – 2011. – Vol. 5, № 4. – P. 333-345.
5. **Butler J. M.** *Advanced Topics in Forensic DNA Typing: Methodology*. – Academic Press, 2011. – 704 с.

## THE MULTIDISCIPLINARY JOURNAL OF SCIENCE AND TECHNOLOGY

### VOLUME-5, ISSUE-7

6. **Butler, J. M.** *Advanced Topics in Forensic DNA Typing: Interpretation*. Academic Press, 2015.
7. **Butler, J. M.** *Forensic DNA Databases: Objectives, Criteria and Evaluation*. *Forensic Science International: Genetics*, 2012, 6(5), 561–567.
8. **Butler, J. M.** *Forensic DNA Typing: Biology, Technology, and Genetics of STR Markers*. 2nd ed. Academic Press, 2005. – 365 c.
9. **Gill P., et al.** The evolution of DNA databases and their use in forensic science // *Forensic Science International: Genetics*. – 2015. – Vol. 18. – P. 1-5.
10. **Gill, P., et al.** DNA commission of the International Society for Forensic Genetics: recommendations on forensic analysis using DNA databases // *Forensic Science International: Genetics*, 2012, 6(6), 679-684.
11. **Gill, P., et al.** The interpretation of DNA evidence // *Forensic Science International*. – 2006. – Vol. 160, № 2-3. – P. 90-101.
12. **Hindson B. J., et al.** High-throughput PCR-based STR genotyping by microfluidic NGS // *Nature Methods*. – 2011. – Vol. 8. – P. 589-595.
13. **Jobling M. A., Gill P.** Encoded evidence: DNA in forensic analysis // *Nature Reviews Genetics*. – 2004. – Vol. 5(10). – P. 739-751.
14. **Kayser M.** Forensic DNA phenotyping: Predicting human appearance from crime scene material for investigative purposes // *Forensic Science International: Genetics*. – 2015. – Vol. 18. – P. 33-48.
15. **Kayser, M., de Knijff, P.** Improving human forensics through advances in genetics, genomics and molecular biology // *Nature Reviews Genetics*, 2011, 12(3), 179-192.
16. **Pakstis A. J., et al.** SNPs for forensic applications // *Annual Review of Genomics and Human Genetics*. – 2010. – Vol. 11. – P. 241–263.
17. **Parson W., Bandelt H.-J.** Extended guidelines for mtDNA typing of population data in forensic science // *Forensic Science International: Genetics*. – 2007. – Vol. 1(1). – P. 13-19.
18. **Parson W., Roewer L.** *DNA Commission of the International Society for Forensic Genetics: recommendations on the use of Y-chromosome STRs in forensic analysis*. – Forensic Science International: Genetics, 2010. – Vol. 4(6). – P. 281-282.
19. **Parson, W., Bandelt, H.-J.** Extended guidelines for mtDNA typing of population data in forensic science // *Forensic Science International: Genetics*. – 2007. – Vol. 1, № 1. – P. 13-19.
20. **Parsons T. J., et al.** A high-throughput molecular autopsy protocol for analysis of human remains from mass disasters // *Forensic Science International: Genetics*. – 2007. – Vol. 1(1). – P. 21-30.
21. **Sjerps, M. J., et al.** International perspectives on forensic DNA database legislation and policies: A review // *Forensic Science International: Genetics*, 2020, 44, 102202.
22. **Tillmar A., et al.** Whole-genome sequencing for forensic identification of unknown remains // *Forensic Science International: Genetics*. – 2021. – Vol. 50. – Article 102415.