

Andrea Susanne Röper
Dr. sc. hum.

Untersuchung mitochondrialer „Single Nucleotide Polymorphisms“ zum Zwecke der Identifizierung

Geboren am 11.10.1978 in Heilbronn
Diplom der Fachrichtung Biologie am 29.10.2003 an der Universität Heidelberg

Promotionsfach: Rechtsmedizin
Doktorvater: Prof. Dr. med. R. Mattern

Die in der forensischen Spurenuntersuchung eingesetzte Analyse genomischer DNA auf Basis von *Short Tandem Repeats* (STRs) ist aufgrund möglicher Degradation nicht immer erfolgreich. In diesen Fällen eignet sich die Untersuchung mitochondrialer DNA (mtDNA) zur Informationsgewinnung. Sie liegt in den Zellen in hoher Kopienzahl vor und ist durch ihre geringe Größe und ringförmige Struktur vor Degradation geschützt. Mit Hilfe der Polymerase-Kettenreaktion und anschließender Minisequenzierung werden 16 punktuelle Veränderungen der mtDNA-Sequenz, sogenannte *Single Nucleotide Polymorphisms* (SNPs) analysiert. Alle untersuchten SNPs stammen aus codierenden Regionen der mtDNA und lassen in ihrer spezifischen Kombination eine Einordnung der untersuchten Proben in Haplogruppen und Haplotypen zu.

Zunächst wurde eine Generationsstudie durchgeführt, in der die ausschließlich maternale Vererbung der mtDNA bestätigt werden konnte. Anschließend folgte ein Populations-Screening an 133 nicht verwandten Deutschen auf die Verteilung der SNPs innerhalb der untersuchten Population. Die untersuchten Proben konnten in acht Haplogruppen eingeordnet werden. Die größte Häufigkeit erzielte die Haplogruppe H, gefolgt von den Haplogruppen U und T. Am seltensten kam die Haplogruppe W vor. Diese Verteilung bestätigt die Ergebnisse anderer Studien, die an einer österreichischen und polnischen Population durchgeführt wurden.

Eine weitere Unterteilung der Haplogruppen ergab 22 Haplotypen, die Frequenzen von 0,75 % bis 26,32 % aufweisen. Der häufigste Haplotyp, der in 26,32 % der Fälle auftritt, zeigt keine Polymorphismen. Elf Haplotypen treten in den 133 analysierten Proben jeweils nur einmal auf und zeigen somit die geringste Häufigkeit von 0,75 %.

Die erhaltenen Haplotypen wurden in einem weiteren Schritt an einigen Fällen, bei denen die STR-Analyse kein Ergebnis lieferte, auf ihre forensische Anwendungsmöglichkeit getestet. Die SNP-Typisierung war bei diesen Proben meist erfolgreich. Mit ihrer Hilfe konnten zum Teil Personen als Verursacher bestimmter Spuren ausgeschlossen und somit entlastet werden. Die aus dieser Studie resultierenden Haplotyp-Frequenzen sind ein wichtiger Beitrag zur Erstellung von Datenbanken, die durch weitere Populationsstudien und eine Erhöhung der Anzahl der SNP-Systeme vergrößert werden müssen, um einen ausreichenden Informationsgehalt zur Individualisierung von Personen zu erreichen.