

**Univerzita Karlova  
Přírodovědecká fakulta**

Studijní program: Molekulární biologie a biochemie organismů



**Alena Bobková**

Testování příbuzenského vztahu v identifikační genetice  
The testing of familiar relationship in the identification genetics

Bakalářská práce

Vedoucí práce: RNDr. Daniel Vaněk, Ph.D.

Praha, 2024

**Prohlášení:**

Prohlašuji, že jsem závěrečnou práci zpracovala samostatně a že jsem uvedla všechny použité informační zdroje a literaturu. Tato práce ani její podstatná část nebyla předložena k získání jiného nebo stejného akademického titulu.

V Praze, 28.04.2024

Alena Bobková

## **Poděkování**

Tímto bych ráda poděkovala svému vedoucímu práce panu RNDr. Danielu Vaňkovi, Ph.D. za odborné vedení, velmi cenné rady, ochotu a čas, který mi věnoval během vypracování mé bakalářské práce. Dále bych chtěla poděkovat rodině, přátelům a všem, kteří mě během celého studia podporovali.

## **Abstrakt**

Tato bakalářská práce se zabývá testováním příbuzenského vztahu v identifikační genetice, což je disciplína umožňující genetickou identifikaci osob a určení genetické příbuznosti mezi nimi. Práce se zabývá širokým spektrem aplikací, od forenzní analýzy přes genealogické studie až po ochranu biodiverzity. Tento obor se rychle vyvíjí a nabírá na významu od 80. let 20. století, kdy byly položeny základy DNA fingerprintingu na základě objevu hypervariabilních minisatelitních oblastí v genomu. Cílem této práce je poskytnout ucelený přehled o metodách a technikách používaných pro genetickou identifikaci a příbuzenské testování. V rámci práce jsou rozebrány genetické markery, jako mikrosatelity (STR) nebo jednonukleotidové polymorfismy (SNP), které jsou základem pro stanovení genetických profilů. Dále jsou probrány statistické metody pro vyhodnocování genetické shody a metodologie pro určování pravděpodobnosti příbuzenského vztahu. Nakonec jsou představeny praktické aplikace identifikační genetiky, včetně jejího uplatnění v kriminalistice nebo při řešení genealogických otázek. Na závěr práce je diskutován potenciál a budoucí vývoj těchto technologií a jejich dopad na společnost. Tato práce tak přispívá k lepšímu pochopení významu a možností identifikační genetiky v moderní vědě.

## **Klíčová slova:**

Identifikační genetika, testování příbuzenských vztahů, genetická genealogie, STR, SNP, mtDNA, inbreeding, paternitní index

## **Abstract**

This bachelor's thesis analyses kinship testing in identification genetics, which is a discipline enabling the genetic identification of individuals and the determination of genetic relatedness between them. This thesis covers a wide range of applications from forensic analysis through genealogical studies to biodiversity conservation. This field has been rapidly growing and gaining on importance since the 1980s, when the foundations of DNA fingerprinting were laid based on the discovery of hypervariable minisatellite regions in the genome. This thesis aims to provide an overview of methods and techniques that are used for genetic identification and kinship testing. The thesis discusses genetic markers such as STRs or SNPs, which are the basis for genetic profiling, are discussed. In addition statistical methods for evaluating genetic match and methodologies for determining the probability of kinship are also discussed. Finally, practical applications of identification genetics are presented, including its use in forensic science or in case of solving genealogical questions. The potential and future development of the technologies and their impact on society is discussed at the end of the thesis. Thus, the thesis contributes to a better understanding of the importance and opportunities of identification genetics in modern science.

## **Key words:**

Identification genetics, kinship testing, genetic genealogy, STR, SNP, mtDNA, inbreeding, paternity index

# Obsah

<b>1</b>	<b>Úvod .....</b>	<b>1</b>
<b>2</b>	<b>Historický vývoj metod identifikační genetiky a jejich použití .....</b>	<b>2</b>
2.1.	Přechod od sérologie k molekulární genetice .....	2
2.2.	Sangerovo sekvenování .....	2
2.3.	Zlom v roce 1985 – RFLP .....	3
2.4.	Polymerázová řetězová reakce (PCR) .....	3
2.5.	Kapilární elektroforéza .....	4
2.6.	Masivní paralelní sekvenování .....	5
<b>3</b>	<b>Genetické markery a jejich použití.....</b>	<b>6</b>
3.1.	Charakteristika DNA markerů .....	6
3.2.	Typy DNA markerů v identifikační genetice .....	6
3.2.1.	VNTR .....	6
3.2.2.	STR .....	6
3.2.3.	SNP .....	7
3.2.4.	In-Del a In-Null .....	8
3.2.5.	mtDNA .....	8
3.2.5.1.	mtDNA a její využití pro druhovou identifikaci zvířecího materiálu .....	8
3.2.5.2.	Plastidová DNA a její využití pro druhovou identifikaci rostlin.....	8
<b>4</b>	<b>Příbuzenské vztahy a genetika .....</b>	<b>9</b>
4.1.	Příbuzenské vztahy.....	9
4.1.1.	Definice .....	9
4.1.2.	Biologická a formální příbuznost .....	9
4.1.3.	Přímá a vedlejší linie .....	9
4.1.4.	Stupeň příbuznosti a inbrední koeficient.....	9
4.1.4.1.	Inbrední koeficient $\theta$ .....	10
4.2.	Základní principy genetiky.....	10
4.2.1.	Základní genetické pojmy .....	10
4.2.2.	Mendelovy zákony .....	11
4.2.3.	Dědičnost .....	11
4.2.4.	Genetická variabilita .....	12
4.3.	Inbreeding .....	12
4.3.1.	Co je inbreeding a jak lze geneticky určit.....	12
4.3.2.	Důsledky inbreedingu .....	12
4.3.3.	Frekvence příbuzenských sňatků .....	12
4.4.	Dvojčata .....	13
4.4.1.	Monozygotní dvojčata .....	13
4.4.1.1.	Rozlišení monozygotních dvojčat .....	13
4.4.2.	Splynutá dvojčata (chiméry) .....	13
4.4.2.1.	Chimérismus u opic .....	14

<b>5</b>	<b>Genetická genealogie a online databáze .....</b>	<b>14</b>
5.1.	Definice genealogie a genetické genealogie .....	14
5.2.	Základní principy používané k odhadu příbuzenských vztahů .....	14
5.3.	Význam genetické genealogie v identifikační genetice .....	15
5.4.	Genealogické databáze a jejich využití.....	15
5.4.1.	Forenzní databáze.....	15
5.4.1.1.	CODIS.....	16
5.4.1.2.	Další forenzní databáze .....	16
<b>6</b>	<b>Statistické vyhodnocení shody .....</b>	<b>17</b>
6.1.	Statistické metody v identifikační genetice.....	17
6.1.1.	Přímá a nepřímá identifikace .....	17
6.1.2.	Alela shodná původem a alela shodná stavem.....	17
6.1.3.	Mutační rychlosti STR markerů.....	18
6.2.	Populační studie .....	18
6.2.1.	Hardy-Weinbergův princip.....	18
6.2.2.	Pravděpodobnostní poměr <i>LR</i> .....	18
6.2.2.1.	Paternitní index <i>PI</i> .....	19
6.3.	Pravděpodobnost <i>P</i> .....	19
6.3.1.	Šance <i>O</i> .....	19
6.3.2.	Pravděpodobnost náhodné shody <i>RMP</i> .....	20
6.3.3.	Random Man Not Excluded <i>RMNE</i> .....	20
6.4.	Bayesova věta.....	20
6.5.	Software pro analýzu genetických dat .....	21
<b>7</b>	<b>Aplikace identifikační genetiky v praxi.....</b>	<b>21</b>
7.1.	Forenzní identifikace .....	21
7.1.1.	Význam výsledků pro právní systém.....	21
7.1.2.	Příklady z kriminalistiky.....	22
7.1.2.1.	Identifikace Jacka Rozparovače .....	22
7.1.2.2.	Řešení případu Golden State Killer .....	22
7.1.3.	Využití při hromadných neštěstích .....	22
7.2.	Genealogický výzkum .....	22
7.2.1.	Testování paternity .....	22
7.2.2.	Příbuzenské vztahy a rodokmeny .....	23
7.3.	Identifikační genetika zvířat .....	23
7.3.1.	Identifikace druhů a plemen .....	23
7.3.2.	Využití v oblasti chovu .....	23
7.3.3.	Ochrana biodiverzity.....	23
7.4.	Identifikační genetika v archeologii.....	24
<b>8</b>	<b>Závěr.....</b>	<b>25</b>
<b>9</b>	<b>Seznam použité literatury .....</b>	<b>26</b>
<b>10</b>	<b>Přílohy.....</b>	<b>37</b>

# 1 Úvod

Identifikační genetiky představuje relativně mladý obor genetiky, který se zabývá použitím analýzy DNA pro různé účely. Hlavním cílem tohoto oboru je identifikace jednotlivců a jejich příbuzných v rámci forenzních a genealogických aplikací, ochrany biodiverzity, plemenitby nebo identifikace osob při hromadných neštěstích či archeologických nálezích.

Důležitým prvkem identifikační genetiky je testování příbuzenského vztahu. Jedná se o proces, který využívá znalostí o dědičnosti genetického materiálu a který nám umožňuje určit, jak si jsou dvě nebo více osob geneticky příbuzné. Vždy se porovnávají dvě vzájemně se vylučující hypotézy (například:  $H_p$  = otcem dítěte je domnělý otec a  $H_d$  = otcem dítěte je náhodný nepříbuzný muž) (Yang et al., 2021).

Identifikační genetiky se začala využívat v 80. letech 20. století, kdy byly vyvinuty první genetické metody pro určení příbuzenských vztahů. Klíčovým okamžikem pro identifikační genetiky byl objev hypervariabilních minisatelitních oblastí v lidském genomu (Jeffreys et al., 1985a). Tento objev byl základem pro vývoj DNA fingerprintingu, který umožnil jednoznačnou identifikaci osob na základě analýzy DNA. Sérologické metody, které se v té době používaly, dokázaly pouze určit krevní skupinu a podskupiny, ale neumožňovaly individuální identifikaci (Gaensslen, 1983). Testování příbuzenských vztahů se neustále vyvíjí a inovuje, což umožňuje stále přesnější a rychlejší analýzy DNA.

Cílem této bakalářské práce je podrobněji prozkoumat problematiku testování příbuzenských vztahů v identifikační genetice a přispět k lepšímu pochopení této oblasti zkoumání. V rámci práce budou kriticky hodnoceny metody analýzy DNA používané při testování příbuzenského vztahu v identifikační genetice. Práce se bude také zabývat teoretickými aspekty, jako jsou různé typy příbuzenských vztahů, dědičnost genetických znaků, genetické markery, statistické metody pro vyhodnocení genetické shody, genetická genealogie ale i praktickými aspekty, včetně konkrétních situací aplikací identifikační genetiky v praxi. Na závěr práce bude shrnut význam identifikační genetiky pro společnost a její perspektivu do budoucnosti.



## 2 Historický vývoj metod identifikační genetiky a jejich použití

### 2.1. Přechod od sérologie k molekulární genetice

V oblasti identifikační genetiky došlo k velkému rozvoji metod, zejména co se týče způsobu identifikace jedinců. Historie této disciplíny reflektuje klíčový posun od tradičních sérologických metod směrem k moderním postupům založených na molekulární genetice.

Sérologické metody, založené na reakci antigenu s protilátkou, byly využívány od začátku 20. století. Původně byly schopny pouze určit, zda se jedná o lidský vzorek nebo stanovit krevní skupinu jednotlivce. V té době bylo testování příbuznosti osob možné pouze na základě znalostí principů dědičnosti krevních skupin (Landsteiner, 1934). Ludwik Hirszfild a Emil von Dungern v roce 1910 objevili, že se krevní skupiny dědí podle Mendelových zákonů, což otevřelo cestu k jejich využití ve forenzní vědě (von Dungern & Hirschfeld, 1910).

S postupem času vstoupila do popředí analýza DNA, která umožnila přesnější a spolehlivější výsledky. Analýza DNA je schopna individuální identifikace na základě specifických délkových a sekvenčních polymorfismů. DNA navíc také vykazuje větší stabilitu než sérologické markery.

### 2.2. Sangerovo sekvenování

Sangerovo sekvenování představuje první úspěšnou metodu sekvenování DNA, která obecně umožňuje určit pořadí nukleotidů v molekule DNA. Jedná se o metodu ze 70. let 20. století, která se ovšem stále používá a je považována za klíčový prvek, který byl základem pro vývoj dalších metod sekvenování. Někdy bývá označována za první generaci sekvenování.

Princip této metody spočívá v modifikované replikaci DNA. Na jednořetězcovou DNA nasedne komplementární primer a od tohoto místa probíhá syntéza DNA. Reakce běží ve 4 zkumavkách zároveň, přičemž každá obsahuje jednotlivé volné nukleotidy – deoxynukleosidtrifosfáty (dNTPs) a vždy jeden typ 2',3'-dideoxynukleosidtrifosfátů (ddNTPs), který se náhodně začlení do nově syntetizovaného řetězce. Protože tyto ddNTPs nemají 3'-hydroxylovou skupinu, jejich přidání způsobí zastavení růstu nového řetězce v místě jejich inkorporace. Tím dochází k vytvoření sady různě dlouhých fragmentů DNA, které lze analyzovat pomocí elektroforézy. Nakonec se pomocí těchto délek a pořadí nukleotidů určí sekvence DNA (Sanger et al., 1977).

Modifikovaná podoba Sangerova sekvenování využívá fluorescenčně značených ddNTPs, přičemž každý z nich je označen jinou barvou. Toto umožňuje, aby celá reakce běžela jen v jedné zkumavce (Prober et al., 1987). Jednotlivé fragmenty DNA jsou poté analyzovány pomocí kapilární elektroforézy, což zajišťuje rychlejší a efektivnější separaci ve srovnání s klasickou polyakrylamidovou gelovou elektroforézou (Karger & Guttman, 2009).

### 2.3. Zlom v roce 1985 – RFLP

V roce 1985 nastal klíčový okamžik v oblasti identifikační genetiky, kdy byla představena nová metoda zvaná RFLP (angl. zkratka *Restriction Fragment Length Polymorphism*), kterou vyvinul britský genetik Alec Jeffreys s jeho týmem. Jeffreys popsal hypervariabilní minisatelitní oblasti v lidské DNA, což jsou nekódující úseky DNA, ve kterých se jedinci liší.

Tato metoda umožnila identifikaci jednotlivců na základě polymorfismů délky restričních fragmentů, které většinou vznikají v důsledku malých změn v DNA, jako jsou změny bází. Tyto změny vytvářejí nebo ničí specifická místa štěpení restričními endonukleázami (Jeffreys et al., 1985a).

RFLP je metoda, při které je izolovaná DNA naštěpena pomocí bakteriálních restričních endonukleáz na jednotlivé fragmenty DNA. Restriční endonukleáza rozpoznává specifické místo na základě sekvence nukleotidů, které je vždy specifické pro danou endonukleázu. Tyto jednotlivé fragmenty jsou následně separovány pomocí elektroforézy. Poté je proveden tzv. Southern blot, kdy jsou fragmenty přeneseny na nitrocelulóзовou nebo nylonovou membránu a jsou hybridizovány spolu s radioaktivně značenou sondou, která obsahuje specifické sekvence DNA, které se váží na cílové fragmenty. Po hybridizaci je membrána analyzována na autoradiogramu, který ukáže místa, kde byla sonda úspěšně hybridizována. Jednotlivé fragmenty DNA jsou seřazeny podle délky, což umožňuje identifikovat případné odchylky v restričním místě (Green, 1998; Jeffreys et al., 1985a; Southern, 1975). V případě, že dojde k nějaké změně v restričním místě, nedojde k očekávanému štěpení daného fragmentu. Pro jednoznačnou identifikaci je však zapotřebí vyšetřit více lokusů.

Alec Jeffreys také zavedl termín DNA fingerprinting („genetický otisk prstu“). Ten je specifický pro každého jedince (nebo jeho identické dvojče), a může tak být použit pro identifikaci jedinců nebo při testování rodičovství. Identifikace jedince je možná na základě jedinečných genetických charakteristik, jako jsou právě hypervariabilní minisatelitní oblasti (Jeffreys et al., 1985b).

Metoda RFLP byla ve své době převratná, ale měla několik zásadních omezení. K úspěšné analýze bylo potřeba velké množství biologického materiálu obsahující kvalitní nedegradovanou DNA. Dalším omezením byla složitost interpretace výsledných dat, zejména u vzorků obsahující DNA z více zdrojů, jako je tomu například u většiny případů sexuálního násilí (Kashyap et al., 2004).

### 2.4. Polymerázová řetězová reakce (PCR)

Polymerázová řetězová reakce PCR (angl. zkratka *Polymerase Chain Reaction*) se stala důležitou metodou při analýze DNA, jelikož umožnila pracovat i s malým množstvím DNA nebo s degradovanou DNA. PCR je založena na amplifikaci (zmnožování) konkrétních úseků DNA ve vzorku. Díky tomu můžeme

analyzovat DNA např. z jediného lidského vlasu, z kapky zaschlé krve nebo ze 40 000 let starého mamuta zamrzlého v ledovci (Mullis, 1990).

Tuto metodu teoreticky popsal Kjell Kleppe již v roce 1971, kdy zkoumal opravné replikace krátkých fragmentů DNA a minimální velikosti primerů, které by mohli sloužit jako templáty (Kleppe et al., 1971). PCR jako taková byla ale objevena Kary Mullisem až v roce 1983 a poprvé byla použita v roce 1985.

PCR funguje na principu tří základních kroků, které se cyklicky opakují. Jednotlivé kroky se nazývají denaturace, annealing (nasednutí primerů) a elongace. Při denuraci se zahřeje vzorek DNA, přičemž dojde k rozdělení dvou komplementárních řetězců DNA na dva samostatné řetězce. V dalším kroku se teplota sníží, což umožňuje nasednutí primerů na specifická místa na každém jednotlivém řetězci. V posledním kroku je teplota opět zvýšena a díky tomu je DNA polymeráza schopna syntetizovat nový řetězec DNA komplementární k původnímu cílovému úseku. V každém cyklu dojde ke zdvojnásobení množství cílové DNA. Tyto cykly se opakují několikrát (obvykle 20–35 cyklů), což vede k exponenciální amplifikaci specifické DNA sekvence. Výsledkem je mnoho kopií DNA, což umožňuje její snadnou detekci nebo analýzu (Saiki et al., 1985; Saiki et al., 1988).

## 2.5. Kapilární elektroforéza

Elektroforéza je obecně separační metoda, která je založena na rozdílné pohyblivosti (tj. rychlosti a směru) dvou nebo více nabitých částic ve stejnosměrném elektrickém poli (Perrett, 2000). V genetice se využívá k analýze DNA fragmentů za účelem identifikace genetických markerů, jako jsou STR nebo SNP. Arne Tiselius jako první postavil funkční elektroforetickou aparaturu, která separovala proteiny krevního séra na základě jejich elektroforetických pohyblivostí (Tiselius, 1937).

Při separaci DNA pomocí elektroforézy je vzorek DNA nanesen do jamek v gelu a poté je připojen elektrický proud. DNA je záporně nabitá molekula díky své fosfátové kostře, a proto se pohybuje směrem ke kladně nabitě anodě. Jednotlivé fragmenty DNA jsou v gelu odděleny podle jejich velikostí, přičemž kratší fragmenty se pohybují rychleji než delší fragmenty. Po separaci jsou jednotlivé fragmenty uspořádány do tzv. bandů. Přesná délka fragmentů je určena porovnáním se standardem (tzv. DNA ladder), který je uměle připravený a obsahuje směs fragmentů známých délek (Lee et al., 2012).

Existuje mnoho typů uspořádání elektroforézy. Ve forenzní vědě je ale dnes nejčastěji využíváno kapilární elektroforézy. Vzorek je v tomto případě dán do skleněných kapilár s pufrovacím médiem. Po připojení elektrického proudu zde dochází k separaci analyzovaných fragmentů stejným způsobem jako v klasické elektroforéze. Na konci kapiláry je fluorescenční detektor, který zaznamenává průchod jednotlivých fragmentů v reálném čase. Tyto fragmenty byly před analýzou označeny fluoreskující látkou, aby je bylo možné detekovat (Jorgenson & Lukacs, 1981). Kapilární elektroforéza je využívána zejména díky své rychlosti, snadné automatizaci a kvantifikaci (S. F. Y. Li, 1992).

Prvním modelem kapilární elektroforézy, jež se začal používat pro forenzní identifikaci, byl ABI Prism 310 Genetic Analyzer. Tento přístroj, jehož předchůdcem byla gelová elektroforéza, je založený na separaci amplifikovaných fragmentů DNA a vícebarevné fluorescenční detekci, což umožňuje genotypování více lokusů současně (multiplexování) (Kimpton et al., 1993). Získaná data se poté analyzují pomocí softwaru, který automaticky určuje velikost jednotlivých alel na základě alelického žebříčku. To umožňuje přesné stanovení genotypu lokusů STR (Lazaruk et al., 1998).

Jedním z nejmodernějších modelů pro kapilární elektroforézu je systém SeqStudio Genetic Analyzer. Mezi hlavní výhody tohoto systému patří spolehlivost, vysoká kvalita dat, rychlost, snadná integrace s dalšími nástroji a možnost analýzy a identifikace různých typů vzorků (Thermo Fisher Scientific Inc., b.r.).

## **2.6. Masivní paralelní sekvenování**

Masivní paralelní sekvenování MPS (angl. zkratka *Massive Parallel Sequencing*), někdy nazýváno také jako sekvenování nové generace NGS (angl. zkratka *Next-Generation Sequencing*), je nová revoluční technologie sekvenování DNA a RNA. Její hlavní výhoda spočívá v tom, že dokáže paralelně sekvenovat mnoho různých částí DNA, RNA nebo celého genomu najednou, a to ve velmi krátkém čase (Qin, 2019). Další velkou výhodou MPS je jeho rapidně klesající cena. První sekvenování celého lidského genomu stálo zhruba 3 miliardy dolarů a dnes se ceny pohybují okolo 600 dolarů za jeden genom (Preston et al., 2021; Wetterstrand, 2021).

MPS je souhrnný název pro několik metod využívaných v oblasti genetického výzkumu a forenzní genetiky. Většina metod MPS je úzce spojena se Sangerovým sekvenováním. Hlavní rozdíl spočívá v tom, že v případě MPS se proces přidávání nukleotidů a získávání dat provádí najednou, zatímco u Sangerova sekvenování se tyto kroky prováděly odděleně a postupně (McCombie et al., 2019).

Jednotlivé metody MPS můžeme rozdělit na druhou a třetí generaci sekvenování. Druhá generace sekvenování zahrnuje metody jako Illumina, SoliD a Ion Torrent, které sekvenují krátké fragmenty DNA s nutností jejich předchozí amplifikace. Naproti tomu třetí generace sekvenování, jako je PacBio (Single-Molecule Real-Time sequencing = SMRT) nebo Oxford Nanopore, umožňuje sekvenování dlouhých molekul DNA bez nutnosti jejich předchozí amplifikace. To zjednodušuje celý proces sekvenování a umožňuje detailnější, přesnější a komplexnější analýzu oblastí genomu (Børsting & Morling, 2015).

### 3 Genetické markery a jejich použití

#### 3.1. Charakteristika DNA markerů

DNA marker představuje specifickou sekvenci DNA se známým umístěním na chromozomu. Aby se DNA markery mohly používat ve forenzní vědě, například při identifikaci osob nebo při určování příbuzenských vztahů, musí být tyto markery vysoce polymorfní a snadno detekovatelné.

DNA markery mohou být lokalizovány jak na nepohlavních chromozomech (autozomech), tak na pohlavních chromozomech (gonozomech X a Y), nebo na mitochondriální DNA (mtDNA) (White & Lalouel, 1988). Polymorfismus je obecně rozlišován do dvou kategorií – sekvenční a délkový. Sekvenční polymorfismus vzniká substitučními záměnami, což vede k odlišnostem v pořadí nukleotidů. Naopak délkový polymorfismus je způsoben variabilitou v počtu opakování určitého motivu.

V oblasti genetického výzkumu se využívá mnoho typů DNA markerů, které budeme nyní jednotlivě rozebírat.

#### 3.2. Typy DNA markerů v identifikační genetice

##### 3.2.1. VNTR

Variabilní počet tandemových opakování VNTR (angl. zkratka *Variable Number of Tandem Repeats*), neboli minisatelity, jsou založeny na délkovém polymorfismu. VNTR představují oblasti DNA, kde se krátké sekvence DNA opakují v tandemu, přičemž počet těchto opakování se liší mezi jednotlivými jedinci. Tyto opakující se sekvence mají délku 11-60 pb (párů bází) (Nakamura et al., 1987).

Před zavedením STR markerů do forenzních analýz byly pro identifikaci osob běžně využívány VNTR, například D1S80, jejichž detekce probíhala na agarózovém nebo polyakrylamidovém (PAGE) gelu (Kloosterman et al., 1993). Jeffreys a jeho spolupracovníci použili VNTR markery jako první v metodě RFLP pro vytváření genetických otisků (Jeffreys et al., 1985a). VNTR měly klíčovou roli ve vývoji genetických otisků a mapování genů. Nicméně v současné době jsou pro forenzní analýzy a identifikaci osob upřednostňovány STR markery díky jejich vysoké variabilitě a jednoduché analýze. Dalším důvodem odklonu od VNTR markerů je fakt, že výsledné amplikony jsou v porovnání s STR či SNP příliš dlouhé a nelze je tedy použít pro forenzní vzorky s degradovanou DNA.

##### 3.2.2. STR

Krátké tandemové repetice STR (angl. zkratka *Short Tandem Repeats*), známé také jako mikrosatelity, jsou stejně jako VNTR založeny na délkovém polymorfismu. STR představují segmenty DNA tvořené opakujícími se motivy s délkou do 6 pb (Weber & Wong, 1993). Mikrosatelity zauímají přibližně 3 % lidského genomu a nachází se napříč celým genomem (Lander et al., 2001). Ve forenzní vědě jsou

nejčastěji využívány tetranukleotidové repetice, jelikož mají ideální délku a jsou dostatečně polymorfní (Edwards et al., 1991).

Mikrosatelitní repetitivní povaha způsobuje sklouznutí DNA polymerázy během replikace DNA, což vede k mutacím o několik řádů rychlejší než u většiny DNA. Tato vysoká mutační rychlost umožňuje sledování spontánních mutací, které vytvářejí varianty nové délky, což je cenné při rodokmenové analýze (Ellegren, 2000).

Analýza STR markerů je v dnešní době nejpoužívanější metodou v identifikační genetice díky vysokému stupni polymorfismu a spolehlivosti při rozlišování mezi jednotlivci. Mikrosatelity se vyznačují vysokým stupněm polymorfismu díky variabilitě v počtu opakujících se jednotek, a právě to je činí ideálními genetickými markery (Lagercrantz et al., 1993).

Ve forenzní vědě jsou nejčastěji využívány autozomální STR (aSTR) k individuální identifikaci. Tyto markery se nacházejí na autozomech a jsou děděny od obou rodičů. Dále jsou využívány Y-STR, umístěné na nerekombinujících částech Y-chromozomu, označovaných jako NRY (angl. zkratka *Non-Recombining Y*). Tyto markery se v nezměněné formě předávají pouze z otce na syna a jejich změny mohou být způsobeny pouze mutacemi. Ve forenzním vyšetřování slouží Y-STR k testování paternální linie, identifikaci genetického profilu mužské složky ve smíšených vzorcích a také například k detekci více donorů spermatu (Hall & Ballantyne, 2003).

### **3.2.3. SNP**

Jednonukleotidové polymorfismy SNP (angl. zkratka *Single Nucleotide Polymorphism*), jak název naznačuje, představují změny na úrovni jedné báze v sekvenci DNA způsobené mutací. Existují dva hlavní mechanismy vzniku těchto změn – tranzice a transverze. Tranzice představuje záměnu purinového nukleotidu za jiný purinový nebo pyrimidinového za jiný pyrimidinový nukleotid. Na druhou stranu, transverze zahrnuje záměnu purinového nukleotidu za pyrimidinový nebo naopak.

V praxi jsou SNP lokusy většinou bialelické, což znamená, že se vyskytují ve dvou variantách, ačkoliv teoreticky by na každé pozici sekvenčního úseku mohl být jakýkoliv ze čtyř nukleotidů. Důvodem je nízká frekvence nukleotidových záměn na místě vzniku SNP, což vede k velmi nízké pravděpodobnosti dvou nezávislých změn bází na jedné pozici (Vignal et al., 2002).

Ve forenzních vědách stále roste zájem o využití SNP. Používají se zejména při analýze degradovaných vzorků, jelikož pro analýzu stačí pouze krátké amplikony (Hughes-Stamm et al., 2011). Dále se rovněž využívají například při testování paternity, při analýze geografického původu či odhadu fenotypu donora biologického materiálu. Díky své velmi nízké míře mutací se tyto genetické markery prakticky nemění a zůstávají stabilně zachovány v populaci (Canturk et al., 2014; Sobrino et al., 2005).

### 3.2.4. In-Dell a In-Null

Dalšími typy genetických markerů jsou In-Dell a In-Null, které umožňují rozlišení alel na základě délkového polymorfismu. Tyto polymorfismy většinou bývají bialelické.

In-Dell, též známé jako INDELS (angl. zkratka *Insertion/Deletion*), jsou způsobeny drobnými insercemi (vložením) nebo delecemi (odstraněním) nukleotidů v genomu. Tyto polymorfismy mohou zahrnovat různé délky vložených nebo odstraněných sekvencí (Mullaney et al., 2010).

In-Null (angl. zkratka *Insertion and Null alleles*), často označované jako INNULS, jsou specifické retrotransponovatelné elementy, konkrétně LINEs (angl. zkratka *Long Interspersed Nuclear Elements*) a SINEs (angl. zkratka *Short Interspersed Nuclear Elements*). Tyto prvky také mohou být použity jako genetické markery a jsou nazývány INNULS podle jejich dvou základních alelických stavů – inserce a nulová alela (LaRue et al., 2012). Nulová alela je výraz pro jakoukoliv alelu, kterou není možné amplifikovat nebo detekovat pomocí standardních genetických technik, jako je například PCR (Dakin & Avise, 2004).

Vzhledem k malé velikosti těchto polymorfismů mohou být In-Dell a In-Null použity při analýze vysoce degradované DNA, například DNA získané z rozložených lidských ostatků nebo vlasů bez kořínek (LaRue, 2023).

### 3.2.5. mtDNA

Mitochondriální DNA (mtDNA) je oblíbeným genetickým markerem z důvodu své hojné přítomnosti v buňce a matrilineární dědičnosti, kdy je předávána z matky na všechny její potomky. V oblasti forenzního vyšetřování je mtDNA často využívána pro analýzu starých kosterních pozůstatků, zubů, vlasů a dalších biologických vzorků, zejména v případech, kde je obsah jaderné DNA nízký (Budowle et al., 2003).

#### 3.2.5.1. mtDNA a její využití pro druhovou identifikaci zvířecího materiálu

DNA barcoding je metoda, která se využívá při druhové identifikaci zvířecího materiálu. Tato metoda je založena na základě jednotného kódu, který je specifický pro každý druh. Jako DNA marker se používá zejména mitochondriální gen pro podjednotku 1 cytochrom *c* oxidázy (COI) (Hebert et al., 2003). Pomocí DNA barcodingu je možné odlišit většinu druhů živočichů i rostlin.

#### 3.2.5.2. Plastidová DNA a její využití pro druhovou identifikaci rostlin

Obdobným způsobem se plastidová DNA používá pro druhovou identifikaci rostlin. Jednotlivé druhy jsou rozlišovány pomocí strukturálních změn (vnitřních přestaveb) v plastidovém genomu, které jsou specifické pro určité druhy rostlin a umožňují tak jejich identifikaci (Palmer & Herbon, 1988). V dnešní

době se ale druhová identifikace rostlin provádí také spíše pomocí DNA barcodingu. Pro rozlišení blízce příbuzných druhů rostlin se využívají kompletní chloroplastové genomové sekvence (X. Li et al., 2015).

## 4 Příbuzenské vztahy a genetika

### 4.1. Příbuzenské vztahy

#### 4.1.1. Definice

Existuje mnoho definic příbuzenského vztahu. Jednou z možných definic příbuzenství je ta, že se jedná o vztah mezi dvěma nebo více osobami, který je buď založen tzv. „na krvi“, nebo na manželství. Pomocí této definice rozlišujeme příbuzenské vztahy na dva typy – biologickou (založenou „na krvi“) a formální příbuznost (založenou na manželství) (L. H. Morgan, 1871).

#### 4.1.2. Biologická a formální příbuznost

Biologická příbuznost zahrnuje osoby, které si jsou geneticky příbuzné, jelikož pocházejí od společného předka. Do této kategorie spadají vztahy mezi rodiči a dětmi, sourozenci nebo například vztahy mezi prarodiči a vnoučaty. Tento typ příbuzenství bývá také označován jako primární příbuzenství.

Naopak formální příbuzenský vztah není založen na genetické podobnosti, ale vzniká uzavřením manželského svazku (L. H. Morgan, 1871). Můžeme sem řadit i švagrovství, což je vztah mezi jedním manželem a příbuznými druhého manžela, který vzniká až po uzavření manželství (§ 774 zákona č. 89/2012 Sb. občanský zákoník, b.r.).

Speciálním případem je osvojení (adopce), které je garantované státem a upravené zákonem. Z hlediska práva se však adopce řadí mezi biologickou příbuznost (Zákon č. 359/1999 Sb. Zákon o sociálně-právní ochraně dětí, b.r.).

#### 4.1.3. Přímá a vedlejší linie

Osoby si mohou být vzájemně příbuzné v přímé nebo vedlejší linii. Příbuznost v přímé linii nastává, když jedna osoba pochází od druhé. Vedlejší linií je myšlen vztah, kdy osoby mají společného předka, ale nepochází přímo jedna od druhé (§ 772 zákona č. 89/2012 Sb. občanský zákoník, b.r.). Příbuzenství v přímé linii se projevuje ve vztazích, jako jsou rodiče a děti nebo prarodiče a vnoučata. Naopak vedlejší linie zahrnuje vztahy mezi sourozenci, bratřenci a sestřenicemi.

#### 4.1.4. Stupeň příbuznosti a inbrední koeficient

Příbuznost může být charakterizována stupněm příbuznosti nebo inbredním koeficientem (angl. *Coancestry coefficient*). Stupeň příbuzenství mezi dvěma osobami závisí na počtu generací mezi nimi. V přímé linii je to počet generací, kdy jedna osoba pochází od druhé. V případě vedlejší linie se jedná o počet generací, kdy obě osoby pochází od svého nejbližšího společného předka (§ 773 zákona č. 89/2012 Sb. občanský zákoník, b.r.). Čím více generací odděluje dvě osoby, tím vyšší je stupeň příbuzenství.



U prvního stupně příbuzenství je 50 % autozomální genetické informace shodné a řadí se sem vztahy rodičů a dětí nebo sourozenecké vztahy. Druhý stupeň má 25 % společné genetické informace a zahrnuje například vztahy biologických tet/strýců a neteří/synovců, prarodičů a vnoučat nebo také nevlastních sourozenců, kteří mají jednoho z rodičů společného. Příbuzní ve třetím stupni sdílejí 12,5 % genetické informace a řadí se sem například prarodiče nebo bratrance a sestřenice (Murdock, 1949).

#### 4.1.4.1. Inbrední koeficient $\theta$

Biologická příbuznost může být určena pomocí inbredního koeficientu. Jedná se o pravděpodobnost, že dvě náhodné alely (každá od jednoho jedince) na stejném lokusu jsou kopiemi stejné alely předka, tzv. IBD (alela shodná původem) (Malécot, 1948). Lze jej vypočítat podle vzorce

$$\theta = 1 - \left(1 - \frac{1}{2N}\right)^n,$$

kde  $N$  je velikost populace a  $n$  představuje počet kroků v genealogii spojující zkoumané jedince (Reynolds et al., 1983).

K popisu genetické podobnosti mezi jedinci se používají tzv.  $k$ -koeficienty. Tyto koeficienty vyjadřují pravděpodobnost, že dva jedinci sdílejí určitý počet alel IBD, konkrétně  $k_0$  = žádné IBD alely;  $k_1$  = jedna IBD alela IBD;  $k_2$  = dvě IBD alely. Například pro vlastní sourozence platí  $k_0 = 0,25$ ;  $k_1 = 0,50$ ;  $k_2 = 0,25$ , což znamená, že mají 50% genetickou podobnost (M. S. Blouin, 2003; Kalinowski et al., 2006). Přehled jednotlivých  $k$ -koeficientů je popsán v příloze č. 1.

Inbrední koeficient se běžně používá i při šlechtění zvířat a rostlin. Při šlechtění zvířat se používá pro zjištění plemenné hodnoty. V případě šlechtění rostlin se využívá například při výběru rodičovských linií pro další křížení nebo při stanovení minimální genetické vzdálenosti pro ochranu odrůd (Bernardo, 1993).

## 4.2. Základní principy genetiky

### 4.2.1. Základní genetické pojmy

Dědičnost lze definovat jako stupeň podobnosti nebo korelace mezi předky a potomky (Johannsen, 1911). Základní jednotkou dědičnosti je gen, který je zakódován v DNA, tj. deoxyribonukleové kyselině. DNA, nositelka genetické informace, je biologická makromolekula, jejíž základní stavební jednotkou je nukleotid. Jednotlivé nukleotidy se skládají z cukru (deoxyribóza), fosfátové skupiny a jedné ze čtyř nukleových bází, které mohou být dvojího typu – puriny (adenin a guanin) nebo pyrimidiny (cytosin a thymin). Právě sekvence nukleotidů nám kóduje genetickou informaci (Alberts et al., 2002). Dvoušroubovici DNA tvoří dvě antiparalelní vlákna DNA, jež jsou spojena vodíkovými můstky vznikající mezi protilehlými bázemi na základě komplementarity bází (guanin páruje s cytosinem a adenin s thyminem) (Watson & Crick, 1953).

Geny jsou uspořádány do chromozomů, kde mají své přesné pořadí a místo, známé jako lokus (T. H. Morgan, 1910). Chromozomy jsou přítomny v jádře buněk. Lidské chromozomy jsou diploidní (tzv.  $2n$ ) a jsou uspořádány do 23 párů (celkem 46 chromozomů), přičemž každý pár obsahuje jeden chromozom maternálního a druhý paternálního původu. Člověk má 22 autozomálních (nepohlavních) chromozomů a jeden pár gonozomální, který určuje pohlaví jedince a bývá označován písmeny X a Y (Tjio & Levan, 1956). Genotyp představuje soubor všech genů v gametě nebo zygotě, který je zodpovědný za přenos dědičných znaků z jedné generace na druhou. Naopak fenotyp označuje soubor lehce pozorovatelných a definovatelných znaků organismu (Johannsen, 1911). K označení celkové genetické informace kódované určitým organismem se používá termín genom (Snyder & Gerstein, 2003).

#### **4.2.2. Mendelovy zákony**

Za zakladatele genetiky je považován Johann Gregor Mendel (1822-1884), který formuloval základní principy tohoto oboru pomocí experimentů s hrachem. Alela, což je označení pro konkrétní formu genu, může být dvojího typu – recesivní ( $a$ ) a dominantní ( $A$ ). Přenos alel na potomstvo podléhá základním pravidlům, které se na základě práce J. G. Mendela dají shrnout do tří tzv. Mendelových zákonů.

Prvním z nich je zákon o uniformitě F1 generace (F1 = první generace potomků), který říká, že při křížení dvou homozygotů (obě alely jsou identické) vznikají potomci, kteří jsou genotypově i fenotypově jednotní.

Druhý zákon, týkající se náhodné segregace alel, uvádí, že při křížení dvou heterozygotů (různá kombinace alel) může být potomkovi předána každá ze dvou alel se stejnou pravděpodobností. Vzniká tak genotypový (1:2:1) a fenotypový štěpný poměr (3:1).

Třetí zákon pojednává o nezávislé kombinovatelnosti alel. Při zkoumání dvou alel současně dochází k pravidelné segregaci, což vytváří devět různých genotypů a čtyři možné fenotypy s různou pravděpodobností. Aby tento zákon platil, je důležité, aby se oba sledované geny nacházely na různých chromozomech a aby nebyly ve vazbě. K vazbě může dojít, pokud jsou lokusy dvou genů na jednom chromozomu umístěny blízko u sebe (Mendel, 1866).

#### **4.2.3. Dědičnost**

Způsob, jakým jsou geny předávány z generace na generaci, závisí na tom, jestli jsou situovány na autozomech, gonozomech nebo v mitochondriální DNA. Dědičnost autozomálních genů je dána Mendelovými pravidly, kdy autozomálně dominantní geny jsou děděny s 50% pravděpodobností, zatímco u autozomálně recesivních genů je to pouze 25 %. X-vázané geny jsou přenášeny s 50% pravděpodobností, jelikož mohou pocházet jak od matky, tak od otce, zatímco Y-vázané geny jsou děděny pouze od otců na syny. Mitochondriální DNA je děděna výhradně od matky, a to na všechny její potomky (Ziegler, 1999).

#### 4.2.4. Genetická variabilita

Při testování příbuzenských vztahů je důležitá také genetická variabilita. Rozdíly mezi jedinci vznikají jednak vlivem dědičné složky, determinované geny, a rovněž vlivem složky nedědičné, ovlivněnou prostředím. Vliv prostředí má v genetice důležitou roli, zejména kvůli jeho vlivu na mutace a jeho vztahu k projevu genů. Mutace představují jediný zdroj nové genetické informace. Základní složkou genetické variability je genetický polymorfismus, který se projevuje přítomností alespoň dvou forem alel na jednom lokusu, přičemž výskyt těchto forem přesahuje v populaci 1 %. Geny lokalizované na stejném chromozomu mohou procházet ještě tzv. crossing-overem, což je výměna částí párových chromozomů. Tyto mechanismy umožňují vytvářet obrovskou genetickou rozmanitost pohlavních buněk při přenosu genů na potomstvo, což vede ke vzniku unikátních kombinací genů (Relichová, 1977).

### 4.3. Inbreeding

#### 4.3.1. Co je inbreeding a jak lze geneticky určit

Inbreeding, neboli příbuzenská plemenitba, představuje genetický jev, při němž dochází k páření mezi příbuznými jedinci (S. F. Blouin & Blouin, 1988). Míra příbuzenského křížení může být vyjádřena koeficientem inbreedingu  $F$ , což je pravděpodobnost, že obě alely stejného lokusu jsou identického původu, tedy že jedinec zdědil obě alely od jednoho předka. Hodnota  $F$  může nabývat hodnot od 0 (neinbreední jedinci) do 1 (zcela inbreední jedinci). Koeficient inbreedingu lze vypočítat pomocí vzorce

$$F = \left(\frac{1}{2}\right)^n \times (1 + F_{CA}),$$

kde  $n$  představuje počet kroků v genealogii a  $F_{CA}$  je koeficient příbuznosti společného předka (Ballou, 1983).

#### 4.3.2. Důsledky inbreedingu

Hlavním důsledkem inbreedingu je zvyšování průměrné homozygotnosti populace. Tím se zvyšuje pravděpodobnost, že se u jedince projeví recesivní škodlivé mutace, které by u heterozygotů mohly být maskovány dominantními zdravými mutacemi. To může mít za následek snížení fitness jedince, které se projevuje například různými zdravotními problémy, včetně snížené plodnosti, snížené odolnosti vůči nemocem nebo omezené schopnosti přizpůsobit se změnám prostředí (Charlesworth & Charlesworth, 1987).

#### 4.3.3. Frekvence příbuzenských sňatků

Příbuzenské sňatky byly v minulosti velmi časté, například jako strategický prvek sňatkové politiky. Mezi Svatou říší římskou a španělskou větví Habsburků bylo v letech 1450–1750 uzavřeno celkem 73 manželství, z nichž 49 mělo příbuzenský vztah bližší než příbuzenský vztah bratrance a sestřence

z druhého kolene (Ceballos & Álvarez, 2013). Příbuzenské sňatky jsou také časté u populací, které jsou nějakým způsobem izolovány a které pocházejí od malého počtu zakladatelů. Příkladem může být amišská nebo židovská komunita (Arcos-Burgos & Muenke, 2002).

V dnešní době je okolo 10% všech manželství uzavřeno mezi bratřenci a sestřenicemi z druhého kolene nebo bližšími příbuznými. Nejvyšší výskyt příbuzenských sňatků se vyskytuje od subsaharské Afriky přes Blízký východ až po Pákistán, kde dosahuje až 50 % všech sňatků (Bittles & Black, 2010). Naopak v zemích, jako jsou USA, Rusko, Austrálie nebo i Česká republika, je míra příbuzenských sňatků nejnižší a jejich frekvence je menší než 1 % z celkového počtu sňatků (Bittles, 2022).

#### **4.4. Dvojčata**

##### **4.4.1. Monozygotní dvojčata**

Dvojčata mohou být rozdělena do dvou základních typů – monozygotní a dizygotní. Monozygotní (jednovaječná) dvojčata mají stejný genetický materiál, jelikož pocházejí z jednoho vajíčka oplodněné jednou spermií, které se brzy ve vývoji rozdělilo na dvě embrya. Na druhou stranu, v případě dizygotních (dvouvaječných) dvojčat se každé z nich vyvinulo ze svého vajíčka. Oba dva jedinci mají svůj původ a vývoj s tím, že mají společné 50 % genetické informace jako běžní sourozenci (Newman et al., 1937). Jednovaječná dvojčata obvykle bývají stejného pohlaví, zatímco u dvouvaječných dvojčat mohou být pohlaví rozdílná (Roberts, 1935).

##### **4.4.1.1. Rozlišení monozygotních dvojčat**

Monozygotní dvojčata jsou geneticky identická a mají identické mikrosatelitní profily, což velmi ztěžuje jejich genetické rozlišení pro forenzní účely nebo při testování otcovství. Jako potencionální řešení se nabízí ultra-hluboké sekvenování nové generace, které dokáže odhalit extrémně vzácné mutace – jednonukleotidové polymorfismy (SNP), u nichž je velmi nepravděpodobné, že by vznikly u obou jedinců zároveň (Weber-Lehmann et al., 2014).

Jednovaječná dvojčata lze také identifikovat například pomocí otisků prstů, které se liší mikrovariantami vytvořenými během jejich mírně odlišného vývoje v různých částech dělohy (Jain et al., 2002). Většina jednovaječných dvojčat není fenotypově identická, což může být příčinou epigenetických rozdílů, jež vznikají nejčastěji prostřednictvím metylace DNA a acetylace histonů (Fraga et al., 2005).

##### **4.4.2. Splynutá dvojčata (chiméry)**

Chiméra je organismus, jehož buňky vznikly splynutím dvou nebo více geneticky odlišných zygot v jedno embryo (Race & Sanger, 1975). Chimérismus může vykazovat různorodé poměry příspěvků od jednotlivých zygot. Příkladem chimérismu mohou být i siamská dvojčata, u nichž v průběhu rané embryogeneze došlo k propojení dvou embryí, která se v tomto stavu dožila porodu (Černý, 2008).

Dalším příkladem je mikrochimérismus, kdy jen malá populace buněk nebo DNA jedince pochází od geneticky odlišného jedince. Tento jev může nastat během těhotenství, kdy dochází k volnému přechodu krve mezi matkou a plodem nebo mezi plody dvojčat. Chimérismus může vzniknout také po transplantaci krevních kmenových buněk. V obou případech může být problematické určit pohlaví jedince, zejména pokud jsou dárce a příjemce buněk jiného pohlaví. To může způsobit nesprávnou identifikaci v důsledku chybných výsledků analýzy pohlaví založené na detekci mužských nebo ženských specifických markerů (George et al., 2013).

#### **4.4.2.1. Chimérismus u opic**

Nedávno se podařilo vědcům vytvořit první živou chimérickou opici s vysokým podílem dárcovských buněk (až 90 %). Kmenové buňky byly vstříknuty do embryí opic rodu *Cynomolgus* a ty poté byly implantovány opičím samicím. Donorové buňky byly úspěšně integrovány do různých tkání, včetně pohlavních žláz a placenty. Tento objev bude mít důležitou roli nejen při studiu pluripotence u primátů (Cao et al., 2023).

## **5 Genetická genealogie a online databáze**

### **5.1. Definice genealogie a genetické genealogie**

Genealogie se věnuje studiu rodové historie, sledování rodových linií a zkoumání vztahů mezi příbuznými. Jejím výstupem je rodokmen, který je sestaven na základě analýzy historických dokumentů, zejména archivních matrik a majetkových knih.

Genetická genealogie je moderním odvětvím genealogie, která kombinuje principy genetiky a molekulární biologie společně s genealogií. Používá se k odhadu příbuzenských vztahů mezi jednotlivci a určení stupně genetické příbuznosti mezi nimi. Dalším jejím využitím může být sledování geografického původu mateřských a otcovských linií či sledování historie lidské migrace pomocí analýzy genetických markerů (Vaněk, 2016).

### **5.2. Základní principy používané k odhadu příbuzenských vztahů**

Mezi základní metody genetické genealogie patří analýza jednonukleotidových polymorfismů (SNP), krátkých tandemových repetitivních sekvencí (STR) a mitochondriální DNA (mtDNA) (Vaněk, 2016).

Mitochondriální DNA a nerekombinující části Y-chromozomu se společně označují jako liniové markery, které jsou v přímé příbuzenské linii předávány potomkům jako haplotyp (J. S. Buckleton et al., 2011). Haplotyp je kombinace alel, které jsou děděny společně v nezměněné podobě, protože se nachází na chromozomu blízko u sebe a k rekombinaci mezi nimi dochází jen vzácně (Biesecker, 2024). Analýza těchto liniových markerů vede k zařazení jednotlivců do specifických haploskupin Y-chromozomu nebo mitochondriální DNA, což umožňuje odhalení pravděpodobného geografického původu jejich

mužských a ženských předků. Když se při porovnání haplotypů s databází objeví někdo s totožným nebo velmi podobným profilem, označujeme takového jedince jako „genetického bratrance“. Míra shody pak ukazuje, kolik generací je dělí od jejich společného předka (Vaněk, 2016).

SNP mohou být v genetické genealogii použity k posílení analýzy příbuzenských vztahů, zejména v případech, kde tradiční genetické markery jako STR nedokážou poskytnout dostatečně spolehlivé výsledky. Využívají se také v případech, kdy je k dispozici málo žijících příbuzných, nebo kdy je DNA velmi znehodnocena, jako je tomu například při vyšetřování válečných hrobů (Phillips et al., 2012). SNP se využívají zejména díky jejich nízké míře mutací a pro doplňkovou analýzu příbuznosti stačí pouze 20 autozomálních SNP lokusů (Dario et al., 2011).

### **5.3. Význam genetické genealogie v identifikační genetice**

Genetická genealogie je velmi cenným nástrojem identifikační genetiky zejména při testování příbuzenských vztahů. Své využití nachází hlavně při identifikaci neznámých osob, jako je tomu v případech neidentifikovaných ostatků nebo v situacích, kdy je potřeba určit identitu pachatele. Genetická genealogie se také uplatňuje při hledání vzdálených nebo dosud neznámých příbuzných, což se může týkat případů adopce nebo chybně přiřazeného rodičovství (Greytak et al., 2019).

### **5.4. Genealogické databáze a jejich využití**

Mezi nejznámější online genealogické databáze patří 23andMe (23andMe, b.r.; Stoeklé et al., 2016), FamilyTreeDNA (Gene by Gene, b.r.; Ram & Roberts, 2019), AncestryDNA (Ancestry, b.r.; Putman & Cole, 2020) nebo GEDmatch (GEDmatch, b.r.; Glynn, 2022). Tyto databáze pomáhají jednotlivcům zkoumat své rodinné historie nebo jim pomáhají při hledání nových genetických příbuzných (Kling et al., 2021). Jsou zde nahraná genetická data všech jednotlivců, kteří dobrovolně poskytli své údaje těmto databázím. Tyto informace mohou být použity pouze se souhlasem jednotlivců k poskytnutí třetím stranám (Ram et al., 2018).

Databáze GEDmatch byla jednou z prvních genealogických databází, která byla využita v trestním vyšetřování, konkrétně v případě Golden State Killer. Pomocí této databáze byla zjištěna shoda vzdáleně příbuzné osoby s Josephem DeAngelou, který byl následně zatčen za své zločiny. Tento případ odhalil nedostatky v regulaci a ochraně soukromí při využívání genetických dat v trestním vyšetřování (Hazel et al., 2018).

#### **5.4.1. Forezní databáze**

V databázích vytvářených pro forezní potřeby jsou kromě DNA profilů obviněných či pravomocně odsouzených osob také uloženy DNA profily neidentifikovaných stop z místa činu, lidských těl bez určené identity, DNA profily pohřešovaných osob či jejich rodinných příslušníků, eliminační profily pracovníků

z DNA laboratoří a kriminalistických techniků (Ge et al., 2014; Lapointe et al., 2015). Tyto databáze slouží k porovnávání genetických profilů v rámci trestních řízení a nahraná data mohou být použita bez nutnosti získání souhlasů jednotlivců. Patří sem například databáze NDIS (angl. zkratka *National DNA Index System*) (nižší úroveň databáze CODIS), která se pravidelně používá k porovnávání DNA profilů potenciálně podezřelých osob na národní úrovni. To je užitečné pouze za předpokladu, že tato databáze obsahuje DNA profil podezřelého nebo jeho rodinného příslušníka (Miller et al., 2003; Ram et al., 2018).

#### **5.4.1.1. CODIS**

CODIS (angl. zkratka *Combined DNA Index System*) je software, který byl vyvinut Federálním úřadem pro vyšetřování (FBI) v roce 1998 (Budowle et al., 1998). Systém používal 13 základních STR lokusů pro analýzu DNA až do roku 2017, kdy k nim bylo přidáno dalších 7 STR lokusů. Tyto STR lokusy byly vybrány tak, aby se žádný z nich nenacházel v oblasti kódující geny nebo proteiny, aby byly umístěny v oblastech označovaných jako „junk DNA“ (nekódující DNA) a aby nebyly ukazatelem žádného zdravotního stavu (Federal Bureau of Investigation, b.r.).

Tento systém umožňuje laboratořím vyměňovat a porovnávat DNA profily na mezinárodní úrovni nebo třeba napomáhá propojovat pachatele sériových trestných činů. V databázi jsou uloženy genetické profily pravomocně odsouzených osob, obětí a pohřešovaných osob (Budowle et al., 2003).

Genetické profily jsou uchovávány v podobě alfanumerických kódů, složených z řady čísel a písmen, z nichž nelze vyčíst žádné osobní údaje s výjimkou pohlaví. V České republice je od prosince roku 2001 v provozu Národní databáze DNA, která též využívá systému CODIS. V České republice jsou do systému zaznamenávány pouze DNA profily obviněných a odsouzených osob, neznámých mrtvol a neztotožněných stop z místa činu. V případě, že je obviněná osoba zproštěna viny, její DNA profil je z databáze odstraněn (Schimmer, 2019). V České republice bohužel neexistuje legislativa, která by provoz policejní DNA databáze upravovala.

#### **5.4.1.2. Další forenzní databáze**

Existuje celá řada forezních databází. Mezi databáze pro lidskou DNA patří například EMPOP (angl. zkratka *EDNAP* (angl. zkratka *The European DNA Profiling Group*) *mtDNA Population Database*). Jedná se o databázi pro výsledky analýzy mitochondriální DNA, která se využívá k odhadu četností sekvencí mtDNA, které jsou relevantní pro daný případ (EMPOP, b.r.; Parson & Dür, 2007). Databáze YHRD (angl. zkratka *Y Chromosome Haplotype Reference Database*) se využívá pro ukládání a vyhledávání haplotypů Y-chromozomu (Willuweit & Roewer, b.r.; Willuweit & Roewer, 2007).

V oblasti rostlinné a živočišné identifikační genetiky to jsou například databáze GenBank, BOLD nebo RhODIS. GenBank obsahuje veřejně dostupné sekvence DNA téměř pro 260 000 formálně popsaných druhů rostlin a zvířat (Benson et al., 2013; National Library of Medicine, b.r.). BOLD (angl. zkratka *Barcode*

of Life Data System) je platforma pro DNA barcoding, která slouží k ukládání, analýze a publikování DNA kódů pro identifikaci druhů (BOLD, b.r.; Ratnasingham & Hebert, 2007). RhODIS (angl. zkratka *Rhino DNA Index System*) je databáze zaměřená na shromažďování DNA profilů nosorožců. Obsahuje genetické profily zabavených rohů a žijících jedinců. Jejím hlavním cílem je boj proti pytláctví a pomáhá při soudním stíhání. Díky tomuto systému byl poprvé odsouzen člověk v roce 2010, který ve svém zavazadle převážel rohy nosorožců získané pytláčením (Harper et al., 2018; RhODIS®, b.r.). Pro slony existuje obdobná databáze, která se jmenuje ETIS (angl. zkratka *Elephant Trade Information System*) a která je zaměřena zejména na ilegální obchod se slonovinou (Milliken, 2014; TRAFFIC, b.r.).

## 6 Statistické vyhodnocení shody

### 6.1. Statistické metody v identifikační genetice

V identifikační genetice je důležité určit, zda mezi dvěma nebo více genetickými profily existuje shoda nebo jestli jsou osoby v příbuzenském vztahu. Statistické metody hrají v tomto procesu klíčovou roli, protože umožňují vypočítat pravděpodobnost náhodné shody a určují sílu důkazní hodnoty (Evet & Weir, 1998). Pokud vzorek obsahuje DNA více osob a poměr jejich složek je nevyvážený, statistické metody nám umožňují rozdělit tuto DNA do profilů jednotlivých osob.

#### 6.1.1. Přímá a nepřímá identifikace

Rozlišujeme mezi přímou a nepřímou identifikací. Přímá identifikace spočívá v porovnání genetického profilu z místa činu s forenzní databází za cílem nalézt přímou shodu. Na druhé straně, nepřímá identifikace je založena na vyhledávání potencionálních příbuzných osoby, která zanechala vzorek na místě činu (Ge et al., 2011).

#### 6.1.2. Alela shodná původem a alela shodná stavem

Určitá alela může být shodná ze dvou rozdílných příčin. Záleží, jestli se jedná o alelu shodnou původem IBD (angl. zkratka *Identity By Descent*) nebo alelu shodnou stavem IBS (angl. zkratka *Identity By State*). Dva jedinci mohou mít alelu shodnou původem, jestliže ji zdělili od společného předka. Zatímco alela shodná stavem je stejná bez ohledu na to, zda je zděděná od společného předka či nikoliv (Powell et al., 2010).

Pro jakoukoliv dvojici jedinců s genetickými údaji lze u daného lokusu určit míru jejich genetické podobnosti. Mohou nastat tři situace: buď se obě jejich alely na daném lokusu zcela liší (IBS0), mají jednu alelu shodnou (IBS1), nebo jsou v tomto lokusu geneticky identičtí a shodují se v obou alelách (IBS2) (Stevens et al., 2011).



### 6.1.3. Mutační rychlosti STR markerů

Při testování příbuzenských vztahů je důležité zohlednit mutační rychlosti použitých STR lokusů. Může se stát, že při přenosu alely na potomka dojde k mezigenerační mutaci této alely, což může vést k neshodě při následné analýze. Hlavním mechanismem mutačních událostí u mikrosatelitů je sklouznutí DNA polymerázy při replikaci (Levinson & Gutman, 1987).

Míra mutací různých lokusů se může lišit až o několik řádů, a dokonce i jednotlivé alely v jednom lokusu mohou mít rozdílné mutační rychlosti. Více náchylné k mutacím jsou delší homogenní úseky (Brinkmann et al., 1998). Průměrná mutační rychlost pro lidské STR je řádově  $10^{-3}$  na lokus na gametu za generaci (Weber & Wong, 1993). Ve forenzní genetice se využívají i rychleji mutující (RM) Y-STR (angl. zkratka *Rapidly Mutating Y-STR*), které mají mutační rychlost vyšší než  $10^{-2}$ . RM Y-STR umožňují přesnější identifikaci díky své vyšší rozlišovací schopnosti, což umožňuje lépe rozlišit mužské jedince, kteří si jsou blíže příbuzní (Ballantyne et al., 2012).

## 6.2. Populační studie

Populační genetika je důležitým nástrojem pro stanovení důkazní hodnoty shody DNA. Tato hodnota je stanovena vynásobením odhadovaných frekvencí výskytu jednotlivých alel v referenční databázi. Tímto způsobem je možné vypočítat pravděpodobnost nalezení konkrétního DNA profilu (Lewontin & Hartl, 1991).

### 6.2.1. Hardy-Weinbergův princip

U populačních dat ověřujeme, zda jsou v Hardy-Weinbergově rovnováze *HWE* (angl. zkratka *Hardy-Weinberg equilibrium*). Jedná se o základní genetický princip, který popisuje stabilitu genotypových a alelických frekvencí mezi generacemi za předpokladu, že se jedná o ideální populaci a že jsou splněny určité podmínky. Tyto podmínky zahrnují existenci velké populace, v níž dochází k náhodnému páření a nevyskytují se zde jevy jako je selekce, mutace nebo migrace. Pro bialelický systém platí vztah

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1,$$

kde  $p$  a  $q$  jsou frekvence jednotlivých alel (Hardy, 1908; Weinberg, 1908). Tento vztah je odvozený z Punnettova čtverce, který zobrazuje výsledné genotypové kombinace a frekvence vzniklé kombinací dvou alel ( $A$ ,  $a$ ) s frekvencemi  $p$  a  $q$  (viz příloha č. 2) (Butler, 2015).

### 6.2.2. Pravděpodobnostní poměr *LR*

Když získáme hodnotu frekvence genotypu v populaci pomocí H-W principu, můžeme ji následně využít při výpočtu pravděpodobnostního poměru *LR* (angl. zkratka *Likelihood Ratio*). Tento poměr nám

udává číslo, které porovnává pravděpodobnost jednotlivých hypotéz, které se navzájem vylučují. Lze jej vypočítat pomocí tohoto vzorce

$$LR = \frac{Pr(E|H_p,I)}{Pr(E|H_d,I)}$$

kde  $H_p$  je hypotéza, kdy vzorek pochází od konkrétní (např. podezřelé) osoby, přičemž pravděpodobnost má v tomto případě hodnotu 1.  $H_d$  je hypotéza, že vzorek pochází od náhodného člověka a její pravděpodobnost je frekvence tohoto genotypu v populaci vypočítaná pomocí H-W principu.  $E$  představuje důkazní genetický materiál.  $I$  představuje základní informace (Evet & Weir, 1998; Wivell et al., 2023).

Pokud je  $LR$  větší než 1, tak platí spíše hypotéza  $H_p$ . Naopak, když je  $LR$  menší než 1, tak platí spíše druhá hypotéza  $H_d$  (Okada & Rao, 2005). Hodnoty  $LR$  blízké 1 nepotvrzují ani jednu hypotézu (Association of Forensic Science Providers, 2009). Různé hodnoty  $LR$  poskytují odlišnou míru podpory pro danou hypotézu a jsou slovně interpretovány podle své číselné hodnoty (viz příloha č. 3).

#### 6.2.2.1. Paternitní index $PI$

H-W princip se také používá při výpočtu pravděpodobnosti příbuzenských vztahů jako je tomu například v testech otcovství. Při určování paternity se pravděpodobnostní poměr označuje jako paternitní index  $PI$ . Paternitní index je počítán pomocí dvou kontrastních hypotéz:  $H_p$  = testovaný muž je otcem dítěte a  $H_d$  = nepříbuzný netestovaný muž je otcem dítěte (Gjertson et al., 2007; Yang et al., 2021). Lze jej také vypočítat pomocí základních vzorečků v příloze č. 4.

### 6.3. Pravděpodobnost $P$

Pravděpodobnost má důležitou roli v identifikační genetice při testování příbuzenských vztahů. Využívá se k posouzení, zdali jedinci sdílejí genetické znaky v rozsahu, který odpovídá předpokládanému příbuzenskému vztahu, jako je například rodičovství či sourozenectví. S využitím pravděpodobnostních metod můžeme určit, zda genetické podobnosti mezi jednotlivci odpovídají očekávaným vzorcům dědičnosti.

Pravděpodobnost  $P$  může být chápána jako odhad proměnné, který v ideálním případě má hodnotu 0 nebo 1 (Elston, 1986). V reálných situacích je ale málokdy možné jednoznačně určit, zda je tvrzení pravdivé či nepravdivé. Pravděpodobnost nabývá hodnot od 0 do 1 a často bývá vyjádřena procentuálně v rozmezí 0 % až 100 %.

#### 6.3.1. Šance $O$

Pravděpodobnost můžeme vyjádřit také pomocí šance  $O$ , která nám udává poměr mezi dvěma vzájemně se vylučujícími pravděpodobnostmi. Pro převod pravděpodobnosti na šanci se používá vzorec

$$O = \frac{Pr(H)}{1 - Pr(H)}$$

kde  $Pr(H)$  představuje pravděpodobnost dané události (Evet & Weir, 1998). Dle tohoto vzorce můžeme například pravděpodobnost 60 % interpretovat jako šanci 3:2.

### 6.3.2. Pravděpodobnost náhodné shody *RMP*

Pravděpodobnost náhodné shody *RMP* (angl. zkratka *Random Match Probability*) vyjadřuje četnost daného profilu DNA v referenční populaci. Určuje nám pravděpodobnost, že DNA profil náhodně vybrané osoby z referenční populace bude odpovídat DNA profilu z místa činu (Koehler et al., 1995).

### 6.3.3. Random Man Not Excluded *RMNE*

*RMNE* (angl. zkratka *Random Man Not Excluded*), někdy nazýváno také jako pravděpodobnost zařazení  $P(I)$  (angl. zkratka *Probability of Inclusion*), se stejně jako *LR* využívá při interpretaci výsledků směsného materiálu DNA. Jedná se o výpočet pravděpodobnosti, že náhodně vybranou osobu z populace nelze vyloučit jako původce stop z místa činu (J. Buckleton & Curran, 2008).

Pravděpodobnost vyloučení osoby jako původce stop je vyjádřena hodnotou  $P(E)$  (angl. zkratka *Probability of Exclusion*). Pravděpodobnost zařazení a vyloučení osoby jako původce stop lze vyjádřit pomocí tohoto vztahu:  $P(E) = 1 - P(I)$  (Schneider et al., 2006).

## 6.4. Bayesova věta

Bayesova věta je matematický způsob, který umožňuje přehodnotit pravděpodobnosti na základě nových informací nebo důkazů (Bayes & Price, 1763). Bayesova věta vychází z apriorní pravděpodobnosti, které je založena na znalostech získaných před jakýmkoliv dalším pozorováním a zakládá se na předem stanovených tvrzeních. Tato apriorní pravděpodobnost je následně obohacena o nějaký nový aspekt, čímž vzniká aposteriorní pravděpodobnost. Tato aposteriorní pravděpodobnost již odráží nové informace a poznatky získané z nových pozorování (McNamara et al., 2006; Vasudevan, 2013). Bayesovu větu můžeme vyjádřit takto

$$\frac{P(H1|D)}{P(H2|D)} = \frac{P(D|H1)}{P(D|H2)} \times \frac{P(H1)}{P(H2)}$$

Tento vztah lze chápat jako: Aposteriorní pravděpodobnost = Bayesův faktor (*LR*) × Apriorní pravděpodobnost.  $H1$  a  $H2$  jsou dvě navzájem se vylučující hypotézy,  $D$  značí pozorovaná data (Kass & Raftery, 1995).

Bayesova věta se v identifikační genetice používá k odhadu příbuzenských vztahů, například při testování otcovství. Její hlavní výhodou je, že umožňuje zahrnout i předchozí znalosti o vztahu mezi dvěma jednotlivci, což vede k přesnějšímu odhadu příbuzenského vztahu. Tato metoda

také umožňuje vyhnout se určitým statistickým problémům spojených s tradičními pravděpodobnostními metodami, jako je například nesprávná specifikace nulových hypotéz (Goldgar & Thompson, 1988). Používá se i ve složitějších situacích, jako je tomu v případě chybějících dat, mutací nebo nulových alel (Dawid et al., 2007).

## **6.5. Software pro analýzu genetických dat**

Pro analýzu a interpretaci genetických dat je k dispozici celá řada softwarových nástrojů. Mezi nimi lze najít jak volně dostupné, tak i komerční softwary. Tyto programy dokáží analyzovat DNA sekvence, porovnávat genetické markery a vypočítat pravděpodobnost genetické příbuznosti.

Mezi volně dostupné programy patří například software PatCan. Tento program se používá pro výpočet pravděpodobnosti otcovství nebo pro určení pravděpodobnosti, zda jsou dva jedinci vlastní nebo nevlastní sourozenci (PatCan, b.r.; Riancho & Zarrabeitia, 2003).

EasyDNA je příkladem komerčního softwaru, který se používá v různých situacích včetně incestních případů nebo v případech pohřešovaných osob při identifikaci neznámých těl. Tento systém umožňuje porovnání genotypů neznámého těla s genotypy rodinných příslušníků s cílem stanovit identitu zemřelé osoby (EasyDNA, b.r.; Fung et al., 2004).

Mezi další komerční softwary, využívané při testování příbuzenských vztahů, patří například GenoProof, využívaný také pro vyhodnocování směsných DNA profilů (Götz et al., 2017; qualitytype GmbH, b.r.), DNA-View (Brenner, b.r.; Brenner, 1994) nebo familias (Egeland, 2021; Egeland et al., 2000). Pro forenzní vyšetřování v rámci trestních řízení se používá software CODIS, který je popsán v kapitole 5.4.1.1.

## **7 Aplikace identifikační genetiky v praxi**

### **7.1. Forenzní identifikace**

#### **7.1.1. Význam výsledků pro právní systém**

Identifikační genetiky a testování příbuzenských vztahů mají veliký význam pro právní systém. Jsou důležité zejména při porovnání DNA vzorků z místa činu s DNA podezřelých nebo obětí. Tyto metody dokáží s vysokou přesností identifikovat pachatele nebo vyloučit nevinné osoby, čímž se stávají klíčovým prvkem v mnoha soudních případech.

Neshoda mezi STR profilem ve vzorku z místa činu a STR profilem podezřelého vylučuje tuto osobu z řady podezřelých, za předpokladu absence laboratorní chyby. Naopak, shoda mezi dvěma STR profily slouží jako důkaz, že DNA z místa činu pochází od podezřelé osoby. Všechny závěry jsou založené jen na pravděpodobnosti a nikdy je nelze určit se 100% jistotou (Cho & Sankar, 2004).

### **7.1.2. Příklady z kriminalistiky**

#### **7.1.2.1. Identifikace Jacka Rozparovače**

Testování příbuzenských vztahů v oblasti identifikační genetiky bylo využito také v případě Jacka Rozparovače, notoricky známého pro sérii vražd v Londýně v roce 1888. Jeho možná identita byla odhalena prostřednictvím analýzy DNA z šátku, který se našel u jedné z jeho obětí. Pomocí sekvence mtDNA z tohoto šátku a jejím porovnáním s DNA žijících příbuzných bylo zjištěno, že pachatelem pravděpodobně byl Aaron Kosminski, jeden z hlavních podezřelých (Louhelainen & Miller, 2020).

#### **7.1.2.2. Řešení případu Golden State Killer**

Pomocí genealogické databáze GEDmatch byla zjištěna identita osoby označovaného médií jako Golden State Killer, jak již bylo zmíněno v kapitole 5.4. Zjistilo se, že tímto pachatelem byl bývalý policista Joseph DeAngelo, který v 70. a 80. letech 20. století v Kalifornii spáchal minimálně 13 vražd a přiznal se mimo jiné i k řadě znásilnění a vloupání (BBC, 2020). Jeho identita byla zjištěna pomocí srovnání DNA profilu SNP z místa činu s genetickými profily v databázi GEDmatch, kde byla nalezena shoda s DeAngelovým bratrancem ze třetího kolene (Mateen et al., 2021). Použití genealogické databáze GEDmatch pro účely vyšetřování trestných činů vyvolalo nejen mezi vědci řadu sociálních a etických obav (Samuel & Kennett, 2020).

### **7.1.3. Využití při hromadných neštěstích**

Testování příbuzenských vztahů má veliké využití také v případech hromadných neštěstí. V takových situacích jsou DNA profily získané z nalezených ostatků porovnávány s referenčními vzorky DNA. Tyto referenční vzorky pocházejí buď z osobních předmětů obětí, nebo jsou získány přímo od rodinných příslušníků, což napomáhá v identifikaci zesnulých (Budowle et al., 2005).

Testování identity pomocí příbuzenských vztahů hraje důležitou roli při přírodních katastrofách, jako bylo třeba tsunami v jižní Asii nebo hurikán Katrina. Dále se využívá při teroristických útocích, například při útoku na Světové obchodní centrum 11. září 2001, nebo třeba při leteckých haváriích. Pro dokumentaci hlášených vztahů mezi dárce DNA a osobou, která je považována za nezvěstnou, se využívá formulář FRDC (angl. zkratka *Family and/or Donor Reference Collection*). Tento dokumentační nástroj slouží ke shromažďování údajů od rodinných příslušníků a je důležitý pro zaznamenání biologických vztahů, což značně přispívá k efektivní identifikaci obětí (Donkervoort et al., 2008).

## **7.2. Genealogický výzkum**

### **7.2.1. Testování paternity**

Testování paternity je běžně používanou aplikací identifikační genetiky, která umožňuje potvrdit nebo vyloučit biologickou příbuznost mezi otcem a dítětem. Tyto testy mohou být prováděny z různých

důvodů, včetně zajištění finanční a další odpovědnosti za dítě, nebo kvůli emocionálnímu vztahu a poutu k dítěti (Draper & Ives, 2009).

Testování paternity je obvykle založeno na genotypizaci aSTR u domnělého otce, matky a dítěte, ale poslední dobou se také využívá Y-STR. Pokud jsou k dispozici data od otců/synů, může kombinace těchto dvou typů genetických markerů výrazně zlepšit sílu testování otcovství, zejména v případech, kdy není matka k dispozici (Ayadi et al., 2007).

### **7.2.2. Příbuzenské vztahy a rodokmeny**

Neméně důležitou aplikací testování příbuzenských vztahů v identifikační genetice je její využití v genealogii, o čemž podrobně pojednává kapitola 5. Genetické testy slouží k sestavování rodokmenů a vyhledávání dosud neznámých příbuzných, což je obzvláště cenné v případech adopce nebo nucené migrace. Tyto testy rovněž umožňují odhalit etnické kořeny jedinců a poskytují přehled o geografickém původu předků (Jorde & Bamshad, 2020; Kirkpatrick & Rashkin, 2017).

Zjištění geografického původu předků je založeno na porovnáním DNA jedince s DNA referenčních populací z celého světa. Geografická oblast, ve které má daná varianta DNA nejvyšší frekvenci, naznačuje nejpravděpodobnější výskyt předka, který tuto variantu předal (Jorde & Bamshad, 2020).

## **7.3. Identifikační genetika zvířat**

### **7.3.1. Identifikace druhů a plemen**

Identifikační genetika umožňuje rozlišovat živočišné druhy, což je důležité například v zemědělství, v chovu zvířat nebo v celní oblasti (Bellis et al., 2003). Díky DNA barcodingu je možné rychle, levně a přesně identifikovat jednotlivé druhy, což je například cenné i při objevování a taxonomickém zařazování nových druhů (Hebert & Gregory, 2005).

Identifikace jednotlivých plemen je důležitá například v potravinářském průmyslu. Genetické testování se zde využívá například k získání podrobných informací o původu masa a k určení konkrétních plemen u zpracovávaných zvířat (Ciampolini et al., 2000).

### **7.3.2. Využití v oblasti chovu**

I v oblasti chovu je důležitá identifikační genetika. Umožňuje chovatelům vybírat rodiče s požadovanými vlastnostmi, což vede k efektivní selekci při šlechtění. To napomáhá nejen lépe řídit genetickou diverzitu, ale také zajistit genetickou kvalitu populace chovných zvířat (Flint & Woolliams, 2008).

### **7.3.3. Ochrana biodiverzity**

Identifikační genetika přispívá k ochraně biodiverzity například tím, že umožňuje přesnější taxonomické zařazení a definuje evolučně odlišné jednotky v rámci druhu. Dále umožňuje minimalizovat

inbreeding a ztrátu genetické rozmanitosti jak ve volné přírodě, tak v zajetí. Genetika také přispívá k efektivnímu řízení invazních druhů nebo k získání důležitých informací pro ochranu druhů, jako je například velikost a struktura populace, pohlaví nebo demografická historie (Frankham, 2010).

#### **7.4. Identifikační genetika v archeologii**

V archeologii hraje identifikační genetika důležitou roli při sledování migrací historických skupin, zkoumání sociálních struktur nebo odhalování příbuzenských vztahů v historických populacích (Kuhn et al., 2018). Porozumění příbuzenským vztahům mezi jednotlivci je v archeologii zásadní pro pochopení sociálních zvyklostí a struktury lidských společností. I přes to, že archeologické a antropologické studie pohřebišť a kosterních pozůstatků naznačují možné vztahy mezi jedinci, pouze genetická analýza dokáže tyto příbuzenské vztahy potvrdit (Vai et al., 2020).

Pro analýzu se používá především mtDNA, jelikož je v buňce přítomna v mnoha kopiích, což zvyšuje pravděpodobnost její detekce ve vzorcích kosterních pozůstatků. Mezi další důvody patří skutečnost, že je děděna pouze od matky, je haploidní a vykazuje určitou míru variability, což usnadňuje rozlišení mezi jednotlivci a rekonstrukci matrilineárních genealogií (Richards et al., 1993).

## 8 Závěr

Cílem této bakalářské práce bylo důkladněji prozkoumat problematiku testování příbuzenských vztahů a poskytnout komplexní přehled o současných i historických technikách a metodách v oblasti identifikační genetiky. Práce byla zaměřena nejen na teoretické, ale i praktické aspekty těchto metod, zejména při testování příbuzenských vztahů. Mimo jiné byly zkoumány základní principy genetiky, jednotlivé genetické markery a statistické metody pro vyhodnocení genetické shody. To přispělo k hlubšímu pochopení významu a možností testování příbuzenského vztahu v kontextu identifikační genetiky.

I v tomto oboru ale existují komplikované případy, kdy je identifikace osob značně ztížena. Jedním z příkladů jsou osoby po úspěšné transplantaci kostní dřeně. V případě genetické analýzy vzorku krve odhalíme DNA profil dárce kostní dřeně, nikoli osoby, která nás zajímá. Dalším příkladem obtížné identifikace je situace, kdy je do vajíčka před oplodněním transplantovaná mtDNA jiné osoby.

Identifikační genetiky má velmi zásadní význam pro společnost. Využívá se v široké škále situací, od rozluštění složitých rodinných vztahů, přes pomoc v soudním řízení až po historické výzkumy a ochranu biodiverzity.

Pokud jde o budoucí směr identifikační genetiky, očekává se, že inovace, jako je CRISPR (angl. zkratka *Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats*) a další pokročilé genomické editační nástroje, přinesou revoluční změny v metodách a principech určování příbuzenských vztahů. Tyto technologie umožňují provádět přesné úpravy na úrovni DNA, což by mohlo vést k přesnějším a rychlejším metodám při identifikaci genetických vzorků a při určování příbuzenských vztahů mezi nimi. Je však důležité brát v úvahu etické a právní aspekty spojené s potenciálním využitím těchto metod, zejména pokud jde o zásahy do lidského genomu.

Závěrem lze říci, že tato bakalářská práce naplnila stanovené cíle a přispěla k lepšímu pochopení identifikační genetiky jako důležitého aspektu ve vědeckém i společenském kontextu. S tímto hlubším povědomím o popsanych metodách se rovněž zvyšuje i zodpovědnost za jejich etické využívání, přičemž je kladen důraz zejména na ochranu osobních a genetických dat. Budoucnost identifikační genetiky nabízí mnoho příležitostí, avšak s nimi souvisí i potřeba zodpovědného a etického přístupu ke shromažďování, zpracování a interpretaci genetických dat.



## 9 Seznam použité literatury

- § 772 zákona č. 89/2012 Sb. občanský zákoník. (b.r.). Získáno 14. listopad 2023, z <https://www.zakonyprolidi.cz/cs/2012-89#p772>
- § 773 zákona č. 89/2012 Sb. občanský zákoník. (b.r.). Získáno 14. listopad 2023, z <https://www.zakonyprolidi.cz/cs/2012-89#p773>
- § 774 zákona č. 89/2012 Sb. občanský zákoník. (b.r.). Získáno 16. listopad 2023, z <https://www.zakonyprolidi.cz/cs/2012-89#p774>
- 23andMe, Inc. (b.r.). *23andMe*. Získáno 25. duben 2024, z <https://www.23andme.com/>
- Alberts, B., Johnson, A., & Lewis, J. (2002). *Molecular biology of the cell* (4. vyd.). Garland Science.
- Ancestry. (b.r.). *Ancestry*. Získáno 25. duben 2024, z <https://www.ancestry.com/>
- Arcos-Burgos, M., & Muenke, M. (2002). Genetics of population isolates. *Clinical Genetics*, 61(4), 233–247. <https://doi.org/10.1034/j.1399-0004.2002.610401.x>
- Association of Forensic Science Providers. (2009). Standards for the formulation of evaluative forensic science expert opinion. *Science and Justice*, 49(3), 161–164. <https://doi.org/10.1016/j.scijus.2009.07.004>
- Ayadi, I., Mahfoudh-Lahiani, N., Makni, H., Ammar-Keskes, L., & Rebaï, A. (2007). Combining autosomal and Y-chromosomal short tandem repeat data in paternity testing with male child: Methods and application. *Journal of Forensic Sciences*, 52(5), 1068–1072. <https://doi.org/10.1111/j.1556-4029.2007.00513.x>
- Ballantyne, K. N., Keerl, V., Wollstein, A., Choi, Y., Zuniga, S. B., Ralf, A., Vermeulen, M., De Knijff, P., & Kayser, M. (2012). A new future of forensic Y-chromosome analysis: Rapidly mutating Y-STRs for differentiating male relatives and paternal lineages. *Forensic Science International: Genetics*, 6(2), 208–218. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2011.04.017>
- Ballou, J. (1983). Calculating inbreeding coefficients from pedigrees. In C. M. Schoenwald-Cox, S. M. Chambers, Macbryde B., & W. L. Thomas (Ed.), *Genetics and conservation: A reference for managing wild animal and plant populations* (s. 509–520). Benjamin Cummings Publishing Company.
- Bayes, T., & Price, R. (1763). An essay towards solving a problem in the doctrine of chances. By the late Rev. Mr. Bayes, F. R. S. communicated by Mr. Price, in a letter to John Canton, A. M. F. R. S. *Philosophical Transactions of the Royal Society of London*, 53, 370–418. <https://doi.org/10.1098/rstl.1763.0053>
- BBC. (2020, červen 29). *Golden State Killer pleads guilty to 13 murders*. <https://www.bbc.com/news/world-us-canada-53226327>
- Bellis, C., Ashton, K. J., Freney, L., Blair, B., & Griffiths, L. R. (2003). A molecular genetic approach for forensic animal species identification. *Forensic Science International*, 134(2–3), 99–108. [https://doi.org/10.1016/S0379-0738\(03\)00128-2](https://doi.org/10.1016/S0379-0738(03)00128-2)
- Benson, D. A., Cavanaugh, M., Clark, K., Karsch-Mizrachi, I., Lipman, D. J., Ostell, J., & Sayers, E. W. (2013). GenBank. *Nucleic Acids Research*, 41(D1), D36–D42. <https://doi.org/10.1093/nar/gks1195>
- Bernardo, R. (1993). Estimation of coefficient of coancestry using molecular markers in maize. *Theoretical and Applied Genetics*, 85(8), 1055–1062.

- Biesecker, L. G. (2024, duben 24). *Haplotype*. National Human Genome Research Institute. <https://www.genome.gov/genetics-glossary/haplotype>
- Bittles, A. H. (2022). *worldmap2022*. consang.net. <https://consang.net/maps2/worldmap2022.pdf>
- Bittles, A. H., & Black, M. L. (2010). Consanguinity, human evolution, and complex diseases. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 107(SUPPL. 1), 1779–1786. <https://doi.org/10.1073/pnas.0906079106>
- Blouin, M. S. (2003). DNA-based methods for pedigree reconstruction and kinship analysis in natural populations. *Trends in Ecology and Evolution*, 18(10), 503–511. [https://doi.org/10.1016/S0169-5347\(03\)00225-8](https://doi.org/10.1016/S0169-5347(03)00225-8)
- Blouin, S. F., & Blouin, M. (1988). Inbreeding avoidance behaviors. *Trends in Ecology & Evolution*, 3(9), 230–233. [https://doi.org/10.1016/0169-5347\(88\)90164-4](https://doi.org/10.1016/0169-5347(88)90164-4)
- BOLD. (b.r.). *BOLD SYSTEMS*. Získáno 25. duben 2024, z <https://www.boldsystems.org/>
- Børsting, C., & Morling, N. (2015). Next generation sequencing and its applications in forensic genetics. *Forensic Science International: Genetics*, 18, 78–89. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2015.02.002>
- Brenner, C. H. (b.r.). *Forensic Mathematics*. Získáno 25. duben 2024, z <https://dna-view.com/>
- Brenner, C. H. (1994). Evaluation of the product rule. In W. Bär, A. Fiori, & U. Rossi (Ed.), *Advances in Forensic Haemogenetics: 15th Congress of the International Society for Forensic Haemogenetics* (Roč. 5). Springer.
- Brinkmann, B., Klintschar, M., Neuhuber, F., Hühne, J., & Rolf, B. (1998). Mutation rate in human microsatellites: Influence of the structure and length of the tandem repeat. *American Journal of Human Genetics*, 62(6), 1408–1415. <https://doi.org/10.1086/301869>
- Buckleton, J., & Curran, J. (2008). A discussion of the merits of random man not excluded and likelihood ratios. *Forensic Science International: Genetics*, 2(4), 343–348. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2008.05.005>
- Buckleton, J. S., Krawczak, M., & Weir, B. S. (2011). The interpretation of lineage markers in forensic DNA testing. *Forensic Science International: Genetics*, 5(2), 78–83. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2011.01.010>
- Budowle, B., Allard, M. W., Wilson, M. R., & Chakraborty, R. (2003). Forensics and mitochondrial DNA: Applications, debates, and foundations. *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, 4, 119–141. <https://doi.org/10.1146/annurev.genom.4.070802.110352>
- Budowle, B., Bieber, F. R., & Eisenberg, A. J. (2005). Forensic aspects of mass disasters: Strategic considerations for DNA-based human identification. *Legal Medicine*, 7(4), 230–243. <https://doi.org/10.1016/j.legalmed.2005.01.001>
- Budowle, B., Moretti, T. R., Niezgoda, S. J., & Brown, B. L. (1998). CODIS and PCR-based short tandem repeat loci: Law enforcement tools. In *Proceedings of the Second European Symposium on Human Identification* (s. 73–88). Promega Corporation.
- Butler, J. M. (2015). Chapter 10 - STR Population Data Analysis. In *Advanced Topics in Forensic DNA Typing: Interpretation* (s. 239–279). Elsevier Academic Press. <https://doi.org/10.1016/b978-0-12-405213-0.00010-5>

- Canturk, K. M., Emre, R., Kínoglu, K., Başınar, B., Sahin, F., & Ozen, M. (2014). Current status of the use of single-nucleotide polymorphisms in forensic practices. *Genetic Testing and Molecular Biomarkers*, *18*(7), 455–460. <https://doi.org/10.1089/gtmb.2013.0466>
- Cao, J., Li, W., Li, J., Mazid, M. A., Li, C., Jiang, Y., Jia, W., Wu, L., Liao, Z., Sun, S., Song, W., Fu, J., Wang, Y., Lu, Y., Xu, Y., Nie, Y., Bian, X., Gao, C., Zhang, X., ... Liu, Z. (2023). Live birth of chimeric monkey with high contribution from embryonic stem cells. *Cell*, *186*(23), 4996–5014. <https://doi.org/10.1016/j.cell.2023.10.005>
- Ceballos, F. C., & Álvarez, G. (2013). Royal dynasties as human inbreeding laboratories: The Habsburgs. *Heredity*, *111*(2), 114–121. <https://doi.org/10.1038/hdy.2013.25>
- Ciampolini, R., Leveziel, H., Mazzanti, E., Grohs, C., & Cianci, D. (2000). Genomic identification of the breed of an individual or its tissue. *Meat Science*, *54*(1), 35–40. [https://doi.org/10.1016/s0309-1740\(99\)00061-3](https://doi.org/10.1016/s0309-1740(99)00061-3)
- Černý, J. (2008). Krize identity: Chimérismus, mikrochimérismus a trogocytóza. *Vesmír*, *87*(2), 84–86.
- Dakin, E. E., & Avise, J. C. (2004). Microsatellite null alleles in parentage analysis. *Heredity*, *93*(5), 504–509. <https://doi.org/10.1038/sj.hdy.6800545>
- Dario, P., Ribeiro, T., Espinheira, R., Dias, D., Geada, H., & Corte-Real, F. (2011). 20 SNPs as supplementary markers in kinship testing. *Forensic Science International: Genetics Supplement Series*, *3*(1), e508–e509. <https://doi.org/10.1016/j.fsigss.2011.09.111>
- Dawid, A. P., Mortera, J., & Vicard, P. (2007). Object-oriented Bayesian networks for complex forensic DNA profiling problems. *Forensic Science International*, *169*(2–3), 195–205. <https://doi.org/10.1016/j.forsciint.2006.08.028>
- Donkervoort, S., Dolan, S. M., Beckwith, M., Northrup, T. P., & Sozer, A. (2008). Enhancing accurate data collection in mass fatality kinship identifications: Lessons learned from Hurricane Katrina. *Forensic Science International: Genetics*, *2*(4), 354–362. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2008.05.008>
- Draper, H., & Ives, J. (2009). Paternity testing: A poor test of fatherhood. *Journal of Social Welfare and Family Law*, *31*(4), 407–418. <https://doi.org/10.1080/09649060903430264>
- EasyDNA. (b.r.). *EasyDNA*. Získáno 25. duben 2024, z <https://easy-dna.com/>
- Edwards, A., Civitello, A., Hammond, H. A., & Caskey, C. T. (1991). DNA typing and genetic mapping with trimeric and tetrameric tandem repeats. *American Journal of Human Genetics*, *49*(4), 746–756.
- Egeland, T. (2021, srpen 6). *Familias: Book, R version and Courses*. <https://www.familias.name/>
- Egeland, T., Mostad, P. F., Mevag, B., & Stenersen, M. (2000). Beyond traditional paternity and identification cases: Selecting the most probable pedigree. *Forensic Science International*, *110*, 47–59. [https://doi.org/10.1016/s0379-0738\(00\)00147-x](https://doi.org/10.1016/s0379-0738(00)00147-x)
- Ellegren, H. (2000). Microsatellite mutations in the germline: Implications for evolutionary inference. *Trends in Genetics*, *16*(12), 551–558. [https://doi.org/10.1016/s0168-9525\(00\)02139-9](https://doi.org/10.1016/s0168-9525(00)02139-9)
- Elston, R. C. (1986). Probability and paternity testing. *American journal of human genetics*, *39*(1), 112–122.
- EMPOP. (b.r.). *EMPOP*. Získáno 25. duben 2024, z <https://empop.online/>
- Evett, I. W., & Weir, B. S. (1998). *Interpreting DNA evidence: Statistical genetics for forensic scientists*. Sinauer Associates Inc.

- Federal Bureau of Investigation. (b.r.). *Combined DNA Index System (CODIS)*. Získáno 26. únor 2024, z <https://le.fbi.gov/science-and-lab/biometrics-and-fingerprints/codis#CODIS-Core%20Loc>
- Flint, A. P. F., & Woolliams, J. A. (2008). Precision animal breeding. *Philosophical Transactions of the Royal Society B: Biological Sciences*, 363(1491), 573–590. <https://doi.org/10.1098/rstb.2007.2171>
- Fraga, M. F., Ballestar, E., Paz, M. F., Ropero, S., Setien, F., Ballestar, M. L., Heine-Suñer, D., Cigudosa, J. C., Urioste, M., Benitez, J., Boix-Chornet, M., Sanchez-Aguilera, A., Ling, C., Carlsson, E., Poulsen, P., Vaag, A., Stephan, Z., Spector, T. D., Wu, Y.-Z., ... Esteller, M. (2005). Epigenetic differences arise during the lifetime of monozygotic twins. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 102(30), 10604–10609. <https://doi.org/10.1073/pnas.0500398102>
- Frankham, R. (2010). Challenges and opportunities of genetic approaches to biological conservation. *Biological Conservation*, 143(9), 1919–1927. <https://doi.org/10.1016/j.biocon.2010.05.011>
- Fung, W. K., Yang, C. T., & Guo, W. (2004). EasyDNA: User-friendly paternity and kinship testing programs. *International Congress Series*, 1261, 628–630. [https://doi.org/10.1016/S0531-5131\(03\)01486-9](https://doi.org/10.1016/S0531-5131(03)01486-9)
- Gaensslen, R. E. (1983). *Sourcebook in forensic serology, immunology, and biochemistry*. US Department of Justice, National Institute of Justice.
- Ge, J., Chakraborty, R., Eisenberg, A., & Budowle, B. (2011). Comparisons of familial DNA database searching strategies. *Journal of Forensic Sciences*, 56(6), 1448–1456. <https://doi.org/10.1111/j.1556-4029.2011.01867.x>
- Ge, J., Sun, H., Li, H., Liu, C., Yan, J., & Budowle, B. (2014). Future directions of forensic DNA databases. *Croatian Medical Journal*, 55(2), 163–166. <https://doi.org/10.3325/cmj.2014.55.163>
- GEDmatch. (b.r.). *GEDmatch*. Získáno 25. duben 2024, z <https://www.gedmatch.com/>
- Gene by Gene, Ltd. (b.r.). *FamilyTreeDNA*. Získáno 25. duben 2024, z <https://www.familytreedna.com/>
- George, R., Donald, P. M., Nagraj, S. K., Idiculla, J. J., & Hj Ismail, R. (2013). The impact of chimerism in DNA-based forensic sex determination analysis. *The Malaysian journal of medical sciences*, 20(1), 76–80.
- Gjertson, D. W., Brenner, C. H., Baur, M. P., Carracedo, A., Guidet, F., Luque, J. A., Lessig, R., Mayr, W. R., Pascali, V. L., Prinz, M., Schneider, P. M., & Morling, N. (2007). ISFG: Recommendations on biostatistics in paternity testing. *Forensic Science International: Genetics*, 1(3–4), 223–231. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2007.06.006>
- Glynn, C. L. (2022). Bridging disciplines to form a new one: The emergence of forensic genetic genealogy. *Genes*, 13(8), 1381. <https://doi.org/10.3390/genes13081381>
- Goldgar, D. E., & Thompson, E. A. (1988). Bayesian interval estimation of genetic relationships: application to paternity testing. *American Journal of Human Genetics*, 42(1), 135–142.
- Götz, F. M., Schönborn, H., Borsdorf, V., Pflugbeil, A. M., & Labudde, D. (2017). GenoProof Mixture 3—New software and process to resolve complex DNA mixtures. *Forensic Science International: Genetics Supplement Series*, 6, e549–e551. <https://doi.org/10.1016/j.fsigss.2017.09.212>
- Green, E. K. (1998). Restriction Fragment-Length Polymorphisms. In R. Rapley & J. M. Walker (Ed.), *Molecular Biomethods Handbook* (s. 271–279). Humana Press. [https://doi.org/10.1007/978-1-59259-642-3\\_22](https://doi.org/10.1007/978-1-59259-642-3_22)

- Greytak, E. M., Moore, C., & Armentrout, S. L. (2019). Genetic genealogy for cold case and active investigations. *Forensic Science International*, 299, 103–113. <https://doi.org/10.1016/j.forsciint.2019.03.039>
- Hall, A., & Ballantyne, J. (2003). The development of an 18-locus Y-STR system for forensic casework. *Analytical and Bioanalytical Chemistry*, 376(8), 1234–1246. <https://doi.org/10.1007/s00216-003-2039-2>
- Hardy, G. H. (1908). Mendelian proportions in a mixed population. *Science*, 28(706), 49–50. <https://doi.org/10.1126/science.28.706.49>
- Harper, C., Ludwig, A., Clarke, A., Makgopela, K., Yurchenko, A., Guthrie, A., Dobrynin, P., Tamazian, G., Emslie, R., van Heerden, M., Hofmeyr, M., Potter, R., Roets, J., Beytell, P., Otiende, M., Kariuki, L., du Toit, R., Anderson, N., Okori, J., ... O'Brien, S. J. (2018). Robust forensic matching of confiscated horns to individual poached African rhinoceros. *Current Biology*, 28(1), R13–R14. <https://doi.org/10.1016/j.cub.2017.11.005>
- Hazel, J. W., Clayton, E. W., Malin, B. A., & Slobogin, C. (2018). Is it time for a universal genetic forensic database? *Science*, 362(6417), 898–900. <https://doi.org/10.1126/science.aav5475>
- Hebert, P. D. N., Cywinska, A., Ball, S. L., & DeWaard, J. R. (2003). Biological identifications through DNA barcodes. *Proceedings of the Royal Society B: Biological Sciences*, 270(1512), 313–321. <https://doi.org/10.1098/rspb.2002.2218>
- Hebert, P. D. N., & Gregory, T. R. (2005). The promise of DNA barcoding for taxonomy. *Systematic Biology*, 54(5), 852–859. <https://doi.org/10.1080/10635150500354886>
- Hughes-Stamm, S. R., Ashton, K. J., & Van Daal, A. (2011). Assessment of DNA degradation and the genotyping success of highly degraded samples. *International Journal of Legal Medicine*, 125(3), 341–348. <https://doi.org/10.1007/s00414-010-0455-3>
- Charlesworth, D., & Charlesworth, B. (1987). Inbreeding depression and its evolutionary consequences. *Annual Review of Ecology and Systematics*, 18(1), 237–268. <https://doi.org/10.1146/annurev.es.18.110187.001321>
- Cho, M. K., & Sankar, P. (2004). Forensic genetics and ethical, legal and social implications beyond the clinic. *Nature Genetics*, 36(S11), S8–S12. <https://doi.org/10.1038/ng1594>
- Jain, A. K., Prabhakar, S., & Pankanti, S. (2002). On the similarity of identical twin fingerprints. *Pattern Recognition*, 35(11), 2653–2663. [https://doi.org/10.1016/S0031-3203\(01\)00218-7](https://doi.org/10.1016/S0031-3203(01)00218-7)
- Jeffreys, A. J., Wilson, V., & Thein, S. L. (1985a). Hypervariable 'minisatellite' regions in human DNA. *Nature*, 314(6006), 67–73. <https://doi.org/10.1038/314067a0>
- Jeffreys, A. J., Wilson, V., & Thein, S. L. (1985b). Individual-specific 'fingerprints' of human DNA. *Nature*, 316(6023), 76–79. <https://doi.org/10.1038/316076a0>
- Johannsen, W. (1911). The genotype conception of heredity. *The American Naturalist*, 45(531), 129–159.
- Jorde, L. B., & Bamshad, M. J. (2020). Genetic ancestry testing: What is it and why is it important? *Journal of the American Medical Association*, 323(11), 1089–1090. <https://doi.org/10.1001/jama.2020.0517>
- Jorgenson, J. W., & Lukacs, K. D. (1981). Zone electrophoresis in open-tubular glass capillaries. *Analytical Chemistry*, 53(8), 1298–1302. <https://doi.org/10.1021/ac00231a037>

- Kalinowski, S. T., Wagner, A. P., & Taper, M. L. (2006). ML-RELATE: A computer program for maximum likelihood estimation of relatedness and relationship. *Molecular Ecology Notes*, 6(2), 576–579. <https://doi.org/10.1111/j.1471-8286.2006.01256.x>
- Karger, B. L., & Guttman, A. (2009). DNA sequencing by capillary electrophoresis. *Electrophoresis*, 30(SUPPL. 1), S196–S202. <https://doi.org/10.1002/elps.200900218>
- Kashyap, V. K., Sitalaximi, T., Chattopadhyay, P., & Trivedi, R. (2004). DNA profiling technologies in forensic analysis. *International Journal of Human Genetics*, 4(1), 11–30. <https://doi.org/10.1080/09723757.2004.11885864>
- Kass, R. E., & Raftery, A. E. (1995). Bayes factor. *Journal of the American Statistical Association*, 90, 773–795.
- Kimpton, C. P., Gill, P., Walton, A., Urquhart, A., Millican, E. S., & Adams, M. (1993). Automated DNA profiling employing multiplex amplification of short tandem repeat loci. *PCR Methods and Applications*, 3(1), 13–22. <https://doi.org/10.1101/gr.3.1.13>
- Kirkpatrick, B. E., & Rashkin, M. D. (2017). Ancestry testing and the practice of genetic counseling. *Journal of Genetic Counseling*, 26(1), 6–20. <https://doi.org/10.1007/s10897-016-0014-2>
- Kleppe, K., Ohtsuka, E., Kleppe, R., Molineux, I., & Khorana, H. G. (1971). Studies on polynucleotides. XCVI. Repair replications of short synthetic DNA's as catalyzed by DNA polymerases. *Journal of Molecular Biology*, 56(2), 341–361. [https://doi.org/10.1016/0022-2836\(71\)90469-4](https://doi.org/10.1016/0022-2836(71)90469-4)
- Kling, D., Phillips, C., Kennett, D., & Tillmar, A. (2021). Investigative genetic genealogy: Current methods, knowledge and practice. *Forensic Science International: Genetics*, 52, 102474. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2021.102474>
- Kloosterman, A. D., Budowle, B., & Daselaar, P. (1993). PCR-amplification and detection of the human D1S80 VNTR locus. *International Journal*, 105(5), 257–264. <https://doi.org/10.1007/BF01370382>
- Koehler, J. J., Chia, A., & Lindsey, S. (1995). The random match probability in DNA evidence: Irrelevant and prejudicial? *Jurimetrics Journal*, 35(2), 201–219. <https://ssrn.com/abstract=1432066>
- Kuhn, J. M. M., Jakobsson, M., & Günther, T. (2018). Estimating genetic kin relationships in prehistoric populations. *PLoS ONE*, 13(4), e0195491. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0195491>
- Lagercrantz, U., Ellegren, H., & Andersson, L. (1993). The abundance of various polymorphic microsatellite motifs differs between plants and vertebrates. *Nucleic Acids Research*, 21(5), 1111–1115. <https://doi.org/10.1093/nar/21.5.1111>
- Lander, E. S., Linton, L. M., Birren, B., Nusbaum, C., Zody, M. C., Baldwin, J., Devon, K., Dewar, K., Doyle, M., FitzHugh, W., Funke, R., Gage, D., Harris, K., Heaford, A., Howland, J., Kann, L., Lehoczy, J., LeVine, R., McEwan, P., ... International Human Genome Sequencing Consortium. (2001). Initial sequencing and analysis of the human genome. *Nature*, 409(6822), 860–921. <https://doi.org/10.1038/35057062>
- Landsteiner, K. (1934). Forensic application of serologic individuality tests. *JAMA*, 103(14), 1041–1044. <https://doi.org/10.1001/jama.1934.02750400009003>
- Lapointe, M., Rogic, A., Bourgoïn, S., Jolicoeur, C., & Séguin, D. (2015). Leading-edge forensic DNA analyses and the necessity of including crime scene investigators, police officers and technicians in a DNA elimination database. *Forensic Science International: Genetics*, 19, 50–55. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2015.06.002>

- LaRue, B. L. (2023). Diallelic Markers: INDELS and INNULS. In A. Ambers (Ed.), *Forensic Genetic Approaches for Identification of Human Skeletal Remains* (s. 271–281). Academic Press.  
<https://doi.org/10.1016/B978-0-12-815766-4.00013-3>
- LaRue, B. L., Sinha, S. K., Montgomery, A. H., Thompson, R., Klaskala, L., Ge, J., King, J., Turnbough, M., & Budowle, B. (2012). INNULS: A novel design amplification strategy for retrotransposable elements for studying population variation. *Human Heredity*, *74*(1), 27–35. <https://doi.org/10.1159/000343050>
- Lazaruk, K., Walsh, P. S., Oaks, F., Gilbert, D., Rosenblum, B. B., Menchen, S., Scheibler, D., Wenz, H. M., Holt, C., & Wallin, J. (1998). Genotyping of forensic short tandem repeat (STR) systems based on sizing precision in a capillary electrophoresis instrument. *Electrophoresis*, *19*(1), 86–93.  
<https://doi.org/10.1002/elps.1150190116>
- Lee, P. Y., Costumbrado, J., Hsu, C. Y., & Kim, Y. H. (2012). Agarose gel electrophoresis for the separation of DNA fragments. *Journal of Visualized Experiments*, (62), 3923. <https://doi.org/10.3791/3923>
- Levinson, G., & Gutman, G. A. (1987). Slipped-Strand Mispairing: A Major Mechanism for DNA Sequence Evolution. *Molecular Biology and Evolution*, *4*(3), 203–221.  
<https://academic.oup.com/mbe/article/4/3/203/1076503>
- Lewontin, R. C., & Hartl, D. L. (1991). Population genetics in forensic DNA typing. *Science*, *254*(5039), 1745–1750. <https://doi.org/10.1126/science.1845040>
- Li, S. F. Y. (1992). *Capillary electrophoresis: principles, practice and applications* (Roč. 52). Elsevier.
- Li, X., Yang, Y., Henry, R. J., Rossetto, M., Wang, Y., & Chen, S. (2015). Plant DNA barcoding: From gene to genome. *Biological reviews of the Cambridge Philosophical Society*, *90*(1), 157–166.  
<https://doi.org/10.1111/brv.12104>
- Liao, X. H., Lau, T. S., Ngan, K. F. N., & Wang, J. (2002). Deduction of paternity index from DNA mixture. *Forensic Science International*, *128*(3), 105–107. [https://doi.org/10.1016/s0379-0738\(02\)00170-6](https://doi.org/10.1016/s0379-0738(02)00170-6)
- Louhelainen, J., & Miller, D. (2020). Forensic investigation of a shawl linked to the “Jack the Ripper” murders. *Journal of Forensic Sciences*, *65*(1), 295–303. <https://doi.org/10.1111/1556-4029.14038>
- Malécot, G. (1948). *Les mathématiques de l’hérédité*. Masson et Cie.
- Mateen, R. M., Sabar, M. F., Hussain, S., Parveen, R., & Hussain, M. (2021). Familial DNA analysis and criminal investigation: Usage, downsides and privacy concerns. *Forensic Science International*, *318*, 110576. <https://doi.org/10.1016/j.forsciint.2020.110576>
- McCombie, W. R., McPherson, J. D., & Mardis, E. R. (2019). Next-generation sequencing technologies. *Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine*, *9*(11), a036798. <https://doi.org/10.1101/cshperspect.a036798>
- McNamara, J. M., Green, R. F., & Olsson, O. (2006). Bayes’ theorem and its applications in animal behaviour. *Oikos*, *112*(2), 243–251. <https://doi.org/10.1111/j.0030-1299.2006.14228.x>
- Mendel, G. J. (1866). Versuche über Pflanzenhybriden. *Verhandlungen des naturforschenden Vereines in Brünn*, *4*, 3–47.
- Miller, K. W. P., Brown, B. L., & Budowle, B. (2003). The Combined DNA Index System. *International Congress Series*, *1239*, 617–620. <http://shelob.bioanth.cam.ac.uk/mtDNA>
- Milliken, T. (2014). *Illegal trade in ivory and rhino horn: An assessment to improve law enforcement under the Wildlife TRAPS Project*. USAID/TRAFFIC.

- Morgan, L. H. (1871). *Systems of Consanguinity and Affinity of the Human Family*. The Smithsonian Institution.
- Morgan, T. H. (1910). Chromosomes and Heredity. *The American Naturalist*, 44(524), 449–496. <https://doi.org/10.1086/279163>
- Mullaney, J. M., Mills, R. E., Stephen Pittard, W., & Devine, S. E. (2010). Small insertions and deletions (INDELs) in human genomes. *Human Molecular Genetics*, 19(R2), R131–R136. <https://doi.org/10.1093/hmg/ddq400>
- Mullis, K. B. (1990). The unusual origin of the polymerase chain reaction. *Scientific American*, 262(4), 56–65. <https://doi.org/10.2307/24996713>
- Murdock, G. P. (1949). *Social Structure*. Macmillan Company.
- Nakamura, Y., Leppert, M., O'connell, P., Wolff, R., Houn, T., Culver, M., Martin, C., Fujimoto, E., Hoff, M., Kumlin, E., & White, R. (1987). Variable number of tandem repeat (VNTR) markers for human gene mapping. *Science*, 235(4796), 1616–1622. <https://doi.org/10.1126/science.3029872>
- National Library of Medicine. (b.r.). *GenBank Overview*. Získáno 25. duben 2024, z <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/genbank/>
- Newman, H. H., Freeman, F. N., & Holzinger, K. J. (1937). *Twins: A study of heredity and environment*. The University of Chicago Press.
- Okada, T., & Rao, G. (2005). Using the likelihood ratio. *The Journal of family practice*, 54(2), 127–128.
- Palmer, J. D., & Herbon, L. A. (1988). Plant mitochondrial DNA evolves rapidly in structure, but slowly in sequence. *Journal of Molecular Evolution*, 28(1–2), 87–97. <https://doi.org/10.1007/BF02143500>
- Parson, W., & Dür, A. (2007). EMPOP--A forensic mtDNA database. *Forensic Science International: Genetics*, 1(2), 88–92. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2007.01.018>
- PatCan. (b.r.). *PatCan2*. Získáno 25. duben 2024, z <https://patcan.es/>
- Perrett, D. (2000). ELECTROPHORESIS. In I. D. Wilson (Ed.), *Encyclopedia of Separation Science* (s. 103–118). Academic Press. <https://doi.org/10.1016/B0-12-226770-2/00051-X>
- Phillips, C., García-Magariños, M., Salas, A., Carracedo, Á., & Lareu, M. V. (2012). SNPs as supplements in simple kinship analysis or as core markers in distant pairwise relationship tests: When do SNPs add value or replace well-established and powerful STR tests? *Transfusion Medicine and Hemotherapy*, 39(3), 202–210. <https://doi.org/10.1159/000338857>
- Powell, J. E., Visscher, P. M., & Goddard, M. E. (2010). Reconciling the analysis of IBD and IBS in complex trait studies. *Nature Reviews Genetics*, 11(11), 800–805. <https://doi.org/10.1038/nrg2865>
- Preston, J., VanZeeland, A., & Peiffer, D. A. (2021). *Innovation at Illumina: The road to the \$600 human genome*. Nature. <https://www.nature.com/articles/d42473-021-00030-9>
- Prober, J. M., Trainor, G. L., Dam, R. J., Hobbs, F. W., Robertson, C. W., Zagursky, R. J., Cocuzza, A. J., Jensen, M. A., & Baumeister, K. (1987). A system for rapid DNA sequencing with fluorescent chain-terminating dideoxynucleotides. *Science*, 238(4825), 336–341. <https://doi.org/10.1126/science.2443975>
- Putman, A. L., & Cole, K. L. (2020). All hail DNA: The constitutive rhetoric of AncestryDNA™ advertising. *Critical Studies in Media Communication*, 37(3), 207–220. <https://doi.org/10.1080/15295036.2020.1767796>



- Qin, D. (2019). Next-generation sequencing and its clinical application. *Cancer Biology and Medicine*, 16(1), 4–10. <https://doi.org/10.20892/j.issn.2095-3941.2018.0055>
- qualitytype GmbH. (b.r.). *qualitytype*. Získáno 25. duben 2024, z <https://www.qualitytype.de/de/start/>
- Race, R. R., & Sanger, R. (1975). *Blood groups in man* (6. vyd.). Blackwell Scientific Publications.
- Ram, N., Guerrini, C. J., & McGuire, A. L. (2018). Genealogy databases and the future of criminal investigation. *Science*, 360(6393), 1078–1079. <https://doi.org/10.1126/science.aau1083>
- Ram, N., & Roberts, J. L. (2019). Forensic genealogy and the power of defaults. *Nature Biotechnology*, 37(7), 707–708. <https://doi.org/10.1038/s41587-019-0172-5>
- Ratnasingham, S., & Hebert, P. D. N. (2007). BOLD: The Barcode of Life Data System: Barcoding. *Molecular Ecology Notes*, 7(3), 355–364. <https://doi.org/10.1111/j.1471-8286.2007.01678.x>
- Relichová, J. (1977). Genetická variabilita: Proč jsme každý jiný. *Vesmír*, 76(7), 368–369.
- Reynolds, J., Weir, B. S., & Cockerham, C. C. (1983). Estimation of the coancestry coefficient: Basis for a short-term genetic distance. *Genetics*, 105(3), 767–779. <https://doi.org/10.1093/genetics/105.3.767>
- RhODIS®. (b.r.). *The eRhODIS™ Project*. Získáno 17. duben 2024, z <https://erhosis.org/>
- Riancho, J. A., & Zarrabeitia, M. T. (2003). A Windows-based software for common paternity and sibling analyses. *Forensic Science International*, 135(3), 232–234. [https://doi.org/10.1016/S0379-0738\(03\)00217-2](https://doi.org/10.1016/S0379-0738(03)00217-2)
- Richards, M., Smalley, K., Sykes, B., & Hedges, R. (1993). Archaeology and genetics: Analysing DNA from skeletal remains. *World Archaeology*, 25(1), 18–28. <https://doi.org/10.1080/00438243.1993.9980225>
- Roberts, J. A. (1935). Twins. *The Eugenics review*, 27(1), 25–32.
- Saiki, R. K., Gelfand, D. H., Stoffel, S., Scharf, S. J., Higuchi, R., Horn, G. T., Mullis, K. B., & Erlich, H. A. (1988). Primer-directed enzymatic amplification of DNA with a thermostable DNA polymerase. *Science*, 239(4839), 487–491. <https://doi.org/10.1126/science.2448875>
- Saiki, R. K., Scharf, S., Faloona, F., Mullis, K. B., Horn, G. T., Erlich, H. A., & Arnheim, N. (1985). Enzymatic amplification of  $\beta$ -globin genomic sequences and restriction site analysis for diagnosis of sickle cell anemia. *Science*, 230(4732), 1350–1354. <https://doi.org/10.1126/science.2999980>
- Samuel, G., & Kennett, D. (2020). The impact of investigative genetic genealogy: Perceptions of UK professional and public stakeholders. *Forensic Science International: Genetics*, 48, 102366. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2020.102366>
- Sanger, F., Nicklen, S., & Coulson, A. R. (1977). DNA sequencing with chain-terminating inhibitors. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 74(12), 5463–5467. <https://doi.org/10.1073/pnas.74.12.5463>
- Schimmer, D. (2019, květen 17). *Národní databáze DNA*. Policie České republiky. <https://www.policie.cz/clanek/zverejnene-informace-2019-narodni-databaze-dna.aspx>
- Schneider, P. M., Fimmers, R., Keil, W., Molsberger, G., Patzelt, D., Pflug, W., Rothämel, T., Schmitter, H., Schneider, H., & Brinkmann, B. (2006). Allgemeine empfehlungen der spurenkommission zur bewertung von DNA-mischspuren. *Rechtsmedizin*, 16(6), 401–404. <https://doi.org/10.1007/s00194-006-0411-1>

- Snyder, M., & Gerstein, M. (2003). Defining genes in the genomics era. *Science*, *300*(5671), 258–260. <https://doi.org/10.1126/science.1084354>
- Sobrinho, B., Brión, M., & Carracedo, A. (2005). SNPs in forensic genetics: A review on SNP typing methodologies. *Forensic Science International*, *154*(2–3), 181–194. <https://doi.org/10.1016/j.forsciint.2004.10.020>
- Southern, E. M. (1975). Detection of specific sequences among DNA fragments separated by gel electrophoresis. *Journal of molecular biology*, *98*(3), 503–517. [https://doi.org/10.1016/s0022-2836\(75\)80083-0](https://doi.org/10.1016/s0022-2836(75)80083-0)
- Stevens, E. L., Heckenberg, G., Roberson, E. D., Baugher, J. D., Downey, T. J., & Pevsner, J. (2011). Inference of relationships in population data using identity-by-descent and identity-by-state. *PLOS Genetics*, *7*(9), e1002287. <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1002287>
- Stoeklé, H. C., Mamzer-Bruneel, M. F., Vogt, G., & Hervé, C. (2016). 23andMe: A new two-sided data-banking market model. *BMC Medical Ethics*, *17*, 1–11. <https://doi.org/10.1186/s12910-016-0101-9>
- Thermo Fisher Scientific Inc. (b.r.). *SeqStudio Genetic Analyzer*. Získáno 23. březen 2024, z <https://www.thermofisher.com/cz/en/home/life-science/sequencing/sanger-sequencing/genetic-analyzers/models/seqstudio.html>
- Tiselius, A. (1937). New apparatus for electrophoretic analysis of colloidal mixtures. *Transactions of the Faraday Society*, *33*, 524–531. <https://doi.org/10.1039/tf9373300524>
- Tjio, J. H., & Levan, A. (1956). The chromosome number of man. *Hereditas*, *42*(1–2), 1–6. <https://doi.org/10.1111/j.1601-5223.1956.tb03010.x>
- TRAFFIC. (b.r.). *Elephant Trade Information System (ETIS)*. Získáno 25. duben 2024, z <https://etisonline.org/>
- Vai, S., Amorim, C. E. G., Lari, M., & Caramelli, D. (2020). Kinship determination in archeological contexts through DNA analysis. *Frontiers in Ecology and Evolution*, *8*(83), 1–9. <https://doi.org/10.3389/fevo.2020.00083>
- Vaněk, D. (2016). *Průvodce DNA testováním a genetickou genealogií*. Forezní DNA servis.
- Vasudevan, A. (2013). On the a priori and a posteriori assessment of probabilities. *Journal of Applied Logic*, *11*(4), 440–451. <https://doi.org/10.1016/j.jal.2013.02.002>
- Vignal, A., Milan, D., SanCristobal, M., & Eggen, A. (2002). A review on SNP and other types of molecular markers and their use in animal genetics. *Genetics Selection Evolution*, *34*(3), 275–305. <https://doi.org/10.1051/gse:2002009>
- von Dungern, E., & Hirschfeld, L. (1910). Über Vererbung gruppenspezifischer Strukturen des Blutes. *Z. Immun.forsch.*, *6*, 284–292.
- Watson, J. D., & Crick, F. H. (1953). Molecular structure of nucleic acids: A structure for deoxyribose nucleic acid. *Nature*, *171*(4356), 737–738. <https://doi.org/10.1038/171737a0>
- Weber, J. L., & Wong, C. (1993). Mutation of human short tandem repeats. *Human Molecular Genetics*, *2*(8), 1123–1128. <https://doi.org/10.1093/hmg/2.8.1123>
- Weber-Lehmann, J., Schilling, E., & Gradl, G. (2014). Finding the needle in the haystack: Differentiating „identical“ twins in paternity testing and forensics by ultra-deep next generation sequencing. *Forensic Science International: Genetics*, *9*(1), 42–46. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2013.10.015>

- Weinberg, W. (1908). Über den Nachweis der Vererbung beim Menschen. *Jahreshefte des Vereins für vaterländische Naturkunde in Württemberg*, 64, 368–382.
- Wetterstrand, K. A. (2021, listopad 1). *The Cost of Sequencing a Human Genome*. National Human Genome Research Institute. <https://www.genome.gov/about-genomics/fact-sheets/Sequencing-Human-Genome-cost>
- White, R., & Lalouel, J.-M. (1988). Chromosome mapping with DNA markers. *Scientific American*, 258(2), 40–49. <https://doi.org/10.2307/24988980>
- Willuweit, S., & Roewer, L. (b.r.). YHRD. YHRD. Získáno 25. duben 2024, z <https://yhrd.org/>
- Willuweit, S., & Roewer, L. (2007). Y chromosome haplotype reference database (YHRD): Update. *Forensic Science International: Genetics*, 1(2), 83–87. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2007.01.017>
- Wivell, R., Kelly, H., Kokoszka, J., Daniels, J., Dickson, L., Buckleton, J., & Bright, J.-A. (2023). An investigation into compound likelihood ratios for forensic DNA mixtures. *Genes*, 14(3), 714. <https://doi.org/10.3390/genes>
- Yang, Q., Yao, Y., Shao, C., Zhou, Y., Li, H., Li, C., Tang, Q., & Xie, J. (2021). Calculation of the Paternity Index for STR with tri-allelic patterns in paternity testing. *Forensic Science International*, 324, 110832. <https://doi.org/10.1016/j.forsciint.2021.110832>
- Zákon č. 359/1999 Sb. Zákon o sociálně-právní ochraně dětí. (b.r.). Získáno 14. listopad 2023, z <https://www.zakonyprolidi.cz/cs/1999-359>
- Ziegler, A. (1999). Basic mechanisms of monogenic inheritance. *Epilepsia*, 40(3), 4–8. <https://doi.org/10.1111/j.1528-1157.1999.tb00891.x>

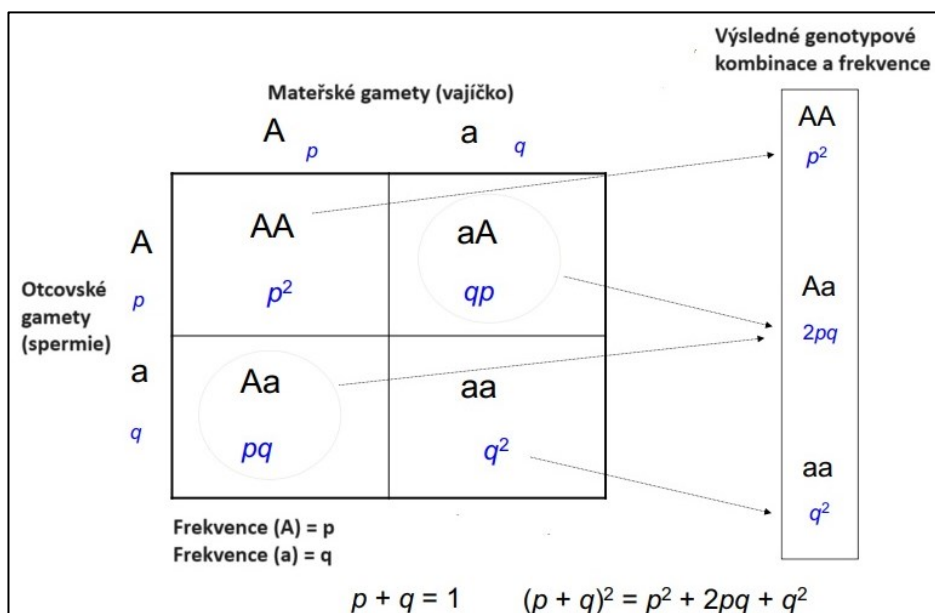
## 10 Přílohy

**Příloha č. 1** – Přehled  $k$ -koeficientů pro základní příbuzenské vztahy

Kategorie vztahů	$k_0$	$k_1$	$k_2$
Monozygotní dvojčata	0	0	1
Rodič–dítě	0	1	0
Vlastní sourozenci	0,25	0,5	0,25
Nevlastní sourozenci, prarodič–vnouče, neteř/synovec–teta/strýc	0,5	0,5	0
Bratřanci a sestřenice	0,75	0,25	0
Nepříbuzní jedinci	1	0	0

(M. S. Blouin, 2003; Kalinowski et al., 2006)

**Příloha č. 2** – Punnetův čtverec a výpočet výsledné genotypové kombinace a frekvence alel



Frekvence alely A je značena  $p$ , frekvence alely a je značena  $q$

(Butler, 2015)

**Příloha č. 3** – Doporučená slovní interpretace  $LR$  hodnot

Číselná hodnota $LR$	Slovní interpretace (podpora hypotézy)
>1–10	Slabá
10–100	Mírná
100–1 000	Středně silná
1 000–10 000	Silná
10 000–1 000 000	Velmi silná
>1 000 000	Extrémně silná

(Association of Forensic Science Providers, 2009)

**Příloha č. 4** – Základní vzorečky pro výpočet paternitního indexu

Všechny možné alely	Genotyp matky	Genotyp dítěte	Genotyp údajného otce	Paternitní index <i>PI</i>
P	PP	PP	PP	$1/p$
PQ	PQ	PQ	PP, PQ, QQ	$1/(p+q)$
	PQ	PP	PP, PQ	$(p+q)/p(p+2q)$
	PP	PQ	PQ, QQ	$(p+q)/q(2p+q)$
	PP	PP	PQ	$0,5/p$
PQR	PP	PQ	QR	$0,5/q$
	PQ	PP	PR	$0,5/p$
	PQ	QQ	QR	$0,5/q$
	PQ	PQ	PR, QR	$0,5/(p+q)$
	PQ	PR	PR, QR, RR	$(p+q+r)/r(2p+2q+r)$
PQRS	PQ	PR	RS	$0,5/r$

P, Q, R a S jsou jednotlivé alely;  $p$ ,  $q$ ,  $r$  jsou frekvence těchto alel

(Liao et al., 2002)