

## **Valjanost tipiziranja uzoraka s malim brojem kopija i njegova primjena u sudskoj medicini**

*Bruce Budowle, Arthur J. Eisenberg, Angela van Daal*

Tipiziranje uzoraka s malim brojem kopija, posebno tipiziranje kratkih udvojenih sljedova, odnosi se na analizu uzoraka koji sadrže manje od 200 pg izvorne DNA. Općenito, tipiziranje uzoraka s malim brojem kopija može se definirati kao analiza DNA-uzorka gdje su očekivani rezultati ispod stohastičkog praga za pouzdanu identifikaciju. Postoji više metodologija kojima se može povećati osjetljivost detekcije kako bi se omogućilo tipiziranje uzoraka s malim brojem kopija. Pristupi uključuju modifikacije za vrijeme procesa polimerazne lančane reakcije (*engl.*, PCR) i modifikacije nakon postupka PCR. Bez obzira na modifikacije, kada se obrađuje mali broj početnih izvornih sljedova za vrijeme procesa PCR, dolazi do pretjeranih učinaka stohastičkog uzrokovanja. Zbog toga dolazi se pojavljuje nekoliko fenomena: znatna neravnoteža dvaju alela na danom heterozigotnom lokusu, ispuštanje alela, ili pojačanje drugih smetnji. S povećanom osjetljivošću detekcije povećava se i rizik kontaminacije. Nedavno je komisija ocijenila da je tipiziranje uzoraka s malim brojem kopija “učinkovito” i da “odgovara svrsi.” S obzirom da se analiza uzoraka s malim brojem kopija ne može reproducirati, ne može se smatrati učinkovitom onoliko koliko je to konvencionalno DNA tipiziranje. Nalazi komisije nisu u skladu s prirodom tipiziranja uzoraka s malim brojem kopija. Iako je ono podobno za identifikaciju nestalih osoba i ljudskih ostataka i za ispitivanje tragova u istragama, treba ga za druge svrhe rabiti oprezno, sve dok se ne isprave navedeni nedostatci. Potrebna je dublja procjena od strane šire znanstvene zajednice. Nužno je istražiti sljedeća pitanja: obrazovanje stručnjaka, rukovanje dokazima i postupke prikupljanja, svrha u koju će se koristiti tipiziranje s malim brojem kopija, pouzdanost trenutno postojećih metoda, ponovljene analize, interpretacija i nesigurnost, pisanje izvješća, zahtjevi validacije, i alternativne metodologije u svrhu postizanja boljih rezultata.