



Schweizerische  
Gesellschaft  
für Rechtsmedizin  
SGRM

Société Suisse  
de Médecine Légale  
SSML

Società Svizzera  
di Medicina Legale  
SSML

## Directives de la SSML pour les analyses génétiques en lien de parenté

### 1. Champ d'application

La clarification d'un lien génétique de parenté au moyen de méthodes de biologie moléculaire est régie par la législation fédérale [1] - [3]. Cette recommandation complète les exigences légales.

### 2. Principes

Le but d'une recherche en lien filiation est d'évaluer la compatibilité des données génétiques par rapport aux relations supposées.

Les mandants d'une expertise en filiation sont les tribunaux, l'administration et les personnes privées formulant une demande précise. En dehors d'une procédure officielle, les profils d'ADN visant à déterminer la filiation ne peuvent être établis qu'avec le consentement écrit des personnes concernées. Lorsque la personne concernée est incapable de discernement, le consentement est donné par son représentant légal. Un enfant incapable de discernement, dont la parenté avec une personne spécifique doit être déterminée, ne peut être représenté par cette personne.

La capacité de discernement est généralement présumée au plus tard à partir de 16 ans, à moins de raisons évidentes qui s'y opposent. En cas de doute, le consentement écrit du représentant légal doit toujours être obtenu.

Lors d'une recherche en filiation l'analyse de la mère de l'enfant doit être favorisée car elle augmente la puissance et la fiabilité du test. De plus, l'analyse de la mère de l'enfant peut permettre de confirmer l'identité de l'enfant concerné.

Le nombre de personnes à examiner, ainsi que le nombre de locus d'ADN et leur localisation, doivent être choisis de manière à obtenir le plus haut pouvoir discriminatoire en ce qui concerne la constellation familiale à clarifier. Pour un trio standard (analyse de la mère, de l'enfant et du père présumé), au moins 16 locus d'ADN autosomaux indépendants doivent être examinés. Dans tous les autres cas, comme par exemple les cas de duo / déficience, les constellations complexes ou en présence de mutations, ceux-ci doivent faire l'objet d'analyses de plus de 16 locus ADN autosomaux et, le cas échéant, d'autres marqueurs (e.g. Y- / X-STR, ADNmt). En principe, chaque fois que cela est possible, les marqueurs analysés doivent être choisis de manière à ce qu'une éventuelle constellation d'exclusion puisse être observée.

Le laboratoire réalise des contrôles de qualité interne et participe avec succès au moins deux fois par année à des contrôles de qualité externe dans le domaine des expertises en filiation et proposés par des organisations qui sont reconnues par des sociétés professionnelles. Les contrôles de qualité externe doivent inclure l'interprétation des résultats, y compris l'interprétation biostatistique.

### **3. Echantillons**

L'échantillonnage ainsi que l'identification des personnes à analyser doivent être réalisés et enregistrés conformément aux lignes directrices de l'OACA [2].

Les personnes sur lesquelles les prélèvements ont été réalisés, ou leur représentant légal, doivent confirmer par leur signature que les échantillons ont été correctement identifiés.

Une copie du protocole de prélèvement avec les photos des personnes analysées prises au moment de l'échantillonnage doit être envoyée avec le rapport d'expertise au mandant pour vérification de l'identité.

La période de stockage de l'échantillon doit être indiquée dans le rapport.

### **4. Processus de laboratoire**

Des précautions appropriées doivent être prises pour protéger l'échantillon contre la perte inutile de matériel et la destruction de l'ADN pendant le traitement et le stockage.

Le laboratoire doit prendre des mesures préventives pour éviter autant que possible la contamination. Les dispositions correspondantes sont régies par le guide pour l'évaluation des laboratoires d'essais de génétique forensique [4].

Pour détecter les contaminations, les mesures suivantes sont nécessaires:

- Des contrôles négatifs doivent être inclus avec chaque série d'amplification.
- Les profils ADN du personnel sont connus.
- Si nécessaire, les zones de travail doivent être contrôlées par des échantillonnages (environmental DNA monitoring).
- Si la contamination est évidente ou s'il existe des divergences entre les analyses à double, il faut prendre les mesures appropriées (par exemple, comparer le profil ADN avec ceux du personnel ou des échantillons analysés précédemment ou simultanément) pour comprendre l'origine de la contamination ou des divergences.

Les analyses d'ADN relatives aux expertises en filiation sont à effectuer à double, de façon indépendante, conformément aux exigences légales en la matière.

Comme mentionné plus haut, les marqueurs à analyser doivent être choisis de manière à obtenir le plus haut pouvoir discriminatoire en ce qui concerne la constellation familiale à clarifier. À cette fin, le laboratoire devrait disposer du plus grand éventail possible de méthodes (par exemple, les STR autosomaux, Y- / X- STR, ADNmt, SNPs).

Pour l'analyse de l'ADN humain, les conditions suivantes doivent être remplies:

- Seuls les marqueurs d'ADN publiés et validés doivent être utilisés.
- Les allèles doivent être nommés selon les recommandations de l'International Society for Forensic Genetics (ISFG) [5], [6], [7] et [8].
- Les paramètres et contrôles utilisés pour l'amplification, l'électrophorèse et la détection des produits de PCR doivent être documentés.
- L'extraction d'ADN, la PCR et le traitement ultérieur de l'ADN doivent être strictement séparés dans l'espace.

- Un contrôle positif ayant un profil ADN connu ainsi qu'un contrôle négatif d'amplification doivent être joints aux amplifications PCR.
- Des échelles alléliques couvrant la gamme des allèles, ainsi qu'un standard de taille, doivent être utilisés lors de l'électrophorèse. Leur exhaustivité et exactitude doivent être vérifiées au moyen d'un contrôle positif.

## 5. Interprétation et évaluation biostatistique des résultats

Les résultats de l'analyse et le rapport d'expertise devraient être examinés par une deuxième personne qualifiée.

Pour le calcul biostatistique, selon les recommandations de l'ISFG [9], il convient d'utiliser des méthodes scientifiquement reconnues et publiées ainsi qu'un logiciel approprié et validé. Le calcul de la valeur probante doit être réalisé sous la forme d'un rapport de vraisemblance (LR). Lorsqu'une probabilité a posteriori est spécifiée, la probabilité a priori doit être indiquée.

Pour le calcul, des hypothèses claires doivent être formulées. Dans une recherche en paternité, ce sont généralement les hypothèses de la paternité de l'homme testé (l'homme testé est le père biologique de l'enfant) et l'hypothèse de la non-paternité (un homme inconnu non apparenté à l'homme testé est le père biologique de l'enfant). Dans les relations complexes (par exemple, les cas de déficience), la question d'intérêt et le pédigrée de la famille doivent être établis dans les hypothèses. Les hypothèses doivent être formulées dans le rapport.

Le Tribunal Fédéral a accepté dans ATF 96II314, avec une valeur de 99.8%, la paternité comme étant pratiquement prouvée. Cela correspond à une valeur de LR de 500 (si la probabilité a priori est de 50%). La jurisprudence actuelle peut être référencée dans le rapport. Toutefois, si le rapport de vraisemblance est inférieur à 1000, il est fortement recommandé d'augmenter le nombre de systèmes STR ou d'effectuer des analyses supplémentaires (par exemple, ADNmt, STR gonosomale, SNP, etc.).

Les données de population utilisées pour le calcul doivent être publiées et référencées dans le rapport. Si possible, des données de population adéquates devraient être utilisées pour le cas en question.

Les fréquences alléliques relatives sont déterminées à partir d'échantillons de la population concernée. Les données doivent être évaluées à l'aide de méthodes statistiques appropriées. Il faut définir des fréquences minimales, proportionnelles à la taille de la population de référence.

S'il existe un degré important de sous-structure dans la population concernée, cela peut être pris en compte dans le calcul en utilisant par exemple les formules d'Evet et Weir [10]. Le facteur de correction  $\theta$  (*theta*) utilisé tient compte du fait que même des personnes qui ne sont pas étroitement apparentées peuvent partager des caractéristiques génétiques communes si elles appartiennent à la même sous-population.

Dans le cas classique de trio (mère, enfant et père présumé), la présence d'exclusion pour au moins 20% des locus STR analysés permet d'affirmer que le lien de parenté est exclu. Si la proportion d'exclusion est inférieure à 20%, un calcul biostatistique doit être effectué, en tenant compte de possibles mutations ou d'allèles silencieux. La possibilité de mutations 1-step ou multi-step doit être considérée. En complément, des analyses supplémentaires (par exemple des marqueurs ADN autosomaux, des Y- / X-STR, de l'ADNmt, des SNP) peuvent être réalisées, d'autres situations peuvent être envisagées (par exemple, un parent de l'homme testé est le père biologique) et/ou des personnes supplémentaires peuvent être considérées.

Des résultats non concluants doivent être commentés et les difficultés rencontrées doivent être indiquées.

## **6. Documentation et communication des résultats**

L'ensemble de la procédure d'examen et les résultats doivent être documentés de manière à ce qu'un expert puisse comprendre la procédure et interpréter les données.

La question, les résultats et les conclusions doivent être consignés dans le rapport. En plus des points indiqués dans l'OACA [2] et dans les lignes directrices pour l'évaluation des laboratoires de tests de génétique forensique [4], les rapports doivent comprendre les informations suivantes:

- La formulation précise des hypothèses utilisées pour le calcul sur la base des informations disponibles.
- Référence aux données de population utilisées pour le calcul.
- Si nécessaire, les fréquences de mutation utilisées ou une référence à celles-ci.
- Si nécessaire, la valeur du facteur de correction  $\theta$  et les formules utilisées ou une référence à celle-ci.
- En cas de non-exclusion, la valeur calculée, par ex. le rapport de vraisemblance, valeur  $W$ , en cas d'utilisation de la valeur  $W$ , la probabilité a priori doit être indiquée.
- En cas d'exclusion, les marqueurs d'ADN présentant une incompatibilité génétique.
- Le logiciel utilisé pour clarifier des relations plus complexes que les cas de trio ou de duo.

## **7. Archivage**

Les dossiers et les échantillons doivent être conservés dans un endroit sûr, à l'abri des accès non autorisés. Les durées de conservation des fichiers et des échantillons sont basées sur les exigences légales. Le mandant doit en être informé et a la possibilité de les prolonger. Seuls les mandants ont accès aux dossiers.

## **8. Autres documents applicables**

- [1] Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH, SR 810.12)
- [2] Ordonnance sur l'établissement de profils d'ADN en matière civile et administrative OACA (SR810.122.2)
- [3] Code civil suisse (ZGB, SR 210)
- [4] Guide pour l'évaluation des laboratoires d'essais de génétique forensique
- [5] Bär et al. 1994. DNA recommendations – 1994 report concerning further recommendations of the DNA Commission of the ISFH regarding PCR-based polymorphisms in STR (short tandem repeats) systems. International Journal of Legal Medicine 107: 159-160.
- [6] Bär et al. 1997. DNA recommendations – Further report of the DNA Commission of the ISFH regarding the use of short tandem repeat systems. International Journal of Legal Medicine 110: 175-176.
- [7] Parson et al. 2014. DNA Commission of the International Society for Forensic Genetics: Revised and extended guidelines for mitochondrial DNA typing. Forensic Science International: Genetics 13: 134-142

- [8] Parson et al. 2016. Massively parallel sequencing of forensic STRs: Considerations of the DNA commission of the International Society for Forensic Genetics (ISFG) on minimal nomenclature requirements. *Forensic Science International: Genetics* 22: 54-63
- [9] Gjertson et al. 2007. ISFG: Recommendations on biostatistics in paternity testing. *Forensic Science International: Genetics* 1: 223–231
- [10] Evett and Weir. 1998. *Interpreting DNA Evidence. Statistical Genetics for Forensic Scientists*, Sinauer Associates, Sunderland, Massachusetts

Approuvé à la session de la section de génétique légale du SGRM du 07.06.2019.

Date d'entrée en vigueur: 23.11.2019.

Depuis le 01.02.2024, le titre du document «Recommandations pour les expertises génétiques en filiation» a été corrigé en «Directives de la SSML pour les analyses génétiques en lien de parenté». De plus, la précision "test d'aptitude" a été supprimée de la mention "contrôles qualité externes (tests d'aptitude)".