

Recommandations pour l'assurance de la qualité interne pour l'analyse ADN de traces biologiques

1. Champ d'application

L'analyse forensique des traces au moyen de procédures de biologie moléculaire est régie par la législation fédérale [1] - [5]. Ces recommandations sont un complément aux exigences légales.

2. Principes

L'analyse des traces biologiques contribue à identifier la nature de la trace et la personne à l'origine de celle-ci.

Les mandants sont les autorités judiciaires et policières. Pour les mandats privés, l'identité du mandant doit être clairement définie et les droits personnels des parties impliquées doivent être respectés.

Une personne ayant le titre de « généticien-ne forensique SSML » ou un-e autre expert-e qualifié-e, doit pouvoir expliquer devant le tribunal les résultats des analyses et les conclusions.

Le laboratoire effectue des contrôles de qualité internes et participe avec succès au moins quatre fois par an à des contrôles qualité externes (tests d'aptitude) couvrant le domaine des analyses de génétique forensique de traces. Les quatre tests interlaboratoires doivent inclure les locus ADN standard de la banque de profils ADN. Les locus ADN accrédités supplémentaires doivent faire partie d'un test interlaboratoire au moins une fois par an. Les tests interlaboratoires doivent inclure l'interprétation des résultats, y compris l'évaluation bio-statistique.

3. Les processus de laboratoire

Pendant le traitement et le stockage, des précautions appropriées doivent être prises pour protéger les indices échantillons (y compris l'ADN) des pertes et des contaminations, ainsi que de la destruction.

Le laboratoire doit prendre des mesures de précaution pour éviter autant que possible la contamination. Les précautions correspondantes sont réglementées par le guide pour l'évaluation des laboratoires d'essais en génétique forensique [6].

Pour détecter les contaminations, les mesures suivantes sont nécessaires:

- Des contrôles négatifs doivent être inclus avec chaque série d'extraction et d'amplification.
- Les profils ADN du personnel de laboratoire sont connus et stockés dans le Staff-index du personnel de la banque de profils ADN.
- Si nécessaire, des prélèvements de contrôle sont réalisés sur les zones de travail (environmental DNA monitoring).

- Des mesures appropriées doivent être prises lorsqu'un profil ADN exploitable est observé dans le contrôle négatif (par exemple, comparer ce profil avec les profils du personnel ou ceux des traces analysées précédemment ou simultanément) afin de comprendre les raisons de la contamination.

Les échantillons de référence doivent faire l'objet de deux extractions indépendantes.

La quantité et la qualité de l'ADN extrait peuvent être vérifiées par des méthodes appropriées.

Afin d'obtenir un profil ADN de qualité pour des traces difficiles (par exemple, en présence d'ADN en faible quantité ou dégradé), diverses méthodes doivent être utilisées de manière ciblée. Pour ce faire, le laboratoire doit disposer d'un éventail de méthode élargi (par exemple, différents kits avec différentes amorces).

Lors de suspicion de la présence de traces de mélange contenant des spermatozoïdes, il est recommandé de séparer la fraction dite spermatique de la fraction dite non-spermatique et d'analyser ces deux fractions.

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

- Seuls les marqueurs ADN publiés et validés doivent être utilisés.
- La nomenclature doit être conforme aux recommandations de l'ISFG (International Society for Forensic Genetics) [7], [8] [9] et [10].
- Les conditions ainsi que les contrôles utilisés pour l'amplification, l'électrophorèse et la détection des produits PCR doivent être documentés.
- L'extraction d'ADN, l'amplification PCR et le traitement ultérieur de l'ADN doivent être réalisées dans des locaux séparés.
- Les traces et les échantillons de référence doivent être stockés et extraits dans des locaux séparés.
- Un contrôle positif ayant un profil ADN connu ainsi qu'un contrôle négatif d'amplification doivent être joints aux PCR.
- Des échelles alléliques couvrant la gamme des allèles doivent être utilisées lors de l'électrophorèse. Leur utilisation conjointe avec un contrôle positif, permet de vérifier que les résultats sont complets et exacts.

4. Interprétation et évaluation biostatistique des résultats

Les résultats de l'analyse et de l'expertise devraient être contrôlés par une deuxième personne qualifiée.

Selon les recommandations de l'ISFG [11] et [12], il convient d'utiliser des méthodes scientifiquement reconnues et publiées pour les calculs biostatistiques ainsi qu'un logiciel validé.

Lorsque des artefacts tels que drop-in ou drop-out sont pris en compte dans l'évaluation des résultats, il convient que cela soit basé sur des méthodes scientifiquement reconnues et publiées, ainsi que sur un logiciel validé.

Selon les recommandations de l'ISFG [11] et celles du Réseau européen d'instituts de police scientifique (ENFSI) [13], le rapport de vraisemblance (LR) doit être utilisé pour calculer la valeur d'un lien.

Pour le calcul de la LR, au moins deux hypothèses alternatives et mutuellement exclusives doivent être définies en fonction des circonstances et indiquées dans le rapport. Typiquement, il s'agit des hypothèses représentant les points de vue respectivement de

l'accusation: par exemple, la trace d'ADN détectée provient de XY et de la défense: par exemple, la trace d'ADN détectée provient d'une personne inconnue qui n'est pas apparentée à XY.

Remarque : Les hypothèses se réfèrent en général à la question de savoir de qui provient l'ADN analysé (propositions au niveau de la sous-source [14]), et ne renseignent donc nullement sur les raisons de la présence de la trace (cela nécessite des hypothèses au niveau de l'activité). Si, à la demande du mandant, des hypothèses font référence à des activités, l'interprétation des résultats ADN doit tenir compte des connaissances actuelles en la matière.

Les données de population utilisées pour calculer le LR doivent être publiées (par exemple, strider.online) et référencées dans le rapport. En l'absence d'informations relatives à l'origine biogéographique du donneur de la trace dans l'hypothèse alternative, il convient d'utiliser les données des populations suisse ou européenne.

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 au nombre d'individus analysés afin de représenter la population de référence. Diverses méthodes peuvent être utilisées dans ce but.

D'après les publications de Foreman et Evett (2001) [15], ainsi que de Hopwood et al. (2012) [16], pour l'indication des valeurs de LR, un seuil de par ex. un milliard peut être utilisé. Ceci convient lorsqu'il n'y a pas de lien de parenté entre l'inconnu de l'hypothèse alternative et l'accusé. Dans les cas où le seuil d'un milliard n'est pas atteint, la valeur numérique calculée doit être indiquée.

Si l'accusé provient de la population sélectionnée pour le calcul sur la base de l'hypothèse alternative, alors un facteur de correction θ (theta) peut être inclus dans le calcul. Ce facteur de correction est utilisé car des personnes qui ne sont pas étroitement apparentées peuvent tout de même partager des caractéristiques génétiques communes si elles appartiennent à la même sous-population. Il convient d'utiliser une valeur θ correspondant à la population de référence, qui doit toutefois être d'au moins 0.01. Si l'accusé ne provient pas de la population de référence utilisée sous l'hypothèse alternative, le facteur de correction n'est pas utilisé.

S'il existe une relation entre l'accusé et la ou les personnes définies dans l'hypothèse alternative, ce lien doit être pris en compte dans le calcul (voir par exemple Aitken et Taroni (2004) [17] ou Buckleton et al (2016) [18]).

L'interprétation des résultats doit être justifiée.

5. Documentation et communication des résultats

L'ensemble de la procédure d'analyse et les résultats doivent être documentés de manière à ce qu'un.e spécialiste puisse comprendre le déroulement de l'examen et interpréter les données.

Les résultats sont généralement communiqués au mandant via le système d'information mis à disposition par le DFJP.

Les résultats, dont le traitement a lieu en dehors du système d'information, sont communiqués au client au moyen d'un rapport d'analyse. Le rapport d'analyse contient les éléments énumérés dans le Guide pour l'évaluation des laboratoires d'essais en génétique

forensique (313.f) [6]. Une alternative à ce rapport d'analyse est possible si cela a été convenu avec le mandant.

Un rapport avec calcul de la valeur probante contient en outre les informations suivantes:

- La formulation précise des hypothèses utilisées pour le calcul à partir des informations du cas
- Une référence aux données de population utilisées pour le calcul.
- Si nécessaire, la valeur du facteur de correction θ et les formules utilisées ou une référence à celle-ci.
- La valeur du rapport de vraisemblance attribué.
- Lors du calcul pour des traces de mélange et de la prise en compte de drop-in et drop-out, le modèle de calcul sous-jacent ou le logiciel utilisé.
- La référence à la nécessité de refaire une interprétation si les informations pertinentes relatives au cas ont été modifiées. Une indication correspondante pourrait par exemple être: L'interprétation probabiliste des résultats est conditionnée par les informations qui nous ont été transmises. Dans l'éventualité où ces informations ne seraient pas correctes, ou si de nouveaux éléments venaient à être connus, une nouvelle interprétation serait nécessaire.

6. Archivage

Toutes les pièces et résultats du dossier sont à conserver dans un endroit sûr et protégé des accès non autorisés. Le délai d'archivage et la période minimale de conservation des traces sont régis par des dispositions légales.

7. Documents en vigueur

- [1] Loi fédérale sur l'utilisation de profils d'ADN dans les procédures pénales et sur l'identification de personnes inconnues ou disparues (RS 363)
- [2] Ordonnance sur l'utilisation de profils d'ADN dans les procédures pénales et sur l'identification de personnes inconnues ou disparues (RS 363.1)
- [3] Ordonnance du DFJP sur les exigences de prestations et de qualité requises pour les laboratoires forensiques d'analyse d'ADN (RS 363.11)
- [4] Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH, SR 810.12)
- [5] Ordonnance sur l'établissement de profils d'ADN en matière civile et administrative (OACA, SR 810.122.2)
- [6] Guide pour l'évaluation des laboratoires d'essais en génétique forensique (313.f)
- [7] 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
- [8] 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
- [9] 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

- [10] 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
- [11] Gill et al. 2006. DNA commission of the International Society of Forensic Genetics: Recommendations on the interpretation of mixtures. *Forensic Science International* 160: 90-101
- [12] Coble et al. 2016. DNA Commission of the International Society for Forensic Genetics: Recommendations on the validation of software programs performing biostatistical calculations for forensic genetics applications. *Forensic Science International: Genetics* 25, 191-197
- [13] ENFSI guidelines for evaluative reporting in forensic science: Strengthening the Evaluation of Forensic Results across Europe (STEOFRAE), Version 3.0 (2015)
- [14] Gill et al. 2018. DNA commission of the International society for forensic genetics: Assessing the value of forensic biological evidence - Guidelines highlighting the importance of propositions; Part I: evaluation of DNA profiling comparisons given (sub-) source propositions, *Forensic Science International: Genetics* 36, 189-202
- [15] Foreman and Evett. 2001. Statistical analyses to support forensic interpretation for a new 10-locus STR profiling system. *International Journal of Legal Medicine* 114: 147-155
- [16] Hopwood et al. 2012. Consideration of the probative value of single donor 15-plex STR profiles in UK populations and its presentation in UK courts. *Science and Justice* 52: 185-190
- [17] Aitken and Taroni. 2004. *Statistics and the evaluation of evidence for forensic scientists*. 2nd Edition, John Wiley & Sons, Chichester (U.K.)
- [18] Buckleton, Bright and Taylor. 2016. *Forensic DNA Evidence Interpretation*, 2nd Edition. CRC Press

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

Date d'entrée en vigueur: 23.11.2019.