

# Računanje vrijednosti DNK dokaza

---

**Tvrđy, Margareta**

**Master's thesis / Diplomski rad**

**2016**

*Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj:* **Josip Juraj Strossmayer University of Osijek, Department of Mathematics / Sveučilište Josipa Jurja Strossmayera u Osijeku, Odjel za matematiku**

*Permanent link / Trajna poveznica:* <https://um.nsk.hr/um:nbn:hr:126:596655>

*Rights / Prava:* [In copyright](#) / [Zaštićeno autorskim pravom.](#)

*Download date / Datum preuzimanja:* **2024-11-09**



**mathos**

*Repository / Repozitorij:*

[Repository of School of Applied Mathematics and Informatics](#)



Sveučilište J. J. Strossmayera u Osijeku  
Odjel za matematiku  
Sveučilišni diplomski studij matematike  
Smjer: Financijska matematika i statistika

Margareta Tvrđy

# Računanje vrijednosti DNK dokaza

Diplomski rad

Osijek, 2016.

Sveučilište J. J. Strossmayera u Osijeku  
Odjel za matematiku  
Sveučilišni diplomski studij matematike  
Smjer: Financijska matematika i statistika

Margareta Tvrđy

# Računanje vrijednosti DNK dokaza

Diplomski rad  
Mentor: doc. dr. sc. Nenad Šuvak

Osijek, 2016.

# Sadržaj

|          |   |           |
|----------|---|-----------|
| <b>1</b> | <b>Uvod</b>   | <b>4</b>  |
| <b>2</b> | <b>Uvod u humanu genetiku</b>   | <b>5</b>  |
| 2.1      | Vjerojatnost . . . . .  | 6         |
| 2.2      | Hardy-Weinbergov model ravnoteže . . . . .  | 7         |
| <b>3</b> | <b>Vrijednost dokaza</b>  | <b>8</b>  |
| 3.1      | Utjecaj ovisnosti među pojedincima na vrijednost dokaza . . . . .                         | 9         |
| 3.1.1    | Varijacije učestalosti alela u subpopulaciji . . . . .                                    | 9         |
| 3.1.2    | Srodni pojednici . . . . .  | 14        |
| <b>4</b> | <b>Analiza miješanih tragova</b>  | <b>17</b> |
| 4.1      | Analiza miješanih tragova za populaciju u stanju<br>Hardy-Weinbergove ravnoteže . . . . . | 17        |
| 4.2      | Analiza miješanih tragova u subpopulaciji . . . . .                                       | 19        |
| <b>5</b> | <b>Stopa pogreške</b>   | <b>22</b> |
| <b>6</b> | <b>Zaključak</b>  | <b>24</b> |

# 1 Uvod

DNK analiza je postala općeprihvaćena u većini pravnih sustava te ima nezamjenjivu ulogu u forenzici. Upravo tom metodom rasvijetljeni su brojni sudskomedicinski slučajevi, a samo u Sjedinjenim Američkim Državama godišnje se napravi više od stotinu tisuća DNK analiza u svrhu različitih vještačenja.

Mogućnost uspoređivanja DNK otkrio je britanski znanstvenik Alec Jeffreys 1985. godine, a 1986. takva usporedba je prvi puta primijenjena u forenzici. Jeffreys je otkrio mogućnost primjene spomenutog u postupku identifikacije, usporedio je to s otiskom prsta i nazvao *DNA fingerprint*. Podudarnost ljudskog genoma između bilo koja dva čovjeka je 99.5%, a ostalih 0.5% je jedinstveno za svakog pojedinca. Upravo na toj činjenici temelji se DNK analiza.

Ako se testiranjem dođe do dokaza, to ne znači da će taj dokaz biti i prihvaćen na sudu. Potrebno je dokazati da je prikupljeni materijal pouzdan i pruža korisne informacije. Zbog toga se računa vrijednost dokaza. U radu su prikazani matematički postupci i formule za računanje vrijednosti dokaza te su kroz razne primjere prikazani utjecaji populacije i srodstva na vrijednost dokaza.

Kako bi tematika rada bila što razumljivija, prvo će biti predstavljen uvod u humanu genetiku. Objašnjeni će biti samo osnovni pojmovi koji su potrebni za praćenje tematike. U sklopu tog poglavlja navedene su i osnove teorije vjerojatnosti koje su potrebne za razumijevanje tog dijela gradiva.

U drugom dijelu rada predstavljena je formula za računanje vrijednosti dokaza te je objašnjeno kako se vrijednost dokaza mijenja s obzirom na to promatra li se osoba kao dio opće populacije ili kao dio neke subpopulacije. Pod subpopulacijom se podrazumijeva podskup populacije u kojem jedinke imaju jedno ili više zajedničkih svojstava.

U trećem poglavlju objašnjena je analiza dokaza koji sadrži miješane tragove, tj. tragove u kojima se dvije ili više osoba pojavljuju kao biološki izvor traga. Objašnjeno je kako se računa vrijednost tih dokaza, kako podjela populacije te količina poznatih i nepoznatih kontributora u mješavini utječe na vrijednost dokaza.

U zadnjem poglavlju navedene su pogreške koje mogu dovesti do krivog izračuna vrijednosti dokaza te njihov utjecaj na vrijednost dokaza.

## 2 Uvod u humanu genetiku

Ljudski organizam građen je od oko 100 bilijuna stanica koje tvore najmanje strukture i funkcijske jedinice našeg organizma. Postoje dvije osnovne skupine stanica - prokariotske i eukariotske. Glavna razlika između njih je u tome što prokariotske stanice nemaju jezgru te imaju jednu kružnu molekulu DNK. Eukariotske stanice imaju jezgru u kojoj je genetički materijal organiziran u mikroskopske strukture nazvane kromosomima. DNK (deoksiribonukleinska kiselina) je genetički materijal građen u obliku dvostruke uzvojnice i smještena je u kromosomima.

DNK nosi nasljedne informacije zapisane u genima. Gen je aktivni segment koji se nalazi na točno određenom mjestu lanca DNK uzvojnice. Ta fizička lokacija gena na kromosomu naziva se lokus. Dva kromosoma koja nose identične gene nazivaju se homologni kromosomi. Geni koji zauzimaju isto mjesto (lokus) na homolognim kromosomima kontroliraju isto svojstvo. Varijante gena koje su nositelji neke nasljedne osobine nazivaju se alelima. Mogu postojati samo dva alela jednog gena ili mogu postojati mnogobrojni alelni oblici gena koji se nazivaju multipli aleli. Ako se na određenom lokusu na paru homolognih kromosoma nalaze identični aleli, govorimo o homozigotima. Heterozigot označava osobu koja na određenom lokusu, na paru homolognih kromosoma ima dva različita alela.

Molekula DNK građena je od jedinica zvanih nukleotidi. Nukleotidi su sastavljeni od pet-ugljičnog šećera, fosfatne skupine te nukleotidnih baza koje sadržavaju dušik. Baze se nazivaju adenin(A), gvanin(G), citozin(C) i timin(T) te se u DNK lancu adenin uvijek spaja s timinom(A-T), a citozin s gvaninom(C-G). Nabrojane spojeve nazivamo parovima baza kojih u ljudskom genomu ima oko 3 milijarde. Upravo izmjene navedenih baza i razlike u broju ponavljanja čine osnovu utvrđivanja identiteta osobe. Kao što je već navedeno, DNK analiza temelji se na činjenici da je 0.5% DNK različito za svaku osobu, no upravo taj mali postotak sadrži veliki broj razlika u DNK sekvenci među pojedincima. Iz navedenoga možemo zaključiti da svatko ima jedinstvenu genetsku građu izuzevši jednojajčane blizance.

Skupina gena jedne osobe naziva se genotip. Genotip se može odnositi na jedan lokus s dva alela, na nekoliko lokusa ili na cijeli set gena. Ako se radi o jednom lokusu s dva alela, označenih sa  $a$  i  $A$ , postoje tri vrste genotipa -  $aa$ ,  $aA$  i  $AA$ . Na određenom lokusu može biti velik broj alela pa broj genotipa može biti jako velik. Ako se na određenom lokusu nalazi 20 mogućih alela, tada postoji 20 mogućih homozigota te  $\frac{20 \cdot 19}{2} = 190$  heterozigota što je ukupno 210 genotipa. Uključivši 4 takva lokusa, broj genotipa naraste na  $210^4$ . Genotip za skupinu analiziranih lokusa u forenzičkoj se analizi naziva DNK profil.

Za procjenu vjerojatnosti da slučajno odabrana osoba ima isti profil kao DNK pronađen na mjestu zločina potrebno je znati relativnu frekvenciju profila u populaciji. Populacijom smatramo skup svih jedinki iste vrste koje žive na istom prostoru i razmnožavanjem izmjenjuju svoj genetički materijal. Pomoću učestalosti alela procjenjuje se učestalost danog profila. Očekivane učestalosti genotipa određene su Hardy-Weinbergovim modelom ravnoteže. Kako se u izgradnji tog modela koristi vjerojatnost, najprije će biti objašnjeni neki osnovni pojmovi iz teorije vjerojatnosti.

## 2.1 Vjerojatnost

Formalniji razvoj teorije vjerojatnosti započinje u 17. stoljeću, a povezuje se s igrama na sreću. Međutim, još u 3. stoljeću prije Krista postoje zapisi da su se indijski matematičari bavili pitanjima iz teorije vjerojatnosti. Pojam vjerojatnosti proizašao je iz potrebe rješavanja problema u kojima je prisutna neizvjesnost ishoda. Neki od osnovnih pojmova vjerojatnosti bit će definirani pomoću primjera iz genetike kako bi se stvorila veza između genetike i teorije vjerojatnosti.

Zbog jednostavnosti promatran je jedinstveno određeni lokus u ljudskom genomu na kojem mogu postojati samo dva alela -  $a$  i  $A$ . U takvom slučaju moguće je imati sljedeće genotipe:

- $AA$  - od oba je roditelja naslijeđen alel  $A$
- $Aa = aA$  - od jednog roditelja naslijeđen je alel  $a$ , od drugog  $A$
- $aa$  - od oba je roditelja naslijeđen alel  $a$ .

Skup svih mogućih genotipa na promatranom lokusu je  $\Omega = \{AA, Aa, aa\}$ . Takav skup naziva se skup elementarnih događaja. Općenito, to je skup svih mogućih ishoda nekog slučajnog pokusa, a ovdje bismo realizaciju slučajnog pokusa mogli interpretirati kao par alela naslijeđenih od roditelja.

U skupu  $\Omega$  se zapravo radi o dvočlanim skupovima  $\{A, A\}$ ,  $\{A, a\}$  i  $\{a, a\}$ , ali standardna oznaka u forenzičkoj literaturi je  $AA$ ,  $Aa$  i  $aa$  pa ću u radu koristiti takve oznake.

Pripadna sigma algebra događaja je familija svih podskupova skupa  $\Omega$ , tj.  $\mathcal{F} = \mathcal{P}(\Omega)$ . Funkcija  $P : \mathcal{F} \rightarrow [0, 1]$  naziva se vjerojatnost događaja ako zadovoljava sljedeće zahtjeve:

- i) nenegativnost vjerojatnosti:  $P(A) \geq 0, \forall A \in \mathcal{F}$
- ii) normiranost vjerojatnosti:  $P(\Omega) = 1$
- iii)  $\sigma$ -aditivnost vjerojatnosti: ako je dana prebrojiva familija međusobno disjunktih događaja  $(A_i : i \in I)$ , pri čemu je  $I$  neki konačan podskup od  $\mathbb{N}$ , tada vrijedi da je vjerojatnost unije tih događaja jednaka sumi vjerojatnosti tih događaja, što se formalno može zapisati na sljedeći način:

$$P\left(\bigcup_{i \in I} A_i\right) = \sum_{i \in I} P(A_i).$$

Za potrebe rada dovoljno je poznavati samo vjerojatnosti elementarnih događaja. One se mogu računati prema klasičnoj definiciji vjerojatnosti i procjenjivati relativnim frekvencijama. Rad se temelji na pretpostavci da utvrđene relativne frekvencije odgovaraju stvarnim vjerojatnostima.

Za ilustraciju primjera računanja takvih vjerojatnosti promatran je uzorak koji se sastoji od 4 osobe s genotipima  $AA$  i  $aa$  koji pripadaju po jednoj osobi te genotipom  $Aa$  koji pripada dvjema osobama. Prebrojavanjem je utvrđeno da se  $A$  i  $a$  u genetičkoj strukturi pojavljuju svaki po 4 puta. Budući da je ukupno 8 alela, vjerojatnosti  $p_A$  i  $p_a$  pojavljivanja alela  $A$  i alela  $a$  procjenjujemo relativnom frekvencijom  $\frac{1}{2}$  i pišemo

$$\hat{p}_A = \hat{p}_a = \frac{1}{2}.$$

Generalno, vjerojatnosti  $p_A$  i  $p_a$  ne moraju biti jednake. Ako se uzorak sastoji od 4 osobe od kojih 3 imaju genotip  $Aa$ , a jedna genotip  $aa$ , tada procjenjujemo:

$$\hat{p}_A = \frac{3}{8}, \hat{p}_a = \frac{5}{8}.$$

## 2.2 Hardy-Weinbergov model ravnoteže

Da bi se populacija nalazila u stanju Hardy-Weinbergove ravnoteže, moraju biti ispunjeni sljedeći uvjeti:

- i) populacija je vrlo velika te nema fenotipskog preferiranja pri izboru partnera za stvaranje potomstva
- ii) nema promjena u strukturi DNK, tj. mutacija
- iii) nema migracija, odnosno nema izlazaka pripadnih ili ulaska novih jedinki u populaciju
- iv) ne postoji genetički drift, tj. nema slučajnih promjena u genetičkoj strukturi populacije izazvanih vanjskim utjecajem
- v) nema prirodne selekcije, odnosno sve jedinke u jednakoj mjeri sudjeluju u stvaranju potomstva.

Izostane li barem jedan uvjet, populacija se ne nalazi u ravnoteži. Ovakav model je čisti teorijski model - u prirodi se populacija ne može zaista naći u stanju H-W ravnoteže.

Prilikom objašnjenja Hardy-Weinbergovog modela ravnoteže bit će promatran jedinstveno određeni lokus u ljudskom genomu na kojem mogu postojati samo dva alela ( $a$  i  $A$ , jedan naslijeđen od majke, a jedan od oca) koji su odgovorni za točno određeno svojstvo.

Uz pretpostavku da su vjerojatnosti  $p_A$  i  $p_a$  poznate, uvjeti ravnoteže zadovoljeni te aleli naslijeđeni od pojedinog roditelja nezavisni, vrijedi:

$$\text{i) } p_{AA} = p_A^2$$

$$\text{ii) } p_{Aa} = p_A p_a + p_a p_A = 2p_A p_a$$

$$\text{iii) } p_{aa} = p_a^2.$$

Vjerojatnosti  $p_A$  i  $p_a$  definirane su na skupu  $\Omega' = \{A, a\}$ , odnosno na skupu svih alela koji se nalaze na određenom lokusu. Poznato je da vrijedi  $p_{AA} + p_{Aa} + p_{aa} = 1$  te iz toga slijedi da je

$$p_A^2 + 2p_A p_a + p_a^2 = 1,$$

odnosno,

$$(p_A + p_a)^2 = 1.$$

Navedene se formule koriste za izračunavanje vjerojatnosti pojavljivanja profila u populaciji koja se nalazi u stanju Hardy-Weinbergove ravnoteže.



### 3 Vrijednost dokaza

Cjelokupan rad biti će temeljen na situaciji kada se dogodio zločin te su na mjestu zločina pronađeni počiniteljevi tragovi DNK. DNK analiza koristi se kako bi se usporedio dokazni materijal s DNK profilom osumnjičene osobe. Prilikom priopćavanja rezultata mogu se koristiti dva osnovna pristupa. Prvi način priopćavanja rezultata je u formi učestalosti utvrđenog DNK profila u konkretnoj populaciji. Tako se, na primjer, može pojaviti podatak da je relativna frekvencija utvrđenog DNK profila u hrvatskoj populaciji  $1.33 \cdot 10^{-9}$ , što je izuzetno malo. Dakle, činjenica da je relativna frekvencija profila mala daje dodatnu jačinu tom dokazu.

Na sudovima se češće koristi omjer vjerojatnosti koji odražava odnos stajališta obrane i tužiteljstva, tj. odražava koliko je puta veća vjerojatnost da trag potječe od ispitivane osobe (tužiteljstvo), nego od neke druge osobe (obrana). Ovaj pojam poznat je pod nazivom kvocijent vjerodostojnosti (*likelihood ratio*). Kvocijent vjerodostojnosti predstavlja se kao vrijednost dokaza na sudu. *Neka druga osoba* predstavlja slučajno odabranu osobu iz populacije koja nije povezana s osumnjičenim. Navedena vjerojatnost naziva se vjerojatnost podudaranja. Na sudu se razmatraju dvije hipoteze:

$$\begin{aligned} H_p &: \text{Osumnjičenik je počinitelj.} \\ H_d &: \text{Osumnjičenik nije počinitelj.} \end{aligned}$$

Pretpostavka je da je sustav za određivanje DNK profila pouzdan te da će se dva uzorka iste osobe podudarati. Sve vjerojatnosti navedene u radu definirane su na istom  $\Omega$ ,  $\Omega = \{A_i A_j : i, j \in I \subseteq \mathbb{N}\}$ , tj. ako skup  $\{A_1, A_2, \dots, A_m\}$  označava skup alela na određenom lokusu, tada  $\Omega$  predstavlja skup svih mogućih genotipa na određenom lokusu.

Pretpostavka je da su profili osumnjičenog i počinitelja isti,  $A_i A_j$ , međutim, kako bi u formuli razlikovali profili počinitelja i osumnjičene osobe, profil počinitelja označen je s  $A_i^p A_j^p$ , a profil osumnjičene osobe s  $A_i^o A_j^o$ .

Kvocijent vjerodostojnosti zapravo stavlja u omjer vjerojatnosti podudaranja, tj. vjerojatnost da osumnjičeni ima profil  $A_i A_j$  ako počinitelj ima profil  $A_i A_j$ , u slučaju kada je  $H_p$  istinita i u slučaju kada je  $H_d$  istinita. Dakle, u brojniku  $LR$  se nalazi vjerojatnost  $P(A_i^o A_j^o | A_i^p A_j^p)$  ako je  $H_p$  istinita, a to je u radu označeno sa  $P_{H_p}(A_i^o A_j^o)$ . Vjerojatnost u nazivniku je vjerojatnost podudaranja pod uvjetima hipoteze  $H_d$  i označena je sa  $P_{H_d}(A_i^o A_j^o)$ . Kvocijent vjerodostojnosti (oznaka  $LR$ ) tada možemo zapisati na sljedeći način:

$$LR = \frac{P_{H_p}(A_i^o A_j^o)}{P_{H_d}(A_i^o A_j^o)}. \quad (3.1)$$

Kada je hipoteza  $H_p$  istinita, tada su počinitelj i osumnjičeni iste osobe pa zbog pretpostavke da će uzorci od iste osobe rezultirati podudaranjem profila vrijedi  $P_{H_p}(A_i^o A_j^o) = 1$ . Iz toga slijedi da je vrijednost dokaza recipročna vjerojatnost podudaranja.

U uvjetima Hardy-Weinbergove ravnoteže DNK profili dvije različite osobe u ukupnoj populaciji su nezavisni. Tada u slučaju istinitosti hipoteze  $H_d$  vrijedi  $P_{H_d}(A_i^o A_j^o) = P(A_i A_j)$ , tj. potrebno je znati samo frekvenciju profila  $A_i A_j$  u populaciji. Navedena frekvencija u slučaju homozigota iznosi  $p_i^2$ , a za heterozigota  $p_i p_j$ , što je pokazano u poglavlju 2.2. Tada vrijedi:

$$P(A_i A_j) = \begin{cases} p_i^2 & , i = j \\ 2p_i p_j & , i \neq j. \end{cases} \quad (3.2)$$

U sljedećem primjeru bit će prikazan izračun vjerojatnosti podudaranja u slučaju kada se promatraju tri lokusa.

**Primjer 3.1.** *Izračunat ćemo vjerojatnost podudaranja i LR za profil nađen na mjestu zločina. Promatrana su 3 lokusa. Uzorak s mjesta zločina ima alele 9/9 na lokusu 1, 8/9 na lokusu 2 te 9/12 na lokusu 3. Relativna frekvencija alela 9 na lokusu 1 iznosi 0.44, alela 8 na lokusu 2 je 0.545, alela 9 na lokusu 2 je 0.1, alela 9 na lokusu 3 je 0.037 te alela 12 na lokusu 3 iznosi 0.362.*

*Vjerojatnosti podudaranja procjenjujemo relativnim frekvencijama genotipa na pojedinom lokusu i one iznose:  $0.44^2 = 0.1936$  na lokusu 1,  $2 \cdot 0.545 \cdot 0.1 = 0.109$  na lokusu 2, te  $2 \cdot 0.037 \cdot 0.362 = 0.0268$  na lokusu 3. Ukupna vjerojatnost podudaranja tada iznosi:*

$$0.1936 \cdot 0.109 \cdot 0.0268 = 5.655 \cdot 10^{-4}.$$

*Dobiveni rezultat je procjena vjerojatnosti da slučajno odabrana osoba iz populacije, koja nije osumnjičena, ima DNK profil koji se podudara s profilom s mjesta zločina. Slijedi da je*

$$LR = \frac{1}{5.655 \cdot 10^{-4}} = 1768.$$

*Dobiveni broj se interpretira na sljedeći način: 1768 puta je vjerojatnije da je osumnjičeni počinitelj, nego da je počinitelj neka druga osoba iz populacije.*

### 3.1 Utjecaj ovisnosti među pojedincima na vrijednost dokaza

Pristup objašnjen u prethodnom poglavlju temeljen je na pretpostavci da su profili dvaju pojedinaca neovisni. Međutim, ako promatrane osobe pripadaju istoj subpopulaciji ili su u srodstvu, a taj podatak se zanemari u izračunu vrijednosti dokaza, tada se jakost dokaza preuveličava. Glavno pitanje prilikom određivanja jakosti dokaza glasi: Koliko osoba u populaciji mogu biti krivci, tj. koliko osoba dijeli isti DNK profil?

Do sada je bilo pretpostavljeno da su pojedinci neovisni te je učestalost genotipa određena temeljem Hardy-Weinbergovog modela ravnoteže. Međutim, kada postoji ovisnost među pojedincima, odnosno postoji rodbinska veza, tada takav izračun nije korektan. Pitamo se što se događa s nazivnikom LR kada pojedinci pripadaju određenoj subpopulaciji ili su rodbinski povezani.

#### 3.1.1 Varijacije učestalosti alela u subpopulaciji

Promotrimo subpopulacijski model za izračun vrijednosti dokaza kada populacija odstupa od Hardy-Weinbergovog modela ravnoteže. Pretpostavke Hardy-Weinbergove ravnoteže u stvarnosti nikada nisu ispunjene, međutim vjerojatnost podudaranja je jednostavno izračunati u takvim uvjetima. Iako je izračun samo približno točan, daje nam dobru predodžbu o redu veličine te vjerojatnosti. Kada je populacija podijeljena u subpopulacije, tada populacija više nije homogena i narušena je Hardy-Weinbergova ravnoteža. U takvim situacijama koriste se subpopulacijski modeli. U ovom radu bit će objašnjen model koji je općeprihvaćen u forenzici. Prije objašnjenja modela objašnjeni su neki osnovni pojmovi.

Varijanca relativnih frekvencija alela među populacijama označava se sa  $F_{ST}$ , a interpretira se kao vjerojatnost da su aleli isti preko zajedničkog pretka.  $F_{ST}$  će u radu biti označen sa  $\theta$ , a naziva se još i stupanj podjele populacije. Model pretpostavlja da raspodjela alela u populaciji slijedi Dirichletovu distribuciju ([12] S. Wright, The genetical structure of populations).

Dirichletova distribucija je neprekidna distribucija koja se najčešće koristi za modeliranje frekvencija. Neka je  $\mathbb{X} = (X_1, \dots, X_n)$  slučajni vektor s Dirichletovom distribucijom. Funkc

ija gustoće tada glasi:

$$f(p_1, \dots, p_n) = \frac{\Gamma(\gamma)}{\prod_{i=1}^n \Gamma(\gamma_i)} \prod_{i=1}^n p_i^{\gamma_i-1} \mathbb{I}_{(0,1) \times \dots \times (0,1)}(p_1, \dots, p_n),$$

gdje je

$$\gamma_i = \frac{1-\theta}{\theta} p_i, \quad \gamma = \sum_{i=1}^n \gamma_i = \frac{1-\theta}{\theta} \sum_{i=1}^n p_i,$$

a  $\{p_1, \dots, p_n\}$  definira vjerojatnost na nekom  $n$ -članom skupu.  $\Gamma(x)$  je gama funkcija za koju vrijedi:  $\Gamma(x+1) = x\Gamma(x)$ , a  $p_i$  predstavlja vjerojatnost alela  $A_i$  usrednjenu po subpopulacijama. Ako u populaciji ima  $k$  subpopulacija i s  $p_i^j$  označimo relativnu frekvenciju alela  $A_i$  u  $j$ -toj subpopulaciji,  $j \in \{1, \dots, k\}$ , onda je  $p_i = \frac{p_i^1 + \dots + p_i^k}{k}$ . U uzorku od  $m$  alela,  $n$  je različitih i alel  $A_i$  se pojavljuje  $m_i$  puta. Tada vrijedi:

$$\sum_{i=1}^n m_i = m.$$

Broj alela  $A_i$  modeliramo slučajnom varijablom  $Y_i$ . Primjenjujući multinomnu distribuciju, vrijedi:

$$P\left(\prod_{i=1}^n A_i^{m_i} \mid \text{poznate } p_i\right) = \frac{(\sum_{i=1}^n m_i)!}{\prod_{i=1}^n (m_i)!} \prod_{i=1}^n p_i^{m_i}.$$

Tada se distribucija slučajnog vektora  $(Y_1, \dots, Y_n)$  određuje na sljedeći način:

$$\begin{aligned} P(Y_1 = m_1, \dots, Y_n = m_n) &= \underbrace{\int_{-\infty}^{\infty} \dots \int_{-\infty}^{\infty}}_{n \text{ puta}} P(Y_1 = m_1, \dots, Y_n = m_n \mid \text{poznate } p_i) f(p_1, \dots, p_n) dp_1 \dots dp_n \\ &= \frac{m!}{m_1! \dots m_n!} \underbrace{\int_{-\infty}^{\infty} \dots \int_{-\infty}^{\infty}}_{n \text{ puta}} p_1^{m_1} \dots p_n^{m_n} \frac{\Gamma(\gamma)}{\prod_{i=1}^n \Gamma(\gamma_i)} p_i^{\gamma_i-1} \dots p_n^{\gamma_n-1} \mathbb{I}_{(0,1) \times \dots \times (0,1)}(p_1, \dots, p_n) dp_1 \dots dp_n \\ &= \frac{m! \Gamma(\gamma)}{m_1! \dots m_n!} \underbrace{\int_0^1 \dots \int_0^1}_{n \text{ puta}} \frac{p_1^{m_1+\gamma_1-1}}{\Gamma(\gamma_1)} \dots \frac{p_n^{m_n+\gamma_n-1}}{\Gamma(\gamma_n)} dp_1 \dots dp_n \\ &= \frac{m! \Gamma(\gamma)}{m_1! \dots m_n!} \prod_{i=1}^n \left( \int_0^1 \frac{p_i^{m_i+\gamma_i-1}}{\Gamma(\gamma_i)} dp_i \right) \end{aligned}$$

Nakon integriranja i pojednostavljenja (pogledati [6] I. W. Evett, B. S. Weir, Interpreting DNA Evidence), vjerojatnost možemo zapisati kao:

$$P(Y_1 = m_1, \dots, Y_n = m_n) = \frac{\Gamma(\gamma)}{\Gamma(\gamma+m)} \prod_{i=1}^n \frac{\Gamma(\gamma_i+m_i)}{\Gamma(\gamma_i)}. \quad (3.3)$$

$P(Y_i = m_i, Y_j = m_j)$  označavat ćemo s  $P(\underbrace{A_i \dots A_i}_{m_i \text{ puta}} \underbrace{A_j \dots A_j}_{m_j \text{ puta}})$ . Ako se promatra samo jedan alel  $A_i$ , odnosno  $P(Y_i = 1, Y_j = 0)$ , tada iz navedene formule slijedi:

$$P(A_i) = \frac{\Gamma(\gamma)}{\Gamma(\gamma+1)} \frac{\Gamma(\gamma_i+1)}{\Gamma(\gamma_i)} = \frac{\gamma_i}{\gamma} = p_i.$$

U slučaju kada se promatra homozigotni par  $A_iA_i$  vrijedi:

$$\begin{aligned}
P(A_iA_i) &= \frac{\Gamma(\gamma)}{\Gamma(\gamma+2)} \frac{\Gamma(\gamma_i+2)}{\Gamma(\gamma_i)} \\
&= \frac{\gamma_i(\gamma_i+1)}{\gamma(\gamma+1)} \\
&= p_i[(1-\theta)p_i + \theta] \\
&= p_i^2 + p_i(1-p_i)\theta.
\end{aligned} \tag{3.4}$$

Ako se radi o heterozigotu  $A_iA_j$ ,  $i \neq j$ , tada vrijedi sljedeće:

$$\begin{aligned}
P(A_iA_j) &= \frac{\Gamma(\gamma)}{\Gamma(\gamma+2)} \frac{\Gamma(\gamma_i+1)}{\Gamma(\gamma_i)} \frac{\Gamma(\gamma_j+1)}{\Gamma(\gamma_j)} \\
&= \frac{\gamma_i\gamma_j}{\gamma(\gamma+1)} \\
&= p_i p_j (1-\theta).
\end{aligned} \tag{3.5}$$

Iz toga slijedi:

$$P(A_iA_j) = \begin{cases} p_i^2 + p_i(1-p_i)\theta, & i = j \\ 2p_i p_j (1-\theta), & i \neq j. \end{cases} \tag{3.6}$$

Za računanje vrijednosti dokaza potrebno je znati vjerojatnost podudaranja. Prije izvoda te vjerojatnosti, pokazat ćemo da vrijedi:

$$P(A_i | \text{od ukupno } n \text{ alela, } y \text{ alela je tipa } A_i) = \frac{y\theta + (1-\theta)p_i}{1 + (n-1)\theta}.$$

Bez smanjenja općenitosti možemo pretpostaviti da je  $i = 1$ .

$$\begin{aligned}
P(A_i | \text{od ukupno } n \text{ alela, } y \text{ alela je tipa } A_i) &= \frac{P(A_1^{y+1} A_2^{m_2} A_3^{m_3} \dots)}{P(A_1^y A_2^{m_2} A_3^{m_3} \dots)} \\
&= \frac{\frac{\Gamma(\gamma)}{\Gamma(\gamma+n+1)} \frac{\Gamma(\gamma_1+y+1)}{\Gamma(\gamma_1)} \prod_{i \geq 2} \frac{\Gamma(\gamma_i+m_i)}{\Gamma(\gamma_i)}}{\frac{\Gamma(\gamma)}{\Gamma(\gamma+n)} \frac{\Gamma(\gamma_1+y)}{\Gamma(\gamma_1)} \prod_{i \geq 2} \frac{\Gamma(\gamma_i+m_i)}{\Gamma(\gamma_i)}} \\
&\stackrel{i=1}{=} \frac{\Gamma(\gamma+n)}{\Gamma(\gamma+n+1)} \frac{\Gamma(\gamma_1+y+1)}{\Gamma(\gamma_1+y)} \\
&= \frac{\gamma_1+y}{\gamma+n} \\
&= \frac{\frac{(1-\theta)p_i}{\theta} + y}{\frac{1-\theta}{\theta} + n} \\
&= \frac{y\theta + (1-\theta)p_i}{1 + (n-1)\theta}.
\end{aligned} \tag{3.7}$$

Primjenjujući navedenu formulu vjerojatnost podudaranja kada se radi o dvije različite osobe, odnosno kada je hipoteza  $H_d$  istinita, može se zapisati na sljedeći način:

- za  $i = j$

$$\begin{aligned}
P_{H_d}(A_i^o A_i^o) &= P(A_i^o | A_i^p A_i^p) P(A_i^o | A_i^o A_i^p A_i^p) \\
&= \left[ \frac{2\theta + (1-\theta)p_i}{1 + (2-1)\theta} \right] \left[ \frac{3\theta + (1-\theta)p_i}{1 + (3-1)\theta} \right] \\
&= \frac{[2\theta + (1-\theta)p_i][3\theta + (1-\theta)p_i]}{(1+\theta)(1+2\theta)}.
\end{aligned} \tag{3.8}$$

- za  $i \neq j$

$$\begin{aligned}
2P_{H_d}(A_i^o A_j^o) &= 2P(A_i^o | A_i^p A_j^p) P(A_j^o | A_i^o A_i^p A_j^p) \\
&= 2 \left[ \frac{\theta + (1-\theta)p_i}{1 + (2-\theta)\theta} \right] \left[ \frac{\theta + (1-\theta)p_j}{1 + (3-\theta)\theta} \right] \\
&= 2 \frac{[\theta + (1-\theta)p_i][\theta + (1-\theta)p_j]}{(1+\theta)(1+2\theta)}. \tag{3.9}
\end{aligned}$$

Dakle, formula za računanje vjerojatnosti podudaranja, koja će biti korištena u ostatku rada, može se zapisati na sljedeći način:

$$P_{H_d}(A_i^o A_j^o) = \begin{cases} \frac{[2\theta + (1-\theta)p_i][3\theta + (1-\theta)p_i]}{(1+\theta)(1+2\theta)}, & i = j \\ 2 \frac{[\theta + (1-\theta)p_i][\theta + (1-\theta)p_j]}{(1+\theta)(1+2\theta)}, & i \neq j. \end{cases} \tag{3.10}$$

Može se primijetiti da ako je  $\theta = 0$  tada ta vjerojatnosti iznosi  $p_i p_j$ , osnovni rezultat pod pretpostavkom Hardy-Weinbergove ravnoteže. U idućem primjeru ilustriran je utjecaj subpopulacije na vrijednost dokaza.

**Primjer 3.2.** Tijekom istrage kaznenog djela, na mjestu zločina pronađeni su tragovi krvi počinitelja. Utvrđeno je da počinitelj ima alele 8/8 na lokusu 1 te alele 8/9 na lokusu 2. Osumnjičenik je uhićen i za njega je utvrđeno da ima isti profil kao počinitelj. Moguće su dvije hipoteze:

- $H_p$ : Osumnjičeni je počinitelj.  
 $H_d$ : Osumnjičeni nije počinitelj.

a) Izračunajte vrijednost dokaza za:

- i) populaciju pod uvjetima Hardy-Weinbergove ravnoteže
- ii) subpopulaciju sa stupnjem podjele  $\theta$ .

b) Izračunajte vrijednost dokaza za a) ako vrijedi:  $\theta = 0$  i  $\theta = 0.03$  te  $p_8 = 0.053$  na lokusu 1,  $p_8 = 0.545$  i  $p_9 = 0.01$  na lokusu 2.

Korištenjem formula (3.2) i (3.10) dobije se sljedeći rezultat:

|    |               | Vrijednost dokaza za populaciju<br>pod uvjetima H-W ravnoteže | Vrijednost dokaza za<br>subpopulaciju  |                 |
|----|---------------|---|--|-----------------|
| a) | 1             | $\frac{1}{p_8^2}$   | $\frac{(1+\theta)(1+2\theta)}{[2\theta + (1-\theta)p_8][3\theta + (1-\theta)p_8]}$ |                 |
|    | 2             | $\frac{1}{2p_8 p_9}$  | $\frac{(1+\theta)(1+2\theta)}{2[\theta + (1-\theta)p_8][\theta + (1-\theta)p_9]}$  |                 |
|    | <hr/>         |   |  |                 |
|    |               |   | <i>subpopulacija</i>   |                 |
|    |               | <i>H-W ravnoteža</i>  | $\theta = 0$   | $\theta = 0.03$ |
| b) | 1             | 356   | 356  | 69.3            |
|    | 2             | 9.17  | 9.17   | 7.69            |
|    | <i>Ukupno</i> | 3265  | 3265   | 533             |

Primijetimo da ukoliko je  $\theta = 0$ , LR je isti kao i za populaciju pod uvjetima Hardy-Weinbergove ravnoteže. Za populaciju pod uvjetima Hardy-Weinbergove ravnoteže 3265 puta je vjerojatnije da je osumnjičeni počinitelj, nego da je počinitelj neka druga osoba iz populacije. Za subpopulaciju vrijedi da je 533 puta vjerojatnije da je osumnjičeni počinitelj, nego da je počinitelj neka druga osoba iz populacije. Zanimajući činjenicu da se radi o subpopulaciji, preuveličava se vrijednost dokaza.

Vrlo je važno razlikovati vjerojatnost profila u populaciji i vjerojatnost podudaranja profila. Na sudu je korisnija vjerojatnost podudaranja, odnosno važno je znati vjerojatnost da osumnjičenik ima isti profil kao i počinitelj ako je profil počinitelja poznat i to su različite osobe. Razlike u vjerojatnostima ilustrirane su sljedećim primjerom.

**Primjer 3.3.** Promatrana su 3 lokusa. Uzorak sa mjesta zločina ima alele 9/9 na lokusu 1, 8/9 na lokusu 2 te 9/12 na lokusu 3. Relativna frekvencija alela 9 na lokusu 1 iznosi 0.44, alela 8 na lokusu 2 je 0.545, alela 9 na lokusu 2 je 0.1, alela 9 na lokusu 3 je 0.037 te alela 12 na lokusu 3 iznosi 0.362.

Vjerojatnost profila računa se prema formuli (3.6), a vjerojatnost podudaranja prema formuli (3.10). Promatrane su subpopulacije s  $\theta = 0.01$  i  $\theta = 0.03$ , odnosno subpopulacija u kojoj vjerojatnost da aleli potječu od istog pretka iznosi 0.01, i subpopulacija u kojoj ta vjerojatnost iznosi 0.03.

| Lokus  | Genotip | Vjerojatnost profila |                      | Vjerojatnost podudaranja |                      |
|--------|---------|----------------------|----------------------|--------------------------|----------------------|
|        |         | $\theta = 0.01$      | $\theta = 0.03$      | $\theta = 0.01$          | $\theta = 0.03$      |
| 1      | 9/9     | 0.1961               | 0.2010               | 0.2059                   | 0.2304               |
| 2      | 8/9     | 0.109                | 0.109                | 0.1163                   | 0.1300               |
| 3      | 9/12    | 0.0268               | 0.0268               | 0.0333                   | 0.0460               |
| Ukupno |         | $5.73 \cdot 10^{-4}$ | $5.87 \cdot 10^{-4}$ | $7.97 \cdot 10^{-4}$     | $1.38 \cdot 10^{-3}$ |

Usporedimo li ukupne vrijednosti za populaciju u kojoj je  $\theta = 0.01$ , vjerojatnost podudaranja je 39% veća nego vjerojatnost tog profila u promatranoj subpopulaciji. U prethodnom primjeru smo dobili vjerojatnost profila pod uvjetima Hardy-Weinbergove ravnoteže, ta vjerojatnost iznosila je  $5.655 \cdot 10^{-4}$ . Vjerojatnost profila u subpopulaciji je oko 1% veća nego u uvjetima Hardy-Weinbergove ravnoteže.

Kada je  $\theta = 0.03$ , razlike su još izraženije. Vjerojatnost podudaranja profila je više nego dvostruko veća od vjerojatnosti profila u subpopulaciji.

Kada promatramo 10 ili više lokusa, obje vjerojatnosti profila u populaciji su obično manje od  $10^{10}$ .

Rasprava u ovom podnaslovu temelji se na pretpostavci da pojedinci pripadaju istoj subpopulaciji, ali da subpopulacija ne sadrži srodne pojedince. Vjerojatnost da će nesrodni pojedinci dijeliti isti profil je vrlo mala. Međutim, DNK profil je nasljedan te ako postoji veza među pojedincima, ta se vjerojatnost povećava. Takav slučaj razmotrit ćemo u sljedećem potpoglavlju.

### 3.1.2 Srodni pojedinci

Bliska srodnost među pojedincima, kao što su otac i sin ili braća, ima velik utjecaj na vrijednost dokaza kada njihov DNK profil nije poznat. Ako je moguće da počinitelj nije osumnjičeni, nego njegov brat ili bliski rođak, vrijednost dokaza to mora odražavati. Pretpostavka je da u promatanoj populaciji osumnjičeni ima brata ili bliskog rođaka. Tada su moguća dva slučaja:

$H_p$ : Osumnjičeni je počinitelj.

$H_d$ : Rođak osumnjičenog je počinitelj.

Pretpostavimo da osumnjičeni i počinitelj imaju genotip  $A_i A_j$ , zanima nas vjerojatnost podudaranja u uvjetima istinitosti  $H_d$ . Ta vjerojatnost se mijenja u odnosu na prethodne slučajeve zbog rodbinskog odnosa između počinitelja i osumnjičenika. Prvo definiramo koeficijente srodnosti  $k_0$ ,  $2k_1$  i  $k_2$ :

$k_0$  - vjerojatnost da niti jedan alel ne potječe od zajedničkog pretka

$2k_1$  - vjerojatnost da samo jedan alel potječe od zajedničkog pretka

$k_2$  - vjerojatnost da oba alela potječu od zajedničkog pretka.

Koristeći formulu potpune vjerojatnosti, možemo pisati:

$$P_{H_d}(A_i^o A_j^o) = \sum_{t=0}^2 P(A_i^o A_j^o | A_i^p A_j^p, t \text{ alela potječe od zajedničkog pretka}) \cdot P(t \text{ alela potječe od zajedničkog pretka}).$$

U uvjetima Hardy-Weinbergove ravnoteže tada vrijedi:

$$P_{H_d}(A_i^o A_j^o) = 2p_i p_j k_0 + \left[ \frac{1}{2} p_i + \frac{1}{2} p_j \right] 2k_1 + k_2.$$

Za subpopulacijski model sa stupnjem podjele  $\theta$  vrijedi:

$$\begin{aligned} P_{H_d}(A_i^o A_j^o) &= P(A_i^o A_j^o | A_i^p A_j^p, \text{niti jedan alel ne potječe od zajedničkog pretka}) k_0 \\ &\quad + P(A_i^o A_j^o | A_i^p A_j^p, \text{jedan alel potječe od zajedničkog pretka}) 2k_1 \\ &\quad + P(A_i^o A_j^o | A_i^p A_j^p, \text{oba alela potječu od zajedničkog pretka}) k_2 \\ &= 2P(A_i^o | A_i^p A_j^p) P(A_j^o | A_i^p A_j^p) k_0 \\ &\quad + \left[ \frac{1}{2} P(A_i^o | A_i^p A_j^p) + \frac{1}{2} P(A_j^o | A_i^p A_j^p) \right] 2k_1 + 1 \cdot k_2 \\ &= 2 \left[ \frac{\theta + (1 - \theta)p_i}{1 + (2 - 1)\theta} \right] \left[ \frac{\theta + (1 - \theta)p_j}{1 + (3 - 1)\theta} \right] k_0 \\ &\quad + \left[ \frac{\theta + (1 - \theta)p_i}{1 + (2 - 1)\theta} + \frac{\theta + (1 - \theta)p_j}{1 + (2 - 1)\theta} \right] k_1 + k_2 \\ &= \frac{2k_0 [\theta + (1 - \theta)p_i] [\theta + (1 - \theta)p_j]}{(1 + \theta)(1 + 2\theta)} \\ &\quad + \frac{k_1 [2\theta + (1 - \theta)(p_i + p_j)]}{1 + \theta} + k_2. \end{aligned} \tag{3.11}$$

Kada je  $i = j$ , na sličan način se dobije:

$$P_{H_d}(A_i^o A_i^o) = \left[ \frac{2\theta + (1 - \theta)p_i}{1 + \theta} \right] \left[ \frac{(3\theta + (1 - \theta)p_i)k_0}{1 + 2\theta} + 2k_1 \right] + k_2. \tag{3.12}$$

Tada možemo pisati:

$$P_{H_d}(A_i^o A_j^o) = \begin{cases} \left[ \frac{2\theta + (1-\theta)p_i}{1+\theta} \right] \left[ \frac{(3\theta + (1-\theta)p_i)k_0}{1+2\theta} + 2k_1 \right] + k_2, & i = j \\ \frac{2k_0[\theta + (1-\theta)p_i][\theta + (1-\theta)p_j]}{(1+\theta)(1+2\theta)} + \frac{k_1[2\theta + (1-\theta)(p_i + p_j)]}{1+\theta} + k_2, & i \neq j. \end{cases} \quad (3.13)$$

Pokazat ćemo kolika je vrijednost koeficijenta srodnosti za braću. Pretpostavimo da majka ima genotip  $A_1A_2$ , a otac  $A_3A_4$ . Tada njihova djeca mogu imati jedan od sljedećih genotipa:  $A_1A_3$ ,  $A_1A_4$ ,  $A_2A_3$  ili  $A_2A_4$ . U tablici je prikazan svaki par mogućih genotipa braće:

| Slučaj | Genotip             | Broj alela koji potječu od istog pretka | Slučaj | Genotip             | Broj alela koji potječu od istog pretka |
|--------|---------------------|---|--------|---------------------|---|
| 1      | $P(A_1A_3, A_1A_3)$ | 2                                       | 9      | $P(A_2A_3, A_1A_3)$ | 1                                       |
| 2      | $P(A_1A_3, A_1A_4)$ | 1                                       | 10     | $P(A_2A_3, A_1A_4)$ | 0                                       |
| 3      | $P(A_1A_3, A_2A_3)$ | 1                                       | 11     | $P(A_2A_3, A_2A_3)$ | 2                                       |
| 4      | $P(A_1A_3, A_2A_4)$ | 0                                       | 12     | $P(A_2A_3, A_2A_4)$ | 1                                       |
| 5      | $P(A_1A_4, A_1A_3)$ | 1                                       | 13     | $P(A_2A_4, A_1A_3)$ | 0                                       |
| 6      | $P(A_1A_4, A_1A_4)$ | 2                                       | 14     | $P(A_2A_4, A_1A_4)$ | 1                                       |
| 7      | $P(A_1A_4, A_2A_3)$ | 0                                       | 15     | $P(A_2A_4, A_2A_3)$ | 1                                       |
| 8      | $P(A_1A_4, A_2A_4)$ | 1                                       | 16     | $P(A_2A_4, A_2A_4)$ | 2                                       |

Vjerojatnost svakog para genotipa navedenog u tablici je  $\frac{1}{16}$ , prema tome:

$$\begin{aligned} k_0 &= P(\text{niti jedan alel ne potječe od zajedničkog pretka}) \\ &= \frac{1}{16} + \frac{1}{16} + \frac{1}{16} + \frac{1}{16} = \frac{1}{4}, \end{aligned}$$

$$\begin{aligned} 2k_1 &= P(\text{jedan alel potječe od zajedničkog pretka}) \\ &= 8 \cdot \frac{1}{16} = \frac{1}{2}, \end{aligned}$$

$$\begin{aligned} k_2 &= P(\text{oba alela potječu od zajedničkog pretka}) \\ &= \frac{1}{4}. \end{aligned}$$

Vrijednosti koeficijenta srodnosti za ostale rodbinske veze prikazani su u sljedećoj tablici ([7] W. K. Fung, Y-Q. Hu, Statistical DNA forensic):

| Rodbinska veza    | $k_0$         | $2k_1$        | $k_2$         |
|-------------------|---------------|---------------|---------------|
| Roditelj - dijete | 0             | 1             | 0             |
| Braća             | $\frac{1}{4}$ | $\frac{1}{2}$ | $\frac{1}{4}$ |
| Polubraća         | $\frac{1}{2}$ | $\frac{1}{2}$ | 0             |
| Djed - unuk       | $\frac{1}{2}$ | $\frac{1}{2}$ | 0             |
| Ujak - nećak      | $\frac{1}{2}$ | $\frac{1}{2}$ | 0             |

Tablica 1: Koeficijenti srodnosti

Sljedećim primjerom bit će prikazana razlika u vrijednosti dokaza ako promatramo slučaj kada je počinitelj slučajno odabrana osoba iz populacije ili kada pretpostavljamo da je počinitelj bliski rođak osumnjičenog.



**Primjer 3.4.** Promotrimo promjenu vjerojatnosti podudaranja ako kao počinitelja promatramo slučajnu osobu iz populacije ili polubrata osumnjičenog.

$H_{d_1}$ : Slučajno odabrana osoba iz populacije je počinitelj.

$H_{d_2}$ : Polubrat osumnjičenog je počinitelj.

Promatrana su 3 lokusa. Uzorak s mjesta zločina ima alele 9/9 na lokusu 1, 8/9 na lokusu 2 te 9/12 na lokusu 3. Relativna frekvencija alela 9 na lokusu 1 iznosi 0.44, alela 8 na lokusu 2 je 0.545, alela 9 na lokusu 2 je 0.1, alela 9 na lokusu 3 je 0.037 te alela 12 na lokusu 3 iznosi 0.362.

Promotrimo razlike između  $H_{d_1}$  i  $H_{d_2}$  kada je  $\theta = 0.01$  i  $\theta = 0.03$ .

Vjerojatnost podudaranja u slučaju kada promatramo hipotezu  $H_{d_1}$  računamo prema formuli (3.10), a kada promatramo hipotezu  $H_{d_2}$ , tada koristimo formulu (3.13). Rezultati su prikazani u tablici.

| Lokus  | Genotip | $H_{d_1}$            |                      | $H_{d_2}$            |                 |
|--------|---------|----------------------|----------------------|----------------------|-----------------|
|        |         | $\theta = 0$         | $\theta = 0.03$      | $\theta = 0$         | $\theta = 0.03$ |
| 1      | 9/9     | 0.1936               | 0.2304               | 0.3168               | 0.3515          |
| 2      | 8/9     | 0.1090               | 0.1300               | 0.2158               | 0.2314          |
| 3      | 9/12    | 0.0268               | 0.0460               | 0.1131               | 0.1315          |
| Ukupno |         | $5.66 \cdot 10^{-4}$ | $1.38 \cdot 10^{-3}$ | $7.73 \cdot 10^{-3}$ | 0.0107          |

Ukupna vjerojatnost podudaranja pod hipotezom  $H_{d_2}$  je oko 10 puta veća nego pod hipotezom  $H_{d_1}$ . Što znači da ako zanemarimo postojanje rođaka, vrijednost dokaza se preuveličava.

## 4 Analiza miješanih tragova

Bitna karakteristika DNK analize je i mogućnost utvrđivanja DNK profila miješanih tragova te mogućnost njihove analize. Miješani tragovi su oni u kojima se dvije ili više osoba pojavljuju kao biološki izvor traga. Formule predstavljene u ovom poglavlju podrazumijevat će nezavisnost alela u mješavini te nezavisnost među pojedincima. Promatrat ćemo populaciju koja se nalazi u Hardy-Weinbergovoj ravnoteži te subpopulaciju.

### 4.1 Analiza miješanih tragova za populaciju u stanju Hardy-Weinbergove ravnoteže

Prvo ćemo razmisliti slučaj kada je broj kontributora u mješavini najmanji moguć, tj. dva kontributora i kada se populacija nalazi u stanju Hardy-Weinbergove ravnoteže.

Razmatran je slučaj ubojstva u automobilu. U automobilu je pronađena mješavina DNK. Analizom je utvrđeno da se na istom lokusu nalaze aleli  $A_1$ ,  $A_2$  i  $A_3$ . Kontributori u mješavini su počinitelj i žrtva. Jedna osoba je osumnjičena i za nju je poznato da ima profil  $A_1A_2$  dok je za žrtvu poznato da ima DNK profil  $A_1A_3$ . Vjerojatnost pojavljivanja alela  $A_1$ ,  $A_2$  i  $A_3$  u populaciji je  $p_1 = 0.0316$ ,  $p_2 = 0.0842$  i  $p_3 = 0.0926$ , redom. Na sudu se razmatraju dvije hipoteze:

$H_p$ : Kontributori su žrtva i osumnjičeni.

$H_d$ : Kontributori su žrtva i nepoznata osoba.

Označimo li s  $M$  mješavinu DNK pronađenu na mjestu zločina, tada  $LR$  možemo tumačiti kao omjer vjerojatnosti da u mješavini dobijemo alele iz  $M$  ako je  $H_p$  istinita i vjerojatnosti da u mješavini dobijemo alele iz  $M$  kada je  $H_d$  istinita.

Kada je osumnjičeni kontributor u mješavini, tj. kada je hipoteza  $H_p$  istinita, tada postojanje svih alela u mješavini može biti opravdano genotipom žrtve i genotipom osumnjičenoga. To znači da će vjerojatnost da se miješanjem profila žrtve i osumnjičenog dobije  $M$  iznositi 1.

Kada promatramo hipotezu  $H_d$ , aleli  $A_1$  i  $A_2$  u mješavini su opravdani profilom žrtve. Alel  $A_3$  je došao od nepoznate osobe pa ta osoba ne mora sadržavati samo alel  $A_3$  nego i jedan od ostalih alela koji su prisutni u mješavini. Dakle, nepoznata osoba može imati jedan od sljedećih genotipa:  $A_1A_3$ ,  $A_2A_3$  ili  $A_3A_3$ . Što znači da će vjerojatnost da se miješanjem profila žrtve i nepoznate osobe dobije  $M$  iznositi

$$P(A_1A_3) + P(A_2A_3) + P(A_3A_3) = 2p_1p_3 + 2p_2p_3 + p_3^2,$$

pri čemu su  $p_1$ ,  $p_2$  i  $p_3$  vjerojatnosti alela  $A_1$ ,  $A_2$  i  $A_3$  u populaciji. Prema tome vrijednost dokaza iznosi:

$$\frac{1}{2p_1p_3 + 2p_2p_3 + p_3^2} = 32.41. \quad (4.1)$$

Dakle, 32.41 puta je veća vjerojatnost da je kontributor u mješavini osumnjičena osoba, nego neka nepoznata osoba. Postavimo hipotezu  $H_d$  na malo drugačiji način, npr. pretpostavimo da niti žrtva nije kontributor u mješavini, tj.

$H_d$ : Kontributori u mješavini su dvije nepoznate osobe.

U tom slučaju moramo uzeti u obzir sve moguće kombinacije alela  $A_1$ ,  $A_2$  i  $A_3$  koje zajedno daju mješavinu  $M$ . Genotipe nepoznatih osoba označit ćemo s  $G_1$  i  $G_2$ . Kombinacije alela prikazane su u sljedećoj tablici:

| $G_1$    | $G_2$    | $P(G_1, G_2)$  | $G_1$    | $G_2$    | $P(G_1, G_2)$  |
|----------|----------|----------------|----------|----------|----------------|
| $A_1A_1$ | $A_2A_3$ | $2p_1^2p_2p_3$ | $A_1A_3$ | $A_2A_2$ | $2p_1p_2^2p_3$ |
| $A_2A_2$ | $A_1A_3$ | $2p_1p_2^2p_3$ | $A_1A_3$ | $A_1A_2$ | $4p_1^2p_2p_3$ |
| $A_3A_3$ | $A_1A_2$ | $1p_1p_2p_3^2$ | $A_1A_3$ | $A_2A_3$ | $4p_1p_2p_3^2$ |
| $A_1A_2$ | $A_3A_3$ | $2p_1p_2p_3^2$ | $A_2A_3$ | $A_1A_1$ | $2p_1^2p_2p_3$ |
| $A_1A_2$ | $A_1A_3$ | $4p_1^2p_2p_3$ | $A_2A_3$ | $A_1A_2$ | $4p_1p_2^2p_3$ |
| $A_1A_2$ | $A_2A_3$ | $4p_1p_2^2p_3$ | $A_2A_3$ | $A_1A_4$ | $4p_1p_2p_3^2$ |

Zbroj svih navedenih vjerojatnosti iznosi  $12p_1p_2p_3(p_1 + p_2 + p_3)$  tada vrijednost dokaza iznosi:

$$\frac{1}{12p_1p_2p_3(p_1 + p_2 + p_3)} = 1433.04. \quad (4.2)$$

To znači da je 1433.04 puta veća vjerojatnost da su kontributori žrtva i osumnjičeni nego dvije nepoznate osobe. Do sada je hipoteza  $H_p$  pretpostavljala da su poznata oba kontributora - žrtva i osumnjičeni. No što se dogodi s vrijednošću dokaza ako imamo samo jednog osumnjičenika, 2 kontributora u mješavini i žrtva nije kontributor? Tada hipoteze možemo zapisati na sljedeći način:

$H_p$ : Kontributori su osumnjičeni i nepoznata osoba.

$H_d$ : Kontributori su dvije nepoznate osobe.

Razmotrit ćemo situaciju kada se mješavina sastoji od alela  $A_i$ ,  $A_j$  i  $A_k$  na određenom lokusu, a profil osumnjičene osobe je  $A_iA_j$ . U slučaju istinitosti  $H_p$ , alele  $A_i$  i  $A_j$  možemo opravdati genotipom osumnjičenog. Alel  $A_k$  došao je od nepoznate osobe. Kako genotip nepoznate osobe ne mora sadržavati samo alel  $A_k$  nego i ostale alele iz mješavine, tada su potencijalni genotipi nepoznate osobe sljedeći:  $A_iA_k$ ,  $A_jA_k$  te  $A_kA_k$ . Prema tome u slučaju istinitosti  $H_p$  vrijedi:

$$P(A_iA_k) + P(A_jA_k) + P(A_kA_k) = 2p_i p_k + 2p_j p_k + p_k^2 = p_k(2p_i + 2p_j + p_k).$$

Slučaj kada je hipoteza  $H_d$  istinita, tj. kada su kontributori u mješavini dvije nepoznate osobe, razmotren je u prethodnom slučaju i slijedi da je nazivnik vrijednosti dokaza jednak:

$$12p_i p_j p_k (p_i + p_j + p_k).$$

Iz toga slijedi da je vrijednost dokaza jednaka:

$$\frac{p_k(2p_i + 2p_j + p_k)}{12p_i p_j p_k (p_i + p_j + p_k)} = \frac{2p_i + 2p_j + p_k}{12p_i p_j (p_i + p_j + p_k)}. \quad (4.3)$$

**Primjer 4.1.** Na mjestu zločina pronađena je mješavina DNK. Promatrana su tri lokusa. U mješavini su se nalazila 4 alela s lokusa 1, 2 alela s lokusa 2 te tri alela s lokusa 3. Promotrit ćemo dvije hipoteze i svaki lokus ćemo promatrati posebno. Hipoteze koje se razmatraju su:

$H_p$ : Žrtva i osumnjičeni su kontributori u mješavini.

$H_d$ : Žrtva i nepoznata osoba su kontributori u mješavini.

Promotrimo prvo lokus 1. Na navedenom lokusu mješavina ima 4 alela,  $M_1 = \{14, 15, 17, 18\}$ . Žrtva ima alele 15/18, a osumnjičeni alele 14/17. Na navedenom lokusu relativne frekvencije alela iznose:  $p_{14} = 0.033$  i  $p_{17} = 0.235$ . U slučaju istinitosti hipoteze  $H_p$ , alele u mješavini možemo opravdati genotipima žrtve i osumnjičene osobe te stoga brojnik vrijednosti dokaza iznosi 1. Ako promotrimo hipotezu  $H_d$ , nepoznata osoba je počinitelj, tada ona mora imati genotip 14/17, jer ti aleli u mješavini nisu opravdani žrtvinim alelima. Iz toga slijedi da je vrijednost dokaza jednaka:

$$\frac{1}{2p_{14}p_{17}} = \frac{1}{2 \cdot 0.033 \cdot 0.239} = 63.40.$$

Nadalje, za lokus 2 vrijedi:  $M_2 = \{16, 18\}$ , žrtva ima alele 18/18, osumnjičeni ima alele 16/16 te relativne frekvencije na navedenom lokusu iznose  $p_{16} = 0.156$  i  $p_{18} = 0.18$ . U tom slučaju, nepoznata osoba može imati genotip 16/16 ili 16/18. Iz toga slijedi:

$$\frac{1}{p_{16}^2 + 2p_{16}p_{18}} = \frac{1}{0.156^2 \cdot 0.156 \cdot 0.18} = 13.47.$$

Za lokus 3 vrijedi:  $M_3 = \{20, 24, 25\}$ , žrtva ima alele 20/24, Osumnjičena osoba ima alele 25/25, relativne frekvencije alela na lokusu 3 iznose  $p_{20} = 0.044$ ,  $p_{24} = 0.166$  i  $p_{25} = 0.11$ . Nepoznata osoba može imati genotipe 20/25, 24/25 ili 25/25 te vrijedi:

$$\frac{1}{2p_{20}p_{25} + 2p_{24}p_{25} + p_{25}^2} = \frac{1}{2 \cdot 0.044 \cdot 0.11 + 2 \cdot 0.166 \cdot 0.11 + 0.11^2} = 17.15.$$

Ukupna vrijednost dokaza iznosi:

$$63.04 \cdot 13.47 \cdot 17.15 = 15695.$$

To znači da je 15695 puta veća vjerojatnost da je kontributor u mješavini osumnjičeni nego neka nepoznata osoba.

## 4.2 Analiza miješanih tragova u subpopulaciji

U prethodnom je potpoglavlju objašnjen model mješavina za populacije koje se nalaze u stanju Hardy-Weinbergove ravnoteže. U ovom potpoglavlju pretpostavit ćemo da se radi o subpopulaciji.

Neka je na mjestu zločina pronađena mješavina DNK u kojoj se nalaze aleli  $A_i$ ,  $A_j$  i  $A_k$ , utvrđeno je da žrtva ima genotip  $A_iA_j$ , a osumnjičeni  $A_kA_k$ . Promotrimo hipoteze:

$H_p$ : Žrtva i osumnjičeni su kontributori u mješavini.

$H_d$ : Žrtva i nepoznata osoba su kontributori u mješavini.

Ako je  $H_p$  istinita, tada su aleli u mješavini opravdani genotipom žrtve i genotipom osumnjičene osobe pa brojnik vrijednosti dokaza iznosi 1. U slučaju istinitosti  $H_d$ , alel  $A_k$  dolazi od nepoznate osobe, nepoznata osoba može imati profil  $A_iA_k$ ,  $A_jA_k$  ili  $A_kA_k$ . Nazivnik vrijednosti dokaza predstavlja vjerojatnost da dobijemo mješavinu  $M$  s alelima žrtve i neke nepoznate osobe, koja nije osumnjičenik, ako su poznati genotipi žrtve i osumnjičene osobe.

Za genotip žrtve u formuli će pisati eksponent  $z$ , za genotip osumnjičene osobe  $o$ , a za genotip nepoznate osobe  $n$ . Iz toga slijedi:

$$\begin{aligned}
& P(A_i^n A_k^n | A_i^z A_j^z, A_k^o A_k^o) + P(A_j^n A_k^n | A_i^z A_j^z, A_k^o A_k^o) + P(A_k^n A_k^n | A_i^z A_j^z, A_k^o A_k^o) \\
&= 2P(A_i^n A_k^n | A_i^z A_j^z A_k^o A_k^o) + 2P(A_j^n A_k^n | A_i^z A_j^z A_k^o A_k^o) + P(A_k^n A_k^n | A_i^z A_j^z A_k^o A_k^o) \\
&= 2P(A_i^n | A_i^z A_j^z A_k^o A_k^o) P(A_k^n | A_i^z A_j^z A_k^o A_k^o) \\
&\quad + 2P(A_j^n | A_i^z A_j^z A_k^o A_k^o) P(A_k^n | A_i^z A_j^z A_k^o A_k^o) \\
&\quad + 2P(A_k^n | A_i^z A_j^z A_k^o A_k^o) P(A_k^n | A_i^z A_j^z A_k^o A_k^o) \\
&= 2 \left[ \frac{\theta + (1 - \theta)p_i}{1 + 3\theta} \right] \left[ \frac{2\theta + (1 - \theta)p_k}{1 + 4\theta} \right] + 2 \left[ \frac{\theta + (1 - \theta)p_j}{1 + 3\theta} \right] \left[ \frac{2\theta + (1 - \theta)p_k}{1 + 4\theta} \right] \\
&\quad + \left[ \frac{2\theta + (1 - \theta)p_k}{1 + 3\theta} \right] \left[ \frac{3\theta + (1 - \theta)p_k}{1 + 4\theta} \right] \\
&= \frac{[2\theta + (1 - \theta)p_k] [7\theta + (1 - \theta)(2p_i + 2p_j + p_k)]}{(1 + 3\theta)(1 + 4\theta)}.
\end{aligned}$$

Sljedeći primjer ilustrirat će koliko se razlikuje vrijednost dokaza u subpopulaciji i u populaciji koja zadovoljava Hardy-Weinbergovu ravnotežu.

**Primjer 4.2.** Na mjestu zločina pronađena je mješavina DNK. Promatrana su tri lokusa. Za lokus 1 vrijedi:  $M_1 = \{6, 8, 10, 11\}$ , žrtva ima genotip 6/8, osumnjičeni ima genotip 10/11, a vjerojatnosti profila na navedenom lokusu iznose  $p_{10} = 0.06$  i  $p_{11} = 0.002$ . Za lokus 2 vrijedi:  $M_2 = \{9, 12\}$ , žrtva ima genotip 9/9, osumnjičeni ima genotip 12/12, a vjerojatnosti profila na navedenom lokusu iznose  $p_9 = 0.1$  i  $p_{12} = 0.02$ . Za lokus 3 vrijedi:  $M_3 = \{7, 13, 15\}$ , genotip žrtve je 7/15, genotip osumnjičene osobe 13/13, a vjerojatnosti profila na lokusu 3 iznose  $p_7 = 0.009$ ,  $p_{13} = 0.082$  i  $p_{15} = 0.002$ . Sudu su predstavljene dvije hipoteze:

$H_p$ : Kontributori u mješavini su žrtva i osumnjičena osoba.

$H_d$ : Kontributori u mješavini su žrtva i nepoznata osoba.

Odredite vrijednost DNK dokaza za:

a) Populaciju u stanju Hardy-Weinbergove ravnoteže.

b) Subpopulaciju za koju vrijedi  $\theta = 0.03$ .

Izračunat ćemo nazivnik kvocijenta vjerodostojnosti, a vrijednost dokaza će biti prikazana u tablici.

Prvo promotrimo lokus 1. Za populaciju pod Hardy-Weinbergovom ravnotežom vrijedi:

$$2p_{10}p_{11} = 4.2 \cdot 10^{-4}.$$

Za subpopulaciju vrijedi:

$$\begin{aligned}
2P(A_{10}^n A_{11}^n | A_6^z A_8^z A_{10}^o A_{11}^o) &= 2P(A_{10}^n | A_6^z A_8^z A_{10}^o A_{11}^o) 2P(A_{11}^n | A_{10}^z A_8^z A_{10}^o A_{11}^o) \\
&= 2 \left[ \frac{\theta + (1 - \theta)p_{10}}{1 + 3\theta} \right] \left[ \frac{\theta + (1 - \theta)p_{11}}{1 + 4\theta} \right] \\
&= 4.615 \cdot 10^{-3}.
\end{aligned}$$

Nadalje, promotrimo lokus 2. Za populaciju pod Hardy-Weinbergovom ravnotežom vjerojatnost u nazivniku iznosi:

$$2p_9p_{12} + p_{12}^2 = 4.4 \cdot 10^{-3}.$$

Za subpopulaciju vrijedi:

$$\begin{aligned} & P(A_9^n A_{12}^n | A_9^z A_9^z A_{12}^o A_{12}^o) + P(A_{12}^n A_{12}^n | A_9^z A_9^z A_{12}^o A_{12}^o) \\ = & 2P(A_9^n | A_9^z A_9^z A_{12}^o A_{12}^o)P(A_{12}^n | A_9^n A_9^n A_9^z A_9^z A_{12}^o A_{12}^o) \\ & + P(A_{12}^n | A_9^z A_9^z A_{12}^o A_{12}^o)P(A_{12}^n | A_{12}^n A_{12}^n A_9^z A_9^z A_{12}^o A_{12}^o) \\ = & 2 \left[ \frac{2\theta + (1 - \theta)p_9}{1 + 3\theta} \right] \left[ \frac{2\theta + (1 - \theta)p_{12}}{1 + 4\theta} \right] + \left[ \frac{2\theta + (1 - \theta)p_{12}}{1 + 3\theta} \right] \left[ \frac{3\theta + (1 - \theta)p_{12}}{1 + 4\theta} \right] \\ = & 0.0275376. \end{aligned}$$

Promotrimo još lokus 3. Za populaciju pod Hardy-Weinbergovom ravnotežom vrijedi:

$$2p_7p_{13} + 2p_{13}p_{15} + p_{13}^2 = 8.528 \cdot 10^{-3}.$$

Za subpopulaciju vrijedi:

$$\begin{aligned} & 2P(A_7^n A_{13}^n | A_7^z A_{15}^z A_{13}^o A_{13}^o) \\ & + P(A_{13}^n A_{13}^n | A_7^z A_{15}^z A_{13}^o A_{13}^o) \\ & + 2P(A_{13}^n A_{15}^n | A_7^z A_{15}^z A_{13}^o A_{13}^o) \\ = & 2P(A_7^n | A_7^z A_{15}^z A_{13}^o A_{13}^o)P(A_{13}^n | A_7^n A_7^n A_7^z A_7^z A_{15}^o A_{13}^o A_{13}^o) \\ & + P(A_{13}^n | A_7^z A_{15}^z A_{13}^o A_{13}^o)P(A_{13}^n | A_{13}^n A_{13}^n A_7^z A_{15}^z A_{13}^o A_{13}^o) \\ & + 2P(A_{13}^n | A_7^z A_{15}^z A_{13}^o A_{13}^o)P(A_{15}^n | A_{13}^n A_7^z A_{15}^z A_{13}^o A_{13}^o) \\ = & 2 \left[ \frac{\theta + (1 - \theta)p_7}{1 + 3\theta} \right] \left[ \frac{2\theta + (1 - \theta)p_{13}}{1 + 4\theta} \right] \\ & + \left[ \frac{2\theta + (1 - \theta)p_{13}}{1 + 3\theta} \right] \left[ \frac{3\theta + (1 - \theta)p_{13}}{1 + 4\theta} \right] \\ & + 2 \left[ \frac{2\theta + (1 - \theta)p_{13}}{1 + 3\theta} \right] \left[ \frac{\theta + (1 - \theta)p_{15}}{1 + 4\theta} \right] \\ = & 0.028246. \end{aligned}$$

| Lokus  | LR u populaciji u H-W ravnoteži | LR u subpopulaciji |
|--------|---------------------------------|--------------------|
| 1      | 2380.95                         | 216.68             |
| 2      | 227.27                          | 36.314             |
| 3      | 117.261                         | 35.403             |
| Ukupno | 63452097.19                     | 278569.13          |

Vrijednost LR za mješavine veći je ako zanemarimo podijeljenost populacije.

## 5 Stopa pogreške

Prilikom određivanja vrijednosti DNK dokaza potrebno je u obzir uzeti dvije stvari. Prva je vjerojatnost slučajnog podudaranja, što podrazumijeva da dvije različite osobe imaju isti DNK profil. Druga je stvar vjerojatnost lažno pozitivnog podudaranja, tj. vjerojatnost da će laboratorij izvijestiti o podudaranju između uzoraka koji zapravo imaju različite profile. Takva situacija može se dogoditi zbog pogrešnog rukovanja ili prikupljanja uzoraka te pogrešne interpretacije rezultata. Bilo koja od te dvije situacije može dovesti do toga da laboratorij izvijesti o podudaranju DNK profila između uzoraka različitih osoba. Obje vjerojatnosti treba uzeti u obzir, no na sudu često bude prezentirana samo vjerojatnost slučajnog podudaranja. U slučaju da je DNK dokaz glavni dokaz na sudu, tužiteljstvo mora uvjeriti porotu da je vjerojatnost pogreške vrlo mala.

Sudu su predstavljene dvije hipoteze, hipoteze tužiteljstva i obrane:

$$\begin{aligned}H_p: & \text{ Osumnjičenik je počinitelj} \\H_d: & \text{ Osumnjičenik nije počinitelj.}\end{aligned}$$

Neka je s  $E$  označen dokaz da se DNK profili osumnjičenog i počinitelja podudaraju. Vjerojatnost slučajnog podudaranja i vjerojatnost lažno pozitivnog podudaranja obje pridonose hipotezi obrane.  $I$  predstavlja pravo podudaranje, a  $\bar{I}$  predstavlja činjenicu da osumnjičenik i počinitelj nemaju profile koji se podudaraju. Iako se skupovi  $E$ ,  $I$  i  $\bar{I}$  ne mogu jasno definirati, znamo da se radi o profilima pa je intuitivno jasno da su to podskupovi od  $\Omega$ ,  $\Omega = \{A_i A_j : i, j \in I\}$ . Vjerojatnost je definirana na  $\Omega$  pa prema formuli potpune vjerojatnosti vrijedi:

za vjerojatnost pod uvjetima hipoteze  $H_p$

$$P(E|I)P(I) + P(E|\bar{I})P(\bar{I}),$$

za vjerojatnost pod uvjetima  $H_d$

$$P(E|I)P(I) + P(E|\bar{I})P(\bar{I}).$$

U slučaju istinitosti  $H_p$ , kada je osumnjičeni zaista počinitelj, tada vrijedi  $P(I) = 1$  i  $P(\bar{I}) = 0$ .

Zbog pretpostavke da će se isti profili podudarati vrijedi da je  $P(E|I) = 1$ .  $P(I)$  predstavlja vjerojatnost slučajnog podudaranja,  $\bar{I}$  je suprotan događaj od  $I$  pa je  $P(\bar{I}) = 1 - P(I)$ . Izraz  $P(E|\bar{I})$  je vjerojatnost lažno pozitivnog podudaranja. Iz toga slijedi da je vrijednost dokaza jednaka:

$$\frac{1}{P(I) + P(E|\bar{I})(1 - P(I))}.$$

**Primjer 5.1.** *Neka je vjerojatnost podudaranja profila jednaka*

- a)  $10^{-9}$
- b)  $10^{-6}$ .

*Izračunat ćemo vrijednost dokaza u slučaju kada vjerojatnost lažno pozitivnog podudaranja iznosi 0.0001 i u slučaju kada iznosi 0, odnosno, kada ju zanemarimo.*

| <i>Vjerojatnost slučajnog podudaranja</i> | <i>Vjerojatnost lažno pozitivnog podudaranja</i> | <i>Vrijednost dokaza</i> |
|---|--|--------------------------|
| $10^{-9}$                                 | 0  | $10^9$                   |
| $10^{-9}$                                 | 0.0001   | 9999.9                   |
| $10^{-6}$                                 | 0  | $10^6$                   |
| $10^{-6}$                                 | 0.0001   | 9901                     |

*Može se primijetiti da ako zanemarimo vjerojatnost lažno pozitivnog podudaranja, vrijednost dokaza se bitno povećá.*



## 6 Zaključak

Prilikom suđenja za zločin u kojemu se, između ostalog razmatra i DNK dokaz, nije dovoljna samo činjenica da se profil s mjesta događaja i profil osumnjičenika podudaraju. Potrebno je iznijeti i vrijednost tog dokaza kako bi se utvrdilo koliko je taj dokaz vjerodostojan i koristan.

Prilikom računanja vrijednosti dokaza potrebno je paziti na nekoliko stvari. Potrebno je paziti radi li se o nekoj specifičnoj subpopulaciji ili općoj populaciji. Pokazano je da je vrijednost dokaza veća ako zanemarimo činjenicu da osumnjičeni i počinitelj pripadaju određenoj subpopulaciji. Još veći utjecaj na vrijednost dokaza ima činjenica da osumnjičeni pojedinac ima srodnika u populaciji. Zanemarujući tu činjenicu, vrijednost dokaza je nepošteno prikazana u korist tužiteljstva.

Kod analize miješanih tragova, također se mora paziti kojoj populaciji pripadaju kontributori u mješavini. Mogu pripadati općoj populaciji za koju pretpostavljamo da se nalazi u stanju Hardy-Weinbergove ravnoteže ili nekoj specifičnoj subpopulaciji. Na vrijednost dokaza miješanih tragova utječe i broj poznatih i nepoznatih kontributora u mješavini, što je veći broj nepoznatih kontributora, vrijednost dokaza se smanjuje.

Također, prilikom računanja vrijednosti dokaza često se uzima u obzir samo vjerojatnost slučajnog podudaranja. Međutim, nikako se ne smije zanemariti ni vjerojatnost lažno pozitivnog podudaranja što također ima utjecaja na vrijednost dokaza.

Uzevši u obzir sve činjenice, tek tada dokaz može pravovaljano biti prikazan na sudu.

Prvi slučaj u kojem se šira javnost upoznala s primjenom DNK analize je slučaj Clinton - Lewinski, 1998. godine, odnosno slučaj plave haljine. Radi se o slučaju kada je u javnost procurila informacija da je bivši američki predsjednik Bill Clinton imao neprimjerene odnose s tadašnjom stažisticom u Bijeloj kući, Monicom Lewinsky. Clinton je poricao bilo kakve odnose s gospođicom Lewinsky, međutim, ona je dokazala istinu predstavivši kao dokaz legendarnu plavu haljinu na kojoj su bili tragovi DNK. Analizom je utvrđeno da se zaista radi o Clintonovu DNK te je nakon toga i sam Clinton sve priznao.

## Sažetak

DNK analiza je postala općeprihvaćena u većini pravnih sustava te ima nezamjenjivu ulogu u forenzici. Upravo tom metodom rasvijetljeni su brojni sudskomedicinski slučajevi.

Prilikom suđenja za zločin u kojemu se razmatra DNK dokaz, nije dovoljna samo činjenica da se profil s mjesta događaja i profil osumnjičenika podudaraju. Potrebno je iznijeti i vrijednost tog dokaza kako bi se utvrdilo koliko je taj dokaz vjerodostojan i koristan.

Računajući vrijednosti dokaza potrebno je paziti na nekoliko stvari. Potrebno je paziti radi li se o nekoj specifičnoj subpopulaciji ili općoj populaciji. Vrijednost dokaza veća je ako zanemarimo činjenicu da osumnjičeni i počinitelj pripadaju određenoj subpopulaciji. Još veći utjecaj na vrijednost dokaza ima činjenica da osumnjičeni pojedinac ima srodnika u populaciji. Zanemarujući tu činjenicu, vrijednost dokaza je nepošteno prikazana u korist tužiteljstva.

Kod analize miješanih tragova, također se mora paziti kojoj populaciji pripadaju kontributori u mješavini: pripadaju li općoj populaciji ili nekoj specifičnoj subpopulaciji. Ako se nalazi u nekoj specifičnoj subpopulaciji, vrijednost dokaza se smanjuje.

Uzevši u obzir sve činjenice, tek tada dokaz može pravovaljano biti prikazan na sudu.

## Summary

DNA analysis has become widely accepted in most legal systems and has an irreplaceable role in forensics. By using precisely this method numerous forensic cases have been elucidated.

During the trial for the crime in which DNA evidence is considered, it is not sufficient that the profile of the event and the profile of the suspect make a match. It is necessary to bring the value of that evidence to determine if the evidence is reliable and useful.

While considering the value of evidence it is necessary to pay attention to several things. We should take into consideration whether it is a specific subpopulation or the general population. The value of the evidence is greater if we ignore the fact that the suspect and offender belong to a specific subpopulation. An even greater impact on the value of the evidence has the fact that the suspect has a relative. By ignoring that fact, the value of the evidence is unfairly presented in favour of the prosecution.

While analysing mixed traces, we also must pay attention to which population do contributors in the mixture belong: whether they belong to the general population or some specific subpopulation. If it is in some specific subpopulation, the value of the evidence reduces.

Only after considering all the facts evidence can validly be presented in court.

## Literatura

- [1] C. Aitken, F. Taroni, *Statistics and the Evaluation of Evidence for Forensic Scientists*, John Wiley & Sons Ltd, 2004.
- [2] D. J. Balding, *Weight-of-evidence for Forensic DNA Profiles*, John Wiley & Sons Ltd, 2005.
- [3] C. Aitken, F. Taroni, *Statistics and the Evaluation of Evidence for Forensic Scientists*, John Wiley & Sons Ltd, 2004.
- [4] D. J. Balding, R. A. Nickols, *DNA profile match probability calculation: how to allow for population stratification, relatedness, database selection and single bands*, Forensic Science International 64(1994), 125-140.
- [5] M. Benšić, N. Šuvak, *Uvod u vjerojatnost i statistiku*, Sveučilište J.J.Strossmayera, Odjel za matematiku, 2013.
- [6] I. W. Evett, B. S. Weir, *Interpreting DNA Evidence*, Sinauer Associates, 1998.
- [7] W. K. Fung, Y-Q. Hu, *Statistical DNA forensic*, John Wiley & Sons Ltd, 2008.
- [8] Y-Q. Hu, W. K. Fung, *Interpreting DNA mixtures with the presence of relatives*, Int J Legal Med 117(2003), 39-45.
- [9] A. Jamieson, A. Moenssens, *Wiley Enciclopedia of forensic science*, John Wiley & Sons Ltd, 2009.
- [10] D. Primorac, *Analiza DNA u sudskoj medicini i pravosuđu*, Medicinska naklada, 2008.
- [11] N. Šuvak, *Hardy-Weinbergov model ravnoteže*, Osječki matematički list 5(2005), 91-99.
- [12] S. Wright, *The genetical structure of populations*, Ann Eugen 15(1951), 323-354

## Životopis

Rođena sam 15. listopada 1991. godine u Požegi. Osnovnu sam školu završila u Pleternici, a potom sam upisala Gimnaziju u Požegi, prirodoslovno-matematički smjer. Nakon četverogodišnjeg srednjoškolskog obrazovanja upisala sam preddiplomski studij matematike na Odjelu za matematiku u Osijeku. Spomenuti sam studij završila 2013. godine uz završni rad na temu "Banachovi prostori". Školovanje sam nastavila na Odjelu za matematiku, na Sveučilišno diplomskom studiju matematike, smjer financijska matematika i statistika. Tijekom završne godine diplomskog studija obavila sam višemjesečnu stručnu studentsku praksu u tvrtki Farmeron kao podatkovni analitičar i statističar.