

Redactioneel

Next Generation Sequencing in het forensisch DNA-onderzoek: a small step or a giant leap?

Het is voorbijgegaan aan de landelijke publieke media maar in 'the summer of 2019' stond het forensisch DNA-onderzoek in Nederland in het brandpunt van de belangstelling van de (inter)nationale DNA-collega's. Het voor- aanstaande online *Forensic Magazine*¹ rapporteert op 13 juni 2019: '(...) one huge leap was recently realized in Holland, where next-generation sequencing (NGS) secured its first criminal conviction.'

De strafzaak waar door *Forensic Magazine* aan wordt gerefereerd is voor de lezers van *Expertise en Recht* geen onbekende. Het betreft het complex van feiten in de strafzaak van de verkrachting van een jonge vrouw in Amsterdam in 2015. In het derde nummer van 2017 is door Jelte Hielkema in de *EeR*-rubriek Jurisprudentie aandacht aan de uitspraak van de rechtbank (Amsterdam 2017) besteed. In het vijfde nummer van 2017 neemt Jaap de Groot in zijn artikel 'Verkrachting op het Brettenpad'² onderzoek en vonnis³ onder de loep. Het sporen-onderzoek (kleding van het slachtoffer) is door het forensisch DNA-laboratorium in Maastricht (TMFI) uitgevoerd. Op de kleding van het slachtoffer worden geen sperma-sporen aangetroffen. Omdat het slachtoffer door de dader is vastgegrepen is een aantal bemonsteringen met mogelijke contactsporen van kledingstukken van het slachtoffer (onder andere jas en onderbroek) veiliggesteld. Van de vermeende contactsporen zijn door TMFI DNA-profielen geanalyseerd. Er wordt niet alleen door TMFI onderzoek gedaan. Dezelfde bemonsteringen worden in het kader van een DNA-contraonderzoek eveneens geanalyseerd door het Forensisch Laboratorium voor DNA-onderzoek te Leiden.

De complexe DNA-mengprofielen die door de twee DNA-laboratoria zijn verkregen staan centraal als bewijsmiddel. Eén DNA-spoor is van een bemonstering van de 'linker elleboog' van de jas van het slachtoffer. Hiervan is een complex DNA-mengprofiel van minimaal drie personen verkregen. Uit dit mengprofiel is een DNA-profiel van een man afgeleid dat na vergelijking in de DNA-databank voor strafzaken een match met een referentiemonster geeft. Op grond van deze match is de beschuldigde in beeld gekomen. Nu op grond van vergelijkend DNA-onderzoek is vastgesteld dat het spoor van

de jas DNA van de verdachte kan bevatten moet deze vaststelling vergezeld gaan van een uitspraak over de bewijskracht van het onderzoek. Rapportage van een DNA-match heeft weinig betekenis als in het rapport niet ook de bewijswaarde van het onderzoeksresultaat expliciet is vermeld.⁴ De recente publicatie van William Thompson⁵ is in dit verband een *must read* voor forensische wetenschappers en juridische professionals. Over het spoor op de jas rapporteert TMFI dat de resultaten van het onderzoek extreem veel waarschijnlijker zijn wanneer de bemonstering DNA van slachtoffer, verdachte en een onbekende persoon bevat dan wanneer het spoor DNA van slachtoffer en twee onbekende personen bevat.

Ter zitting verklaart de contra-expert van het FLDO,⁶ dat de DNA-profielen complex en van zodanige kwaliteit zijn dat geen eenduidige conclusies kunnen worden getrokken over de aanwezigheid van celmateriaal van de verdachte en dus ook geen waarschijnlijkheidsuitspraken kunnen worden gegeven. Het moge duidelijk zijn dat de deskundigen van TMFI en FLDO verschillen van mening over de bewijskracht van de DNA-profielen. De rechtbank focust op de waarde van het wetenschappelijk DNA-bewijs en komt tot de conclusie dat hoewel de resultaten van het DNA-onderzoek wijzen in de richting van betrokkenheid van verdachte bij de verkrachting, de onderzoeksresultaten daarvoor op zichzelf geen doorslaggevend bewijs vormen. Tijdens het deskundigenverhoor ter zitting wordt door deskundige De Knijff van het FLDO gerefereerd aan het bestaan van een 'nieuwe' DNA-technologie. De technologie wordt *Next Generation (DNA) Sequencing* (NGS) of *Massive Parallel (DNA) Sequencing* genoemd (MPS). De Knijff sluit niet uit dat door toepassing van de MPS-methode bepaalde kenmerken uit de mengprofielen, waarover hij nu geen eenduidige uitspraken kan doen, beter zichtbaar kunnen worden. Het gaat dan om de kenmerken uit de mengprofielen aangetroffen op de kleding van het slachtoffer, waarvan hij nu niet kan vaststellen of dit stotterpieken van het profiel van het slachtoffer betreffen, of kenmerken van een andere donor.

Op 13 april 2017 heeft de Rechtbank Amsterdam vonnis gewezen en de verdachte vrijgesproken, aangezien de

-
1. Seth Augenstein, 'Case Study: First Criminal Conviction from Next-Gen DNA in Holland', 13 June 2019, www.forensicmag.com/news/2019/06/case-study-first-criminal-conviction-next-gen-dna-holland.
 2. Jaap de Groot, 'Verkrachting op het Brettenpad' (Uit de praktijk), *EeR* 2017, afl. 5, p. 205-213.
 3. ECLI:NL:RBAMS:2017:2365.
 4. NRC, *DNA Technology in Forensic Science* 1992, 74-75.
 5. William C. Thompson, 'How should Forensic Scientists present source conclusions?', *Seton Hall Law Review*, 48:773 (2018).
 6. FLDO staat voor Forensisch Laboratorium voor DNA-Onderzoek. Het laboratorium is een onderdeel van de afdeling Humane Genetica van het Leids Universitair Medisch Centrum (LUMC). Het FLDO verricht sinds 1994 (contra-expertise) DNA-onderzoek ten behoeve van het Ministerie van Justitie en Veiligheid, www.humgen.nl/fldo/.

rechtbank het DNA-onderzoek onvoldoende uitsluitend vond bieden over de vraag naar de mogelijke betrokkenheid van de verdachte bij de ten laste gelegde verkrachting.

Het Openbaar Ministerie gaat in hoger beroep en verzoekt om een aanvullend DNA-onderzoek op basis van voornoemde MPS-technologie. Het verzoek is toegewezen en het MPS-DNA-onderzoek wordt uitgevoerd door het FLDO. Op 7 december 2018 rapporteert het FLDO de MPS-onderzoeksresultaten aan de raadsheer-commissaris.

Voordat ingegaan wordt op het vervolg van de *Brettenpad*-zaak een paar woorden over de nieuwe technologie. Ruim dertig jaar geleden deed het DNA-onderzoek zijn intrede in het forensisch onderzoek. Het onderzoek richt zich vanaf het begin op bepaalde gebieden van het DNA: de *Short Tandem Repeats* (STR's). De lengte van onze STR's is genetisch bepaald. De individuele verschillen worden gemeten door de lengte van de STR's nauwkeurig te analyseren. Ruim voor het millennium was de forensische DNA-test wereldwijd geharmoniseerd en gestandaardiseerd en doen DNA-databanken voor strafzaken overal hun intrede. Door de verregaande standaardisatie is internationale uitwisseling van DNA-profielen tussen nationale DNA-databanken mogelijk. Het forensisch DNA-onderzoek kan vanaf dat moment niet meer om de STR-technologie heen. Overstappen op andere variabele DNA-merkers zou de bestaande DNA-databanken met wereldwijd tientallen miljoenen DNA-profielen van onopgeloste strafzaken, veroordeelden en verdachten onbruikbaar maken. Dat lijkt op het eerste gezicht geen goed vooruitzicht voor het forensische DNA, vooral niet omdat buiten het forensische veld en met name in de klinische genetica, de ene na de andere nieuwe ontwikkeling het daglicht ziet, terwijl door het ontbreken van toepassingen er geen enkele noodzaak is om de STR-technologie verder te ontwikkelen. De forensische DNA-wereld lijkt voor nieuwe ontwikkelingen op zichzelf aangewezen. In het klinisch-genetisch onderzoek gaat de aandacht uit naar de ontwikkeling van de *Next Generation Sequencing* (NGS)-techniek. Het tijdrovende testen van afzonderlijke genen behoort in de genoomdiagnostiek hiermee tot het verleden; NGS maakt het mogelijk om bij patiënten panelen van honderden genen in één analyse te testen. De techniek maakt het zelfs in de nabije toekomst mogelijk om op grote schaal een volledig genoom met alle erfelijke eigenschappen van de persoon te sequencen, d.w.z. de volgorde van de bouwstenen van het volledige genoom zichtbaar te maken. Dit laatste gaat veel te ver voor een standaard vergelijkend forensisch DNA-onderzoek. Echter, doorgaan met de traditionele STR-techniek is voor de lange termijn geen optie: als we mee willen met de nieuwe ontwikkelingen moet het roer om. Wereldwijd hebben vooraanstaande forensische DNA-labs, waaronder NFI en FLDO, zich tot doel gesteld de NGS-techniek te implementeren in het forensisch DNA-onderzoek. Uitgangspunt: de forensische STR-loci, de core van elke DNA-databank voor strafzaken, moeten het hart vormen van de forensische NGS-analyse. De fragmentlengtebepa-

ling van de STR's behoort hiermee echter wel tot het verleden. De STR-fragmenten, tussen de 100 en 300 basenparen (bouwstenen) lang worden met de nieuwe NGS-techniek van de eerste tot de laatste bouwsteen gesequencet. Uit de informatie over de volgorde van de bouwstenen volgt vanzelf de lengte van het fragment. Daarnaast maken de sequentiedata zogenaamde puntmutaties en andere genetische variatie in de onderzochte STR-DNA-fragmenten zichtbaar. Daarmee komt belangrijke extra informatie vrij voor de onderzoeker. Vooral in het geval van de ontrafeling en statistische analyse van complexe DNA-mengprofielen (zoals in de *Brettenpad*-zaak) en bij complexe verwantschapszaken kan deze extra informatie van belang zijn om een onschuldige verdachte uit te sluiten of de bewijskracht van een match te versterken. Voor de goede orde: de puntmutaties die met de nieuwe techniek zichtbaar worden gemaakt vallen, net als bij de traditionele forensische DNA-analyse, buiten het coderende DNA en geven geen enkele genetische informatie over de persoon. Hoewel de NGS-profielen veel meer informatie bevatten kunnen deze data zonder problemen worden vergeleken met de bestaande DNA-profielen in de DNA-databank, wat betekent dat alle bestaande DNA-profielen, die met oudere technieken zijn verkregen, nog steeds kunnen worden gebruikt als de NGS-techniek de bestaande technieken gaat overnemen (backward compatible).

Het traditionele STR-onderzoek kwam eind jaren negentig volledig tot ontwikkeling toen commercieel verkrijgbare analysesystemen werden geïntroduceerd. Inmiddels zijn ook voor de forensische NGS-STR-analyse commerciële analysesystemen geïntroduceerd. Dit zal de introductie van NGS verder versnellen. Voordat een nieuwe DNA-techniek in het zakenonderzoek in Nederland kan worden toegepast,⁷ is accreditatie noodzakelijk. De Raad voor Accreditatie (RvA) heeft onlangs aan het FLDO een accreditatie voor de 'analyse van DNA m.b.v. Massive Parallel Sequencing (MPS) analyse' verleend,⁸ waarna het Gerechtshof Amsterdam de opdracht tot aanvullend DNA-onderzoek aan het FLDO kon verstrekken.

Gebruikmakend van de nieuwe techniek analyseert het FLDO uit het sporenmateriaal informatieve DNA-profielen die geschikt zijn voor vergelijkend onderzoek en een statistische analyse. FLDO rapporteert een numerieke bewijskracht (*likelihood ratio*, LR) van meer dan tien miljard voor de sporen op de onderbroek en de linkereleboog van de jas. 'Daaruit maakt het hof op – gelet op de zeldzaamheid van het door MPS verkregen DNA-mengprofiel – dat het aangetroffen celmateriaal mede afkomstig is van de verdachte.'⁹ Het hof verklaart dat de verdachte het tenlastegelegde heeft begaan en veroordeelt de verdachte tot een gevangenisstraf van drie jaren.

Het is nu meer dan dertig jaar geleden dat de DNA-fingerprint in de zaak van de Amsterdamse WTC-verkrachter als wettig en overtuigend bewijs in Nederland werd geaccepteerd (1987).¹⁰ Dat DNA in het forensische werk zo'n impact zou hebben en zo omvangrijk zou worden

7. Besluit DNA-onderzoek, <https://zoek.officielebekendmakingen.nl/stb-2018-118.html>.

8. www.rva.nl/system/scopes/file_nls/000/000/462/original/L198-scn.pdf?1542992422.

9. Hof Amsterdam 21 januari 2019, 23-001470-17, ECLI:NL:GHAMS:2019:98.

10. <https://anderetijden.nl/programma/1/Andere-Tijden/aflevering/120/DNA-spoor-naar-de-dader>.

ingezet, leek destijds science fiction. We weten nu beter: de *Brettenpad*-zaak is een volgende mijlpaal in het DNA-onderzoek. Met de nieuwe techniek komt forensisch DNA uit zijn niche en blijft hiermee de vruchten plukken van alle ontwikkelingen buiten het forensische veld. Met een *giant leap* wordt NGS binnenkort de nieuwe standaard van het forensisch DNA-onderzoek.

Naschrift

De bestaande forensische STR-analyse en de Next Generation Sequencing-techniek maken allebei gebruik van DNA-vermeerdering. Zonder DNA-vermeerdering kunnen de fragmenten uit de vaak geringe hoeveelheden sporen-materiaal niet worden gedetecteerd. De DNA-vermeerderingstechniek met behulp van de *Polymerase Chain Reaction* (PCR) is in 1983 ontdekt door Kary Mullis. De PCR betekende een revolutie in de genetica en het forensisch DNA-onderzoek. In 1993, ontving Mullis de Nobelprijs voor Scheikunde voor zijn vinding. Op 7 augustus jl. is Mullis op 74-jarige leeftijd overleden. Dat er (met uitzondering van het *NRC*¹¹) in de media nauwelijks aandacht voor zijn overlijden is geweest, doet te weinig recht aan het uitzonderlijke belang van zijn wetenschappelijke werk.

11. www.nrc.nl/nieuws/2019/08/19/briljante-hippie-ontketende-dna-revolutie-a3970493.