

범죄자 유전자은행과 과학수사

연세대학교 의과대학 법의학과
신 경 진

발표 내용

- 유전자검사의 개념과 원리
- 유전자은행의 개요
- 증거의 무결성
- 유전자검사 기관 질관리
- 유전자은행 구성 유전자
- 유전자 검사 및 검색에서의 과제
- 데이터베이스 관리위원회
- 요약

Historical Perspective on DNA Typing

Sir Alec Jeffreys



2007:
DNA is an important part of
the criminal justice system

www.dna.gov
Justice for All Act
(\$1B over 5 years) 2007

Gill et al. (1985) Forensic
application of DNA 'fingerprints'
Nature 318:577-9

UK National
Database launched
(April 10, 1995)

Identifiler 5-dye kit 2002
and ABI 3100

CODIS loci
defined 1998

PowerPlex® 16
(16 loci in single amp)

STR typing with
CE is fairly routine

FSS
Quadruplex
1994

1996

First commercial
fluorescent STR
multiplexes

First STRs
developed
1990

1992

Capillary electrophoresis
of STRs first described

1985

PCR developed (1983)

<http://www.cstl.nist.gov/div831/strbase/training.htm>

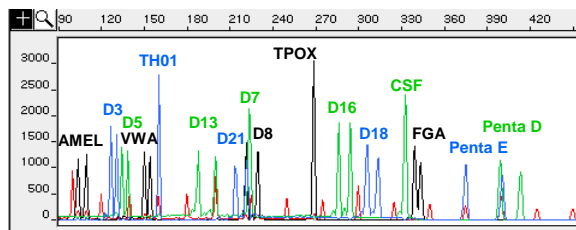


YONSEI UNIVERSITY
COLLEGE OF MEDICINE

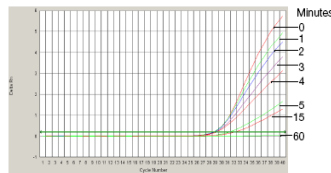
Overview of Steps Involved in DNA Typing



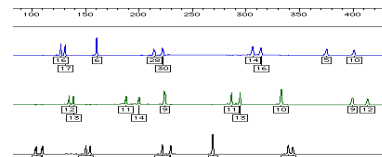
Blood Stain



PCR Amplification with Fluorescent STR Kits
and Separation with Capillary Electrophoresis



DNA Quantitation using
Slot Blot or qPCR



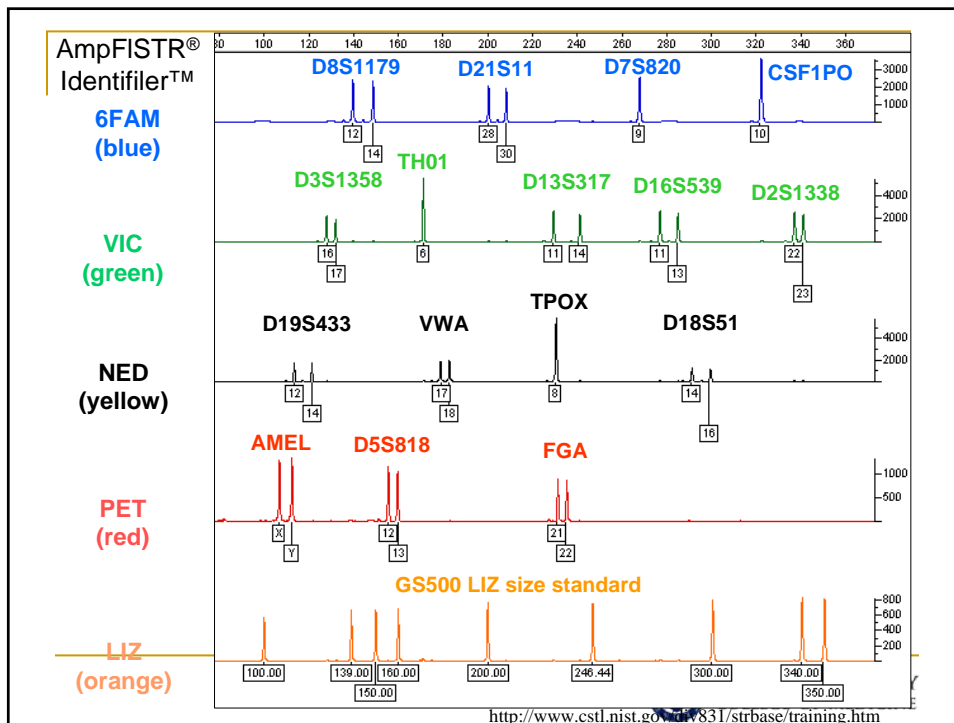
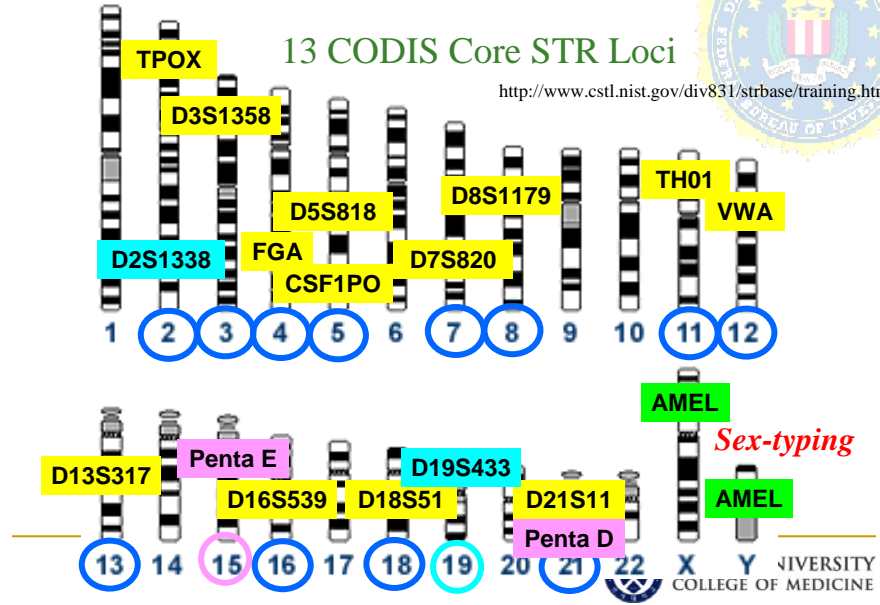
Genotyping by Comparison to Allelic Ladder

<http://www.cstl.nist.gov/div831/strbase/training.htm>

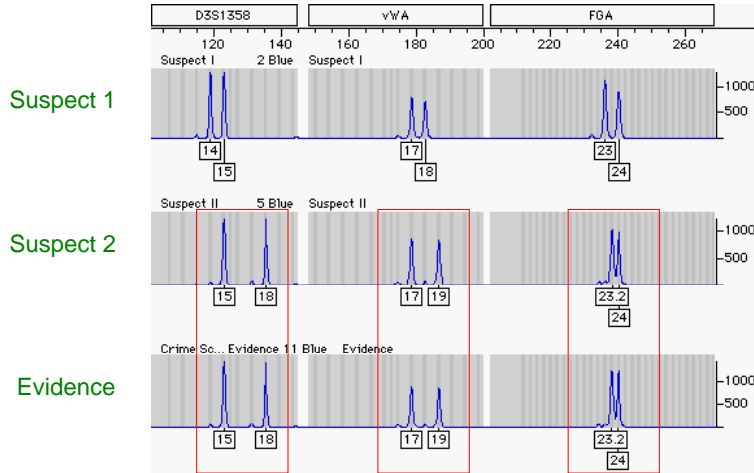


YONSEI UNIVERSITY
COLLEGE OF MEDICINE

Position of Forensic STR Markers on Human Chromosomes



Crime Scene - Two Suspects



Butler, J.M. (2005) *Forensic DNA Typing, 2nd Edition*, Box 1.3, p. 9

August 17, 1998 FBI Report on Analysis of Stain on Monica Lewinsky's Blue Dress



DNA History

Exhibit Name: [REDACTED] Date: 08/17/98
 Lab: DNA Analysis 1 Phone No: 202-324-4109
 FBI File No: 290-OIC-LE-35063 Lab No: 980730002 S BC
 980803100 S BC

Results of Examinations:

Deoxyribonucleic acid (DNA) profiles for the genetic loci D2S44, D17S79, D1S7, D6S119, D10S26, D5S116 and D7S467 were developed from HaeIII-digested high molecular weight DNA extracted from specimens K39 and Q3243-1 (a semen stain removed from specimen Q3243). Based on the results of these seven genetic loci, specimen K39 (CLINTON) is the source of the DNA obtained from specimen Q3243-1, to a reasonable degree of scientific certainty.

No DNA-RFLP examinations were conducted on specimen Q3243-2 (a semen stain removed from specimen Q3243).



BUCK - 1,440,000,000,000
 CLAY - 7,870,000,000,000
 SMY - 3,180,000,000,000
 SMY - 973,000,000,000

범죄자 유전자은행 도입 경과

“DNA 신원확인정보의 이용과 보호에 관한 법률”

- '08. 7. ~ 10. 대검, 법안 초안마련
- '09. 3. 31. 검, 경 수정안 법무부에 송부
- '09. 5. 27. 법률안 입법예고
- '09. 10. 29. 국무회의 의결 거쳐 국회 제출
- '09. 12. 29. 국회 본회의 통과
- '10. 1. 25. 법률 공포
- '10. 7. 26. 시행령 공포, 시행

대상 및 관리주체

- 주요 범죄자
 - 살인, 강도, 강간, 미성년자 약취유인, 방화, 상습 폭력, 청소년 대상 성범죄 등...
- 관리주체
 - 검찰총장 : 유죄 확정자
 - 경찰청장 : 구속 피의자 및 범죄현장 등의 시료

범죄자 유전자은행의 기대 효과

- 범죄 해결 가능성 향상
- 범죄의 조기 해결 및 연속적인 범죄의 예방
- 수사의 효율성 증대
- 미제 범죄와의 연관성 확인
- 무고한 용의자 배제를 통한 인권 보장

이승덕(2010), 대검연구용역 보고서

증거의 무결성

- 증거물이 어떻게 수집되어 누구에 의해 분석, 보존되었는가를 증명할 수 있도록 문서로 기록하는 '절차 연속성(Chain of Custody) 방안'이 필요하다.
- Chain of Custody는 현재의 증거가 최초 수집 시점과 동일한 상태로 계속되어 있다는 것(증거의 무결성)을 보증하기 위한 가장 중요한 요소가 된다.

절차 개발 및 교육

- 시료 채취자
 - 시료의 수집, 운반, 보관
 - 오염에 대비
 - 개인정보 유출 방지

- 유전자 분석가
 - 유전자 분석 방법의 절차, 기술
 - 미량 DNA의 분석 방법 및 해석
 - 혼합시료의 분석 방법 및 해석

DNA Backlog

- 유전자검사 요구 > 유전자검사 능력
- 증거물의 홍수
 - 범죄현장에서 수집되는 증거물의 증가
 - 유용한 증거물이 수집되고 있는가?

- 교육프로그램의 개발 및 운영!

DNA INITIATIVE Advancing Criminal Justice Through DNA Technology

Home | Grant Funding | Training | Statistics | Research | Publications from NIJ | State Profiles | Search | GO

DNA.gov > Training

http://www.dna.gov/training/#catalog

Forensic DNA Training

DNA.gov offers free, self-paced online courses.

Getting Started

Step 1: [Register once to take any of these courses.](#)

Step 2: Review the course list below and select a title to learn more, login and start the course.

[For additional courses, see the National Institute of Justice's training page for forensics.](#)

Course Catalog

Course	Audience	Registration
What Every First Responding Officer Should Know About DNA Evidence	Law Enforcement	Open
What Every Investigator and Evidence Technician Should Know About DNA Evidence	Law Enforcement	Open
Collecting DNA Evidence at Property Crime Scenes	Law Enforcement	Open
Principles of Forensic DNA for Officers of the Court <i>See also an accompanying case study (opens in new window).</i>	Courts	Open
DNA—A Prosecutor's Practice Notebook	Courts	Open
Crime Scene and DNA Basics	Forensics	Open
Laboratory Orientation and Testing of Body Fluids and Tissues	Forensics	Open
Laboratory Safety Programs	Forensics	Open
DNA Extraction and Quantitation	Forensics	Open
DNA Amplification	Forensics	Open
Amplified DNA Product Separation	Forensics	Open
STR Data Analysis and Interpretation	Forensics	Open

유전자은행 구축 대상 유전자

- 한국인에서 적절한 식별력을 갖는 유전자의 선정
 - Combined DNA Index (CODIS)
 - Interpol Standard Set of Loci (ISSOL)
 - European Standard Set (ESS)
- 유럽과 미국에서의 대상 유전자 확대
- Y 염색체 STR, 미토콘드리아 DNA 정보 사용
 - 부가적인 정보 제공
 - 용의자 배제에 유용

STR Loci Present in Commercial Kits

U.S.			Europe			
PP16	Identifiler	MiniFiler	ESX/ESI17	NGM	SEfiler	SGM Plus
TPOX	TPOX					
CSF1PO	CSF1PO	CSF1PO				
D5S818	D5S818					
D7S820	D7S820	D7S820				
D13S317	D13S317	D13S317				
FGA	FGA	FGA	FGA	FGA	FGA	FGA
vWA	vWA		vWA	vWA	vWA	vWA
D3S1358	D3S1358		D3S1358	D3S1358	D3S1358	D3S1358
D8S1179	D8S1179		D8S1179	D8S1179	D8S1179	D8S1179
D18S51	D18S51	D18S51	D18S51	D18S51	D18S51	D18S51
D21S11	D21S11	D21S11	D21S11	D21S11	D21S11	D21S11
TH01	TH01		TH01	TH01	TH01	TH01
D16S539	D16S539	D16S539	D16S539	D16S539	D16S539	D16S539
	D2S1338	D2S1338	D2S1338	D2S1338	D2S1338	D2S1338
	D19S433		D19S433	D19S433	D19S433	D19S433
			D12S391	D12S391		
			D1S1656	D1S1656		
			D2S441	D2S441		
			D10S1248	D10S1248		
			D22S1045	D22S1045		
			SE33		SE33	

U.S. is looking to expand the core loci (18-20 total) to provide more international overlap

Penta D
Penta E

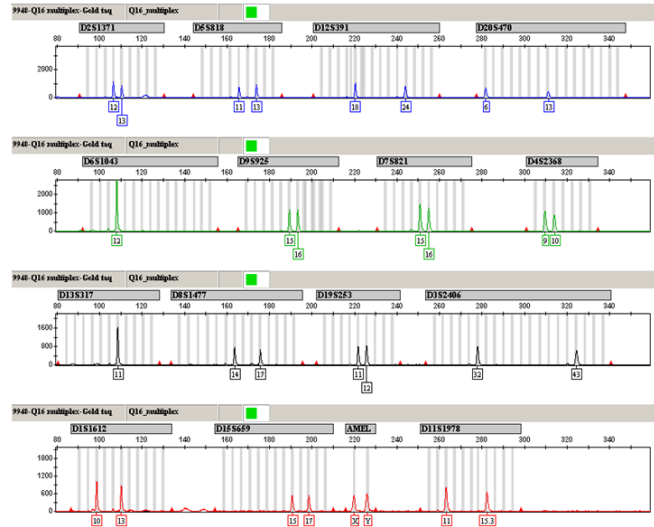
<http://www.cstl.nist.gov/div831/strbase/>

유전자검사 Kit의 유효성(validation) 평가

- 유효성 평가 기준 규정
- 기존의 상업용 Kit에 대한 평가
- 새로운 유전자검사 Kit에 대한 평가

- ❖ 국산 유전자검사 Kit의 개발
 - 유전자검사 비용 감소
 - 한국인에 최적화된 Kit 사용

Q16 multiplex PCR system



Y-STR, mtDNA

- 분석 대상 유전자 범위 설정
 - Y-STR : 한국인의 식별에 적절한 유전자 선정
 - mtDNA : 과변이영역, 조절영역, 코딩 영역
- 분석 방법의 다양화 (특히, mtDNA)
 - 기존 모세관 전기영동법
 - Mass Spectrometry
 - Next Generation Sequencing

US Y-STR Database

US Y-STR
http://www.usystrdatabase.org

US Y-STR Database

Release: 2.3 | Last Updated: 07/31/2010

[Select Alleles](#) |
 [Input Haplotype\(s\) From Your File](#) |
 [Mixture Analysis Tools](#)

Common Markers

DYS19	DYS385	DYS389I	DYS389II
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
DYS390	DYS391	DYS392	DYS393
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
DYS437	DYS438	DYS439	DYS448
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
DYS456	DYS458	DYS635 (YGATAC4)	YGATAH4
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>

Search By Ancestry

All

African American

Asian

Caucasian

Forensic mtDNA Database

Forensic mtDNA Database
http://mtmanager.yonsei.ac.kr

mtDNAManager Welcome, Colleague
[Logout](#) [Change Profile](#)

[Sample](#) |
 [Match](#) |
 [Query](#) |
 [Home](#)

Group List		Sample List						
Name	Description	Sample ID	Expected HG	Estimated HG	np 16024-16569	np 001-437	np 438-576	
Demo-African	FSI Genet (2008) 2.e45-e46	K001	D5a2	D5a1	16184 16172 16182T 16183C 16189 16223 162	73 150 263 309.1C 309.2C 315.1C	489 523d 524d	
Demo-Asian	Int J Legal Med (2006) 120:3	K002	N9a1	N9a1	16111 16129 16223 16257A 16261 16298	73 150 263 315.1C		
Demo-Casework	Skeletal Remains of Korean	K003	D4/G	D4/G	16223 16224 16362 16519	73 283 309.1C 315.1C	489	
Demo-European	EMPOP (www.empop.org)	K004	M7b2	M7b2	16129 16189 16223 16257 16297 16298	73 150 199 263 315.1C	489	
Demo-Hispanic	FSI Genet (2008) 2.e45-e46	K005	D5b	D5b	16189 16223 16362 16519	73 146 150 252 263 309.1C 309.2C 315.1C	456 489	
		K006	D4a	D4a	16086 16129 16223 16362 16519	73 152 263 315.1C	489	
		K007	M7b2	M7b2	16129 16189 16223 16242 16297 16298	73 150 199 263 309.1C 315.1C	489	
		K008	B5b	B5b	16140 16183C 16189 16243 16355 16519	73 103 263 309.1C 309.2C 315.1C	523d 524d	
		K009	M10b	M10b	16086 16223 16311	73 283 315.1C	489 573.1C 573.2C	
		K010	A4c	A4c	16223 16290 16319 16362	73 200 235 263 309.1C 315.1C	523d 524d 573.1C	
		K011	G2a1	G2a1	16183 16223 16227 16278 16362	73 146 207 263 315.1C	489	
		K012	M10a	M10a	16129 16148 16193 16223 16311 16357 16497	73 146 152 263 309.1C 315.1C	489 523d 524d 573.1C	
		K013	N9a1	N9a1	16111 16129 16223 16257A 16261	73 150 195 263 309.1C 309.2C 315.1C		
		K014	B4	B4	16182C 16183C 16189 16217 16295	73 150 195 263 309.1C 315.1C		
		K015	G1a1	G1a1	16075 16223 16325 16362 16519	73 150 263 315.1C	489	
		K016	B4b1	B4b1	16136 16175 16183C 16189 16217 16218 16519	56d 58A 71.G 73 263 309.1C 309.2C 315.1C	499	
		K017	A5a	A5a	16187 16223 16290 16319	73 235 263 315.1C	523d 524d	
		K018	B4c1a	B4c1a	16183C 16189 16217 16311 16519	73 263 309.1C 315.1C		
		K019	N9a3	N9a3	16129 16223 16257A 16261	73 150 263 309.1C 315.1C		
		K020	M9a	M9a	16223 16234 16316 16362 16519	73 263 309.1C 309.2C 315.1C	489	

[Group Information](#)
 Name: Demo-Asian
 Metapopulation: East Asian
 Subpopulation: Korean
 Description: Int J Legal Med (2006) 120:5-14
 HV1:
 HV2:
 HV3:
 Control Region:
 No. of Samples: 593

통계량 제시

- 한국인의 표준 대립유전자 빈도
 - 상염색체 STR에 대한 자료
 - Y-STR, mtDNA 자료
- 대표적 통계량
 - Random Man Not Excluded (RMNE)
 - Likelihood Ratio (LR)

유전자검사 기관의 질관리(QA/QC)

- 질관리 프로그램의 내용
 - 실험실에 관련된 사항
 - 인적자원에 관련된 사항
 - 설비, 시약에 관련된 사항
 - 절차, 행정에 관련된 사항
- 질관리 감독기관 선정 및 Guideline 제정

유전자 검사 및 검색에서의 과제

- 분석과 결과 해석이 어려운 유전자검사
 - 미량의 유전자 분석
 - 혼합 시료에서의 유전자 분석
- 친족 검색 (Familial Search)
 - 도입 여부에 논의가 필요
- Guideline 제정
 - 기술적, 법률적 대처
 - 통계적 기초 자료 및 해석법 제시



The screenshot shows the homepage of the Innocence Project. At the top left is the logo "INNOCENCE PROJECT" with a barcode. To its right is a green bar with the URL "http://www.innocenceproject.org". Below this is a navigation bar with links: "KNOW THE CASES : UNDERSTAND THE CAUSES : FIX THE SYSTEM" and "ABOUT : DONATE : NEWS & RESOURCES". The main banner features a collage of faces and the title "The Faces of Exoneration" in a serif font. Below the banner, it says "November 21, 2010 : 261 EXONERATED" and "Español ►". The page is divided into several sections: "DNA Tests Disprove Key Evidence in TX Execution Case" with a photo of a man; "CONVICTION A NEW FILM BASED ON AN INCREDIBLE TRUE STORY" with a photo of a man; "Federal Government Overturns Policy Blocking DNA Tests" with a photo of Attorney General Eric Holder at a podium and a text block; and "Help Free the Innocent: Donate Today" with a photo of a man. At the bottom left is an "E-mail List Sign-up ►" link. At the bottom right is a paragraph: "The Innocence Project is a national litigation and public policy organization dedicated to exonerating wrongfully convicted people through DNA testing and reforming the criminal justice system to prevent future injustice."

데이터베이스 관리위원회

- 심의기관
 - 법 제14조 제1항 데이터베이스 관리, 운영에 관한 다음 각 호의 사항을 **심의**하기 위하여...
- 관리위원회의 위상 강화 필요성 논의
 - 데이터베이스의 이원적 운영 상황
 - 윤리적 문제에 대처
- 실무적인 문제를 다루는 기술위원회의 구성

요약

- 우리나라 범죄자 유전자은행의 발전을 위해
 - 증거의 무결성 확보 방안
 - 유전자검사 기관의 질관리
 - 대상 유전자의 선정 및 통계량 제시
 - 난해한 유전자 분석, 친족 검색 기초 자료 확보
 - 데이터베이스 관리위원회의 위상 강화
- 에 대한 **지속적인 연구 개발 및 고찰**이 따라야 할 것으로 사료된다.

A **highly dangerous mystique** that surrounds DNA is :

‘If there is DNA evidence that matches the suspect then he must be guilty of the offence’.



Gill P and Buckleton J (2010), FSI: Genetics

감사합니다.

kjshin@yuhs.ac