

Internal Validation of Probabilistic Genotyping Software at the California Department of Justice

Kyle Duke

California Department of Justice, Bureau of Forensic Services

Jan Bashinski DNA Laboratory

This presentation will focus on why internal validation is a crucial element in bringing a new forensic DNA analysis method online, as well as why validation should be applied to probabilistic genotyping software (PGS) prior to its implementation. Internal validation is the accumulation of data that shows under what conditions a particular analysis method (“SOP”) produces reliable results within a specific laboratory environment. This importantly establishes the limits of an analysis method within the context of its intended application. In the case of a PGS, these limits are separate from those of the CE instrument that collected the source data and should therefore be thoroughly tested in an independent internal validation. The details of the CA DOJ STRmix™ v2.8 validation will be shared as an illustration of the structure of a PGS internal validation, as well as a demonstration of why the limits placed on a PGS system are fundamentally different from those that might be placed on a laboratory instrument and the need for separate consideration. The specific elements of the STRmix™ v2.8 validation to be shared include establishment of pre-run parameters (stutter ratios, analytical threshold, etc.), sensitivity and specificity studies, precision and accuracy studies, and number of contributor (NOC) studies. Conducting these internal validation studies specifically on the PGS system itself has benefits both in terms of fully understanding its capabilities and limitations as well as proactively remediating any observed issues in the performance of the system.

このプレゼンテーションでは、なぜ内部バリデーションが新しいDNA型鑑定技術を実務に導入する際に必須であるのか、また Probabilistic Genotyping ソフトウェア (PGS) についても実務導入前にバリデーションを行わなければならないのかについて議論する。

内部バリデーションとは、ある実験室環境下で、特定の鑑定手法 (SOP) によって信頼できる結果が得られることを証明するための科学的根拠を蓄積する作業である。これは、実務において想定される鑑定手法の限界を知るという点で非常に重要である。PGS の場合、これらの限界はソースデータを収集するキャピラリー電気泳動装置とは切り分けて考えるべきで、従って PGS 独自のバリデーションを行い徹底的に検証する必要がある。

今回は、PGS バリデーションの例としてカリフォルニア司法省で実施した STRmix™ v2.8 バリデーションの詳細について紹介し、なぜ PGS システムで考慮すべき限界が鑑定機器のそれと根本的に異なるのか、PGS を個別に検証しなければならないのかについて解説する。具体的には、pre-run パラメータ（スタッター比率、解析閾値など）の決定、感度・特異性試験、精度・確度試験、関与者人数の検証を取り扱う。PGS に特化したこれらバリデーション試験を行うことは、その能力と限界を完全に理解するという点で、また観察されたソフトウェアの問題点を実務導入前に是正することができるという両方の面で有用である。