

ヒト DNA 混合資料の DNA 検査の結果の解釈におけるガイダンス（2022年）

（文末に関連用語集を添付した）

日本 DNA 多型学会

DNA 鑑定の実施要綱検討委員会

1. はじめに

犯罪捜査や身元確認で用いられるヒト DNA 鑑定では、多くの場合ヒトゲノム中に多く存在するマイクロサテライト（short tandem repeat：STR）の多型をタイピングする。STRは主に4塩基を繰り返し単位（リピート単位）とする縦列反復配列であるが、個人によってその繰り返し数が異なることが多いため高い多型性を示す。STR型検査では通常、資料中のDNAをPCRにより増幅した後、PCR産物をキャピラリー電気泳動装置にて電気泳動し、検出されたピークにより型判定（リピート数の値を型判定の結果として用いる）がなされる。この方法により、高感度なDNA検査が可能となった。ところが、資料に混入した微量のDNAからでもピークが検出されるため、結果的に複数人由来のDNAが混入した資料（混合資料）の分析が要求されるようになった。混合資料では、型判定及びその結果の解釈において、単一個人に由来するDNA資料とは異なる取り扱いが必要である。そこで本ガイダンスでは、混合資料におけるSTR型検査の型判定及びその結果の解釈について概要をまとめた。なお、本ガイダンスでは分析対象を「試料」ではなく「資料」に統一した。

2. 混合資料の解釈の流れ

混合資料の解釈は1998年にClaytonらによって提唱された以下のステップ [1] で進められ、この手順はISFG（国際法遺伝学会）の勧告 [2] でも参照され

ている。

- ① アリルピーク（DNA 提供者の STR 型を示すピーク）とアーチファクト（PCR によるスタター（後述））を判別する。
- ② 混合資料であることを確認する。
- ③ DNA の提供者の数（関与人数）を決定する。
- ④ 各提供者の DNA 量比を推定する。
- ⑤ 各提供者のジェノタイプ（遺伝型）の組合せを推定する。
- ⑥ 対照資料（例：被疑者や被害者の DNA 資料）のジェノタイプと比較する。
- ⑦ 証拠（混合資料の検査結果）の重みを確率や統計学的手法によって評価する。

①と②については、第3項に記載の通り実施する。③の詳細については、第5項に示す。④、⑤はピークの高さは DNA 鋳型量に概ね比例することを利用して検討する。⑥では、ステップ①～⑤での解釈結果に矛盾の有無について確認する。⑦では、2006年のISFGの勧告 [2] では尤度比を用いることが推奨されている。尤度比については第4項に示す。重要なことは、対照資料と比較する前に混合資料の関与人数や DNA 量比などの解釈を行うことである。特に、尤度比を計算する専用ソフトウェアを利用する場合でも、事前に鑑定人が上記のステップで解釈を行うことが望ましい。

3. 混合資料の STR 型判定

混合資料では通常、複数のローカス（多型性を示す DNA 領域）でピークが3つ以上検出される。これを満たせば混合資料の可能性はあるが、ピークにはアリル（DNA 多型の種類）に由来するものだけではなく、アーチファクトに由来するも

のもあることを十分に念頭に置いた上で判断する必要がある。特に微量 DNA の混入が疑われる場合には、微量 DNA 由来のアリルピークとアーチファクトに由来するピークとの鑑別が困難となる。

考慮すべきアーチファクトとして、まず、スタターが挙げられる。スタターとは、STR の本来のアリルの PCR 副産物で、アリルピークの周囲に現れる小さなピークのことである。最も顕著に観察されるものはアリルピークの 1 リピート前に現れることが多く、back stutter、minus stutter あるいは $N - 4$ stutter (1 リピート 4 塩基の場合) と呼ばれる [3]。また、高感度な STR 型検査キットでは、アリルピークの 1 リピート後 (forward stutter、plus stutter あるいは $N + 4$ stutter) や 2 リピート前 (double-back stutter、あるいは $N - 8$ stutter) にもスタターがみられることがある [3]。市販の STR 型判定用ソフトウェアには、よくみられるスタターに対する排除フィルターが設けられており、ソフトウェアがスタターと判定したピークはアリルピークとして報告されない。ただし、フィルターにより全てのスタターをスタターとして完全に排除できるわけではない上、微量 DNA の混入が疑われる混合資料では、ソフトウェアがスタターと判定したピークがアリルである可能性も考えられる。よって、混合資料の STR 型判定におけるスタターの判断は、鑑定人が慎重に行う必要がある。

また、考慮すべきアーチファクトの 1 つにプルアップがある。プルアップとは、光学的特性のために、元となるピークから他色に生じる小さなピークのことであり、通常、元となるピークに近い位置に発生する。プルアップは forward stutter や double-back stutter と同様に、高感度な STR 型検査キットで特に問題となる。鑑定人はアリル判定結果を報告する前にプルアップをアリルピークと誤って判定していないか再確認することが求められる。

さらに、極微量の DNA の混入、DNA の変性、PCR 阻害が疑われる場合には、本

来検出されるべきアリルが検出されない場合（ドロップアウト）があることに留意する必要がある。同一資料に対して複数回 PCR を行った場合に各回の型判定結果が異なるならば、ドロップアウトを念頭に置いて型判定結果の解釈を進める必要がある。また、ドロップインと呼ばれる現象が考慮されることもある。ドロップインとは、ドロップアウトと対称的に扱われる用語として報告され、鑑定資料に DNA を提供した者（関与者、contributor）のもつアリルでは説明できない余分なアリルを指し、検出されてもエレクトロフェログラム全体で 1 つまたは 2 つに留まる。これはコンタミネーションの一種であるが、ヒト細胞由来のコンタミネーションではなく、検査に用いるチップや PCR チューブ等の消耗品に付着した極微量の DNA 断片に由来するものと考えられている。ただし、STR 型検査キットのプロトコルに記載されているような通常の検査において検出されることはまずない。このため、米国の最近のガイドラインでは積極的に取り上げられることはなくなってきた。

4. 混合資料の解釈における数学的評価

混合資料の型判定結果に対して一般に行われる解釈は、被害者や被疑者など問題となる人（person of interest, POI）（対照資料）の型判定結果と比較検討して POI がその混合資料の関与者である可能性を支持できるか否かを判断することである。その解釈を支える数学的指標として combined probability of inclusion (CPI、別名 random man not excluded: RMNE)、mRMP (modified random match probability)、尤度比 (likelihood ratio: LR) などが用いられている。最近の ISFG の勧告 [2] では尤度比を用いることが推奨されている。そこで、本ガイドランスでは尤度比を用いた評価を扱う。

混合資料の解釈における尤度比は一般に、以下の式で表される。

$$LR = \frac{\Pr(E|H_p)}{\Pr(E|H_d)}$$

E はevidenceの略で、証拠となる検体のDNA型を指す。 H_p は問題となる人(person of interest: POI)がDNAを提供した人物(関与者)であるという仮説(検察側の仮説)を指し、POIは一般に、犯罪の被疑者や被害者であることが多い。 H_d はPOIではない個人が混合資料の関与者であるという仮説(弁護側の仮説)を指し、POIの血縁者を問題にしない場合では通常、「POIではない個人」はPOIとは血縁関係にない個人とする。つまり、尤度比の分子では H_p が真である場合に証拠資料の型判定結果となる尤度(条件付確率に相当する)、分母では H_d が真である場合に証拠資料の型判定結果となる尤度を算出し、その比(尤度比)を計算する。理論的には尤度比が1を超えれば検察側の仮説を支持し、1を下回れば弁護側の仮説を支持すると解釈される。また、尤度比の値が1より離れれば離れるほど支持する程度が高まる。実際の尤度比の値がいくらであるかどうかは法科学者の役割を超えるものであるが、一例として尤度比が一万、十万、百万を越える場合、“強く (strong)”、“非常に強く (very strong)”、“極めて強く (extremely strong)”といった口語表現で表す方法もある[4]。

尤度比を計算するためには、分子・分母それぞれの仮説において、前提としてDNAの提供者の数(関与人数)が定まっている必要がある。これについては、次項に記載する。

尤度比の計算には大きく分けて3つの方法があり、それぞれbinary method [2]、semi-continuous method [5]、continuous method [6]と呼ばれる。binary methodは比較的簡便な方法で、検出されたアリルだけを問題とする。ただし、ドロップアウトが発生することを想定しないことや、アリルピークと判定され

たピークのアーチファクトの可能性を考慮しないため、多人数が関与する複雑な混合資料や微量 DNA 資料に対して binary method を用いることは適切ではない。semi-continuous method 及び continuous method は、このような資料を適切に解釈するために開発されたモデルである。これら 3 つの方法については第 6 – 8 項において記載する。

5. 関与人数の推定

混合資料の解釈を進める上で、関与人数の推定は必要不可欠である。尤度比を計算するためのソフトウェアでは、関与人数の値がないと尤度の算出ができないため、使用者が関与人数を入力したり、ソフトウェアが自動的に関与人数を変化させる条件で、ある関与人数における尤度を計算し始める。

関与人数の推定方法の 1 つに、各ローカスの検出アレル数の最大値から最低何人かを推定する方法がある。例えば、検出アレル数の最大値が 4 の場合、最低 2 人が関与していると推定できる。ただし、この方法では混合資料の DNA 型を説明できる最小の関与人数しか知ることができず、実際に何人が関与しているかを厳密に推定しているわけではない。

より厳密な推定方法に最尤法 [7] がある。これは、ある混合資料の関与人数をある人数と仮定したときに、その DNA 型が得られる尤度について関与人数を変更しながら計算し、その尤度が最大値を示す人数を一番尤もらしい関与人数と推定するものである。しかし、関与人数をただ 1 つに決定するのが困難な場合がある。特に困難となるのが、ドロップアウトが示唆される微量 DNA 資料や 4 人以上の関与が想定される資料である。このような場合における混合資料の解釈として、関与人数を変化させて尤度比による評価を行い、全ての結果を報告する方法もある [8]。

6. Binary method (バイナリー法)

binary method (または binary model) は、最も早くから用いられている混合資料の解釈方法の 1 つである。本法に基づいて尤度比の分子・分母の確率を計算する際には、関与者のもつジェノタイプの組合せを仮定し、その組合せで混合資料の DNA 型を過不足なく説明できるか否かを確認し、説明できるジェノタイプの組合せのみを考慮する。この場合、ジェノタイプを構成するアレルが検出されているか否かについて、一律に検出閾値以上であるか下回っているかによって二者択一で判定するため、continuous method と対比して “binary” method と呼ばれている。

binary method では、検出されたアレルだけを分析する対象としており、ドロップアウトは考慮しない。したがって、binary method による分析はアレルのピークが十分高いものについて行われるもので、ドロップアウトが想定されるような微量 DNA 資料に対して用いるのは適切ではない。なお、ピークの高さに関連した閾値のひとつに stochastic threshold (ST) がある。例えば、ヘテロ接合体の場合、一方のアレルピーク値が ST 以上であれば、対をなすアレルのピーク値もシグナルがノイズではなくピークと認識できる閾値 (analytical threshold、AT) を超えることになるのでドロップアウトが発生していないであろうと考えることができる。また、アーチファクト (スタター、プルアップ) は適切に排除されている必要がある。

binary method には大きく 2 つのアプローチがあり、それぞれ unrestricted combinatorial approach [2]、restricted combinatorial approach [2] と呼ばれている。unrestricted combinatorial approach では、検出された各アレルピークの高さに関係なく、関与者として想定できる全てのジェノタイプの組合

せを考慮して計算する。一方、restricted combinatorial approach では、検出された 2 つのアリルのピークの高さが大きく異なる場合に、そのアリルピークは一人由来ではないと考えて関与者のもつジェノタイプの組合せを絞り込む。なお、restricted combinatorial approach を用いる場合、2 つのアリルピークの高さの比（ピーク高比率：peak height ratio）に対して適切な閾値を設定する必要がある。

7. Semi-continuous method

semi-continuous method では、検出されていないアリルに対してドロップアウトが起こる確率 ($\Pr(D)$) を、検出されているアリルに対してはドロップアウトが起こらない確率 ($\Pr(\bar{D})$ 、 $\Pr(\bar{D}) = 1 - \Pr(D)$ となる) を掛けて計算がなされる。ドロップインが起こる確率 ($\Pr(C)$) も計算式に組み入れることができるが、検出感度を特に変更していない一般的な検査プロトコルに従った検査結果では特に考慮しなくても評価に殆ど影響しない。但し、 $\Pr(D)$ や $\Pr(C)$ の値は、多数の実験データを基に適切な方法で決定する必要がある。

semi-continuous method では、binary method でなされていたように、あるジェノタイプの組合せを仮定したときに混合資料の DNA 型が説明できるか否かの二者択一で解釈を進めるのではなく、混合資料の DNA 型をどの程度説明できるかを $\Pr(D)$ や $\Pr(C)$ を用いて、0 から 1 の間の確率で表すことができる。このように、各ジェノタイプの組合せが混合資料の DNA 型にどの程度当てはまっているかを確率的に重みづけすることを probabilistic genotyping といい、これにより複雑な混合資料や微量 DNA 資料の解釈が可能となる。

semi-continuous method は binary model に比べて、アリルのドロップアウトに対応できる点が画期的である。そのため、semi-continuous method では複雑

な計算が必要なため、専用のソフトウェアが必須である。専用ソフトウェアは数種類発表されている [9-11] が、Pr(D)やPr(C)の値は人が決定して入力しなければならない。また、semi-continuous method では、binary method と同様にスタターのようなアーチファクトは計算に用いない。このため、スタターは事前に検査者が除く必要があるが、微量 DNA の混入が予想される場合などでは、あるピークがアリアルかスタターかを判別するのが困難なこともある。このように、semi-continuous method は continuous method を目指した方法ではあるものの binary method の特徴も有するもので、continuous method への過渡期における方法という印象は否めない。このため、現在では多くの semi-continuous method のソフトウェアは continuous method に進化してきている。

8. Continuous method

continuous method では検出されたピークの高さを考慮して計算がなされる。また、binary method における restricted combinatorial approach のようにピークの高さをを用いて関与者のジェノタイプの組合せを絞り込むのではなく、あらゆるジェノタイプの組合せに対して、ピークの高さの情報を基に確率的に重みづけ (probabilistic genotyping) をするというものである。

また、スタターがどの程度生じるかを予測するモデルが計算に組み入れられているため、continuous method では検査者がスタターを事前に排除する必要はない。さらに、各関与者の DNA 混合比、DNA 変性の程度、ローカス毎の PCR 増幅効率、peak height ratio 等の多くの因子に基づいて想定したジェノタイプの組合せがどの程度観察されたピークの高さに適合しているか計算される。ドロップアウトの発生率についても、ピークの高さの情報を利用することで厳密な値が推定可能であるため、semi-continuous method よりも厳密な probabilistic

genotyping が可能である。

continuous method では専用のソフトウェアが必須である。これまでに 10 種類を超える専用ソフトウェア [6, 12-17] があるが、各ソフトウェアで考慮しているパラメータや細かな計算原理に違いがあるため、算出された尤度比などの値はソフトウェア間で多少異なる。また、ソフトウェアの中には計算過程で乱数を用いたシミュレーションを繰り返すものもあるので、同じ検査結果でも複数回分析すれば計算値が動くこともある。計算に使用するソフトウェアは、法医学的応用に際しての有用性が認められていて、十分な検証がなされているべきである。

参考文献

- [1] T.M. Clayton, J.P. Whitaker, R. Sparkes, P. Gill, Analysis and interpretation of mixed forensic stains using DNA STR profiling. *Forensic Sci. Int.* 91 (1998) 55-70.
- [2] P. Gill, C.H. Brenner, J.S. Buckleton, A. Carracedo, M. Krawczak, W.R. Mayr, et al., DNA commission of the International Society of Forensic Genetics: Recommendations on the interpretation of mixtures. *Forensic Sci. Int.* 160 (2006) 90-101.
- [3] J.M. Butler, *Advanced topics in forensic DNA typing: interpretation.* Elsevier Academic Press, San Diego, 2015.
- [4] J. Buckleton, J-A. Bright, D. Taylor, *Forensic DNA evidence interpretation.* CRC press, 2016.
- [5] P. Gill, L. Gusmão, H. Haned, W.R. Mayr, N. Morling, W. Parson, et al., DNA commission of the International Society of Forensic

Genetics: Recommendations on the evaluation of STR typing results that may include drop-out and/or drop-in using probabilistic methods. *Forensic Sci. Int. Genet.* 6 (2012) 679–688.

- [6] D. Taylor, J.A. Bright, J. Buckleton, The interpretation of single source and mixed DNA profiles. *Forensic Sci. Int. Genet.* 7 (2013) 516–528.
- [7] H. Haned, L. Pène, J.R. Lobry, A.B. Dufour, D. Pontier, Estimating the Number of Contributors to Forensic DNA Mixtures: Does Maximum Likelihood Perform Better Than Maximum Allele Count? *J. Forensic Sci.* 1 (2011) 23–28.
- [8] M.D. Coble, J.A. Bright, Probabilistic genotyping software: An overview. *Forensic Sci. Int. Genet.* 38 (2019) 219–224.
- [9] H. Haned, K. Slooten, P. Gill, Exploratory data analysis for the interpretation of low template DNA mixtures. *Forensic Sci. Int. Genet.* 6 (2012) 762–774.
- [10] D.J. Balding, Evaluation of mixed-source, low-template DNA profiles in forensic science. *Proceedings of the National Academy of Sciences.* 110 (2013) 12241–12246.
- [11] K.E. Lohmueller, N. Rudin, Calculating the Weight of Evidence in Low-Template Forensic DNA Casework. *J. Forensic Sci.* 58 (2013) S243–S249.
- [12] M.W. Perlin, M.M. Legler, C.E. Spencer, J.L. Smith, W.P. Allan, J.L. Belrose, et al., Validating TrueAllele® DNA mixture interpretation. *J. Forensic Sci.* 56 (2011) 1430–1447.

- [13] R.G. Cowell, T. Graversen, S.L. Lauritzen, J. Mortera, Analysis of forensic DNA mixtures with artefacts. *Appl. Statist.* 64 (2015) 1–48.
- [14] Ø. Bleka, G. Storvik, P. Gill, EuroForMix: An open source software based on a continuous model to evaluate STR DNA profiles from a mixture of contributors with artefacts. *Forensic Sci. Int. Genet.* 21 (2016) 35–44.
- [15] H. Swaminathan, A. Garg, C.M. Grgicak, M. Medard, D.S. Lun, CEESIt: A computational tool for the interpretation of STR mixtures. 22 (2016) 149–160.
- [16] C.D. Steele, M. Greenhalgh, D.J. Balding, Evaluation of low-template DNA profiles using peak heights. *Stat. Appl. Genet. Mol. Biol.* 15 (2016) 431–45.
- [17] S. Manabe, C. Morimoto, Y. Hamano, S. Fujimoto, K. Tamaki, Development and validation of open-source software for DNA mixture interpretation based on a quantitative continuous model. *PLoS ONE.* 12 (2017) e0188183.

付録：関連用語集（アルファベット順）

注：説明はヒト DNA 混合資料の DNA 検査結果の解釈に特化している。

アレル（アリル）(Allele)：染色体上の特定の位置にある遺伝情報の型。以前は“対立遺伝子”と訳されていたが、遺伝子が定義される以前から使用されていた用語であるだけでなく、法医鑑識領域での分析対象は主にマイクロサテライト (STR) で遺伝子領域ではないため、このままアレルと呼称している。

アレルドロップアウト (Allelic dropout)：資料の DNA 量が少ないなどの理由によって、資料に含まれているアレルが、分析閾値 (AT) 以上のピークとはならず観察されないこと。

分析閾値 (Analytical threshold, AT)：キャピラリー電気泳動法においては検出されたピークをバックグラウンドノイズと確実に区別できるピークの高さの最小値。この閾値以上のピークは、通常、ノイズとは見なされずアーチファクトまたは真のアレルと解釈される。

アーチファクト (Artifact)：アレルではない PCR など増幅プロセスにおける産物（スタター、元の塩基配列にはないヌクレオチドの付加、または他の非特異的産物）、検出プロセスの異常（プルアップまたはスパイク）、または副産物プライマー合成の産物（ダイプロブ）。

CPE (Combined probability of exclusion)：検査ローカス全ての結果から現場資料の関与者として除外される型を有する人の集団における割合。CPI を 1 から

減算することによって求める ($CPE = 1 - CPI$)。

CPI (Combined probability of inclusion) : 混合資料などの現場資料の検査結果において、ローカス全てに適合する関与者となり得る型を有する人の集団における割合。具体的には各ローカスの結果から得られた DNA の関与者 (関与者) となり得るジェノタイプの頻度を合計し、検査キットの全てのローカスで乗算した値。

関与者 (Contributor) : 混合資料などある資料における DNA の提供者。コントリビューター。

デコンボリューション (Deconvolution) : 定量的なピークの高さの情報と提供者 (関与者) の人数などの仮定に基づいて、混合 DNA プロファイルから提供者 (関与者) の型を分離すること。

DNA プロファイル (DNA profile) : DNA 型検査の結果を示す DNA 型表、または、エレクトロフェログラムを示した図。

除外 (Exclusion) : 参照 DNA プロファイルと証拠資料の DNA プロファイルの比較によって、ある個人 (POI) が証拠資料の DNA の関与者としてはあり得ない場合の結果の表現。

ジェノタイプ (遺伝型) (Genotype) : 1 つまたは複数のローカスでの個人の常染色体 STR 分析の結果。

Hd : 弁護側の仮説 (defense hypothesis)。He または H2 とも記載される。証拠資料の DNA プロファイルの関与者として POI を入れない仮説。通常、尤度比の分母で使用される用語。

ヘテロ接合体 (Heterozygote) : 特定のローカスに異なるアレルを持つ個体。通常、エレクトロフェログラムでは1つのローカスの2つの異なるピークとして現れる。

ホモ接合体 (Homozygote) : 特定のローカスに同じ (または区別できない) アレルを持つ個体。エレクトロフェログラムでは1つのローカスの単一ピークとして現れる。

Hp : 検察側の仮説 (prosecution hypothesis)。Hi または H1 とも記載される。証拠資料の DNA プロファイルの関与者として被疑者など POI を入れる仮説。通常、尤度比の分子で使用される用語。

含まれている (除外できない) (Inclusion) : 参照資料の DNA プロファイルと証拠資料の DNA プロファイルの比較によって、ある個人 (POI) が証拠資料の DNA の関与者であることを除外できない場合の結果の表現。

判定不能 (Inconclusive) : 参照資料と証拠資料データとの比較から、POI が関与者として「含まれている (除外できない)」や「除外される」と判定できない場合の結果の表現。

尤度比 (Likelihood ratio, LR) : 異なる相互に排他的な仮説の下で同じ事象が起きる場合の2つの確率(尤度)の比。通常、分子には検察側の仮説があり、分母には弁護側の仮説がある。

ローカス (座位) (Locus) : 元来は遺伝子がコードされている染色体上の特定の物理的位置。法医 DNA 分析では、検査対象の特定の領域 (D3S1358、vWA、D5S818 など) を指す。

主な関与者 (Major contributor) : 混合資料の関与者 (DNA 提供者) の中で、その DNA 量が他の関与者よりも多い個人。メイジャーコントリビューター。

少量の DNA 関与者 (Minor contributor) : 混合プロファイルで DNA のより少ない部分を説明できる関与者 (DNA 提供者)。マイナーコントリビューター。

混合比 (Mixture ratio) : 定量的なピークの高さの情報を用いて推定された、混合 DNA タイピング結果における複数の DNA 提供者の DNA 量の割合の比。パーセンテージで表される場合、それは混合比率 (mixture proportion) と呼ばれる。

ピーク高比率 (Peak height ratio, PHR) : 相対蛍光単位 (RFU) 値が低いアレルのピークの高さを RFU 値が高いアレルのピークの高さで割ることによって決定される、特定のローカスにおける2つのアレルの相対比率、PHR はパーセンテージで表す。混合資料においてどのアレルがヘテロ接合ペアであるかを示すものとして使用される。

Person of interest, POI : 参照者、問題となる人。証拠資料（現場資料）の分析において DNA の提供者（関与者）となりうるかといった対象となる人。事件における被害者や被疑者などを指す。

確率的ジェノタイピング (Probabilistic genotyping) : 生物学的モデリング、統計理論、確率分布などを利用して、混合資料などの DNA タイピング結果から関与者としてあり得るジェノタイプ（遺伝型）（または、その組み合わせ）を確率的重みを付けて推測すること。

除外確率 (Probability of exclusion, PE) : DNA プロファイルの特定のローカスの検査結果からその関与者として除外される型を有する人の集団における割合。

包含確率 (Probability of inclusion, PI) : DNA プロファイルの特定のローカスの検査結果からその関与者として含めることができる型を有する人の集団における割合。Random man not excluded (RMNE) ともいわれる。

無作為一致確率 (Random match probability, RMP) : 集団から無関係な個人を無作為に選択した場合、証拠資料などの DNA プロファイルの結果と一致する確率。プロフィール確率ともいわれる。

制限付きアプローチ (Restricted approach) : 関与者（DNA 提供者）の数を条件とし、定量的なピークの高さの情報と関与者の DNA 量の混合比の推定を考慮し

た統計的アプローチをいう。可能な関与者の遺伝子型の組み合わせを制限するために使用される。

単一個人プロフィール (Single-source profile) : ピークの高さの比の評価と特定のローカスでのアレルの数に基づいて、1人の個人に由来すると判断されたDNA型判定結果。

確率的効果 (Stochastic effect) : 少量のDNAのアレルが不均衡に増幅された結果、同一ローカス内でのピークのインバランス (不均衡) や、アレルのドロップアウト (脱落) が観察されること。

確率的閾値 (Stochastic threshold, ST) : 特定のローカスにおいてヘテロ接合体である一方のアレルのピークの高さで、もう一方のアレルがドロップアウトする可能性があるとして想定するのに妥当なピークの高さの上限値。

スタター (Stutter) : 増幅中のDNA鎖の“滑り”によって発生するもので、通常、元のSTRアレルよりも繰り返し単位が1つ短くピークの高さも低いピーク (back stutter、minus stutter あるいは1リピート4塩基の場合 $N - 4$ stutter と呼ばれる)。また、高感度なSTR型検査キットでは、アレルピークの1リピート後 (forward stutter、plus stutter あるいは $N + 4$ stutter) や2リピート前 (double-back stutter、あるいは $N - 8$ stutter) にもスタターがみられることがある。

解釈不能 (Uninterpretable) : DNAプロフィールのデータ品質が低いか制限され

ているため、1つまたは複数のローカスでDNA検査結果が解釈できない場合に用いる表現。

非制限アプローチ (Unrestricted approach) : 定量的なピークの高さ情報や関与者 (DNA 提供者) の DNA 量混合比の推定を考慮せずに実行された統計的アプローチをいう。CPE / CPI の場合、関与者の数を条件とする場合としない場合がある。