การประเมินความสัมพันธ์แบบพี่น้องร่วมบิดามารดาโดยใช้ค่าความน่าจะเป็นจากข้อมูล Autosomal STR 23 ตำแหน่งในประชากรไทย

Likelihood Ratio-Based Evaluation of Full-Sibling Relationships Using 23 Autosomal STR Loci in a Thai Population.

(Received: April 24,2026 ; Revised: April 27,2026 ; Accepted: April 29,2026)

อนุรักษ์ คำประพันธ์[1] **ศิริรัตน์ ชูสกุลเกรียง**[2]
Anurak Khamprapun[1] **Sirirat Choosakoonkriang**[2]

บทคัดย่อ

การศึกษานี้มีวัตถุประสงค์เพื่อประเมินประสิทธิภาพของค่าความน่าจะเป็น (likelihood ratio; LR) ในการจำแนกความสัมพันธ์แบบพี่น้องร่วมบิดามารดา โดยใช้ข้อมูล Short Tandem Repeat (STR) จำนวน 23 ตำแหน่งในประชากรไทย การศึกษานี้เป็นการวิจัยเชิงสำรวจแบบย้อนหลัง โดยใช้ข้อมูล allelic profile จากฐานข้อมูลห้องปฏิบัติการนิติพันธุศาสตร์ จำนวน 30 คู่ แบ่งเป็นกลุ่มพี่น้องร่วมบิดามารดา 15 คู่ และกลุ่มบุคคลที่ไม่มีความสัมพันธ์กัน 15 คู่ ทำการคำนวณค่า Combined Likelihood Ratio (CLR) และวิเคราะห์ข้อมูลด้วยสถิติเชิงพรรณนา การทดสอบ Mann–Whitney U test รวมถึงการแปลงข้อมูลในรูป $\log_{10}$(CLR) และการวิเคราะห์เส้นโค้งตัวรับดำเนินงาน (Receiver Operating Characteristic; ROC) เพื่อประเมินประสิทธิภาพในการจำแนก

ผลการศึกษาพบว่า ค่า CLR ของกลุ่มพี่น้องร่วมบิดามารดามีค่าสูงกว่ากลุ่มที่ไม่มีความสัมพันธ์อย่างมีนัยสำคัญทางสถิติ ($p < 0.001$) โดยค่ามัธยฐานของกลุ่ม full-siblings เท่ากับ 8.24×10^{6} ขณะที่กลุ่ม unrelated เท่ากับ 9.39×10^{-6} และไม่พบการซ้อนทับของข้อมูลระหว่างสองกลุ่ม การกระจายของค่า $\log_{10}$(CLR) แสดงให้เห็นการแยกกลุ่มอย่างชัดเจน และการวิเคราะห์ ROC ให้ค่าพื้นที่ใต้โค้ง (area under the curve; AUC) เท่ากับ 1.000 ซึ่งบ่งชี้ถึงความสามารถในการจำแนกในระดับดีเยี่ยม

คำสำคัญ: ค่าความน่าจะเป็น; STR; พี่น้องร่วมบิดามารดา; นิติพันธุศาสตร์; ความสัมพันธ์ทางเครือญาติ

Abstract

This study aimed to evaluate the effectiveness of likelihood ratios (LR) in discriminating full-sibling relationships using 23 autosomal Short Tandem Repeat (STR) loci in a Thai population. A survey research by retrospective study was conducted using allelic profile data obtained from a forensic DNA database. A total of 30 pairs were analyzed, comprising 15 full-sibling pairs and 15 unrelated pairs. The Combined Likelihood Ratio (CLR) was calculated for each pair, and statistical analyses were performed using descriptive statistics and the Mann–Whitney U test. Additionally, $\log_{10}$-transformed CLR values and Receiver Operating Characteristic (ROC) curve analysis were used to evaluate discriminatory performance.

The results showed that CLR values in the full-sibling group were substantially higher than those in the unrelated group, with a statistically significant difference ($p < 0.001$). The median CLR for full-siblings was 8.24×10^{6}, whereas that for unrelated individuals was 9.39×10^{-6}, with no overlap observed between the two groups. The $\log_{10}$(CLR) distribution demonstrated clear separation, and ROC analysis yielded an area under the curve (AUC) of 1.000, indicating excellent discriminatory power.

Keywords: likelihood ratio; STR; full-siblings; forensic genetics; kinship analysis

[1] นักศึกษาปริญญาเอกสาขานิติวิทยาศาสตร์และงานยุติธรรม คณะวิทยาศาสตร์ มหาวิทยาลัยศิลปากร
[2] อาจารย์ประจำภาควิชาเคมี คณะวิทยาศาสตร์ มหาวิทยาลัยศิลปากร

บทนำ

การพิสูจน์ความสัมพันธ์ทางเครือญาติ โดยเฉพาะความสัมพันธ์ระหว่างพี่น้องร่วมบิดามารดา มีบทบาทสำคัญอย่างยิ่งในบริบทของกระบวนการยุติธรรมและงานนิติวิทยาศาสตร์ ไม่ว่าจะเป็นกรณีการตรวจสอบสิทธิทางกฎหมาย การแบ่งทรัพย์สิน การอพยพย้ายถิ่นฐาน ตลอดจนการระบุตัวบุคคลสูญหายและศพนิรนาม ซึ่งล้วนต้องอาศัยหลักฐานเชิงวิทยาศาสตร์ที่มีความแม่นยำและน่าเชื่อถือสูง[1] ในบริบทดังกล่าว เทคโนโลยีการวิเคราะห์ลายพิมพ์ดีเอ็นเอได้รับการพัฒนาและนำมาใช้อย่างแพร่หลาย เนื่องจากสามารถระบุเอกลักษณ์เฉพาะบุคคลและความสัมพันธ์ทางสายโลหิตได้อย่างมีประสิทธิภาพ[2]

การตรวจลายพิมพ์ดีเอ็นเอเป็นกระบวนการวิเคราะห์สารพันธุกรรมจากเซลล์ โดยอาศัยความแตกต่างของลำดับเบสในจีโนมของแต่ละบุคคล ซึ่งมีลักษณะเฉพาะตัวสูง ทำให้สามารถนำมาใช้ในการพิสูจน์อัตลักษณ์และความสัมพันธ์ทางชีวภาพได้อย่างแม่นยำ[1] เทคนิคที่ใช้ในการวิเคราะห์มีหลากหลายรูปแบบ เช่น Restriction Fragment Length Polymorphism (RFLP), minisatellite และ microsatellite ซึ่งสะท้อนถึงพัฒนาการของเทคโนโลยีด้านพันธุศาสตร์ในงานนิติวิทยาศาสตร์[3]
ในปัจจุบัน การประยุกต์ใช้เครื่องหมายพันธุกรรม (DNA markers) มีความสำคัญอย่างมากต่อการวิเคราะห์ความหลากหลายทางพันธุกรรม โดย DNA marker เป็นตำแหน่งจำเพาะบนโครโมโซมที่สามารถตรวจสอบความแตกต่างของแอลลีลในประชากรได้[4] สำหรับงานนิติพันธุศาสตร์ เครื่องหมายพันธุกรรมที่เหมาะสมควรมีคุณสมบัติสำคัญ ได้แก่ ความแปรผันสูง (high polymorphism) และความสามารถในการให้ผลซ้ำได้อย่างสม่ำเสมอ (reproducibility)[5] โดยเฉพาะ Short Tandem Repeat (STR) ซึ่งเป็นลำดับดีเอ็นเอที่มีการซ้ำของเบสระยะสั้น ได้รับความนิยมอย่างแพร่หลาย เนื่องจากมีความไวและความจำเพาะสูง สามารถนำมาใช้วิเคราะห์ได้ทั้งในโครโมโซมร่างกายและโครโมโซมเพศ[1]

อย่างไรก็ตาม การประเมินความสัมพันธ์ระหว่างบุคคล โดยเฉพาะในกรณีที่ไม่มีข้อมูลของบิดามารดา จำเป็นต้องอาศัยเครื่องมือทางสถิติที่มีความน่าเชื่อถือ หนึ่งในค่าที่สำคัญคือ ค่าอัตราส่วนความน่าจะเป็น (likelihood ratio; LR) ซึ่งใช้ในการเปรียบเทียบความน่าจะเป็นของข้อมูลภายใต้สมมติฐานที่แตกต่างกัน กล่าวคือ สมมติฐานที่บุคคลทั้งสองมีความสัมพันธ์กัน กับสมมติฐานที่ไม่มีความเกี่ยวข้องกัน[6] ค่า LR ที่มีค่าสูงแสดงถึงน้ำหนักของหลักฐานที่สนับสนุนสมมติฐานความสัมพันธ์ และถูกใช้เป็นเกณฑ์สำคัญในการตีความผลทางนิติวิทยาศาสตร์[7]

เพื่อลดความซับซ้อนในการคำนวณและเพิ่มความถูกต้องของผลลัพธ์ ได้มีการพัฒนาโปรแกรมคอมพิวเตอร์สำหรับวิเคราะห์ความสัมพันธ์ทางเครือญาติหลายโปรแกรม เช่น Familias และ DNA-View ซึ่งช่วยให้สามารถคำนวณค่า LR ได้อย่างมีประสิทธิภาพ (Kling et al., 2014)[8] นอกจากนี้ ยังมีการพัฒนาแนวทางที่ใช้ฐานข้อมูลความถี่แอลลีลเฉพาะประชากร ซึ่งมีความสำคัญต่อความแม่นยำของการวิเคราะห์ เนื่องจากความแตกต่างทางพันธุกรรมระหว่างประชากรอาจส่งผลต่อค่าความน่าจะเป็นที่คำนวณได้[9]
แม้ว่าการใช้ค่า likelihood ratio จะเป็นแนวทางมาตรฐานในงานนิติพันธุศาสตร์ แต่การตีความผลยังคงต้องอาศัยความเข้าใจเชิงทฤษฎีและบริบทของข้อมูลอย่างรอบด้าน ดังนั้น การศึกษานี้จึงมุ่งเน้นการประเมินและเปรียบเทียบค่า LR ในการจำแนกความสัมพันธ์ระหว่างบุคคลในกรณี full-siblings กับกลุ่มที่ไม่มีความสัมพันธ์ เพื่อเสริมสร้างความเข้าใจและเพิ่มความน่าเชื่อถือของการวิเคราะห์ในงานนิติวิทยาศาสตร์

วัตถุประสงค์

เพื่อประเมินประสิทธิภาพของค่าความน่าจะเป็น (likelihood ratio; LR) ในการจำแนกความสัมพันธ์ทางเครือญาติแบบพี่น้องร่วมบิดามารดา (full-siblings) โดยใช้ข้อมูลลายพิมพ์ดีเอ็นเอ

ชนิด Short Tandem Repeat (STR) จำนวน 23 ตำแหน่งในประชากรไทย

สมมติฐาน

ค่าความน่าจะเป็น (LR) หรือค่า CLR สามารถจำแนกความแตกต่าง ระหว่างกลุ่มพี่น้องร่วมบิดามารดา (full-siblings) และกลุ่มบุคคล มีความสัมพันธ์กัน

วิธีการศึกษา

กลุ่มตัวอย่าง

การศึกษานี้เป็นการวิจัยเชิงวิเคราะห์แบบย้อนหลัง (retrospective analytical study) โดยรวบรวมข้อมูลสารพันธุกรรมดีเอ็นเอจากฐานข้อมูลระบบ Abetter LIMS ของห้องปฏิบัติการกลุ่มงานตรวจเลือดชีวเคมีและเขม่าดินปืน สถาบันนิติเวชวิทยา โรงพยาบาลตำรวจ ในช่วงปี พ.ศ. 2563–2567

ข้อมูลที่นำมาใช้ในการศึกษาประกอบด้วย allelic profile ของตำแหน่งพันธุกรรมชนิด autosomal Short Tandem Repeat (STR) จำนวน 23 ตำแหน่ง ซึ่งได้จากการตรวจวิเคราะห์ลายพิมพ์ดีเอ็นเอโดยใช้ชุดน้ำยาสำเร็จรูป VeriFiler™ Plus PCR Amplification Kit (Thermo Fisher Scientific, USA) ตามมาตรฐานของห้องปฏิบัติการ กลุ่มตัวอย่างถูกแบ่งออกเป็น 2 กลุ่ม ได้แก่

1. กลุ่มที่มีความสัมพันธ์แบบพี่น้องร่วมบิดามารดาเดียวกัน (full-siblings; related group) จำนวน 15 คู่
2. กลุ่มบุคคลที่ไม่มีความสัมพันธ์กัน (unrelated group) จำนวน 15 คู่

กลุ่มตัวอย่างทั้งหมดเป็นประชากรไทย โดยพิจารณาจากข้อมูลทะเบียนราษฎร์ (บัตรประจำตัวประชาชน) ของผู้มารับบริการในสถาบันนิติเวชวิทยา โรงพยาบาลตำรวจ ทั้งนี้ การคัดเลือกตัวอย่างเป็นไปตามเกณฑ์การคัดเข้าและคัดออกที่กำหนด เพื่อให้ได้ข้อมูลที่มีความสมบูรณ์และเหมาะสมต่อการวิเคราะห์ทางสถิติ

การวิเคราะห์ทางพันธุกรรม

การตรวจวิเคราะห์ลายพิมพ์ดีเอ็นเอดำเนินการตามกระบวนการมาตรฐานของห้องปฏิบัติการ โดยใช้เทคนิค Polymerase Chain Reaction (PCR) ในการเพิ่มปริมาณดีเอ็นเอที่ตำแหน่ง STR จำนวน 23 loci จากนั้นทำการแยกและตรวจวิเคราะห์ขนาดชิ้นดีเอ็นเอด้วยเครื่อง capillary electrophoresis และแปลผลเป็น allelic profile ของแต่ละบุคคล ข้อมูล allelic profile ที่ได้ถูกนำไปใช้ในการคำนวณความสัมพันธ์ทางเครือญาติโดยอาศัยหลักการทางพันธุศาสตร์ประชากรและความถี่แอลลีลที่สอดคล้องกับประชากรไทย

การคำนวณและวิเคราะห์ทางสถิติ

การประเมินความสัมพันธ์ทางเครือญาติแบบพี่น้องร่วมบิดามารดา (full-siblings) ดำเนินการโดยใช้ค่าอัตราส่วนความน่าจะเป็น (likelihood ratio; LR) ซึ่งเป็นการเปรียบเทียบความน่าจะเป็นของข้อมูลภายใต้สองสมมติฐาน ได้แก่ สมมติฐานที่บุคคลทั้งสองมีความสัมพันธ์กัน และสมมติฐานที่ไม่มีความสัมพันธ์กัน การคำนวณค่า LR และค่า Combined Likelihood Ratio (CLR) ดำเนินการโดยใช้โปรแกรม Abetter LIMS (Qualitype, Germany) ซึ่งเป็นซอฟต์แวร์ที่ใช้ในงานนิติพันธุศาสตร์สำหรับวิเคราะห์ความสัมพันธ์ทางเครือญาติ สำหรับการวิเคราะห์เชิงพรรณนา (descriptive statistics) ได้คำนวณค่าทางสถิติของ CLR ในแต่ละกลุ่ม ได้แก่ ค่าเฉลี่ย (mean), ส่วนเบี่ยงเบนมาตรฐาน (standard deviation; SD), ค่ามัธยฐาน (median), ค่าต่ำสุด (minimum) และค่าสูงสุด (maximum) เพื่ออธิบายลักษณะการกระจายของข้อมูล นอกจากนี้ ได้ทำการเปรียบเทียบความแตกต่างของค่า CLR ระหว่างกลุ่ม full-siblings และกลุ่ม unrelated เพื่อประเมินศักยภาพของค่า LR ในการจำแนกความสัมพันธ์ทางเครือญาติ โดยกำหนดระดับนัยสำคัญทางสถิติที่ $p < 0.05$

จริยธรรมการวิจัย

การศึกษานี้ใช้ข้อมูลทุติยภูมิจากฐานข้อมูลของห้องปฏิบัติการ โดยไม่มีการเปิดเผยข้อมูลส่วนบุคคลของผู้รับบริการ และดำเนินการตามหลัก

จริยธรรมการวิจัยในมนุษย์ ทั้งนี้ ข้อมูลที่นำมาใช้ได้รับการปกปิดตัวตน ก่อนการวิเคราะห์

ผลการศึกษา

การวิเคราะห์ข้อมูลลายพิมพ์ดีเอ็นเอจากตำแหน่ง autosomal STR จำนวน 23 loci ของกลุ่มตัวอย่างทั้งหมด 30 คู่ ซึ่งประกอบด้วยกลุ่มพี่น้องร่วมบิดามารดา (full-siblings) จำนวน 15 คู่ และกลุ่มบุคคลที่ไม่มีความสัมพันธ์กัน (unrelated) จำนวน 15 คู่ ถูกนำมาคำนวณค่า Combined Likelihood Ratio (CLR) เพื่อใช้ในการประเมินความสัมพันธ์ทางเครือญาติ ผลการวิเคราะห์เชิงพรรณนาแสดงให้เห็นว่า ค่า CLR ของกลุ่ม full-siblings มีค่าสูงกว่ากลุ่ม unrelated อย่างชัดเจนในทุกตัวชี้วัดทางสถิติ โดยรายละเอียดแสดงในตารางที่ 1

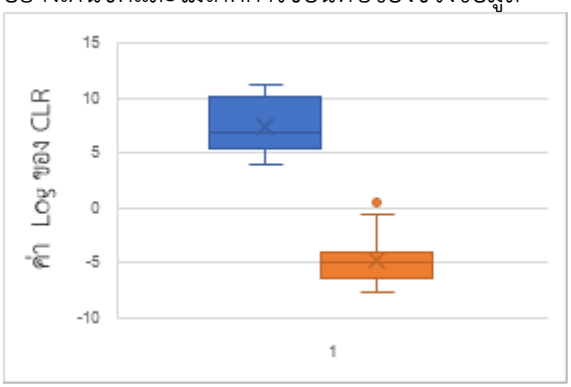
ตารางที่ 1 ค่าทางสถิติของ CLR ในกลุ่มตัวอย่างทั้ง 2 กลุ่ม คือ กลุ่มที่มีความสัมพันธ์แบบ Full-siblings (related) และกลุ่มที่ไม่มีความสัมพันธ์กัน (unrelated)

ข้อมูลทางสถิติ	กลุ่มที่มีความสัมพันธ์แบบ Full-siblings (related)	กลุ่มที่ไม่มีความสัมพันธ์กัน (unrelated)
1) ค่าเฉลี่ย CLR (Mean)	$1.42 * 10^{10}$	0.18
2) ส่วนเบี่ยงเบนมาตรฐาน SD (Standard deviation)	$4.02 * 10^{10}$	0.63
3) ค่ามัธยฐาน (Median)	$8.24 * 10^{6}$	$9.39 * 10^{-6}$
4) ค่า CLR ต่ำสุด (Minimum)	$7.96 * 10^{3}$	$1.83 * 10^{-8}$
5) ค่า CLR สูงสุด (Maximum)	$1.57* 10^{11}$	2.46
6) N (จำนวนคู่)	15	15

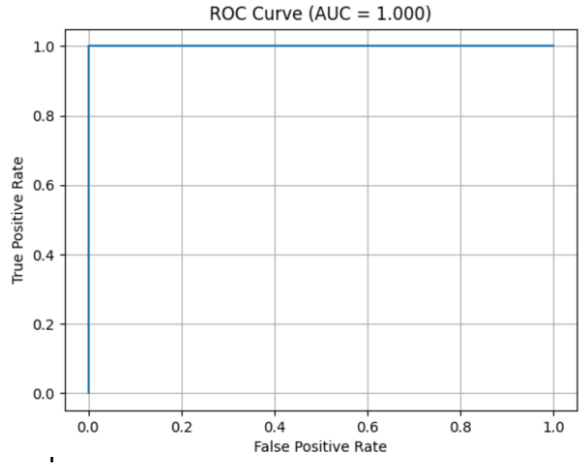
จากตารางพบว่า ค่าเฉลี่ย CLR ของกลุ่ม full-siblings ได้เท่ากับ $1.42 * 10^{10}$ โดยสูงกว่ากลุ่ม unrelated ที่ได้ค่าเท่ากับ 0.18 อย่างมาก ซึ่งสะท้อนถึงน้ำหนักของหลักฐานที่สนับสนุนความสัมพันธ์ทางสายโลหิตอย่างชัดเจน ค่ามัธยฐานของกลุ่ม full-siblings เท่ากับ 8.24×10^{6} ในขณะที่กลุ่ม unrelated เท่ากับ 9.39×10^{-6} ซึ่งแตกต่างกันหลายลำดับขั้น (orders of magnitude) แสดงถึงความแตกต่างของรูปแบบการกระจายข้อมูลอย่างเด่นชัด สำหรับช่วงของค่า CLR ในกลุ่ม full-siblings อยู่ระหว่าง 7.96×10^{3} ถึง 1.57×10^{11} ขณะที่กลุ่ม unrelated มีค่าระหว่าง 1.83×10^{-8} ถึง 2.46 โดยไม่พบการซ้อนทับของช่วงข้อมูลระหว่างสองกลุ่ม ซึ่งสะท้อนถึงศักยภาพในการจำแนกที่ชัดเจน นอกจากนี้ ค่าเบี่ยงเบนมาตรฐานของกลุ่ม full-siblings ได้เท่ากับ $1.42 * 10^{10}$ ซึ่งสูงกว่ากลุ่ม unrelated ที่ได้เท่ากับ 0.63 ซึ่งบ่งชี้ถึงการกระจายแบบเบ้ (skewed distribution) ของค่า likelihood ratio ตามลักษณะทั่วไปของข้อมูลทางนิติพันธุศาสตร์สำหรับผลการทดสอบด้วย Mann–Whitney U test พบว่า ค่า CLR ระหว่างกลุ่ม full-siblings และกลุ่ม unrelated มีความแตกต่างกันอย่างมีนัยสำคัญทางสถิติ ($p < 0.001$) เมื่อพิจารณาข้อมูลในรูป $\log_{10}$(CLR) พบว่าค่าของทั้งสองกลุ่มสามารถแยกออกจากกันได้อย่างชัดเจนโดยไม่มีการซ้อนทับ ซึ่งสอดคล้องกับผลการวิเคราะห์เชิงพรรณนาที่แสดงให้เห็นความแตกต่างของค่า CLR ระหว่างกลุ่มพี่น้องร่วมบิดามารดา (full-siblings) และกลุ่มบุคคลที่ไม่มีความสัมพันธ์กัน (unrelated) อย่างมีนัยสำคัญ

เพื่อให้เห็นภาพการกระจายของข้อมูลและความแตกต่างระหว่างกลุ่มได้ชัดเจนยิ่งขึ้น จึงได้นำเสนอข้อมูลในรูปแผนภาพกล่อง (boxplot) ของค่า $\log_{10}$(CLR) ซึ่งแสดงให้เห็นตำแหน่งค่ามัธยฐาน ช่วง interquartile range (IQR) และการกระจายของข้อมูลในแต่ละกลุ่มอย่างชัดเจน โดยผลจาก boxplot

สนับสนุนว่าค่าของทั้งสองกลุ่มมีการแยกออกจากกันอย่างเด่นชัดและไม่เกิดการซ้อนทับของช่วงข้อมูล



รูปที่ 1 แผนภาพกล่อง (boxplot) ของค่า $\log_{10}$(CLR) ที่แสดงการเปรียบเทียบระหว่างกลุ่มที่มีความสัมพันธ์แบบ Full-siblings (related) และกลุ่มที่ไม่มีความสัมพันธ์กัน (unrelated)



รูปที่ 2 Receiver Operating Characteristic (ROC) curve แสดงให้เห็นว่าค่า $\log_{10}$(CLR) มีประสิทธิภาพสูงในการจำแนกความสัมพันธ์ โดยมีค่า Area Under the Curve (AUC) เท่ากับ 1.000

แผนภาพกล่อง (boxplot) ของค่า $\log_{10}$(CLR) แสดงให้เห็นความแตกต่างของการกระจายข้อมูลระหว่างกลุ่มพี่น้องร่วมบิดามารดา (full-siblings) และกลุ่มบุคคลที่ไม่มีความสัมพันธ์กัน (unrelated) อย่างชัดเจน โดยกลุ่ม full-siblings มีค่าข้อมูลอยู่ในช่วงค่าบวกทั้งหมด ค่ามัธยฐาน (median) อยู่ประมาณช่วง 6–7 และมีช่วงการกระจาย (interquartile range; IQR) ค่อนข้างกว้าง ซึ่งสะท้อนถึงระดับความน่าจะเป็นที่สนับสนุนความสัมพันธ์ทางสายโลหิตในระดับสูง ในทางตรงกันข้าม กลุ่ม unrelated มีค่าข้อมูลอยู่ในช่วงค่าติดลบ โดยมีค่ามัธยฐานประมาณ −5 และช่วง IQR อยู่ในระดับค่าต่ำอย่างชัดเจน แสดงถึงความน่าจะเป็นที่ต่ำมากในการเป็นพี่น้องร่วมบิดามารดา เมื่อพิจารณาโครงสร้างของแผนภาพ พบว่าไม่เกิดการซ้อนทับของช่วง IQR ระหว่างสองกลุ่ม และช่วง whiskers ของแต่ละกลุ่มแยกออกจากกันอย่างชัดเจน ซึ่งบ่งชี้ถึงศักยภาพของค่า $\log_{10}$(CLR) ในการจำแนกความแตกต่างระหว่างกลุ่มตัวอย่างได้อย่างมีประสิทธิภาพ นอกจากนี้ พบค่าผิดปกติ (outlier) เพียงเล็กน้อยในกลุ่ม unrelated ซึ่งมีค่าใกล้ศูนย์ อาจเกิดจากความบังเอิญของการมีแอลลีลร่วมกัน (allele sharing by chance) อย่างไรก็ตาม ค่าดังกล่าวไม่ส่งผลกระทบต่อภาพรวมของข้อมูล และไม่ลดทอนความสามารถในการจำแนกของตัวแปรที่ศึกษา

การวิเคราะห์ Receiver Operating Characteristic (ROC) curve แสดงให้เห็นว่าค่า $\log_{10}$(CLR) มีประสิทธิภาพสูงในการจำแนกความสัมพันธ์ โดยมีค่า Area Under the Curve (AUC) เท่ากับ 1.000 ซึ่งบ่งชี้ถึงความสามารถในการจำแนกในระดับสมบูรณ์แบบ (perfect discrimination) นอกจากนี้ แผนภาพ boxplot และการกระจายของข้อมูลยังยืนยันว่าไม่มีการซ้อนทับของค่า $\log_{10}$(CLR) ระหว่างสองกลุ่ม ซึ่งสนับสนุนศักยภาพของค่า CLR ในการใช้เป็นตัวชี้วัดทางนิติพันธุศาสตร์ได้อย่างมีประสิทธิภาพ

สรุปผล

การศึกษานี้แสดงให้เห็นว่า ค่า Combined Likelihood Ratio (CLR) จากการวิเคราะห์ลายพิมพ์ดีเอ็นเอชนิด autosomal STR จำนวน 23 ตำแหน่ง มีประสิทธิภาพสูงในการประเมินความสัมพันธ์ทางเครือญาติแบบพี่น้องร่วมบิดามารดาในประชากรไทย โดยพบว่าค่า CLR ของกลุ่ม full-siblings สูงกว่ากลุ่ม unrelated อย่างชัดเจนในทุกตัวชี้วัดทางสถิติ และสามารถจำแนกความแตกต่างระหว่างสองกลุ่มได้อย่างมีนัยสำคัญ การวิเคราะห์ในรูป $\log_{10}$(CLR) แสดงให้เห็นการแยกกลุ่มของข้อมูลอย่างชัดเจนโดยไม่มีการซ้อนทับ ขณะที่การวิเคราะห์ ROC curve ให้

ค่า AUC เท่ากับ 1.000 ซึ่งสะท้อนถึงความสามารถในการจำแนกในระดับสูงมาก ผลการศึกษานี้ยืนยันถึงศักยภาพของการใช้ likelihood ratio เป็นเครื่องมือสำคัญในงานนิติพันธุศาสตร์ โดยเฉพาะในกรณีที่ไม่สามารถใช้ตัวอย่างดีเอ็นเอของบิดามารดาได้ อย่างไรก็ตาม เนื่องจากการศึกษานี้มีขนาดตัวอย่างจำกัด จึงควรมีการศึกษาเพิ่มเติมในกลุ่มตัวอย่างที่ใหญ่ขึ้นและหลากหลายมากขึ้น เพื่อยืนยันความแม่นยำและความสามารถในการประยุกต์ใช้ในบริบทที่กว้างขึ้นในอนาคต

สรุปและอภิปรายผล

ผลการศึกษานี้แสดงให้เห็นอย่างชัดเจนว่า ค่า Combined Likelihood Ratio (CLR) ซึ่งคำนวณจากข้อมูล autosomal STR จำนวน 23 ตำแหน่ง มีศักยภาพสูงในการจำแนกความสัมพันธ์ระหว่างบุคคลที่เป็นพี่น้องร่วมบิดามารดา (full-siblings) และบุคคลที่ไม่มีความสัมพันธ์กัน โดยพบความแตกต่างของค่าทางสถิติอย่างเด่นชัดในทุกตัวชี้วัด ทั้งค่าเฉลี่ย ค่ามัธยฐาน และช่วงของข้อมูล ซึ่งสะท้อนถึงอำนาจจำแนก (discriminatory power) ของ likelihood ratio (LR) ในบริบทของนิติพันธุศาสตร์ ผลลัพธ์ดังกล่าวสอดคล้องกับกรอบแนวคิดเชิงทฤษฎีของ LR ซึ่งเป็นการเปรียบเทียบความน่าจะเป็นของข้อมูลภายใต้สมมติฐานที่แข่งขันกัน (competing hypotheses) โดยในกรณีของ full-siblings จะมีความน่าจะเป็นในการแบ่งปันแอลลีลร่วมกัน (allele sharing) สูงกว่าบุคคลที่ไม่เกี่ยวข้อง ส่งผลให้ค่า LR มีแนวโน้มสูงอย่างมีนัยสำคัญ ในขณะที่กลุ่ม unrelated มีโอกาสของการตรงกันของแอลลีลโดยบังเอิญต่ำ ส่งผลให้ค่า CLR อยู่ในระดับต่ำ[6] แนวโน้มนี้ได้รับการสนับสนุนจากงานของ Weir และคณะ ซึ่งระบุว่าค่าที่แตกต่างกันในระดับหลายลำดับขั้น (orders of magnitude) สามารถสะท้อนน้ำหนักของหลักฐานเชิงนิติวิทยาศาสตร์ได้อย่างมีนัยสำคัญ[10] เมื่อเปรียบเทียบกับงานวิจัยในระดับสากล ผลการศึกษานี้สอดคล้องกับรายงานของ Butler[1] ที่ชี้ให้เห็นว่าการเพิ่มจำนวน STR loci สามารถเพิ่มอำนาจในการจำแนกความสัมพันธ์ทางเครือญาติได้อย่างมีนัยสำคัญ โดยเฉพาะในสถานการณ์ที่ไม่มีข้อมูลของบิดามารดา นอกจากนี้ งานของ Kling et al.[8] ซึ่งพัฒนาโปรแกรม Familias ยังยืนยันว่าการใช้ LR-based framework เป็นมาตรฐานสำคัญในการวิเคราะห์ความสัมพันธ์ทางเครือญาติในงานนิติพันธุศาสตร์สมัยใหม่ที่สำคัญ การแปลงข้อมูลในรูป $\log_{10}$(CLR) ในการศึกษานี้ช่วยให้เห็นรูปแบบการกระจายของข้อมูลได้อย่างชัดเจน โดยพบว่าค่าของทั้งสองกลุ่มสามารถแยกออกจากกันได้โดยไม่มีการซ้อนทับ ซึ่งสะท้อนลักษณะการกระจายแบบเบ้ (skewed distribution) ของ LR ที่ได้รับการรายงานอย่างแพร่หลายในวรรณกรรม[7] การใช้ log transformation จึงเป็นแนวทางที่เหมาะสมในการเพิ่มความสามารถในการตีความและการนำเสนอข้อมูลในงานวิจัยเชิงนิติพันธุศาสตร์

ผลการวิเคราะห์ Receiver Operating Characteristic (ROC) ในการศึกษานี้ให้ค่า Area Under the Curve (AUC) เท่ากับ 1.000 ซึ่งบ่งชี้ถึงความสามารถในการจำแนกในระดับสมบูรณ์แบบ (perfect discrimination) ผลลัพธ์ดังกล่าวสอดคล้องกับงานของ Ayres[11] และ Kling et al.[8] ที่รายงานว่าการใช้ STR หลายตำแหน่งร่วมกับการคำนวณ LR สามารถให้ความแม่นยำสูงมากในการจำแนกความสัมพันธ์ อย่างไรก็ตาม ค่า AUC ที่สมบูรณ์แบบควรตีความด้วยความระมัดระวัง เนื่องจากอาจได้รับอิทธิพลจากขนาดตัวอย่างที่จำกัดและโครงสร้างของข้อมูล (overfitting effect) ซึ่งเป็นข้อสังเกตที่ได้รับการกล่าวถึงในงานด้าน forensic statistics[9]

ในบริบทของประชากรไทย การใช้ฐานข้อมูลความถี่แอลลีล (allele frequency database) ที่สอดคล้องกับประชากรเป้าหมายมีความสำคัญอย่างยิ่ง เนื่องจากความแตกต่างทางพันธุกรรมระหว่างประชากรสามารถส่งผลต่อค่าความน่าจะเป็นและการตีความค่า LR ได้อย่างมีนัยสำคัญ[2] การใช้ฐานข้อมูลเฉพาะประชากรจึงช่วยลดอคติ (population substructure bias) และเพิ่มความน่าเชื่อถือของผลการวิเคราะห์ในงานนิติวิทยาศาสตร์

แม้ว่าผลการศึกษานี้จะแสดงให้เห็นถึงศักยภาพของ CLR อย่างชัดเจน แต่ยังมีข้อจำกัดที่ควรพิจารณา ได้แก่ ขนาดตัวอย่างที่ค่อนข้างน้อย (n = 30 คู่) ซึ่งอาจส่งผลต่อความเสถียรของการประมาณค่า และการใช้ข้อมูลจากแหล่งเดียว ซึ่งอาจไม่สะท้อนความหลากหลายทางพันธุกรรมของประชากรไทยทั้งหมด นอกจากนี้ การศึกษานี้มุ่งเน้นเฉพาะความสัมพันธ์แบบ full-siblings จึงควรมีการศึกษาเพิ่มเติมในความสัมพันธ์ระดับอื่น เช่น half-siblings หรือ second-degree relatives ซึ่งมีความซับซ้อนในการจำแนกมากขึ้น[8]

ในอนาคต การเพิ่มขนาดตัวอย่างและการใช้ข้อมูลจากหลายภูมิภาค รวมถึงการประยุกต์ใช้แนวทางเชิงสถิติขั้นสูง เช่น Bayesian frameworks หรือ probabilistic genotyping models จะช่วยเพิ่มความแม่นยำและความยืดหยุ่นในการวิเคราะห์ความสัมพันธ์ทางเครือญาติในสถานการณ์ที่มีความซับซ้อนมากขึ้น[7]

โดยสรุป ผลการศึกษานี้ยืนยันว่า ค่า CLR จากข้อมูล autosomal STR จำนวน 23 ตำแหน่ง มีอำนาจจำแนกสูงและสามารถใช้เป็นเครื่องมือที่มีประสิทธิภาพในงานนิติพันธุศาสตร์สำหรับการประเมินความสัมพันธ์แบบพี่น้องร่วมบิดามารดา โดยเฉพาะในกรณีที่ไม่มีข้อมูลของบิดามารดา และมีศักยภาพในการประยุกต์ใช้ในกระบวนการยุติธรรมได้อย่างน่าเชื่อถือ

กิตติกรรมประกาศ

ขอขอบพระคุณหัวหน้ากลุ่มงานและเพื่อนร่วมงานในห้องปฏิบัติการกลุ่มงานตรวจเลือดชีวเคมี และเขม่าดินปืน สถาบันนิติเวชวิทยา โรงพยาบาลตำรวจ ที่มีส่วนช่วยให้บทความครั้งนี้สำเร็จตามวัตถุประสงค์ในการศึกษาต่อระดับปริญญาเอกสาขานิติวิทยาศาสตร์และงานยุติธรรม

เอกสารอ้างอิง

1. Butler JM.(2015). Advanced Topics in Forensic DNA Typing: Interpretation. San Diego: Academic Press; 2015.
2. Jobling MA, Gill P.(2004). Encoded evidence: DNA in forensic analysis. Nat Rev Genet. 2004;5(10):739–751.
3. Jeffreys AJ, Wilson V, Thein SL.(1985). Individual-specific “fingerprints” of human DNA. Nature. 1985;316:76–79.
4. Evett IW, Weir BS.(1998). Interpreting DNA Evidence: Statistical Genetics for Forensic Scientists. Sunderland (MA): Sinauer Associates; 1998.
5. Butler JM.(2010). Fundamentals of Forensic DNA Typing. San Diego: Academic Press; 2010.
6. Evett IW, Weir BS.(1998). Interpreting DNA evidence: statistical genetics for forensic scientists; 1998.
7. Gill P, Brenner C, Buckleton J, Carracedo A, Krawczak M, Mayr W, et al.(2006). DNA Commission of the ISFG: Recommendations on the interpretation of mixtures. Forensic Sci Int. 2006;160(2–3):90–101.
8. Kling D, Tillmar AO, Egeland T.(2014). Familias 3 – extensions and new functionality. Forensic Sci Int Genet. 2014;13:121–127.
9. Buckleton J, Triggs CM, Walsh SJ.(2016). Forensic DNA Evidence Interpretation. 2nd ed. Boca Raton: CRC Press; 2016.
10. Weir BS, Anderson AD, Hepler AB.(2006). Genetic relatedness analysis: modern data and new challenges. Nat Rev Genet. 2006;7(10):771–780.
11. Ayres KL.(2000). Relatedness testing in subdivided populations. Forensic Sci Int. 2000;114(2):107–115.
12. Curran JM, Buckleton JS, Triggs CM.(2002). Assessing uncertainty in DNA evidence caused by sampling effects. Sci Justice. 2002;42(1):29–37.
13. Gill P, Gusmão L, Haned H, Mayr WR, Morling N, Parson W, et al.(2012). DNA Commission of the ISFG: Recommendations on the evaluation of STR typing results using probabilistic methods. Forensic Sci Int Genet. 2012;6(6):679–688.

14. Kong A, Thorleifsson G, Gudbjartsson DF, Masson G, Sigurdsson A, Jonasdottir A, et al.(2008). Detection of sharing by descent, long-range phasing and haplotype imputation. Nat Genet. 2008;40(9):1068–1075.
15. Sukontason K, et al.(2013). Development of allele frequency database for forensic DNA analysis in Thai population. J Med Assoc Thai. 2013;96(5):589–596.