

特殊亲缘关系鉴定分析 2 例

张陈明

(安徽百友司法鉴定中心,安徽 合肥 230031)

关键词:法医遗传学;亲缘关系鉴定;STR 基因座;祖孙关系指数(GI);叔侄关系指数(AI)

中图分类号:DF795.4 文献标志码:B doi: 10.3969/j.issn.1671-2072.2017.04.019

文章编号:1671-2072-(2017)04-0097-05

1 案例

1.1 简要案情

案例 1 被检孩子郑某,女,2岁,为非婚生子,孩子生父已经去世,孩子生母范某未成年,为了明确孩子的身份并为孩子上户口,特委托本中心对已去世生父的父母(郑某与方某,即孩子的祖父母)和孩子之间是否存在生物学祖孙关系进行鉴定。

案例 2 江某,男,10岁,自幼随父母流浪在外,其生父已过世,因回故乡认亲,特委托本中心对已过世生父的兄弟(刘某,即孩子的叔叔)和孩子之间是否存在叔侄亲缘关系进行鉴定。

1.2 检验方法

案例 1 中,当场分别采集女孩郑某的祖父母郑某与方某(简称为祖父、祖母)、被检女孩郑某(简称为女孩)和女孩母亲范某(简称为母亲)共 4 人指血备检。案例 2 中,当场分别采集男孩江某的叔叔刘某(简称为叔叔)、被检男子江某(简称为男孩)和男孩母亲陈某(简称为母亲)共 3 人指血备检。用 Chelex-100 法提取基因组 DNA,分别采用 AGCU 17+1、AGCU Ex22、AGCU 21+1 试剂盒(无锡中德美联公司)对常染色体上 39 个 STR 基因座进行复合扩增,同时应用 AGCU X12 试剂盒(无锡中德美联公司)对祖母与女孩 2 人的 X 染色体 12 个 STR 基因座进行复合扩增,应用 AGCU Database Y24 试剂

盒(无锡中德美联公司)对叔侄 2 人的 Y 染色体 24 个 STR 基因座进行复合扩增。

以上扩增均在 9700 型 PCR 扩增仪(美国 AB 公司)上完成,扩增体系和扩增条件均依照试剂盒使用说明书,PCR 产物在 3130XL 遗传分析仪(美国 AB 公司)上进行毛细管电泳,用 GeneMapper ID v3.2 软件进行 STR 分型。

按照中德美联试剂盒用户手册(v1.3)提供的中国汉族人群中各基因座等位基因频率,分别依据(SF/Z JD0105005-2015)《生物学祖孙关系鉴定规范》与参考文献[2][3]介绍的祖孙亲权指数计算方法,计算女孩生母参与鉴定(祖父母-女孩-生母)与女孩生母不参与鉴定(祖父母-女孩)的祖孙关系指数(GI),参考文献[4][5]介绍的常染色体 STR 鉴定叔侄关系的应用以及叔侄关系指数(AI)计算方法,根据男孩生母参与鉴定(叔-侄-母)与男孩生母不参与鉴定(叔-侄),分别计算叔侄亲缘关系指数(AI),按 $W=PI/(PI+1)$ 计算祖孙亲缘关系概率与叔侄亲缘关系概率。

1.3 检验结果

1.3.1 常染色体 STR 分型结果

经检验,案例 1 中女孩郑某的等位基因可以从祖父或祖母的基因型中找到来源,符合隔代遗传规律,常染色体各 STR 基因座分型结果及两种计算结果(表 1)。案例 2 中男孩江某与叔叔刘某在绝大多数 STR 基因座上具有相同的等位基因,常染色体各 STR 基因座分型结果及两种计算结果(表 2)。

收稿日期:2016-01-20

作者简介:张陈明(1985—),男,助理研究员,硕士研究生,主要从事法医物证司法鉴定工作。E-mail:448531970@qq.com。

表 1 21 个常染色体 STR 基因座分型结果及祖孙关系指数

基因座	祖父	祖母	女孩	计算公式	GI 值	母亲参与	计算公式	GI 值
<i>D3S1358</i>	15/17	15/16	15/16	$(P_{15}+2P_{16})/8P_{15}P_{16}$	1.1223	16/17	$1/2P_{15}$	1.4676
<i>D13S317</i>	11/14	8/11	11/12	$1/4P_{11}$	1.0593	10/12	$1/2P_{11}$	2.1186
<i>D7S820</i>	9/10	11/12	11	$1/4P_{11}$	1.3116	11/13	$1/4P_{11}$	1.3116
<i>D16S539</i>	9/12	11	11/12	$(P_{11}+2P_{12})/8P_{11}P_{12}$	1.5172	9/12	$1/2P_{11}$	1.9069
<i>Penta E</i>	13/14	11/17	11	$1/4P_{11}$	1.6139	11	$1/4P_{11}$	1.6139
<i>D2S441</i>	10/14	9/13	9/11	$1/8P_9$	10.2459	11/12	$1/4P_9$	20.4918
<i>TPOX</i>	9/11	8	8/11	$(P_8+2P_{11})/8P_8P_{11}$	0.8937	8/11	$3/4(P_8+P_9)$	0.9084
<i>TH01</i>	9	7/9	7/9	$(P_9+3P_7)/8P_7P_9$	1.2403	7/9.3	$3/4P_9$	1.5272
<i>D2S1338</i>	23/24	24/25	24	$1/2P_{24}$	3.1328	19/24	$1/2P_{24}$	3.1328
<i>CSF1PO</i>	12/13	11/12	12	$1/2P_{12}$	1.3334	10/12	$1/2P_{12}$	1.3334
<i>Penta D</i>	9/11	10/11	9/11	$(2P_9+P_{11})/8P_9P_{11}$	1.9731	11/13	$1/2P_9$	1.6595
<i>D10S1248</i>	12/15	13/15	13/14	$1/8P_{13}$	0.3322	14/15	$1/4P_{13}$	0.6644
<i>D19S433</i>	13/14.2	13/15	13/14.2	$(P_{13}+2P_{14.2})/8P_{13}P_{14.2}$	2.0720	13/14	$1/4P_{14.2}$	2.3946
<i>vWA</i>	14/16	14	14/16	$(P_{14}+3P_{16})/8P_{14}P_{16}$	2.1799	16/18	$3/4P_{14}$	2.9285
<i>D21S11</i>	29/31.2	31	29	$1/4P_{29}$	0.9996	29/30	$1/4P_{29}$	0.9996
<i>D18S51</i>	15	17/21	15/16	$1/4P_{15}$	1.4723	16	$1/2P_{15}$	2.9446
<i>D6S1043</i>	13/19	14	18/19	$1/8P_{19}$	0.8213	18/19	$1/4(P_{18}+P_{19})$	0.8062
<i>D8S1179</i>	11	12	11/15	$1/4P_{11}$	2.3719	13/15	$1/2P_{11}$	4.7438
<i>D5S818</i>	12/13	10/11	11	$1/4P_{11}$	0.8149	9/11	$1/4P_{11}$	0.8149
<i>D12S391</i>	18/21	18/20	18	$1/2P_{18}$	2.0000	18/19	$1/2P_{18}$	2.0000
<i>FGA</i>	23	24/25.2	22/23	$1/4P_{23}$	1.1996	22	$1/2P_{23}$	2.3992
<i>D6S474</i>	14/15	14	14/15	$(P_{14}+3P_{15})/8P_{14}P_{15}$	1.3689	15/16	$3/4P_{14}$	1.9285
<i>D12ATA63</i>	16/17	17	12/17	$3/8P_{17}$	0.9755	12	$3/4P_{17}$	1.9511
<i>D22S1045</i>	11/16	16/17	11	$1/4P_{11}$	1.7135	11/15	$1/4P_{11}$	1.7135
<i>D10S1248</i>	12/15	13/15	13/14	$1/8P_{13}$	0.3322	14/15	$1/4P_{13}$	0.6644
<i>D1S1677</i>	13/15	14/15	13/14	$(P_{13}+P_{14})/8P_{13}P_{14}$	1.3448	13/15	$1/4P_{14}$	0.5139
<i>D11S4463</i>	13/14	13/17	13/17	$(P_{13}+2P_{17})/8P_{13}P_{17}$	8.4667	15/17	$1/2P_{13}$	2.2748
<i>D1S1627</i>	13	13	10/13	$1/2P_{13}$	0.9055	10/13	$1/(P_{10}+P_{13})$	1.6447
<i>D3S4529</i>	13/14	14/16	14/15	$1/4P_{14}$	1.1028	15/17	$1/2P_{14}$	2.2056
<i>D2S441</i>	10/14	9/13	9/11	$1/8P_9$	10.2459	11/12	$1/4P_9$	20.4918
<i>D6S1017</i>	10/12	8/10	12	$1/4P_{12}$	0.9164	12	$1/4P_{12}$	0.9164
<i>D4S2408</i>	9/10	10	10/11	$3/8P_{10}$	1.0955	8/11	$3/4P_{10}$	2.1911
<i>D19S433</i>	13/14.2	13/15	13/14.2	$(P_{13}+2P_{14.2})/8P_{13}P_{14.2}$	2.0720	13/14	$1/4P_{14.2}$	2.3946
<i>D17S1301</i>	12	11	11/12	$(P_{11}+P_{12})/4P_{11}P_{12}$	1.7283	11/13	$1/2P_{12}$	1.0813
<i>D1GATA113</i>	7/11	11/12	7/12	$(P_7+P_{12})/8P_7P_{12}$	0.6414	7/13	$1/4P_{12}$	0.6975
<i>D18S853</i>	11/14	11/15	11	$1/2P_{11}$	1.2947	11	$1/2P_{11}$	1.2947
<i>D20S482</i>	14/15	10/13	13/15	$(P_{13}+P_{15})/8P_{13}P_{15}$	1.1333	13/15	$1/2(P_{13}+P_{15})$	1.0834
<i>D14S1434</i>	12/14	13/14	14	$1/2P_{14}$	1.2157	11/14	$1/2P_{14}$	1.2157
<i>D9S1122</i>	13	12/13	13	$3/4P_{13}$	2.4194	10/13	$3/4P_{13}$	2.4194
<i>D2S1776</i>	9/13	10/12	10/14	$1/8P_{10}$	1.9623	11/14	$1/4P_{10}$	3.9246
<i>D10S1435</i>	10/13	11/13	11	$1/4P_{11}$	1.4092	11/12	$1/4P_{11}$	1.4092
<i>D5S2500</i>	17/18	18	17/18	$(P_{18}+3P_{17})/8P_{17}P_{18}$	2.1578	14/17	$3/4P_{18}$	3.4981

表2 21个常染色体STR基因座分型结果及叔侄关系指数计算

基因座	叔叔	男孩	计算公式	AI 值	母亲参与	计算公式	AI 值
D3S1358	17/18	15/16	$(PI+1)/2$	0.5	15/17	$(PI+1)/2$	0.5
D13S317	8/10	8	$(2P_8+1)/4P_8$	1.3562	8/9	$(2P_8+1)/4P_8$	1.3562
D7S820	10	9/10	$(2P_{10}+1)/4P_{10}$	2.6478	9/10	$(P_9+P_{10}+1)/2(P_9+P_{10})$	3.8047
D16S539	9/11	11/13	$(4P_{11}+1)/8P_{11}$	0.9767	13/14	$(2P_{11}+1)/4P_{11}$	1.4535
Penta E	11/15	11	$(2P_{11}+1)/4P_{11}$	2.1139	11	$(2P_{11}+1)/4P_{11}$	2.1139
D2S441	12/14	11/14	$(4P_{14}+1)/8P_{14}$	1.5889	11/12	$(2P_{14}+1)/4P_{14}$	2.6778
TPOX	9/11	11	$(2P_{11}+1)/4P_{11}$	1.3573	8/11	$(2P_{11}+1)/4P_{11}$	1.3573
TH01	9	7/9	$(2P_9+1)/4P_9$	1.0091	7/11	$(P_9+1)/2P_9$	1.4535
D2S1338	20/24	17/24	$(4P_{24}+1)/8P_{24}$	1.2832	17/21	$(2P_{24}+1)/4P_{24}$	2.5664
CSF1PO	10	10/11	$(2P_{10}+1)/4P_{10}$	1.5779	11/12	$(P_{10}+1)/2P_{10}$	2.6598
Penta D	8/9	8/13	$(4P_8+1)/8P_8$	3.1261	11/13	$(2P_8+1)/4P_8$	5.7521
D10S1248	13	13/14	$(2P_{13}+1)/4P_{13}$	1.1330	14/15	$(P_{13}+1)/2P_{13}$	1.7703
D19S433	13/15	14/15	$(4P_{15}+1)/8P_{15}$	2.3038	14/14.2	$(2P_{15}+1)/4P_{15}$	4.1075
vWA	14/17	14/15	$(4P_{14}+1)/8P_{14}$	0.9881	15/18	$(2P_{14}+1)/4P_{14}$	1.4762
D21S11	29/30	28/29	$(4P_{29}+1)/8P_{29}$	0.9998	28/32.2	$(2P_{29}+1)/4P_{29}$	1.4996
D18S51	15/16	14/16	$(4P_{16}+1)/8P_{16}$	1.4952	14/16	$(2P_{14}+2P_{16}+1)/4(P_{14}+P_{16})$	1.2795
D6S1043	12/20	11/20	$(4P_{20}+1)/8P_{20}$	2.8452	11/18	$(2P_{20}+1)/4P_{20}$	5.1904
D8S1179	11/12	12/14	$(4P_{12}+1)/8P_{12}$	1.4690	12/15	$(PI+1)/2$	0.5
D5S818	11/12	10/13	$(PI+1)/2$	0.5	10/12	$(PI+1)/2$	0.5
D12S391	20/22	17/22	$(4P_{22}+1)/8P_{22}$	1.8873	17/19	$(2P_{22}+1)/4P_{22}$	3.2747
FGA	19/24	24	$(2P_{24}+1)/4P_{24}$	1.9628	24	$(2P_{24}+1)/4P_{24}$	1.9628
D6S474	15/16	15	$(2P_{15}+1)/4P_{15}$	1.3088	15/17	$(2P_{15}+1)/4P_{15}$	1.3088
D12ATA63	12/16	12/16	$(4P_{12}P_{16}+P_{12}+P_{16})/8P_{12}P_{16}$	1.7079	12/17	$(2P_{16}+1)/4P_{16}$	2.0161
D22S1045	15	11/16	$(PI+1)/2$	0.5	11/15	$(PI+1)/2$	0.5
D10S1248	13	13/14	$(2P_{13}+1)/4P_{13}$	1.1330	14/15	$(P_{13}+1)/2P_{13}$	1.7703
D1S1677	15/17	14/15	$(4P_{15}+1)/8P_{15}$	0.9145	13/15	$(PI+1)/2$	0.5
D11S4463	14/16	13/16	$(4P_{16}+1)/8P_{16}$	1.7729	11/13	$(2P_{16}+1)/4P_{16}$	3.0458
D1S1627	12	10/12	$(2P_{12}+1)/4P_{12}$	3.4904	10/14	$(P_{12}+1)/2P_{12}$	6.4809
D3S4529	13/14	13/15	$(4P_{13}+1)/8P_{13}$	1.0303	14/15	$(2P_{13}+1)/4P_{13}$	1.5607
D2S441	12/14	11/14	$(4P_{14}+1)/8P_{14}$	1.5889	11/12	$(2P_{14}+1)/4P_{14}$	2.6778
D6S1017	10	10/12	$(2P_{10}+1)/4P_{10}$	1.2026	10/12	$(P_{10}+1)/2P_{10}$	1.9021
D4S2408	9/10	9/10	$(4P_9P_{10}+P_9+P_{10})/8P_9P_{10}$	1.2868	10/13	$(2P_9+1)/4P_9$	1.3435
D19S433	13/15	14/15	$(4P_{15}+1)/8P_{15}$	2.3038	14/14.2	$(2P_{15}+1)/4P_{15}$	4.1075
D17S1301	9/12	12	$(2P_{12}+1)/4P_{12}$	1.0407	12/13	$(2P_{12}+1)/4P_{12}$	1.0407
D1GATA113	11/12	7	$(PI+1)/2$	0.5	7/11	$(PI+1)/2$	0.5
D18S853	11	11	$(P_{11}+1)/2P_{11}$	1.8034	11/13	$(P_{11}+1)/2P_{11}$	1.8034
D20S482	12/15	15	$(2P_{15}+1)/4P_{15}$	1.8676	10/15	$(2P_{15}+1)/4P_{15}$	1.8676
D14S1434	10/13	10	$(2P_{10}+1)/4P_{10}$	3.3769	10/14	$(2P_{10}+1)/4P_{10}$	3.3769
D9S1122	13	13/14	$(2P_{13}+1)/4P_{13}$	1.3065	12/14	$(P_{13}+1)/2P_{13}$	2.1129
D2S1776	12/13	12/13	$(4P_{12}P_{13}+P_{12}+P_{13})/8P_{12}P_{13}$	2.1869	9/12	$(2P_{13}+1)/4P_{13}$	3.2027
D10S1435	12/14	11/14	$(4P_{14}+1)/8P_{14}$	1.2539	11/13	$(2P_{14}+1)/4P_{14}$	2.0078
D5S2500	14	14/20	$(2P_{14}+1)/4P_{14}$	1.1365	18/20	$(P_{14}+1)/2P_{14}$	1.7729

1.3.2 性染色体 STR 检测结果

为了检验案例 1 中祖母方某与女孩郑某之间是符合同一母系遗传规律,使用 AGCU X12 试剂盒检验了 12 个 X-STR 基因座(表 3),结果表明,两人在各个 X-STR 基因座均有相同的等位基因。同理,为检验案例 2 中叔叔刘某与男孩江某之间是否符合同一父系遗传规律,使用 AGCU Database Y24 试剂盒检验了 24 个 Y-STR 基因座(表 4),结果表明,两人在各个 Y-STR 基因座均有相同的分型。

表 3 12 个 X-STR 基因座分型结果

STR 基因座	祖母	女孩
<i>DXS7133</i>	9	9/10
<i>DXS8378</i>	10/11	10
<i>DXS981</i>	13.3/14	13.3/14.3
<i>DXS7424</i>	15/16	14/16
<i>DXS6789</i>	16/21	21
<i>DXS10159</i>	24/26	24/25
<i>GATA165B12</i>	10/12	10/11
<i>DXS101</i>	23/26	26/28
<i>DXS7423</i>	15/16	14/15
<i>GATA31E08</i>	11	11/13
<i>DXS10164</i>	10/12	10
<i>DXS10162</i>	16/19	16/19

表 4 24 个 Y-STR 基因座分型结果

STR 基因座	叔叔	男孩
<i>DYS391</i>	10	10
<i>DYS389I</i>	12	12
<i>DYS439</i>	12	12
<i>DYS389II</i>	29	29
<i>DYS438</i>	10	10
<i>DYS643</i>	10	10
<i>DYS456</i>	14	14
<i>DYS458</i>	19	19
<i>DYS437</i>	14	14
<i>DYS635</i>	24	24
<i>DYS448</i>	19	19
<i>DYS527ab</i>	23	23
<i>Y_GATA_H4</i>	11	11
<i>DYS447</i>	24	24
<i>DYS19</i>	16	16
<i>DYS392</i>	13	13
<i>DYS522</i>	12	12
<i>DYS393</i>	12	12
<i>DYS388</i>	12	12
<i>DYS390</i>	24	24
<i>DYS385ab</i>	13/21	13/21
<i>DYS444</i>	12	12

表 5 采用不同试剂盒检验得出的累计祖孙关系指数 (CGI) 与累计叔侄关系指数 (CAI)

采用或组合使用 的试剂盒	参与检验的 STR 基因座数量	案例 1 (CGI)		案例 2 (CAI)	
		生母不参与检验	生母参与检验	生母不参与检验	生母参与检验
AGCU 17+1	17	228.0041	11305.9816	143.6803	3163.2479
AGCU Ex22	21	6918.8946	488434.2605	1795.4273	282459.5003
AGCU 21+1	21	3493.3456	100827.6217	1010.1520	143439.0173
AGCU 17+1 和 21+1	37	3.8441×10^5	4.7605×10^8	6.2999×10^4	1.1046×10^8
AGCU Ex22 和 21+1	39	1.5170×10^6	1.5800×10^9	4.3730×10^5	2.0808×10^9

2 讨论

2015 年 11 月 20 日,司法部颁布了《生物学祖孙关系鉴定规范》(SF/Z JD0105005-2015),该规范明确仅适用于生母、祖母、祖父同时参与检验情形下进行的生物学祖孙关系鉴定。但在实际的司法鉴定实践活动中,往往生母或生父已亡或因某种原因不能参与检验,为了认亲、移民、继承财产、入户等要求使隔代祖孙关系鉴定与叔侄亲缘关系案件在不断增加。祖孙隔代遗传同样也符合孟德尔遗传规律,可

以通过计算祖孙关系指数来判定,按照叔侄关系指数定律可以计算出被检叔侄之间的亲缘关系概率。从表 5 中可以看出,在案例 1 和案例 2 中,孩子生母参与鉴定,累计祖孙关系指数 (CGI) 与累计叔侄关系指数 (CAI) 均明显高于孩子生母不参与鉴定的结果。在孩子生母不参与检验时,参与检验的 STR 基因座数量越多,所检验得到的 CGI 值与 CAI 值就越大,其相应得到的祖孙或叔侄亲缘关系概率就越大,例如在案例 2 中,在只检验 17 个 STR 基因座时,叔侄关系概率 (W) 值仅为 0.993085,当检验的 STR 基

因座数量增至21个时,叔侄关系概率(W)值达到0.999443,当检验的STR基因座数量增至37个时,叔侄关系概率(W)值能达到0.999984。在生母参与检验时,叔叔与孩子之间全不同基因座数比孩子生母不参加时多2个(检验39个STR基因座时),叔父与孩子之间不一定符合父子关系,所以随着参与检测STR基因座数量增加,叔侄之间出现全不同基因座数的几率也会增加。

女性个体含有两条X染色体,男性个体只含有一条X染色体,因此X染色体遗传规律因性别不同而存在遗传方式的差异,由于父亲的X染色体必然来自其母亲且只能遗传给女儿,所以孙女的一条X染色体必然来自其父亲的母亲即祖母,依照这一遗传规律,在进行祖孙关系鉴定时候,可以对祖母与孙女补充增加X-STR基因座检验。

Y-STR基因座均为人类男性特有的遗传学标记,并呈父系遗传特征,来源于同一父系的男性应具有相同的Y-STR单倍型,联合应用可以进行父系亲缘关系鉴定及男性家系调查。依照这一遗传规律,在进行祖孙关系鉴定或叔侄关系鉴定时,可以对祖父与孙子或叔叔与侄子补充增加Y-STR基因座检验。

因此,在司法鉴定实践中,随着社会鉴定需求的日益增加以及亲缘关系鉴定范围的扩大,遇到祖孙关系鉴定和叔侄关系鉴定时,尽可能让孩子的生母参与检验,否则就必需增加检验的STR基因座数量,再相应补充X-STR、Y-STR检验,使鉴定意见更加明确可靠。

参考文献:

- [1] SF/Z JD0105005-2015,生物学祖孙关系鉴定规范[S].2015.
- [2] 柳燕,赵珍敏,李莉.常染色体STR祖孙亲缘关系鉴定分析[J].中国司法鉴定,2007,(5):18-21.
- [3] 陆惠玲,吕德坚,骆宏,等.常染色体STR分型鉴定祖孙关系的亲权指数计算[J].中国法医学杂志,2007,22(5):320-321.
- [4] 钱水,杨荣芝,刘伟民,等.常染色体STR鉴定叔侄关系应用[J].中国法医学杂志,2007,22(6):399-400.
- [5] 陆惠玲,孙家钰,欧雪玲,等.叔侄指数计算方法[J].法医学杂志,2011,27(6):421-424.

(本文编辑:李成涛)