

结合 X-STR 分型排除母子关系 1 例

范官亮 张 维

贵州华艾瑞司法鉴定中心 贵州贵阳 550001

摘 要: 在亲子鉴定中, 常染色体 STR 分型是常用技术, 但在近亲干扰等特殊情况下可能难以得出明确结论。本文报道 1 例二联体亲子鉴定案例, 常规常染色体 STR 检测 (21 个基因座) 发现 3 个不符合遗传规律的基因座, 增加至 39 个基因座后有 5 个不符合, 但累积亲权指数 (CPI) 未达认定或排除标准。补充 X-STR 检测后, 发现 19 个 X-STR 基因座中有 6 个不符合遗传规律, 结合遗传规律及相关案例, 最终排除被检母与孩子的生物学母子关系。本案例表明, X-STR 分型在近亲干扰的二联体亲子鉴定中可作为有效辅助手段, 为复杂案件的鉴定提供重要依据。

关键词: 法医物证学; STR; X-STR; 近亲

引言

在法医物证学领域, 亲子鉴定是确定个体血缘关系的重要技术, 通过分析人类遗传物质实现。短串联重复序列 (STR) 分型技术因高多态性、高灵敏度, 成为目前亲子鉴定常用方法。常染色体 STR 分型在多数案件中作用重要, 但在近亲关系干扰等特殊情况下, 鉴定效果受影响。本文详细报道一例利用 X-STR 分型排除母子关系的特殊案例, 为类似复杂亲子鉴定案件处理提供参考。

1 材料和方法

1.1 案情摘要

此案例为我中心日常检验的实际案例。委托人为李某, 其主要诉求是明确被检母与孩子这两个体之间是否存在生物学上的母子关系, 故特委托我中心进行二联体亲子鉴定。在接到委托后, 我中心严格按照相关规定和流程, 对被检母与孩子的样本进行采集和后续的检验分析工作。

1.2 样本采集

采用 1.2mm 的打孔器分别对被检母、孩子制成的血滤纸片进行取样。血滤纸片样本的采集过程严格遵循无菌操作原则, 确保样本不受污染, 以保证后续检验结果的准确性。取样量根据实验需求进行精确控制, 既满足实验检测的需要, 又避免样本的不必要浪费。

1.3 主要仪器与试剂

人类 DNA 分型盒 (白金) 试剂盒 (华大法医)

Microreader™ 23sp ID System 试剂盒 (阅微基因)

Microreader™ 19X Direct ID System 试剂盒 (阅微基因)

3130XL 型号遗传分析仪 (美国 ABI 公司)

这些仪器和试剂均经过严格的质量检测, 符合相关标准和要求, 为实验的顺利进行和结果的可靠性提供了有力保障。

1.4 实验方法

先后采用人类 DNA 分型盒 (白金) 试剂盒 (华大法医)、Microreader™ 23spIDSystem 试剂盒 (阅微基因) 及 Microreader™ 19XDirectIDSystem 试剂盒 (阅微基因) 对样本进行复合 PCR 扩增。PCR 扩增过程严格按照试剂盒说明书的操作步骤进行, 精确控制反应体系的组成、反应温度和反应时间等参数, 以确保扩增效率和特异性。

扩增完成后, 使用 3130XL 型号遗传分析仪 (美国 ABI 公司) 进行毛细管电泳和基因型分析。毛细管电泳能够将 PCR 扩增产物按照片段大小进行分离, 遗传分析仪则对分离后的产物进行检测和分析, 从而确定样本的基因型。整个实验过程均在标准化的实验室环境中进行, 实验人员严格遵守操作规程, 以减少实验误差。

2 结果

2.1 常染色体 STR 基因座分型结果

在人类 DNA 分型盒 (白金) 试剂盒 (华大法医) 的 21 个常染色体 STR 基因座中, 被检母与孩子有 3 个基因座的分型结果不符合遗传规律。这一初步结果提示被检母与孩子之间的母子关系可能存在疑问, 但由于不符合遗传规律的基因座数量较少, 且常染色体 STR 分型结果可能受到多种因素影响, 此时尚不能得出明确结论。

为进一步明确两者关系，用 MicroreaderTM23spIDSystem 试剂盒（阅微基因）补充检验，剔除 4 个重复的基因座 D1S1656、D16S539、D12S391、D2S1338 后，检测体系增加到 39 个 STR 基因座。此时，不符合遗传规律的常染色体 STR 基因座增加到 5 个，分别为 TPOX、D12S391、vWA、D14S608 和 D17S1290（注：原文中 D12S391 重复出现，此处修正为仅列出一次）。

采用文献^{[1][2]}的等位基因频率，按照《亲权鉴定技术规范》（GB/T37223-2018）^[3]计算亲权指数（paternity index，PI）和累积亲权指数（combined PI，CPI），分型结果和亲权指数见表 1。从表 1 中可以清晰地看到每个基因座上被检母与孩子的分型情况、PI 计算公式及对应的 PI 值。

39 个常染色体 STR 基因座的 CPI 为 2.7506×10^3 ，根据《亲权鉴定技术规范》，这一数值既达不到认定亲子关系所需的累积亲权指数大于 10000 的标准，也未达到排除亲子关系的累积亲权指数小于 0.0001 的标准，因此无法给出明确的鉴定意见。结合实验结果和相关经验，考虑此案例为近亲干扰的二联体亲子鉴定。近亲之间的遗传物质存在较高的相似性，这会导致常染色体 STR 分型中不符合遗传规律的基因座数量减少，同时也会影响亲权指数的计算结果，使得鉴定难度增加。

表 1 39 个常染色体基因座的分型结果及 PI 值

基因座	被检母	孩子	PI 计算公式	PI 值
D3S1358	15,16	15,16	$0.25/p+0.25/q$	1.4761
D13S317	8,11	11,12	$0.25/p$	1.0382
D7S820	11,12	11	$0.5/p$	1.4368
D16S539	11	11	$1/p$	3.8715
D8S1179	13,15	13	$0.5/p$	2.3073
Penta D	9	9	$1/p$	3.1027
D19S433	14	14	$1/p$	4.0371
D5S818	10,12	10,12	$0.25/p+0.25/q$	2.3785
D21S11	29,31.2	30,31.2	$0.25/p$	3.3875
TPOX	11	8,9	$\mu/40q$	0.0004
D1S1656	11,12	11,14	$0.25/p$	3.7202
D6S1043	10,13	13,20	$0.25/p$	1.8302
D2S441	10,11.3	10	$0.5/p$	2.0202
D12S391	17,19	18,20	$\mu(2q+p)/8pq$	0.0037

D2S1338	17,24	17,24	$0.25/p+0.25/q$	5.5252
vWA	17	14,19	$\mu/40q$	0.0006
Penta E	12,16	12,16	$0.25/p+0.25/q$	5.3950
TH01	6,9	9	$0.5/p$	1.0000
D18S51	13,19	13,19	$0.25/p+0.25/q$	6.5141
CSF1PO	11,12	11,12	$0.25/p+0.25/q$	1.6843
FGA	13,22	13,21	$0.25/p$	625.0000
21 个基因座：CPI=5.0146				
D6S477	12	12	$1/p$	17.1233
D18S535	13,15	13,15	$0.25/p+0.25/q$	3.6411
D19S253	12,13	12,13	$0.25/p+0.25/q$	1.9845
D15S659	16,18	16,19	$0.25/p$	1.6150
D11S2368	16,20	16,20	$0.25/p+0.25/q$	9.9459
D20S470	10,16	15,16	$0.25/p$	1.3881
D22-GATA198B05	17,22	17,22	$0.25/p+0.25/q$	3.0830
D7S3048	21,24	21,24	$0.25/p+0.25/q$	3.7859
D8S1132	18,20	17,18	$0.25/p$	1.3068
D4S2366	11,14	11,14	$0.25/p+0.25/q$	4.6952
D21S1270	15	11,15	$0.5/p$	4.6685
D13S325	20,22	21,22	$0.25/p$	1.8671
D9S925	16	16	$1/p$	3.4176
D3S3045	9	9	$1/p$	2.9895
D14S608	7,12	6,10	$\mu/8p$	0.0041
D10S1435	12,13	12,13	$0.25/p+0.25/q$	1.7449
D17S1290	16,17	10,15	$\mu/8q$	0.0011
D5S2500	11,16	11,16	$0.25/p+0.25/q$	3.9760
Yindel	-	1	-	-
AMEL	X	X,Y	-	-
39 个基因座：CPI=2750.6075				

2.2 X-STR 基因座上的分型结果

鉴于常染色体 STR 分型结果无法明确鉴定意见，且考虑到近亲干扰的可能性，本实验室决定补充 X-STR 检测。X-STR 基因座具有独特的遗传方式，男性的 X 染色体只能来自母亲，且不会遗传给儿子，这种特性使得 X-STR 在母子关系鉴定中具有特殊的应用价值，尤其在复杂情况下能提供重要的补充信息。

经 X-STR 检测系统补充检测后，发现在 MicroreaderTM19XDirectIDSystem 试剂盒（阅微基因）的 19 个 X-STR 基因座中，被检母与孩子有 6 个基因座的分型结果不符合遗传规律，分别是 DXS6795、GATA31E08、DXS10162、GATA165B12、DXS10079、HPRTB（详见表 2）。

从表 2 中可以看出，在这 6 个不符合遗传规律的 X-STR 基因座上，孩子的等位基因均无法从被检母的基因型中找到来源。根据 X 染色体的遗传规律，男性孩子的 X 染色体必然来自其母亲，因此在每个 X-STR 基因座上，孩子至少应该有一个等位基因与母亲相同。而此案例中存在 6 个 X-STR 基因座不符合这一遗传规律，这充分说明被检母不可能是孩子的生物学母亲。据此，可排除被检母是孩子的生物学母亲。

表 2 X-STR 分型结果

X-STR 基因座	被检母	孩子
DXS6795	13	10
DXS6803	12,3	12,3
DXS6807	11	11
DXS9907	13	13
DXS7423	15,16	16
GATA172D05	9,11	9
DXS101	24,29	24
DXS9902	10,12	12
DXS7133	9	9
DXS6810	17,19	19
GATA31E08	11,12	10
DXS6800	16	16
DXS981	13,3,16	13,3
DXS10162	18	17
DXS6809	34,36	36
GATA165B12	9,11	10
DXS10079	20,21	19
DXS10135	25,32	25
HPRTB	12,13	15
AMEL	X	X,Y

3 讨论

本案例在首次进行常规母子二联体检测中发现，在 21 个染色体 STR 基因座中，孩子与被检母之间有 3 个基因座的分型结果不符合遗传规律，其累积亲权指数（CPI）5.0146，达不到认定或排除的标准。随着长期的司法实践，也有 3 个基因座不符合遗传规律，最后被认定的案例^[4]。本实验室将常染色

体 STR 检测的基因座增加到 39 个后，不符合遗传规律的基因座由 3 个增加到 5 个，但累积亲权指数（CPI）2750.6075 却依然达不到认定或排除的标准，得不出明确鉴定意见。

根据遗传规律，男性 X 染色体来源于母亲，除突变外，男孩与母亲在每个 X-STR 基因座上应有一个相同的等位基因，于是按规范增加 X-STR 检测作为辅助鉴定，检测出孩子有 6 个基因座的等位基因不能从被检母中找到来源。虽不知 X-STR 检测的排除阈值，但有根据 5 个 X-STR 基因座的基因型不符合遗传规律做出排除意见的案例报道^[5]。本机构，结合常染色体 STR 与 X-STR 检测结果，综合分析后，给出排除母子关系的鉴定意见。

近些年，近亲的案例也随着亲子鉴定的量增多而增多，由于 X-STR 基因座具有独特的遗传特性，采用 X-STR 作为辅助检测也变得尤为重要。同时明确 X-STR 排除阈值也成了鉴定人的期望。在受理二联体亲子鉴定案件时，会不可避免的遇到当事人在不知情或故意隐瞒存在近亲的案情下进行鉴定。由于缺少父（母）一方的遗传信息，近亲对二联体亲子鉴定的风险很大，这也导致此类案件鉴定难度随之增加。在受理二联体亲子鉴定案件时，一定要尽可能的了解案情，存在近亲关系时，要设计科学合理的实验方案，尽可能多的检测常染色体 STR 基因座，同时增加 X-STR、Y-STR 检验，或进行线粒体测序等辅助检测手段进行检测，不做经验性鉴定，必须以国家或行业标准作为依据，得出的鉴定意见才更可靠。

参考文献：

- [1] 吴微微等。中国 28 个省 / 区汉族人群 41 个 STR 基因座多态性数据分析 [J]. 中国法医学杂志, 2016,31 (1) : 27-28.
 - [2] Xie B. Genetic distribution of 39 STR loci in 1027 unrelated Han individuals from Northern China [J]. Forensic Science International: Genetics, 2015,19:205-206.
 - [3] 中华人民共和国司法部。亲权鉴定技术规范：GB/T 37223-2018[S]. 中国标准出版社，2018.
 - [4] 李海霞，孙宏钰，张何，等。3 个 STR 基因座同时突变的亲子鉴定案 1 例 [J]. 法医学杂志, 2009,25 (4) : 319-320.
 - [5] 赖力，薛士杰，金静君，等。X-STR 分型在特殊二联体亲子鉴定中的应用 1 例 [J]. 法医学杂志, 2012,9 (3) : 239-240.
- 作者简介：范官亮（1993—），男，汉族，贵州，本科，研究方向为法医物证（亲子鉴定）。