

亲权鉴定判定标准可靠性的进一步确认

童大跃, 伍新尧, 蔡贵庆, 李建金, 陈丽娴

(中山大学中山医学院法医学系物证教研室, 广东 广州 510080)

摘要:【目的】进一步确认我室确定的亲子鉴定判定标准的可靠性。【方法】分析本鉴定中心近几年亲子鉴定案例的结果, 利用国内外群体相关基因频率资料对标准进行统计学分析并通过实践检验。【结果】利用15个常染色体STR位点分型作亲子鉴定时, 判定被鉴定人之间是否具有亲生关系, 对于双亲案, 若符合孟德尔遗传规律, 且亲权率能够达到0.999以上, 则认定被鉴定人之间具有亲生关系。若检测系统中有1个或2个位点出现矛盾, 则分别增加检测位点至18个或24个, 没有发现新的矛盾位点时, 计算父权概率, 超过0.999以上, 则认定有亲生关系。只有在所检测位点中有3个或3个以上的STR位点违反孟德尔遗传规律时, 才可以否定被检者之间具有亲生关系。对于单亲案, 在不违反孟德尔遗传规律的前提下, 只能下不排除亲生关系的结论, 若有3个以上位点矛盾时, 才下排除的结论。【结论】实验结果证明本中心制定和使用的判定亲权关系的标准是一个合理、可靠和实用的标准。

关键词: 亲权鉴定; STR; 父权指数; 判定标准

中图分类号: R89

文献标识码: A

文章编号: 1672-3554(2004)01-0059-04

A Reliability Affirmance on The Criterion for Judging Paternity

TONG Da-yue, WU Xin-yao, CAI Gui-qing, LI Jian-jin, CHEN Li-xian

(Department of Forensic Biology, Faculty of Forensic Medicine, SUN Yat-sen University,
Zhongshan Medical College, Guangzhou 510080, China)

Abstract: 【Objective】 To affirm the reliability of the criterion for judging paternity set by our laboratory. The results of paternity testing in our laboratory in recent years were statistically analyzed using different populations, domestic and international. The reliability of the criterion was evaluated by the paternity practice in our laboratory. The inclusion of paternity will be made when the heredity of 15 STR loci tested conform to the Mendelian Laws and the paternity possibility of case reaches 0.999 (or paternity index over 999). If the heredity of one or two loci contradict with the Mendelian Laws, the number of STR loci tested must increase to 18 or 24, if there are no contradictory locus and paternity possibility of case reaches 0.999 (or paternity index over 999), the inclusion of paternity may be made. If 3 or more STR loci contradict with the Mendelian Laws, the excluded of paternity is made. For single-parent case, the excluded of paternity can be made when there are 3 or more contradictory loci, only non-exclusion of paternity will be made even when the heredity of 15 or 18 STR loci tested conform to Mendelian Laws. The criterion of judging paternity set by our laboratory is reasonable, reliability and practical.

Key words: paternity testing; STR; paternity index; criterion

[J SUN Yat-sen Univ (Med Sci), 2004 25(1):59-62]

可用于亲权鉴定和个体认定的商品化试

剂盒多种多样, 这些试剂盒可检测的STR位点数

收稿日期: 2003-08-30

基金项目: "211"重点学科建设课题基金资助项目(4209008)

作者简介: 童大跃(1961-), 男, 湖北武汉人, 硕士, 主要从事法医学物证研究. E-mail: tddy0@163.com

也越来越多。那么,至少应检测的位点数多少才可靠呢?本鉴定中心近年来使用 16 位点的 STR 分型试剂盒进行亲子鉴定,考虑到 STR 位点的等位基因数量较大,多态性高,同时其突变率也会升高,因此在作亲子鉴定时,不能沿用过去所作位点少时,只要一个基因座位的等位基因不符合孟德尔遗传规律时,即可否定被检者之间有亲生关系的标准。为此,有必要制定一个新标准。1999 年我们确立了一套进行亲子鉴定的判定标准^[1]:在双亲都进行检查时(简称双亲案),若检测的 15 个 STR 位点没有出现不符合孟德尔遗传规律,且其亲权概率能够达到 0.999 以上,则肯定被检者之间存在亲生关系;若检测的 15 个 STR 位点有 1 个出现不符合孟德尔遗传规律,就用银染法加做 STR 位点至 18 个位点,若不出现新的排除位点,合并各个位点结果计算出的父权概率,当父权概率大于 0.999 0 以上,则肯定被检者之间存在亲生关系^[2,3];若 15 个 STR 位点有 2 个出现不符合孟德尔遗传规律,就用银染法加做位点至 24 个位点,不出现新的排除位点,合并各个位点结果计算出父权概率,父权概率大于 0.9990 以上,同样肯定被检者之间存在亲生关系。不符合孟德尔遗传规律的位点则作为突变处理。若检测的 15 个位点有 3 个或 3 个以上的位点出现不符合孟德尔遗传规律,则认为被检者之间不存在亲生关系。在只检查父亲或母亲一方的情况下(简称单亲案),在不违反孟德尔遗传规律的前提下,只能下不排除亲生关系的结论,并指明他(她)们之间所达到的亲权概率。若有 3 个以上位点矛盾时,则否定被检者之间有亲生关系。如出现 1 个或 2 个 STR 位点不符合孟德尔遗传规律,检测的位点数分别达到 18 或 24 时,且其亲权概率能够达到 0.999 以上,结论是不排除被检者之间有亲生关系,并指明他们之间所达到的亲权概率。这一标准是否可靠呢?为此我们对本中心过去几年所作案例作回顾性分析和进一步的探讨。

1 材料与方 法

收集整理本中心自 1999 年下半年至 2002 年底,应用 ABI 377 DNA sequencer 进行亲子鉴定案例资料,用 PE 和 Promerger 公司试剂鉴定结果。分类整理案例资料:总例数、肯定例数、排除例数、突变例数(包括 1 或 2 个 STR 位点)及突变位点分布

情况,加作位点情况。

2 结 果

2.1 2226 例实验结果分类情况

在 2 226 例亲子鉴定案例中,肯定(不排除)亲生关系的 1 788 例。否定亲生关系 438 例。其排除位点数仅仅出现 3 个 STR 位点的没有 1 例,全部案例都有 4 个或更多 STR 位点与孟德尔遗传规律矛盾(表 1)。突变 70 例,其中 3 例是 2 个位点突变。对突变案例按标准分别加做位点至 18 和 24,经过统计分析其亲权概率都达到 0.999 以上(表 2)。

表 1 亲权鉴定的分类结果

Samples	Paternity affirmed	Paternity negated	Single parents	Single parents not exclude	Mutations
2 226	1 788	438	532	447	70

表 2 2 226 例亲权鉴定案例中突变位点及例数

Table 2 The number of mutation locs and case among 2 226 cases of paternity testing

Locus	Samples	Probability of mutation
D18S51	10	0.004 49
D21S11	9	0.004 04
CSF1PO	9	0.004 04
vWA	8	0.003 59
FGA	7	0.003 14
PentaE	6	0.002 70
D5S818	6	0.002 70
D3S1358	4	0.001 80
D8S1179	3	0.001 35
D16S539	3	0.001 35
PentaD	2	0.000 90
D7S820	2	0.000 90
D13S317	1	0.000 45
D16S690	1	0.000 45
D19S253	1	0.000 45

总例数 = 肯定例数 + 排除例数;肯定例数 = 亲肯定例数 + 单亲不排除例数;排除例数 = 双亲排除例数 + 单亲排除例数。突变例数包括在肯定亲生关系例数中。排除例数中包括排父、排母及双亲均排的案例。

这些有突变的案例中,有两个位点突变的例数

为 3 例。1 例的突变位点是 D21S11, D5S818; 1 例是 D7S820, FGA; 另 1 例是 D7S820, D16S539。对这 70 例突变的案例均按判定标准加做位点, 结果符合要求。

2.2 常用 15、18、24 位点的亲权概率计算

为了使结果万无一失, 我们对常用 24 个位点根据汉族人群的基因分布频率进行分析^[4, 5], 所用位点的基因型均假定为频率最高的, 计算出 15 个

位点无突变, 18 个位点含 1 个位点 (D21S11 或 Penta D) 突变, 24 个位点含 2 个位点 (D21S11 和 Penta D) 突变的所有亲权指数。结果见表 3。

由表中结果可以看出, 15 个位点无突变, 18 个位点含 1 个位点 (D21S11 或 Penta D) 突变, 24 个位点含 2 个位点 (D21S11 和 Penta D) 突变的所有亲权指数均大于 1 000。

表 3 常用位点的 1 个基因型和亲权指数

Table 3 The paternity index and genotype of in common used locus

LOCUS	Disputed father	Mother	Children	Paternity index(PI)	Total PI
D3S1358	15,16	15,16	15,16	0.778 816	
TH01	7,9	7,9	9	1.182 000	
D21S11	9,11	11,13	9,(13) ¹⁾	2.057 600(0.537481) ²⁾	
D18S51	14	13,15	14,15	2.550 000	
PentaD	9,10	9,12	10,(12) ¹⁾	1.366 100(0.212742) ²⁾	
D5S818	11,12	10,12	10,11	1.602 560	
D13S317	8,10	10,11	8,11	1.694 900	
D7S820	11,12	11	11	1.400 560	
D16S539	9,11	9,12	9	2.127 659	
CSF1PO	11,12	10,11	10,12	1.851 850	
PentE	11,12	11	11,12	2.840 900	
vWA	17,18	14,18	14,17	1.968 500	
D8S1179	13,14	12,13	13	2.840 900	
TPOX	8,9	8,11	8,9	0.762 195	
FGA	15,17	13,15	13,15	2.653 796	3 178.226 4(15 STR loci)
D19S253	7,12	11,12	11,13	1.839 926	2 167.393 4(18 STR loci include mutation of D21S11)
D13S631	14,17	14,15	15,17	1.719 986	
FES/FPS	11,13	11,12	11,13	0.824 946	1 292.130 4 (18 STR loci include mutation of PentaD)
D8S535	16,17	15	15,16	1.492 537	
D8S384	8,11	8	8	1.010 918	
F13A01	4,6	3,2,5	5,6	1.024 1707	
LPL	10,12	10	10	0.996 000	
PLA	136,144 ³⁾	132,136	136,144	1.282 051	
D11S554	233,241	237,245	241,245	3.076 923	2 049.326 5 (24 STR loci include mutation of D21S11 and PentaD)

1) Genotype of mutation, 2) Paternity index of mutation locus, 3) bp numbers

3 讨 论

利用常染色体 STR 分型作亲子鉴定时, 判定被鉴定人之间是否具有亲生关系, 本实验室所定标准是根据孟德尔遗传规律, 对于双亲案, 即孩子的基因一半来自父亲, 一半来自母亲, 若符合这一遗传规律, 则说明争议父母与孩子之间可能有亲生关

系, 进一步计算亲权概率, 如亲权概率能够达到 0.999 0 以上, 则可以认定被鉴定人之间具有亲生关系。检测系统中若有 3 个或 3 个以上的 STR 位点违反孟德尔遗传规律, 则可以否定该案具有亲生关系。对于单亲案, 由于双亲中缺少一方检查, 为了避免父母同具有某一等位基因而造成的差错, 我们的意见是只作“不排除的结论”。为了提高增加检测位点选择合理性, 对于突变案例新增试剂盒外的位

