

1例Y-STR突变的叔侄关系鉴定

赵相翠^{1*}, 赵思颖^{1*}, 吴俊蓉¹, 李佳珏^{2#}

¹云南云通司法鉴定中心, 云南 昆明

²云南经济管理学院医学院, 云南 昆明

收稿日期: 2023年8月23日; 录用日期: 2023年10月18日; 发布日期: 2023年10月30日

摘要

目的: 探讨叔侄关系鉴定中Y-STR发生突变时的鉴定策略。方法: 采集被鉴定人、疑为被鉴定人的叔叔以及被鉴定人生母的血样。采用沿溯21Plex试剂盒、Goldeneye™ 22NC试剂盒和Goldeneye™ 27Y试剂盒对常染色体STR和Y染色体STR进行复合扩增, 毛细管电泳分析各STR分型。结果: 采用叔侄指数(avuncular index, AI)定律分别计算有无生母参与时的AI值, 生母没有参与时累积叔侄指数(CAI)为50.5278, 叔侄关系概率(W)为0.9806; 生母参与时, CAI为2909.5629, W为0.9997。Goldeneye™ 27Y试剂盒进行Y-STR分型时发现, 在DYS570基因座上被鉴定人与疑为被鉴定人叔叔的基因分型结果不一致, 其余26个Y-STR基因座的分型结果完全一致。根据基因分型结果不排除两被鉴定人之间具有叔侄关系。结论: 对于叔侄关系鉴定, 应采集家族中多个已知血缘关系的个体参与鉴定, 综合运用多种遗传标记(常染色体STR、性染色体STR)和多系统进行联合分析。当出现不符合遗传规律的现象时应综合分析不能随意否定二者的亲缘关系。

关键词

叔侄关系鉴定, Y-STR突变, 鉴定策略

Identification of an Uncle-Nephew Relationship with a Y-STR Mutation

Xiangcui Zhao^{1*}, Siying Zhao^{1*}, Junrong Wu¹, Jiajue Li^{2#}

¹Yunnan Yuntong Judicial Appraisal Center, Kunming Yunnan

²School of Medicine, Yunnan College of Business Management, Kunming Yunnan

Received: Aug. 23rd, 2023; accepted: Oct. 18th, 2023; published: Oct. 30th, 2023

*同为第一作者。

#通讯作者。

文章引用: 赵相翠, 赵思颖, 吴俊蓉, 李佳珏. 1例Y-STR突变的叔侄关系鉴定[J]. 生物医学, 2023, 13(4): 411-417.
DOI: 10.12677/hjbm.2023.134048

Abstract

Objective: Discussing the identification strategy for Y-STR mutations in uncle-nephew relationship testing. **Method:** Blood samples were collected from the identified person, the alleged uncle of the identified person, and the biological mother of the identified person. Yansu 21Plex kit, Goldeneye™ 22NC kit and Goldeneye™ 27Y kit were used for multiplex amplification of autosomal and Y chromosome STR loci, followed by capillary electrophoretic analysis for each STR genotype. **Result:** According to the avuncular index (AI) law, the AI values are calculated separately when there is or no presence of a biological mother. When the biological mother is not involved, the cumulative avuncular index (CAI) was 50.5278, and the probability of avuncular relationship (W) was 0.9806; when the birth mother participated, CAI was 2909.5629 and W was 0.9997. During Y-STR typing using the Goldeneye™ 27Y kit, inconsistent results were observed in the genetic typing of the identified person and the alleged uncle at the DYS570 locus. However, the typing results of the remaining 26 Y-STR loci were completely consistent. Based on the genetic typing results, it is not ruled out that there is an uncle-nephew relationship between the two individuals. **Conclusion:** For the identification of uncle-nephew relationship, it is necessary to collect several individuals with known blood relationship in the family to participate in the identification, and comprehensively use a variety of genetic markers (autosomal STR, sex chromosome STR) and multiple systems for joint analysis. When the phenomenon does not conform to the law of heredity should be comprehensive analysis can not arbitrarily deny the genetic relationship between the two.

Keywords

Identification of Uncles and Nephews, Y-STR Mutation, Identification Strategy

Copyright © 2023 by author(s) and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

1. 引言

随着法医物证技术的发展, 亲缘关系的鉴定范围从常规的父子(女)、母子(女)扩大到祖孙、叔侄、半同胞的鉴定。近年来叔侄关系的鉴定需求越来越大, 但目前还没有统一的鉴定标准, 此项鉴定通常是联合检测常染色体 STR 与 Y 染色体 STR, 但在鉴定过程中出现突变时往往会造成鉴定困难, 尤其是 Y 染色体 STR 出现突变。本文就在日常鉴定中遇到的一例 Y-STR 突变的叔侄关系鉴定进行报道。

2. 材料与方

2.1. 材料

因诉讼需要, 某法院委托我中心对被鉴定人与疑为被鉴定人的叔叔进行叔侄关系鉴定。本中心采集了被鉴定人、疑为被鉴定人的叔叔以及被鉴定人生母的末梢血, 制成血卡备用。

2.2. 方法

本案中采用 Chelex-100 法提取检材的 DNA, 采用沿溯 21Plex 试剂盒(苏博公司)和 Goldeneye™ 22NC 试剂盒(基点认知公司)进行 PCR 复合扩增, 其中包括 39 个常染色体基因座和 1 个性染色体基因座。此外, 被鉴定人与疑为被鉴定人叔叔增加了 Goldeneye™ 27Y 试剂盒(基点认知公司)进行 PCR 复合扩增。扩增

体系和扩增程序按照相关的操作手册进行, 采用 9700 型 PCR 仪(美国 ABI 公司)进行扩增。扩增产物应用 3130XL 遗传分析仪(美国 ABI 公司)进行电泳分离, GeneMapperIDX1.5 软件进行数据处理分析, 实验过程参照相关实验操作手册进行。

3. 结果

本案中三人的 39 个常染色体基因分型结果见表 1。采用叔侄指数(avuncular index, AI)定律[1]分别计算有生母参与和没有生母参与时的 AI 值, 结果见表 2。在生母没有参与时, 被鉴定人与疑为被鉴定人叔叔全不相同的基因座有 9 个, 累积叔侄指数(CAI)为 50.5278, 叔侄关系概率(W)为 0.9806; 生母参与时, 两者间全不相同的基因座有 11 个, 累积叔侄指数(CAI)为 2909.5629, 叔侄关系概率(W)为 0.9997。

被鉴定人及疑为被鉴定人叔叔二者的 Goldeneye™ 27Y 试剂盒的检测结果见表 3。在 DYS570 基因座上被鉴定人的基因分型为 20, 疑为被鉴定人的叔叔的基因分型结果为 19, 基因分型结果不一致, 其余 26 个 Y-STR 基因座的分型结果完全一致。

Table 1. The results of 39 autosomal STR loci of the identified person, the uncle of the suspected identified person and the biological mother of the identified person

表 1. 被鉴定人、疑为被鉴定人叔叔以及被鉴定人生母 39 个常染色体 STR 基因座检验结果

基因座	被鉴定人	疑为被鉴定人叔叔	被鉴定人生母
D3S1358	15	15/17	15/16
vWA	16/17	16/18	17/18
D7S820	10/11	10/12	10/11
CSF1PO	11/12	12/13	11/12
Penta E	11/18	11/18	11/18
D8S1179	10/14	10/15	14
D21S11	30/32.2	27.2/32.2	32.2
D16S539	10/13	9/12	9/10
D2S1338	24/25	18/24	24/25
Penta D	12/13	7/9	13/15
D19S433	13/15.2	14/15.2	13
TH01	9	8/9	9
D13S317	10/12	8/9	9/12
TPOX	8/9	11	9/10
D18S51	15/16	13	14/16
D6S1043	18	12/18	18/20
D1S1656	16/18.3	15/17.3	15/16
D5S818	11/13	13	11
D12S391	18/22	18	19/22
FGA	24/25	23/25	24/25
D4S2366	9/12	9/12	9/10
D6S477	12/15	13/14	12/14

Continued

GATA198B05	17/21	18/21	17/21
D15S659	16/17	11/18	16
D8S1132	19/20	19/20	18/20
D3S3045	9/13	13/14	9/12
D14S608	10/11	7/11	10/11
D17S1290	13/15	15/18	13/15
D3S1744	17/18	17/18	14/17
D2S441	11	11/14	10/11
D18S535	14	10/14	9/14
D13S325	21/22	21/22	18/21
D7S1517	24	23/24	24/27
D10S1435	12/14	12/13	12
D11S2368	20	18/20	20/21
D19S253	7/13	7/9	13/14
D7S3048	21/22	20/21	22/24
D10S1248	13/15	12/15	12/13
D5S2500	11/12	15	12

Table 2. Uncle and nephew index calculated by AI law

表 2. AI 定律计算的叔侄指数

基因座	生母没有参与的 AI	生母参与的 AI
D3S1358	1.2585	1.2585
vWA	1.4155	2.3309
D7S820	1.3263	0.9838
CSF1PO	0.8193	0.8973
Penta E	2.9646	2.3018
D8S1179	1.3105	2.1210
D21S11	1.4461	0.5000
D16S539	0.5000	0.5000
D2S1338	1.3483	1.7324
Penta D	0.5000	0.5000
D19S433	1.2620	2.0240
TH01	1.0369	1.0369
D13S317	0.5000	0.5000
TPOX	0.5000	0.5000
D18S51	0.5000	0.5000
D6S1043	1.9797	1.9797

Continued

D1S1656	0.5000	0.5000
D5S818	2.1854	3.8709
D12S391	1.8085	3.1170
FGA	1.7212	1.4088
D4S2366	0.9337	2.5161
D6S477	0.5000	0.5000
GATA198B05	0.9266	1.0572
D15S659	0.5000	0.5000
D8S1132	1.8919	1.6699
D3S3045	1.1039	1.7077
D14S608	1.1548	1.0810
D17S1290	1.0910	1.6271
D3S1744	1.4622	1.7042
D2S441	1.2323	1.2323
D18S535	1.3576	1.3576
D13S325	1.9386	2.2030
D7S1517	3.0484	3.0484
D10S1435	0.8299	0.5000
D11S2368	1.7755	1.7755
D19S253	1.2370	1.9741
D7S3048	1.5382	2.5764
D10S1248	1.0849	1.6699
D5S2500	0.5000	0.5000
累积叔侄指数(CAI)	50.5278	2909.5629
叔侄关系概率(W)	0.9806	0.9997

Table 3. Y-STR typing results of identified person and suspected uncle of identified person
表 3. 被鉴定人与疑为被鉴定人叔叔的 Y-STR 的分型结果

基因座	被鉴定人	疑为被鉴定人的叔叔
DYS456	16	16
YGATAH4	11	11
DYS439	11	11
DYS19	14	14
DYS392	14	14
DYS576	18	18
DYS627	21	21
DYS391	10	10

Continued

DYS437	14	14
DYS570	20	19
DYS635	21	21
DYS448	19	19
DYS533	12	12
DYF387S1	37	37
DYS393	12	12
DYS389I	14	14
DYS390	24	24
DYS389II	31	31
DYS438	11	11
DYS518	37	37
DYS460	11	11
DYS458	16	16
DYS481	22	22
DYS385	11-12	11-12
DYS449	27	27

4. 讨论

叔侄鉴定主要由于被检父(母)去世等原因不能参与鉴定, 只能通过检测被检父(母)的兄弟(姐妹)与孩子之间是否存在叔(伯)侄、姑侄等亲缘关系[2]。叔侄关系的计算方法有多种, 包括: 血缘一致性法(identity by descent, IBD)、共有等位基因总数法数(total number of shared alleles, TNSA)、共祖系数法(coancestry coefficient)、AI 定律等[3]。IBD 是指来源于同一祖先同一等位基因的后代等位基因, 常用来反映一对个体之间的等位基因遗传关系[4]。TNAS 是依据概率统计结果, 同一家系中各成员间拥有共有等位基因总数的倾向必然大于无关个体, 可以计算两个体间的共有等位基因总数判断是否具有亲缘关系[3]。在亲缘个体间家族关系可用共祖系数来反映, 共祖系数为分别从两个个体中随机抽取 1 个等位基因为基因同源的的概率, 即一对个体间的 2 个等位基因来自于共同祖先同 1 个等位基因的概率[1]。

AI 定律是指嫌疑父亲不参加检验, 被检验的男子是嫌疑父亲的兄弟, 即孩子的叔父时, 被检验男子是小孩的叔父的可能性与被检验男子和小孩是无关个体的可能性的比值。根据遗传定律, $AI = (PI+1)/2$ [1], 计算方法较为简单, 因此本案采用 AI 定律计算叔侄指数。本案中在生母没有参与时, CAI 为 50.5278, W 为 0.9806; 生母参与时, 两者 CAI 为 2909.5629, W 为 0.9997。孩子生母参与鉴定时叔侄亲缘关系指数明显高于生母不参与鉴定时的叔侄关系指数。这可能由于同一家系的各成员之间具有同源基因, 且血缘关系越近, 具有同源基因的 STR 基因座就越多。当孩子生母参与鉴定时, 能推断出孩子生父的基因分型, 从提高亲权指数。当孩子生母没有参与鉴定时, 不能推断出孩子生父的基因分型, 亲权指数的计算数值较低[5]。

Y 染色体具有父系遗传特点, 除突变外, 同一家系中的所有男性个体具有相同的 Y-STR 单倍型, 但 Y-STR 有较高的突变率, 会导致单倍型中部分基因座分型不一致[6] [7] [8] [9]。研究发现有 13 个基因座

(DYF387S1、DYS399S1、DYF403S1、DYF404S1、DYS449、DYS518、DYS526b、DYS547、DYS570、DYS576、DYS612、DYS626、DYS627)的突变率明显高于其他的基因座,将其称为快速突变 Y-STRs (Rapid-Mutating Y-STRs, RM Y-STRs), RM Y-STRs 有助于区分不同的家系,还能区分同一家系内部的不同个体[10][11]。本案中,DYS570 基因座被鉴定人与疑为被鉴定人叔叔的基因分型结果不一致,二者相差一个重复单位,其余 Y-STR 分型均相同,DYS570 属于快速突变 Y-STRs,本案中无法提供家族里其他男性个体的样本且本中心不具备测序条件,不能仅依据 1 个不符合遗传规律的位点便排除二者来自同一父系[12]。

目前叔侄关系鉴定还没有相关的标准和规范,可以采用一些业内认可的方法来进行鉴定。鉴定过程中应尽可能检测更多的 STR 基因座,还应采集生母样本,提高叔侄关系指数。如有条件还可以检测家族中更多的已知血缘关系的个体,有利于推断生父基因,作出正确判断。有条件的实验室还可以通过测序或检测 SNP 进一步辅助判断被鉴定人之间的关系。此外,报告中出具的鉴定意见大多为“不排除”,因此在受理案件之前应与委托方积极沟通,明确鉴定目的和用途,告知鉴定风险,避免发生纠纷[13]。

基金项目

云南经济管理学院校级科学研究基金(2023JK28)。

参考文献

- [1] 陆惠玲,孙宏钰,欧雪玲,等.叔侄指数计算方法[J].法医学杂志,2011,27(6):421-424.
- [2] 唐泽英.用 AI 定律计算叔侄亲缘关系鉴定 1 例[J].中国司法鉴定,2013(1):136-137.
- [3] 李梅,李诗莹,张倍倍,等.复杂亲缘关系鉴定的研究进展[J].法医学杂志,2020,36(5):691-698.
- [4] 吕德坚.用 IBD 型式计算乱伦案的似然比[J].法医学杂志,2023,39(3):283-287.
- [5] 胡盛平,陆惠玲.常染色体短串联重复序列鉴定叔侄亲缘关系[J].汕头大学医学院学报,2017,30(2):69-71.
- [6] 赵恒旭.Y-STR 检测技术在侦查破案中的应用研究[J].河北公安警察职业学院学报,2022,22(2):15-18.
- [7] 莫晓婷,张玥,尚蕾,等.Y-STR 基因座在法庭科学领域的发展及应用[J].中国法医学杂志,2021,36(4):405-410.
- [8] 尚蕾,丁光树,李万水.Y-STR 突变在物证鉴定领域的研究及应用进展[J].刑事技术,2020,45(4):390-398.
- [9] 莫晓婷,马温华,王科,等.26 个 Y-STR 基因座遗传多态性及突变调查[J].中国法医学杂志,2021,36(1):66-69.
- [10] 张广峰,涂政,刘开会.快速突变 Y-STR 基因座的法医学研究进展[J].刑事技术,2017,42(5):395-399.
- [11] 郭利伟,王克杰,黄艳梅.快速突变 Y-STRs 分子标记的法医遗传学研究进展[J].中国法医学杂志,2020,35(1):51-55+59.
- [12] 李鸿雷,张旭,孙辉,等.家系排查中 Y-STR 突变分析[J].刑事技术,2018,43(6):501-504.
- [13] 王尧淇,王春果,毛小慧.1 例可疑 Y-STR 突变叔侄亲缘关系鉴定[C]//中国法医学学会全国第二十一届法医临床学学术研讨会论文集:2018 年卷.哈尔滨:黑龙江科学技术出版社,2018,518-519.