

# 司法鉴定技术规范

SF/Z JD0105006—2018

---

## 法医物证鉴定 X-STR 检验规范

Specification of X-STR testing for forensic purpose

2018-11-08 发布

2019-01-01 实施

---

中华人民共和国司法部公共法律服务管理局 发布

# 目 次

前言.....	II
引言.....	III
1 范围.....	1
2 规范性引用文件.....	1
3 术语和定义.....	1
4 基本要求.....	2
5 检验程序.....	2
6 系统评估.....	3
7 似然率计算.....	4
8 鉴定意见.....	6
9 鉴定文书.....	6
10 特别说明.....	6
附录 A （资料性附录） 平均排除概率（mean exclusion chance, MEC）计算公式.....	7
附录 B （资料性附录） 个体识别能力（discrimination power, DP）计算公式.....	8
附录 C （资料性附录） 杂合度（heterozygosity）计算公式.....	9
参考文献.....	10
表 1 X-STR 基因座在三联体亲权鉴定中 LR 值计算公式.....	4
表 2 X-STR 基因座在女性—女性个体亲权鉴定中 LR 值计算公式.....	5
表 3 X-STR 基因座在男性—女性个体亲权鉴定中 LR 值计算公式.....	5
表 4 X-STR 基因座在男性—男性个体亲权鉴定中 LR 值计算公式.....	6

## 前 言

本技术规范按照GB/T 1.1-2009给出的规则起草。

本技术规范由司法鉴定科学研究院提出。

本技术规范由司法部公共法律服务管理局归口。

本技术规范起草单位：司法鉴定科学研究院、四川大学华西基础医学与法医学院、北京市公安局、中山大学、南方医科大学。

本技术规范主要起草人：李成涛、张素华、侯一平、刘雅诚、边英男、孙宏钰、朱波峰、李莉、刘希玲。

本技术规范附录A、B、C均为资料性附录。

本技术规范为首次发布。

## 引 言

本技术规范运用法医物证学、遗传学和统计学等学科的理论和技术，结合法医物证鉴定的实践经验而制订，为法医学X-STR检验提供科学依据和统一标准。

# 法医物证鉴定 X-STR 检验规范

## 1 范围

本技术规范规定了法医学DNA实验室进行X-STR基因座检测的基本要求、检验程序、系统评估、似然率计算、鉴定意见和鉴定文书。

本技术规范适用于法医学DNA实验室采用X-STR基因座进行全同胞姐妹、同父异母半同胞姐妹、祖母和孙女、无法利用常染色体遗传标记检测得到明确鉴定意见的二联体（父女、母子或母女）或三联体等亲权鉴定、以及个体识别案件。

## 2 规范性引用文件

下列文件对于本文件的应用是必不可少的。凡是注日期的引用文件，仅注日期的版本适用于本文件。凡是不注日期的引用文件，其最新版本（包括所有的修改单）适用于本文件。

GA/T 383-2014 法庭科学DNA实验室检验规范

## 3 术语和定义

下列术语和定义适用于本文件。

### 3.1

#### **X-STR 基因座 X-STR Locus**

X染色体上一类具有长度多态性的DNA序列，由2-6个碱基的重复单位串联构成。

注：X-STR基因座具有伴性遗传的特征：女性在X-STR基因座具有两个等位基因，一个来自于父亲，一个来自于母亲；男性在X-STR基因座仅具有一个等位基因，且来自于母亲。

### 3.2

#### **连锁 linkage**

减数分裂过程中两条同源染色体重组的结果。

注：遗传重组后相邻的遗传标记更有可能作为一个总体从亲代传给子代。

### 3.3

#### **连锁群 linkage group, LG**

表现为连锁在一起遗传的基因（座）。

注：在女性细胞减数分裂时，连锁群内的X-STR基因座等位基因可能发生交换重组。在分析过程中可借助重组率大小判断遗传标记间的连锁紧密程度。

### 3.4

#### **连锁不平衡 linkage disequilibrium, LD**

群体水平上不同标记之间等位基因的非随机性关联。

注：在遗传过程中，处于连锁不平衡状态基因座上的等位基因具有共同遗传的趋势，群体中的单倍型频率会高于或者低于应用乘积定律计算出的频率。

### 3.5

#### 连锁平衡 linkage equilibrium, LE

位于不同染色体上的基因座，或者位于同一条染色体但相距较远的基因座常按照随机组合原则进行遗传，呈不连锁遗传状态，这种基因座之间没有相关性的状态称之为连锁平衡。

注：各个遗传标记处于连锁平衡状态，表明各遗传标记相对独立，可采用乘积定律分析它们的累积概率。

### 3.6

#### 似然率 likelihood, LR

评估遗传分析提供证据强度的指标，数值上是两个条件概率的比值。

## 4 基本要求

4.1 鉴定机构应具有从事法医物证的执业范围，且应满足如下要求：

- a) 定期参加能力验证相关计划并考核合格；
- b) 对所有影响鉴定结果的人员岗位规定相应的能力要求，包括教育、资质、培训、专业知识、技能等，并保留相关记录；制定适宜的培训计划并组织实施；
- c) 依据鉴定方法和要求对鉴定人以及参与鉴定工作的人员进行监督，以评价其鉴定工作的符合性和满意程度；监督的结果应作为培训需求评价的依据之一；
- d) 具有能识别样本的标识系统，并确保样本在鉴定过程期间能得到持续的识别；
- e) 建立样本的运输、接收、处置、保护、存储、保留和/或清理的规定，应对接收、内部传递、处置、保留、返还和清理等过程进行记录，确保记录的完整性和可追溯性。

4.2 鉴定人应具有法医物证鉴定执业资格，熟悉并掌握 X-STR 检验的方法和原理，并能正确评价结果。

4.3 鉴定活动应包括检验（采样、DNA 提取和纯化、DNA 定量分析、PCR 扩增与 PCR 产物分型）、系统评估、似然率计算、鉴定意见判断、鉴定文书撰写等环节。鉴定活动完毕后，应将各个环节的记录进行归档。

## 5 检验程序

### 5.1 采样要求

样本的采集、包装及保存应按照以下要点：

- a) 样本可以是血液（斑）或口腔拭子（唾液斑），也可以是其它人体生物学样本，如精液（斑）、带毛囊毛发、羊水、组织块等；
- b) 对于接受了外周血干细胞移植的被鉴定人，应避免采集其血样作为检验样本，宜取其口腔拭子（唾液斑）或毛发进行检验；
- c) 样本应分别包装，注明被鉴定人姓名、编号、采样日期等；
- d) 样本采集后应冷藏或冷冻保存。

## 5.2 DNA 提取和纯化

按照GA/T 383-2014中附录A的方法执行。

## 5.3 DNA 定量分析

按照GA/T 383-2014中6.1~6.3的方法执行。

## 5.4 PCR 扩增与 PCR 产物分型

### 5.4.1 X-STR 基因座

选用多态性X-STR基因座进行PCR扩增，基因座选择宜参照如下条件：

- a) 已有基因座定义和其特征的文献报道；
- b) 已实施种属特异性、灵敏性、稳定性研究；
- c) 已有可供使用并公开发表的群体遗传数据，包括从有关人群中获得的基因座等位基因频率或单倍型频率及突变率等；
- d) 串联重复单位为三、四或五核苷酸；
- e) X-STR 基因座可选用 DXS7132、DXS7423、DXS8378、DXS10074、DXS10079、DXS10101、DXS10103、DXS10134、DXS10135、DXS10146、DXS10148、HPRTB 等。可增加文献报道且经验证的其它 X-STR 基因座，以提高系统效能。

### 5.4.2 PCR 扩增

应选用商品化的试剂盒进行PCR扩增，每批扩增均应有阳性对照样本（已知浓度和基因型的对照品DNA或以前检验过的、已知基因型的样本）以及不含人基因组DNA的阴性对照样本。PCR扩增体系与PCR扩增参数宜按试剂盒的操作说明书进行。

### 5.4.3 PCR 产物分型与结果判读

使用遗传分析仪对PCR产物进行毛细管电泳。按照操作手册使用相关软件进行结果判读。

对X-STR基因座进行分型检测时，通常男性样本在单个基因座仅表现为1个等位基因峰，女性样本在杂合子状态表现为2个等位基因峰，纯合子状态表现为1个等位基因峰。对于X染色体数目异常的个体，如47,XXX的女性、47,XXY的男性和45,X/46,XX Turner综合征女性嵌合体等，进行X-STR基因座分型时可能发现有等位基因个数异常的现象。

## 6 系统评估

6.1 使用 X-STR 多重扩增检测系统时，需评估遗传标记的 Hardy-Weinberg 平衡信息（仅女性 X-STR 基因座）及连锁情况，可采用 Arlequin 等软件。

6.2 根据连锁情况，对独立遗传的 X-STR 基因座进行等位基因频率统计，对处于连锁不平衡状态的 X-STR 基因座应进行单倍型频率统计。X-STR 基因座法医学参数的计算应基于等位基因（或单倍型）频率进行。

6.3 对 X-STR 基因座进行分布频率调查时，需考虑到女性在每个 X-STR 基因座有 2 个等位基因，男性在每个 X-STR 基因座仅有 1 个等位基因，计算公式如下：

女性群体：

$$\text{等位基因频率} = \frac{2 \times \text{含有该等位基因的纯合子个体数} + \text{含有该等位基因的杂合子个体数}}{2 \times \text{女性个体数}}$$

男性群体:

$$\text{等位基因频率} = \frac{\text{含有该等位基因的个体数}}{\text{男性个体数}}$$

6.4 可采用 Arlequin 等软件对 X-STR 等位基因在男性群体和女性群体的分布频率进行显著性差异分析。当 X-STR 分布频率无性别差异且在女性群体中符合 Hardy-Weinberg 平衡定律时, 可认为 X-STR 基因座在群体中达到平衡, 此时可合并男性与女性群体样本进行等位基因频率的评估。计算公式如下:

$$\text{等位基因频率} = \frac{(2 \times \text{含有该等位基因的女性纯合子个体数} + \text{含有该等位基因的女性杂合子个体数}) + \text{含有该等位基因的男性个体数}}{2 \times \text{女性个体数} + \text{男性个体数}}$$

6.5 X-STR 基因座的非父排除概率应采用平均排除概率 (mean exclusion chance, MEC) 计算。在二联体和三联体亲权鉴定中, 计算公式不同, 参见附录 A。

6.6 由于男性和女性的 X 染色体遗传方式不同, X-STR 基因座的个体识别能力 (discrimination power, DP) 需针对男性群体和女性群体单独进行计算。公式参见附录 B。

6.7 X-STR 基因座杂合度 (heterozygosity) 评估仅针对女性群体, 公式参见附录 C。

注: 男性个体的 X-STR 分型不存在杂合子。

## 7 似然率计算

### 7.1 三联体亲权鉴定

相互独立的 X-STR 基因座在三联体亲权鉴定中 LR 计算公式见表 1。

表1 X-STR 基因座在三联体亲权鉴定中 LR 值计算公式

孩子生母	女儿	被检父	计算公式
X <sub>a</sub> X <sub>a</sub>	X <sub>a</sub> X <sub>a</sub>	X <sub>a</sub>	1/p <sub>a</sub>
X <sub>a</sub> X <sub>b</sub>	X <sub>a</sub> X <sub>a</sub>	X <sub>a</sub>	1/2p <sub>a</sub>
X <sub>a</sub> X <sub>a</sub>	X <sub>a</sub> X <sub>b</sub>	X <sub>b</sub>	1/p <sub>b</sub>
X <sub>a</sub> X <sub>b</sub>	X <sub>a</sub> X <sub>b</sub>	X <sub>a</sub>	1/(p <sub>a</sub> +p <sub>b</sub> )
X <sub>a</sub> X <sub>b</sub>	X <sub>a</sub> X <sub>c</sub>	X <sub>c</sub>	1/2p <sub>c</sub>

注: X 代表 X 染色体, a、b、c 为 STR 等位基因, p<sub>a</sub>、p<sub>b</sub>、p<sub>c</sub> 分别为 a、b、c 的等位基因频率。

### 7.2 女性-女性个体亲缘关系鉴定

相互独立的 X-STR 基因座在女性-女性个体亲缘鉴定中 LR 计算公式见表 2。



表2 X-STR 基因座在女性-女性个体亲缘鉴定中 LR 值计算公式

关系类别	基因型	计算公式
被检母-女儿；祖母-孙女；同父异母半同胞姐妹；	$X_aX_a, X_aX_a$	$1/p_a$
	$X_aX_a, X_aX_b$	$1/2p_a$
	$X_aX_b, X_aX_b$	$(p_a+p_b)/4p_a p_b$
	$X_aX_b, X_aX_c$	$1/4p_a$
全同胞姐妹	$X_aX_a, X_aX_a$	$(1+p_a)/2p_a^2$
	$X_aX_a, X_aX_b$	$1/4p_a$
	$X_aX_b, X_aX_b$	$(2+p_a+p_b)/8p_a p_b$
	$X_aX_b, X_aX_c$	$1/8p_a$
外祖母-外孙女；同母异父半同胞姐妹；姑-侄女	$X_aX_a, X_aX_a$	$(1+p_a)/2p_a$
	$X_aX_a, X_aX_b$	$(1+2p_a)/4p_a$
	$X_aX_a, X_bX_b$	$1/2$
	$X_aX_a, X_bX_c$	$1/2$
	$X_aX_b, X_aX_b$	$(4p_a p_b+p_a+p_b)/8p_a p_b$
	$X_aX_b, X_aX_c$	$(4p_a+1)/8p_a$
	$X_aX_b, X_cX_d$	$1/2$
姨-外甥女	$X_aX_a, X_aX_a$	$(3+p_a)/4p_a$
	$X_aX_a, X_aX_b$	$(3+2p_a)/8p_a$
	$X_aX_a, X_bX_b$	$1/4$
	$X_aX_a, X_bX_c$	$1/4$
	$X_aX_b, X_aX_b$	$(4p_a p_b+3p_a+3p_b)/16p_a p_b$
	$X_aX_b, X_aX_c$	$(4p_a+3)/16p_a$
	$X_aX_b, X_cX_d$	$1/4$

注：X代表X染色体，a、b、c为STR等位基因， $p_a$ 、 $p_b$ 、 $p_c$ 分别为a、b、c的等位基因频率。

## 7.3 男性-女性个体亲缘关系鉴定

相互独立的 X-STR 基因座在男性-女性个体亲缘鉴定中 LR 计算公式见表 3。

表3 X-STR 基因座在男性-女性个体亲缘鉴定中 LR 值计算公式

关系类别	基因型	计算公式
被检母-儿子	$X_aX_a, X_a$	$1/p_a$
	$X_aX_b, X_a$	$1/2p_a$
被检父-女儿	$X_a, X_aX_a$	$1/p_a$
	$X_a, X_aX_b$	$1/2p_a$
全同胞兄妹；同母异父半同胞兄妹；外祖母-外孙；外祖父-外孙女；叔-侄女	$X_aX_a, X_a$	$(1+p_a)/2p_a$
	$X_aX_a, X_b$	$1/2$
	$X_aX_b, X_a$	$(1+2p_a)/4p_a$
	$X_aX_b, X_c$	$1/2$

表3 X-STR 基因座在男性-女性个体亲缘鉴定中 LR 值计算公式 (续)

关系类别	基因型	计算公式
姨-外甥	$X_aX_a, X_a$	$(3 + p_a)/4p_a$
	$X_aX_a, X_b$	1/4
	$X_aX_b, X_a$	$(3 + 2p_a)/8p_a$
	$X_aX_b, X_c$	1/4
舅-外甥女	$X_aX_a, X_a$	$(1 + 3p_a)/4p_a$
	$X_aX_a, X_b$	3/4
	$X_aX_b, X_a$	$(1 + 6p_a)/8p_a$
	$X_aX_b, X_c$	3/4

注：X代表X染色体，a、b、c为STR等位基因， $p_a$ 、 $p_b$ 、 $p_c$ 分别为a、b、c的等位基因频率。

#### 7.4 男性-男性个体亲缘关系鉴定

相互独立的 X-STR 基因座在男性-男性个体亲缘鉴定中 LR 计算公式见表 4。

表4 X-STR 基因座在男性-男性个体亲缘鉴定中 LR 值计算公式

关系类别	基因型	计算公式
全同胞兄弟；同母异父半同胞兄弟；外祖父-外孙	$X_a, X_a$	$(1 + p_a)/2p_a$
	$X_a, X_b$	1/2
舅-外甥	$X_a, X_a$	$(1 + 3p_a)/4p_a$
	$X_a, X_b$	3/4

注：X代表X染色体，a、b、c为STR等位基因， $p_a$ 、 $p_b$ 、 $p_c$ 分别为a、b、c的等位基因频率。

## 8 鉴定意见

根据 X-STR 检验结果、LR 计算结果和 X 染色体的遗传规律进行鉴定意见判断。

## 9 鉴定文书

9.1 鉴定人根据检验结果、LR 计算结果和鉴定意见撰写鉴定文书。

9.2 鉴定文书的格式要求宜按照主管部门或司法鉴定标准化委员会颁布的相关规范执行。

## 10 特别说明

10.1 在亲缘关系鉴定中，为了避免潜在突变影响，任何情况下都不能仅根据一个 X-STR 不符合遗传规律就作出排除意见。

10.2 只有当计算常染色体 STR 基因座的 LR 值和计算 X-STR 基因座的 LR 值所采用的两个假设条件一致的情况下，并且在证实检测的遗传标记不受人群众体亚结构影响及不存在 LD 的条件下，才可以将上述两类遗传标记的 LR 值累积计算。

附 录 A  
(资料性附录)

平均排除概率 (mean exclusion chance, MEC) 计算公式

A.1 三联体案件 (生母、女儿和被检父亲): 遗传标记的 MEC 值计算按照公式(A.1)、(A.2)。

$$MEC_{\text{trio}} = \sum_{i=1}^n p_i^3 (1 - p_i) + \sum_{i=1}^n p_i (1 - p_i)^2 + \sum_{i=1}^{n-1} \sum_{j=i+1}^n p_i p_j (p_i + p_j) (1 - p_i - p_j) \dots\dots\dots (A.1)$$

$$MEC_{\text{trio}} = 1 - \sum_{i=1}^n p_i^2 + \sum_{i=1}^n p_i^4 - (\sum_{i=1}^{n-1} p_i^2)^2 \dots\dots\dots (A.2)$$

A.2 二联体案件 (被检父亲与女儿、被检母亲与儿子): 遗传标记的 MEC 值计算按照公式(A.3)。

$$MEC_{\text{duo}} = 1 - 2 \times \sum_{i=1}^n p_i^2 + \sum_{i=1}^n p_i^3 \dots\dots\dots (A.3)$$

式中:

$MEC_{\text{trio}}$ —三联体平均排除概率;

$MEC_{\text{duo}}$ —二联体平均排除概率;

$n$ —等位基因 (或单倍型) 的数目;

$p_i$ —第*i*个等位基因 (或单倍型) 的频率;

$p_j$ —第*j*个等位基因 (或单倍型) 的频率。

附 录 B  
(资料性附录)

个体识别能力 (discrimination power, DP) 计算公式

B.1 女性群体 DP 值计算按照公式(B.1)。

$$DP_f = 1 - 2 \times \left( \sum_{i=1}^n p_i^2 \right)^2 + \sum_{i=1}^n p_i^4 \dots\dots\dots (B.1)$$

B.2 男性群体 DP 值计算按照公式(B.2)。

$$DP_m = 1 - \sum_{i=1}^n p_i^2 \dots\dots\dots (B.2)$$

式中:

$DP_f$ —女性群体个体识别能力;

$DP_m$ —男性群体个体识别能力;

$n$ —等位基因 (或单倍型) 的数目;

$p_i$ —第*i*个等位基因 (或单倍型) 的频率。

附 录 C  
(资料性附录)  
杂合度 (heterozygosity) 计算公式

C.1 观察杂合度 (observed heterozygosity,  $H_{obs}$ ) 计算按照公式(C.1)。

$$H_{obs} = \frac{N_h}{N} \dots\dots\dots(C.1)$$

C.2 期望杂合度 (expected heterozygosity,  $H_{exp}$ ) 计算按照公式(C.2)。

$$H_{exp} = \frac{n \cdot (1 - \sum_{i=1}^n p_i^2)}{n-1} \dots\dots\dots(C.2)$$

式中:

$H_{obs}$ —观察杂合度;

$H_{exp}$ —期望杂合度;

$N_h$ —女性群体中观察到的杂合子数目;

$N$ —女性个体数;

$n$ —等位基因 (或单倍型) 的数目;

$p_i$ —第*i*个等位基因 (或单倍型) 的频率。

参 考 文 献

- [1] 侯一平. 法医物证学[M]. 北京:人民卫生出版社, 2016.
- [2] 李成涛, 侯一平等. 英汉法医遗传学词典[M]. 北京:科学出版社, 2012.
- [3] Tillmar, AO, Kling, D, Butler, JM, et, al. DNA Commission of the International Society for Forensic Genetics (ISFG): Guidelines on the use of X-STRs in kinship analysis[J]. Forensic Sci Int Genet. , 2017, (29): 269-275
- [4] 李莉、林源、孙宏钰. X 染色体上的遗传标记及法医生物学应用[M]. 北京:群众出版社, 2012.
-