

司法 鉴 定 技 术 规 范

SF/Z JD0105011—2018

法医学 STR 基因座命名规范

Specification of forensic STR nomenclature

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
1 范围.....	1
2 术语和定义.....	1
3 STR 基因座的命名.....	2
附录 A（资料性附录） 法医学常见 STR 基因座的基序结构.....	4
参考文献.....	6
图 1 样本在 D6S1043 基因座的信号峰及 OL 等位基因的命名.....	3
图 2 基因座 D13S317 的等位基因 12 测序信息以及与人类参考序列 GRCh38 的比对结果.....	3

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。

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、刘希玲、李莉。

本技术规范附录A为资料性附录。

本技术规范为首次发布。

法医学 STR 基因座命名规范

1 范围

本技术规范规定了法医学常见STR基因座的命名原则及要求。

2 术语和定义

下列术语和定义适用于本文件。

2.1

短串联重复序列 **short tandem repeats, STR**

存在于人类基因组DNA中的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，是目前法医物证鉴定中应用最广泛的遗传标记。

2.2

等位基因 **allele**

同一个基因座上的基因可以有多个，它们之间存在DNA一级结构的差异，这种有差异的基因互称为等位基因。

2.3

微变异等位基因/中间等位基因 **microvariant allele/ intermediate allele**

基因座上表现为含有不完全重复单位的等位基因。

2.4

基序 **motif**

STR基因座核心序列重复单位碱基的组成形式。

2.5

简单序列 **simple repeats**

重复单位长度和碱基组成基本一致的DNA序列。

2.6

复合序列 **compound repeats**

由两种或两种以上的重复单位组成，但重复单位的长度基本一致的DNA序列。

2.7

复杂序列 complex repeats

存在序列差异和长度差异的DNA序列。

3 STR 基因座的命名

3.1 基因座的命名

基因座的命名有以下两种方式：

- a) 按照 Genome Database (GDB)命名原则，以基因座所在染色体以及首次进入公共数据库的原始序号为依据进行命名，记录为 D#S##，其中字母 D 表示 DNA，S 代表单拷贝序列，D 与 S 之间的数字代表所在的染色体序号，S 之后的数字表示该染色体上发现并进入公共数据库的序号。该命名方式主要适用于非编码区中的 STR 基因座或染色体定位不明的 STR 基因座。例如，D3S1359 是指位于人类 3 号染色体上入库数据中第 1359 号序列。
- b) 按照 STR 序列的 GenBank 注册命名。该命名方式主要适用于位于蛋白编码基因及其内含子和假基因的 STR 基因座。例如，人类 α -纤维蛋白原基因第 3 内含子中的 STR 序列命名为 FGA。

3.2 等位基因的命名

3.2.1 DNA 链的选择及核心重复单位的确定

法医学常见STR基因座的基序结构参见附录A。

DNA链的选择及核心重复单位的确定原则如下：

- a) 以 D#S##命名的基因座，针对第一个进入公共数据库的文献报道的原始序列确定重复单位构成；
- b) 蛋白编码区域（包括内含子）的 STR 基因座选用编码链确定重复单位；
- c) 未在附录 A 提供的 STR 基因座的重复单位序列确定宜采用人类参考序列 Hg 19 或 GRCh38 进行序列比对，且采用正向链进行比对；
- d) 重复序列应从离 5' 端最近的一个核苷酸开始定义；
- e) 已建立的与上述原则不一致的重复单位序列仍予以保留。

3.2.2 基于长度多态性检测结果的命名

按照重复单位的重复次数进行命名。例如，基因座D13S317的某等位基因重复单位的重复次数与同步电泳的Ladder比对后为12，则该等位基因命名为12。

对于微变异等位基因，其命名是在完整重复单位的重复次数后用一小数点分隔，然后再记录不完整重复单位的碱基数。

对于“off-ladder”（OL）等位基因，可通过参照内标计算每个带有实际分子量标的信号峰的位置来进行命名。例如，样本在D6S1043基因座的第一个信号峰是显示为OL等位基因，落入bin 12~13，第二个信号峰是等位基因14。计算方法可参见图1，其中，样本的等位基因14与Ladder的等位基因14的大小差值是0.12 nt，OL等位基因与等位基因13的差值是1.13 nt，则OL等位基因峰相对偏移为1.01nt，可判断OL等位基因比等位基因13少一个核苷酸，属于微变异等位基因，应命名为12.3。

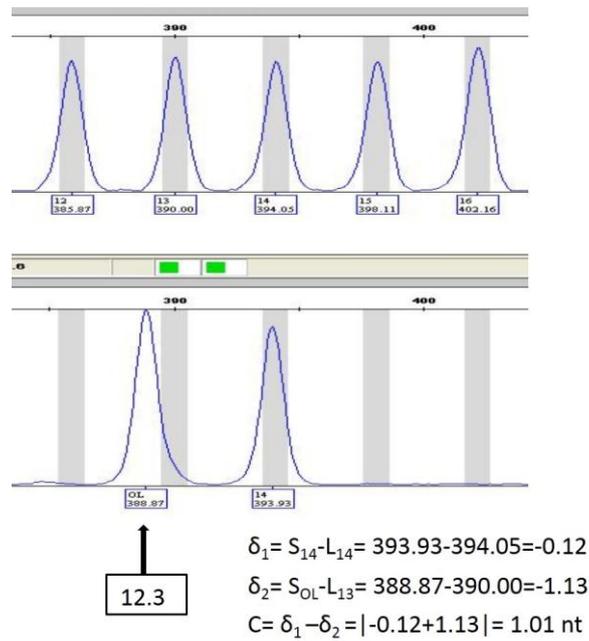


图1 样本在 D6S1043 基因座的信号峰及 OL 等位基因的命名

3.2.3 基于序列多态性检测结果的命名

按照序列结构进行命名。建议命名时宜指出：基因座名称、等位基因名称（通常基于重复单位的重复次数）、参考基因组版本号、染色体编号、核心重复序列起始和终止核苷酸位置、基序结构及侧翼序列检见的变异。

示例，基因座D13S317的某个等位基因测序结果见图2，参考命名如下：D13S317 [12]- GRCh38-Chr13: 82148025~82148068 [TATC]₁₂ 82148001-A; 82148069-T。

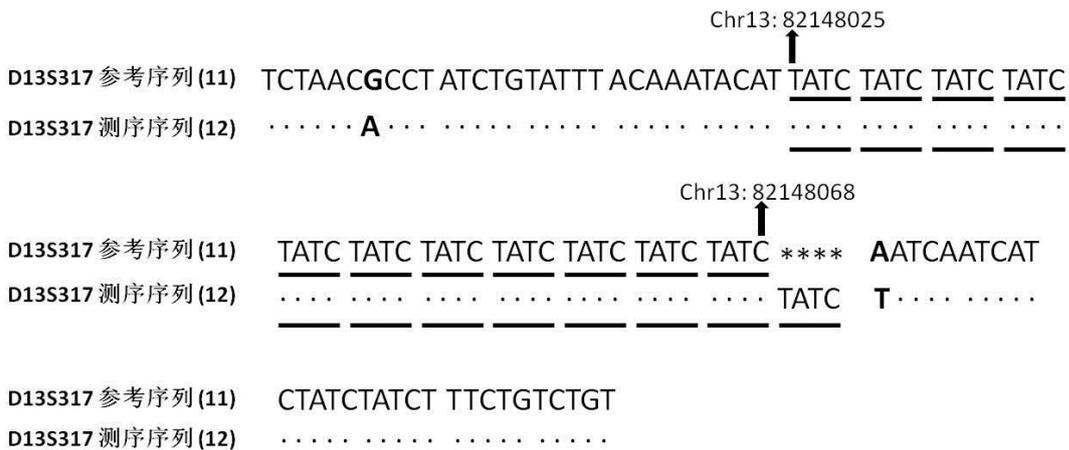


图2 基因座 D13S317 的等位基因 12 测序信息以及与人类参考序列 GRCh38 的比对结果

附 录 A
(资料性附录)
法医学常见 STR 基因座的基序结构

法医学常见STR基因座的基序结构见表A.1。

表A.1 法医学常见 STR 基因座的基序结构

STR 基因座	基序结构
D1S1677	[TTCC] _a
D1S1656	[CCTA] _a [TCTA] _b
TPOX	[AATG] _a
D2S441	[TCTA] _a
D2S1776	[AGAT] _a
D2S1338	[GGAA] _a [GGCA] _b
D3S1358	[TCTA] _a [TCTG] _a [TCTA] _b
D3S4529	[GATA] _a [AATA] _i [GATA] _b
D4S2408	[ATCT] _a
FGA	[GGAA] _a [GGAG] _a [AAAG] _b [AGAA] _c [AAAA] _c [GAAA] _c
D5S818	[ATCT] _a
CSF1PO	[ATCT] _a
SE33	[CTTT] _a [TT] ₀₋₁ [CT] ₀₋₃ [CTTT] _d
D6S1043	[ATCT] _a
D6S474	[AGAT] _a [GATA] _b [GGTA] _c [GACA] _d
D7S820	[TATC] _a
D8S1179	[TCTA] _a [TCTG] ₀₋₂ [TCTA] _b
D9S1122	[TAGA] _a
D9S2157	[ATA] _a
D10S1248	[GGAA] _a
TH01	[AATG] _a

STR 基因座	基序结构
VWA	[TCTA] _a [TCTG] _b [TCTA] _c
D12S391	[AGAT] _a [AGAC] _b [AGAT] ₀₋₁
D12ATA63	[TTG] _a [TTA] _a
D13S317	[TATC] _a
D14S1434	[CTGT] _a [CTAT] _b
Penta E	[TCTTT] _a
D16S539	[GATA] _a
D17S1301	[AGAT] _a
D18S51	[AGAA] _a
D19S433	[CCTT] _i CCTA [CCTT] _i CTTT [CCTT] _a
D20S482	[AGAT] _a
D21S11	[TCTA] _a [TCTG] _b [TCTA] _c TA [TCTA] _d TCA [TCTA] _e TCCATA [TCTA] _f
Penta D	[AAAGA] _a
D22S1045	[ATT] _a [ACT] _i [ATT] ₂
D5S2500(G08468)	[CTAT] _a
D5S2500(AC008791)	[GGTA] _a [GACA] _b [GATA] _c [GATT] _d

注：加粗部分不计入重复结构。

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] Parson W, Ballard D, Budowle B, et, al. Massively parallel sequencing of forensic STRs: Considerations of the DNA commission of the International Society for Forensic Genetics (ISFG) on minimal nomenclature requirements [J]. Forensic Sci Int Genet, 2016, 22: 54-63.
- [4] Olaisen B, Bär W, Brinkmann B, et al. DNA recommendations 1997 of the International Society for Forensic Genetics. Vox Sang. 1998;74(1):61-63.
-