

司法 鉴 定 技 术 规 范

SF/Z JD0105002—2014

生物学全同胞关系鉴定实施规范

2014 - 3 - 17 发布

2014 - 3 - 17 实施

中华人民共和国司法部司法鉴定管理局 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 相关参数的计算方法	1
5 检验程序	2
6 鉴定意见	3
7 鉴定文书	4
8 特别说明	4
参考文献	5

前 言

本技术规范按照GB/T 1.1-2009给出的规则起草。

本技术规范由司法部司法鉴定科学技术研究所和中山大学法医鉴定中心共同提出。

本技术规范由司法部司法鉴定管理局归口。

本技术规范起草单位：司法部司法鉴定科学技术研究所、中山大学法医鉴定中心、四川大学华西基础医学与法医学院。

本技术规范主要起草人：李成涛、孙宏钰、赵书民、陆惠玲、李莉、侯一平。

本技术规范为首次发布。

引 言

本技术规范运用法医学、遗传学和统计学等学科的理论和技术，结合法医学鉴定的实践经验而制订，为生物学全同胞关系鉴定提供科学依据和统一标准。

生物学全同胞关系鉴定实施规范

1 范围

本技术规范规定了法庭科学DNA实验室进行生物学全同胞关系鉴定的内容及结果判断标准。

本技术规范适用于在双亲皆无情形下甄别生物学全同胞与无关个体关系，若两名被鉴定人间存在其他亲缘关系（如半同胞、堂表亲等），则本技术规范不适用。

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/T382-2002 法庭科学DNA实验室规范

GA/T383-2002 法庭科学DNA实验室检验规范

SF/Z JD0105001-2010 司法鉴定技术规范—亲权鉴定技术规范

司发通[2007]71号 司法鉴定文书规范

3 术语和定义

下列术语和定义适用于本文件。

3.1

全同胞 full sibling (FS)

具有相同的生物学父亲和生物学母亲的多个子代个体。

3.2

全同胞关系鉴定 full sibling testing

通过对人类遗传标记，如常染色体STR基因座的检测，根据遗传规律分析，对有争议的两名个体间是否存在全同胞关系进行鉴定，其参照关系为无关个体。

3.3

状态一致性评分 Identity by state (IBS) score

两名个体在同一基因座上可出现相同的等位基因，这些等位基因的“一致性”即称为状态一致性。该等位基因也称为状态一致性等位基因。相应地，在1个STR基因座上，两名被鉴定人间的状态一致性等位基因个数称之为IBS评分 (IBS score, *ibs*)，若采用包含 n 个相互独立的常染色体遗传标记分型系统对两名被鉴定人进行检测，各个遗传标记上的 ibs 之和即为累计状态一致性评分，记作 IBS 。

3.4

检测系统效能 power of the genotyping system

采用给定的检测系统以及相应的判定标准进行生物学全同胞关系鉴定时，预计能够给出明确结论的可能性。

4 相关参数的计算方法

4.1 单个常染色体 STR 基因座的状态一致性评分 (*ibs*) 计算

依据状态一致性评分的定义，设有A和B两名被鉴定人，某一常染色体STR基因座有P、Q、R和S等多个等位基因，则A与B间在该遗传标记的状态一致性评分可依据表1计算。

表1 单个常染色体STR基因座的状态一致性评分计算表

被鉴定人基因型		<i>ibs</i>
个体A	个体B	
PP	PP	2
PQ	PQ	2
PP	PQ	1
PQ	QR	1
PP	QQ	0
PP	QR	0
PQ	RS	0

4.2 常染色体 STR 基因座分型系统累计状态一致性评分 (*IBS*) 的计算

依据状态一致性评分的定义，采用包含*n*个相互独立的常染色体STR基因座分型系统对两名被鉴定人进行检测后，其累计状态一致性评分按以下公式进行计算：

$$IBS = ibs_1 + ibs_2 + ibs_3 + \dots + ibs_n = \sum_{i=1}^n ibs_i \quad (i=1, 2, 3, \dots, n)$$

式中：

IBS ——常染色体STR基因座分型系统累计状态一致性评分

ibs_i ——单个常染色体STR基因座的状态一致性评分

5 检验程序

5.1 采样要求

采样要求应符合SF/Z JD0105001-2010的规定。

5.2 DNA 提取和保存

检材的DNA提取和保存应符合GA/T383-2002和SF/Z JD0105001-2010的规定。

5.3 DNA 定量分析

DNA定量分析应按照GA/T382-2002和GA/T383-2002的要求进行。

5.4 PCR 扩增与分型

5.4.1 基因座

5.4.1.1 在进行生物学全同胞关系鉴定时，目前亲缘关系鉴定常用的 19 个常染色体 STR 基因座 (vWA、D21S11、D18S51、D5S818、D7S820、D13S317、D16S539、FGA、D8S1179、D3S1358、CSF1PO、TH01、TPOX、Penta E、Penta D、D2S1338、D19S433、D12S391、D6S1043) 为必检基因座。

5.4.1.2 鼓励在上述 19 个必检 STR 基因座基础上增加更多的、经过验证的、与上述 19 个 STR 基因座不存在连锁的其它常染色体 STR 基因座，以提高检测系统效能。不推荐在 19 个 STR 必检基因座的基础上每次增加 1 个或 2 个 STR 基因座，这对提高检测系统效能的帮助有限。建议在 19 个必检 STR 基因座基础上，每次增加 10 个常染色体 STR 基因座，如检测 29 个或 39 个，以下 22 个常染色体 STR 为部分可供选择的补充基因座（排序不分先后）：D1S1656、D2S441、D3S1744、D3S3045、D4S2366、D5S2500、D6S477、D7S1517、D7S3048、D8S1132、D10S1248、D10S1435、D10S2325、D11S2368、D13S325、D14S608、D15S659、D17S1290、D18S535、D19S253、D21S2055、D22-GATA198B05。

5.4.1.3 当两名被鉴定人均均为男性时，可以补充检验 Y-STR 基因座（如 DYS456、DYS389I、DYS390、DYS389II、DYS458、DYS19、DYS385 a/b、DYS393、DYS391、DYS439、DYS635、DYS392、Y GATA H4、DYS437、DYS438、DYS448 等）；当两名被鉴定人均均为女性时，可以补充检验 X-STR 基因座（如 GATA172D05、HPRTB、DXS6789、DXS6795、DXS6803、DXS6809、DXS7132、DXS7133、DXS7423、DXS8377、DXS8378、DXS9895、DXS9898、DXS10101、DXS10134、DXS10135、DXS10074 等）。

5.4.1.4 可以通过线粒体 DNA 序列分析进行补充检验。补充检验不能单独使用。

5.4.2 PCR 扩增

宜选用商品化的试剂盒进行 DNA 扩增，在常染色体 STR 基因座分型中，至少应该包含本技术规范 5.4.1 中所规定的 19 个常用 STR 基因座的分型结果。每批检验均应有阳性对照样本（已知浓度和基因型的对照品 DNA 和/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 扩增体系与温度循环参数均按试剂盒的操作说明书进行。

5.4.3 PCR 扩增产物的检测与结果判读

使用遗传分析仪，对 PCR 产物进行毛细管电泳分析，使用等位基因分型参照物 (Ladder) 来对样本分型，步骤方法按照仪器操作手册。

5.4.4 结果分析

全同胞关系鉴定主要依据常染色体 STR 基因座分型结果，通过计算两名被鉴定人间的累计状态一致性评分 (IBS)，结合 IBS 在无关个体对人群和全同胞对人群中的概率分布规律，对被鉴定人之间是否存在生物学全同胞关系做出判断。依据孟德尔遗传规律可知，即使是真正的全同胞，在同一个基因座上也可以出现基因型完全不同（即在该基因座上的状态一致性评分为 0）的情形，其发生概率为 0.2500；另一方面，即使是真正的无关个体，也可以因为偶然的因素在同一基因座上出现基因型完全相同（即在该基因座上的状态一致性评分为 2）的情形，其发生概率与等位基因的人群频率分布有关。

6 鉴定意见

6.1 依据常染色体 STR 基因座分型结果进行生物学全同胞关系鉴定时，鉴定意见分为“倾向于认为两名被鉴定人为全同胞”、“倾向于认为两名被鉴定人为无关个体”和“在当前检测系统下，无法给出倾向性意见”3 种。

6.2 鉴定意见的准确性受 IBS 值和检测系统效能的影响。表 2 列出了采用不同的常染色体 STR 基因座检测系统进行生物学全同胞关系鉴定的 IBS 域值和检测系统效能。由表 2 可见，仅仅依据 19 个常染色体基因座的分型结果，有相当一部分案例（约占 25%）在不补充检验其它检测系统的情形下将无法得出结论。

表 2 不同常染色体 STR 检测系统对应的生物学全同胞关系鉴定 IBS 阈值和检测系统效能

常染色体 STR 检测系统	鉴定意见	阈值	检测系统效能
19 个必检基因座	倾向于认为两名被鉴定人为全同胞	$IBS \geq 22$	约 0.7500
	无法给出倾向性意见	$22 > IBS > 13$	
	倾向于认为两名被鉴定人为无关个体	$IBS \leq 13$	
19 个必检基因座基础上补充检验 10 个 STR 基因座	倾向于认为两名被鉴定人为全同胞	$IBS \geq 32$	约 0.8500
	无法给出倾向性意见	$32 > IBS > 21$	
	倾向于认为两名被鉴定人为无关个体	$IBS \leq 21$	
19 个必检基因座基础上补充检验 20 个 STR 基因座	倾向于认为两名被鉴定人为全同胞	$IBS \geq 42$	约 0.9500
	无法给出倾向性意见	$42 > IBS > 31$	
	倾向于认为两名被鉴定人为无关个体	$IBS \leq 31$	

7 鉴定文书

生物学全同胞关系鉴定文书的格式要求参照《司法鉴定文书规范》。

8 特别说明

8.1 本实施规范定义的生物学全同胞关系特指在双亲皆无情形下甄别全同胞和无关个体两种检验假设。鉴定人应详细了解两名被鉴定人间是否存在其它可能的亲缘关系，若两名被鉴定人间存在其他亲缘关系（如半同胞、堂表亲等），则本实施规范不适用。

8.2 依据 19 个常染色体 STR 基因座的分型结果进行全同胞关系鉴定时，该检测系统的效能约为 0.7500，即采用该系统同时依据相应的判定标准能够得出明确结论的可能性约为 75.00%，得出的倾向性鉴定意见的准确性不低于 99.00%；分别依据 29 个常染色体 STR 基因座和 39 个常染色体 STR 基因座的分型结果同时依据相应的判定标准进行全同胞关系鉴定时，检测系统的效能分别约为 0.8500 和 0.9500，得出的倾向性鉴定意见的准确性均不低于 99.90%。

8.3 表 2 所给出不同的常染色体 STR 基因座检测系统下进行生物学全同胞鉴定的 IBS 域值和检测系统效能，所依赖的基因座来源于 5.4.1，相应的判定标准仅适用于检测 19 个、29 个和 39 个常染色体 STR 基因座。在 19 个必检 STR 基因座基础上，每次补充检验 10 个常染色体 STR 基因座时，推荐的补充顺序为，将适合的候选常染色体 STR 基因座依据其在该人群中的个体识别力由大到小进行排序和选择，但最小的个体识别力应不低于 0.9000。

8.4 对于补充检验的 X 染色体遗传标记、Y 染色体遗传标记或线粒体 DNA 测序结果，应采用文字描述的方式进行分析。

参 考 文 献

- [1] CNAS-CL01: 2006 检测和校准实验室认可准则
- [2] CNAS-CL28: 2010 检测和校准实验室能力认可准则在法医物证DNA检测领域的应用说明
- [3] 司法部2006第107号令 司法鉴定程序通则
- [4] 司发通[2011]323号 司法鉴定机构仪器设备基本配置标准