

# 单亲与双亲亲子鉴定结果的比较分析

于卫建, 梁晓华, 王 旻, 孟庆丽

(大连市红十字血液中心, 辽宁 大连 116001)

**摘要:** [目的] 研究单亲和双亲亲子鉴定结果的准确性。 [方法] 采用 AmpFe STR™ Identifiler Plus™ 荧光标记复合系统, 通过 310 遗传分析仪对 213 例亲子鉴定进行基因型分型。 [结果] 双亲排除案例的排除指标均为 3 个以上。单亲排除案例中, 观察到 3 例排除指标小于 3 个, 后经增加检测母亲遗传信息, 排除指标均大于 3 个。排除案例中双亲组的排除指标比单亲组平均多 2 个。不排除案例中, 双亲组的 RCP 均大于 99.9999%; 在单亲组中 RCP 值明显偏低, 有 29.3% 案例低于 99.73%, 只有 24% 的案例 RCP 大于 99.99%。 [结论] 缺少一方的单亲鉴定对鉴定结果有明显影响。

**关键词:** STR; 亲子鉴定; 亲子关系指数; 基因鉴定

**中图分类号:** R446.1      **文献标识码:** A      **文章编号:** 1671-7295(2005)02-0144-03

目前在非诉讼亲子鉴定中, 单亲亲子鉴定的比例已远远超过双亲, 但由于缺少父母一方的遗传信息, 所以存在认定概率低的问题和误判的风险, 在采用血清学技术进行检验时, 这种风险更高。随着 DNA 分子检测技术的发展, 特别是短串联重复序列 (STR) 技术在亲子鉴定上的应用<sup>[1]</sup>, 突破了传统血清学和 HLA 检测技术的限制, 极大提高了亲子鉴定的准确性。但单亲和双亲亲子鉴定有很大不同, 本文比较单亲和双亲亲子鉴定的异同, 探讨单亲亲子鉴定的准确性。

## 1 材料和方法

### 1.1 样品

本中心受理的 213 例亲子鉴定案例样本, 其中 165 例为父子单亲鉴定, 48 例为父子母双亲鉴定。每人提取口腔拭子两枚, 一枚供检验, 一枚保存供复核。

### 1.2 方法

DNA 提取采用 Chelex-100 方法<sup>[2]</sup> (Sigma 公司, 美国); 试剂选用 AmpFe STR™ Identifiler Plus™ (ABI 公司, 美国) 试剂盒, 扩增位点为

D8S1179、D21S11、D7S820、CSF1PO、D3S1358、TH01、D13S317、D16S539、D2S1338、D19S433、VWA、TPOX、D18S51、D5S818、FGA 和 Amelogenin 性别位点; Perkin-Elmer GeneAmp PCR System 9600 型 PCR 仪扩增; 采用 310 型 DNA sequence analyzer 进行电泳检测; Genescan-500 Liz 内标, POP-4 液态胶, 60℃ 15KV 电泳 24 min。

### 1.3 亲子鉴定判断方法

排除亲子关系的标准: 排除亲子关系的 STR 位点  $\geq 3$  个; 不能排除亲子关系的, 计算亲子关系概率 (RCP), 计算方法<sup>[3]</sup>如下:

$$RCP = \frac{PI_{\text{总}}}{(PI_{\text{总}} + 1)} \times 100\%; \quad PI_{\text{总}} = PI_1 \times PI_2 \times PI_3 \times \dots \times PI_n$$

双亲(三联体)与单亲(二联体)的亲子关系指数 (PI) 计算方法不同。三联体 PI 计算方法如下:

$PI = X/Y$ , 其中  $X = f \times C$ ;  $Y = f \times g$  ( $f$  为生母给孩子必需等位基因机会;  $C$  为待检父亲给孩子必需等位基因机会;  $g$  为必需等位基因的频率)。

由于母亲遗传信息的缺失, 单亲 PI 的计算有其特殊性, 简便计算方法见表 1。PI 计算中的有关基因频率为本实验室统计数据。

\* 收稿日期: 2004-12-17; 修回日期: 2005-03-08。

\*\* 作者简介: 于卫建(1964-), 男, 大连人, 副主任技师。

表 1 单亲亲子鉴定各种遗传组合亲子指数计算公式

孩子基因型	待检父亲基因型	PI
AA	AA	$1/P_A$
AB	AA	$1/2P_A$
AA	AB	$1/2P_A$
AB	AC	$1/4P_A$
AB	AB	$1/4P_A + 1/4P_B$

## 2 结果

### 2.1 排除案例

在 213 例亲子鉴定样本中,单亲亲子鉴定 165 例,不排除 133 例,排除 32 例,排除率为 19.39%;在双亲亲子鉴定 48 例中,不排除 39 例,排除 9 例,非除率为 18.75%。双亲的排除案例中排除亲子关系的 STR 位点均为 3 个以上。但在 165 例单亲鉴定中,有 3 例出现排除亲子关系的 STR 位点数小于 3 个,后经检测母亲基因位点,排除指标均大于 3 个。在双亲鉴定的排除案例中,如果隐匿母亲遗传信息,检测结果的排除指标数会减少 1~2 个,但是结论不变,没有出现误判。双亲排除案例的平均排除指标数为 6.5 个;单亲排除案例的平均排除指标数为 4.7 个。排除指标数情况见图 1。

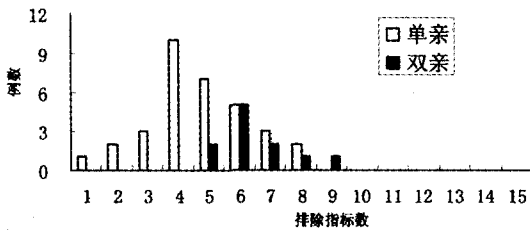


图 1 双亲、单亲排除指标

在 41 例排除案例中,不同的 STR 位点,出现的概率不同,D8S1179 出现的概率最高,为 61.11%;D21S11、D5S818、FGA、D7S820、D18S51、D13S317 均在 50%左右;TPOX、TH01 和 CSF1PO 仅占 10%以下,D3S1358、D16S539、VWA、D2S1338、D19S433 在 10%~30%。各 STR 位点在排除案例中出现的规律见图 2。

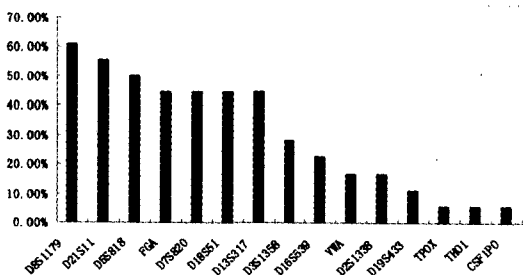


图 2 各 STR 位点在排除案例中出现的概率

### 2.2 认定案例

在不排除亲子关系的案例中,将 RCP 值分为 3 个范围:小于 99.73%,99.73%~99.99%,大于 99.99%;单亲和双亲的 RCP 值见表 2。

表 2 单亲、双亲 RCP 值

RCP 值	单亲	双亲
< 99.73%	39(29.3%)	0
99.73%~99.99%	62(46.6%)	0
> 99.99%	32(24%)	—
> 99.9999%	—	39(100%)

在 133 例单亲不排除案例和 39 例双亲不排除案例中,双亲 RCP 值均大于 99.9999%,最大 RCP 值为 99.9999999%;而单亲的 RCP 值明显偏低,有 29.3%低于 99.73%,只有 24%的案例 RCP 大于 99.99%。

## 3 讨论

短串联重复序列(STR)目前已广泛应用于亲子鉴定中。本中心采用 16 个 STR 位点的 AmpFe STR™ Identifiler Plus™ 试剂盒进行日常亲子鉴定。在工作中作者观察到来进行亲子鉴定的,许多为父—子组合的单亲亲子鉴定,其原因多为母亲不配合、父亲另有隐情不希望母亲知道、节省检测费用等。由于父—子组合缺少母亲的遗传信息,势必在排除信息和 RCP 值等方面都要低于父—母—子组合的亲子鉴定,影响到亲子鉴定的准确性。

由于 STR 基因的高突变性<sup>[4]</sup>,普遍认为排除亲子的 STR 指标数应有 3 个以上。本文在 41 例排除案例中观察到,所有排除案例中排除指标数均大于 3 个。如果排除指标小于 3 个,应增加母亲样本或 STR 基因位点。本文作者观察有 5 例出现小于 3 个排除指标,后经增加母亲遗传信息,排除指标均大于 3 个。比较排除案例中单亲和双亲组的排除指标发现,双亲比单亲组的排除指标数平均高出 2 个。

本文选用的 16 个基因位点中,D8S1179、D21S11、D5S818 和 FGA 基因座多态性<sup>[5]</sup>最高,其  $DP \geq 0.95$ ,  $H \geq 0.85$ ,  $PE \geq 0.65$ ;TH01 和 TPOX 基因座在多态性方面较差,其  $H < 0.7$ ,  $PE < 0.41$ 。在观察 41 例排除案例中,基因位点 D8S1179 的出现概率最高,为 60%以上,D21S11、D5S818、FGA、D7S820、D18S51、D13S317 的排除率也在 50%左右,而 TPOX、TH01 和 CSF1PO 仅占 10%以下,表明基因位点多态性越高,在排除关系中的实际应用

越好。

认定亲子关系的主要是依据 RCP 值,目前国内对 RCP 没有统一的认定标准,普遍认为 RCP 在 99.73% 以上就可以认定亲子关系的。随着 DNA 检测技术的发展,RCP 的标准会不断提高,目前诉讼案件的 RCP 至少应达到 99.99% 以上。本文的研究中,所有双亲认定案例均超过这一标准,最高可达 99.9999999% 以上,基本满足鉴定要求。然而对于单亲案例,只观察到 32 例(24.06%)的 RCP 达到 99.99%;有 62 例(46.62%)的 RCP 值在 99.73% ~ 99.99%;39 例(29.32%)没有达到 99.73%。分析其中原因,一方面是由于缺少了母亲的遗传信息,另一方面是由于父子所共有的等位基因中高频基因过多,造成 RCP 值降低。由于单亲鉴定的遗传数据不完整,需要考虑增加检测母亲的基因位点或增加 STR 位点的检测数目,由此可见,对于司法诉讼案

例,除非母亲已不在世,否则必须进行双亲鉴定。

#### 参考文献:

- [1] 柳燕,何根兰,李莉,等.复合扩增 9 个 STR 位点在亲子鉴定中的应用评估[J].法医学杂志,2000,16(4):216-217.
- [2] Walsh PS, Melzger DA, Higuchi R. Chelex 100 as a medium for simple extraction of DNA for PCR-based typing from forensic material [J]. Biotechniques, 1991, 10:506-518.
- [3] 刘开会,李宗亮.实用法医 DNA 检验学[M],西安:西安出版社,2000.300.
- [4] 李建金,伍祥林,吕德坚,等.短串联重复基因突变率的分析研究[J].中国法医学杂志,2000,15(增):10.
- [5] 王瑞恒,王立铭,杜泓,等.辽南地区人群 9 个 STR 基因座的多态性分析[J].中国法医学杂志,2002,17(4):237-239.

#### Analyze difference of paternity testing between single-parent group and double-parent group

YU Wei-jian, LIANG Xiao-hua, WANG Min, MENG Qing-li

(Dalian Red Cross Blood Center, Dalian 116001, China)

**Abstract:** [Objective] Study the accuracy of single-parent and double-parent paternity-testing. [Methods] AmpFe STR™ Identifiler Plus™ kit was used to perform PCR, the amplified products were processed through ABI PRISM310 genetic analyzer and the genotypes of all alleles was gotten through GeneScan software and GenoTyper software. [Results] In all excluding cases of double-parent group, the excluded STR loci were more than 3; compared in the simple-parent group that there were 3 cases the excluded STR loci were less than 3, when in those cases the mother sample was added, the excluded STR loci exceeded 3. The mean excluded STR loci in the double-parent group were 2 more than that in simple-parent group. In no-excluded cases, the RCP of all the double-parent group were more than 99.9999%, but in the simple-parent group, 29.3% cases were less than 99.73% and only 24% cases exceeded 99.99%. [Conclusion] Absence one of parent sample will obviously influence the paternity-testing result.

**Key words:** STR; Paternity Testing; RCP; Gene-test

### 参考文献类型及标识

根据 GB 3469 规定,以单字母方式标识以下各种参考文献类型:

参考文献类型	专著	论文集	报纸文章	期刊文章	学位论文	报告	标准	专利
文献类型标识	M	C	N	J	D	R	S	P

对于专著、论文集中的刊出文献,其文献类型标识建议采用单字母“A”;对于其他未说明的文献类型,建议采用单字母“Z”。

对于数据库(Database)、计算机程序(Computer program)及电子公告(Electronic bulletin board)等电子文献类型的参考文献,建议以下列双字母作为标识:

电子参考文献类型	数据库	计算机程序	电子公告
电子文献类型标识	DB	CP	EB