

部分疑难二联体亲子鉴定浅析

夏邦勇, 汤增秋

(江西省公安厅刑警总队刑事技术处, 南昌 330006)

摘要: 目的 探讨增加检测位点对二联体亲子鉴定结果的影响。方法 选择 AGCU 21+1 STR 荧光检测试剂盒, 将 2 例计划外超生不能下结论的单亲亲子鉴定案件检测位点增加至 40 个。结果 22 个检测位点中有一个矛盾位点且 CPI 值 > 10000 的案件, 增加检测位点至 40 个可增加下肯定结论的准确性; 22 个检测位点完全匹配且 CPI 值 < 10000 的案件, 增加检测位点至 40 个, CPI 值 > 10000, 可下认定亲缘关系的结论。结论 增加检测位点后二联体的检测结果更准确, 结论更可靠, 可大大降低误判风险。

关键词: 亲子鉴定; 二联体; 突变; 血缘关系

中图分类号: D795.4, D919.4, Q343.1*3 文献标识码: A 文章编号: 1674-1129(2014)06-0697-03

DOI: 10.3969/j.issn.1674-1129.2014.06.017

近年来, 在中国涉及的亲权鉴定案件数量日趋增加^[1,2]。短串联重复序列 (STR) 是目前在亲权鉴定和个体识别中应用最广泛的长度多态性遗传标记, 成为亲子鉴定中最常用的技术手段^[3,4]。但是当争议父、母与真父、母有血缘关系时, 争议父、母与孩子之间有同源基因的 STR 基因座会较多, 单纯依靠累积非父排除率或父权指数来认定亲权关系是不可靠的^[5,6]。

本室接受的亲子鉴定的案情包括婚内怀疑、非婚私生子、离婚抚养费纠纷、计划生育怀疑超生、强奸致孕、失散多年 (如走失或被拐卖等) 后的认亲等多个方面。其中, 计划生育怀疑超生案件中当事人一般否认亲生, 属领养亲戚家的小孩, 而且此类案件多数为缺少母亲样本的二联体亲子鉴定。二联体亲子鉴定目前没有相应的国际、国家技术标准^[7,8], 这种情况下就会给实际案件的分析鉴定带来困难。现就本室受理的 2 例典型案例作一浅析。

1 材料与方 法

1.1 研究对象 (1) 案例 1: 群众举报 XX 涉嫌超生, 自述是领养其兄弟家的小孩, 对 XX (争议父 1) 及其兄弟 (争议父 2) 与孩子做亲缘关系鉴定。(2) 案例 2: XX 因升职, 被举报涉嫌超生, 对 XX (争议父) 及孩子做亲缘关系鉴定, 以澄清事实。

1.2 试剂、仪器与方法 (1) 采用无锡中德美联生物技术有限公司的 AGCU Expressmarker22, AGCU 21+1 STR 荧光检测试剂盒对案件样本进行扩增, 采用 ABI Prism 310 遗传分析仪 (Applied Biosys-

tems, 美国) 进行自动激光荧光毛细管电泳检测分析。(2) 采用 GeneScan@ 软件确定每个峰的颜色及样本的 DNA 片段长度。(3) 采用 Genotyper@ 软件将等位基因标准 Ladder 中的片段与样本进行比较, 确定样本的基因分型。

2 结果

2.1 案例 1 分析结果 见表 1。

从表 1 中 AGCU EX22 体系的分析结果可以看出, 争议父 1 与孩子有 2 个位点不符合孟德尔遗传定律, 不能下排除亲缘关系的结论, 争议父 2 与孩子在 vWA 基因座不符合孟德尔遗传定律, 通常会考虑发生一步突变, 根据《亲权鉴定技术规范》(SF/Z JD0105001-2010) 中突变基因座 PI 值计算公式计算每个基因座的 PI 值及 CPI 值, CPI 值 $3.2146E+04 > 10000$, 可下认定亲缘关系的结论。但因考虑到是计生涉嫌超生案件, 为了保险起见加做 AGCU 21+1 体系, 结果如表 1 所示, 争议父 1 与孩子有 4 个位点不符合孟德尔遗传定律, 争议父 2 与孩子完全符合孟德尔遗传定律, 根据《亲权鉴定技术规范》(SF/Z JD0105001-2010) 计算 CPI 值 $2.4943E+06 > 10000$, 可下认定亲缘关系的结论。

综上 EX22 与 21+1 联合使用的 40 个基因座的检测结果, 对争议父 1 做出排除亲缘关系存在的结论, 对争议父 2 做出支持亲缘关系存在的结论。

2.2 案例 2 分析结果 见表 2。

从表 2 中 AGCU EX22 体系的分析结果可以看出, 争议父与孩子 22 个基因座均符合孟德尔遗传定律, 但累计亲权指数 (CPI) $2.1830E+03 < 10000$

作者简介: 夏邦勇, 男, 1970 年 11 月出生, 大学本科, 主检法医师, 主要从事法医 DNA 检验鉴定与研究。

表 1 案例 1 中争议父 1、2 和孩子 40 个 STR 基因座分型结果

	基因座	争议父 1 基因型	孩子基因型	争议父 2 基因型	争议父 2 PI 值	结果
AGCU EX22	D3S1358	15/17	15/17	15/17	1.8691	
	D13S317	9/9	11/11	9/11	2.1186	排除争议父 1
	D7S820	9/10	10/12	10/11	2.1477	
	D16S539	10/11	9/11	9/9	1.8996	
	Penta E	11/12	11/12	12/13	2.0729	
	D2S441	11/11	10/11	10/11	1.818	
	TPOX	8/8	8/8	8/8	1.8726	
	TH01	9/9	9/9.3	6/9	0.509	
	D2S1338	18/19	17/19	19/24	1.3095	
	CSF1PO	10/11	11/13	11/11	2.107	
	Penta D	9/9	9/11	9/9	1.6594	
	D10S1248	14/16	13/16	13/16	3.7679	
	D19S433	13/14.2	14.2/14.2	13/14.2	4.7892	
	vWA	17/20	18/20	17/21	0.0378	排除争议父 2
	D21S11	29/30	31/32.2	29/32.2	1.8754	排除争议父 1
	D18S51	13/14	14/15	13/14	1.2873	
	D6S1043	18/19	13/18	13/18	3.4844	
	D8S1179	13/14	14/16	13/14	1.3927	
	D5S818	11/13	11/11	11/12	1.6297	
	D12S391	18/21	17/21	18/21	2.1758	
	FGA	19/21	21/21	19/21	4.2698	
	CPI 值 3.2146E+04>10000 标准					
AGCU 21+1	D6S474	15/15	15/16	15/15	1.41	
	D12ATA63	12/17	16/18	12/16	1.14	排除争议父 1
	D22S1045	15/17	15/16	16/16	1.79	
	D10S1248	14/16	13/16	13/16	3.99	
	D1S1677	15/16	14/15	15/15	1.60	
	D11S4463	14/14	13/13	13/14	2.19	排除争议父 1
	D1S1627	13/13	13/14	13/13	0.83	
	D3S4529	13/15	13/13	13/15	3.17	
	D2S441	11/11	10/11	10/11	1.96	
	D6S1017	10/12	10/10	10/10	2.38	
	D4S2408	9/9	9/10	9/9	1.69	
	D19S433	13/14.2	14.2/14.2	13/14.2	4.69	
	D17S1301	10/12	12/12	12/12	2.21	
	D1GAT	7/11	11/12	7/11	2.01	
	D18S853	11/14	13/13	13/13	4.24	排除争议父 1
	D20S482	11/14	13/14	13/14	1.49	
	D14S1434	11/13	13/14	11/13	0.98	
	D9S1122	10/13	10/13	10/13	5.73	
	D2S1776	12/13	13/13	12/13	4.09	
	D10S1435	12/14	12/14	12/14	2.44	
D5S2500	17/18	14/20	14/17	0.61	排除争议父 1	
CPI 值 2.4943E+06>10000 标准						

标准，不能下认定亲缘关系的结论。加做 AGCU 21+1,结果显示,争议父与孩子 22 个基因座均符合孟德尔遗传定律, 计算累计亲权指数 (CPI 值) 2.2598E+08>10000 标准, 可下认定亲缘关系的结论。

3 讨论

STR 技术现已广泛应用于亲子鉴定领域,成为亲子鉴定案件中的一种重要判断手段^[9,10]。但检验多少个 STR 基因座、亲权概率达到多少才可认定亲权关系,不同文献、规范不尽相同^[11-14]。目前有关

表 2 案例 2 中争议父与孩子 40 个 STR 基因座分型结果

	基因座	争议父 基因型	孩子 基因型	PI 值
AGCU EX22	D3S1358	16/17	16/17	0.9141
	D13S317	8/13	8/11	0.8561
	D7S820	11/12	8/12	0.8602
	D16S539	10/12	10/11	2.1949
	Penta E	15/18	14/15	2.7056
	D2S441	11/11.3	10/11	1.6051
	TPOX	8/9	8/11	0.4681
	TH01	9/9	8/9	1.0181
	D2S1338	20/23	19/20	2.2202
	CSF1PO	11/12	10/12	0.6729
	Penta D	11/11	9/11	3.1133
	D10S1248	14/14	14/15	2.1872
	D19S433	14/14	14/15	1.9538
	vWA	15/17	16/17	1.1145
	D21S11	29/30	30/30	1.8335
	D18S51	15/16	13/15	1.4749
	D6S1043	11/13	13/18	1.9011
	D8S1179	11/12	11/13	2.3719
	D5S818	11/12	12/13	1.0521
	D12S391	17/18	18/20	1.0000
	FGA	22/23	20/23	1.996
		CPI 值 2.1830E+03<10000 标准		
AGCU 21+1	D6S474	14/18	14/15	0.72
	D12ATA63	12/17	12/16	0.77
	D22S1045	15/18	15/16	1.06
	D10S1248	14/14	14/15	2.18
	D1S1677	14/14	14/14	2.11
	D11S4463	16/16	14/16	4.24
	D1S1627	13/13	13/13	1.66
	D3S4529	15/15	15/15	2.71
	D2S441	11/11.3	10/11	0.67
	D6S1017	10/10	10/12	1.19
	D4S2408	10/10	10/11	1.49
	D19S433	14/14	14/15	2.06
	D17S1301	11/14	14/14	1.26
	D1GAT	12/12	7/12	1.42
	D18S853	11/14	11/11	1.22
	D20S482	13/14	13/13	1.77
	D14S1434	11/13	10/11	1.61
	D9S1122	13/14	13/14	7.24
	D2S1776	9/13	12/13	2.05
	D10S1435	11/13	13/13	2.03
	D5S2500	14/16	14/14	1.23
		CPI 值 1.0352E+05>10000 标准		

三联体亲子鉴定有了相应比较规范的判断标准,但二联体亲子鉴定标准有时依然无法满足鉴定实践的需求,需根据实际情况进行判断^[15]。

本文所选的案例 2,用 AGCU EX22 试剂检测

22 个位点完全相符,依据常理是不能排除亲缘关系的,但是由于累计亲权指数 CPI<10000,给判断结果带来疑问,需增加检测位点;本文所选案例 1,用 AGCU EX22 试剂检测仅有 1 个位点出现矛盾,且 CPI 值>10000,依据常理是不能排除亲缘关系的,但是由于涉及到超生且是二联体案件,给判断结果带来疑问,需增加检测位点,提高结果的准确性。

根据本室遇到的特殊案例可以看出,此类争议父、母与真父、母具有血缘关系的单亲亲子鉴定案件通常 22 个高多态性的位点分型结果不能作出亲缘关系的明确性结论。加做 AGCU21+1 非 CODIS 基因座补充试剂盒可将基因座数目增加至 40 个,再结合累计亲权指数(CPI 值)可提高系统效能,满足鉴定需求,降低误判风险。

参考文献

[1]Nutini A L,Mariottini A,Giunti L,et al. Double incompatibility athuman alpha fibrinogen and penta E loci in paternity testing[J]. Croat Med J,2003,44(3):342-346.

[2]陈悦康,李茜,李大成,等.南方汉族无关男性群体 17 个 Y-STR 基因座单倍型遗传多态性的研究[J].实验与检验医学,2008,26(4): 351-354.

[3]Ye Y,Luo H,Liao L,et al. A case study of SNPSTR efficiency in paternity testing with locus incompatibility[J]. Foren Sci Inter,2014,9: 72-75.

[4]赖力,薛士杰,金静君等. X-STR 分型在特殊二联体亲子鉴定中的应用 1 例[J].法医学杂志,2012,28(3):239-240.

[5]Lee HS, Lee JW, Han GR, et al. Motherless case in paternity testing [J]. Foren Sci Inter,2000,114(2):57-65.

[6]陈雁,朱宇宁,吕时铭等. 浙江省汉族人群 18-STR 基因座的分型资料及其应用[J]. 中山大学学报(医学科学版),2010,31(1):122-128.

[7]朱运良,黄艳梅,伍新尧.单亲案亲权鉴定结果判定策略[J].法医学杂志,2006,22(4): 281-284.

[8]America Association of Blood Banks. Annual report summary for testing in 2002 [DB/OL]. http://www.aabb.org/about_the_AABB/stds_and_Accred/ptanrpt02.pdf. 2003-11-01.

[9]Martins JA, Freitas FR d, Yoshizaki CS, et al. Genetic data of 15 autosomal STR loci: an analysis of the Araraquara population colonization (Sao Paulo, Brazil) [J]. Mol Biol Rep,2011,38 (8):5397-5403.

[10]Casadevall CB, Gene M, Pique E, et al. Presence of two mutations between father/child in two cases of paternity testing[J]. Int Congr. Ser, 2003,1239:647-651.

[11]柳燕,李莉.单亲亲子鉴定的分析研究[J].法医学杂志, 2002, 18 (2): 86-88.

[12]霍振义,唐晖,刘雅诚,等.亲子鉴定技术标准和质量控制探讨[J].中国司法鉴定, 2004,4(3): 34-35. (下转第 718 页)

出风险警告,提示所发血不是所配血。整个取发血的过程,避免了人为填写或手工输入的过程,确保血液发放无误。

4 TMS 在加强血液库存管理中的应用

血液库存管理是临床输血管理中的重要部分,它不仅关系到输血科,还是医院与血站联系的纽带。对血液库存管理的加强,不仅为输血科提供强有力的保证,还是对血站的一个监督和双重保险。

待入库血液通过扫描录入血袋“储血码”、“血型码”、“产品码”和“失效日期码”进入待检库,保证入库血液信息准确;待检血样经戴安娜全自动血型分析仪复检后向 TMS 传输复检结果,复检血型与入库血型一致为合格进入未用血库;不合格血液和过期血液则自动调整到不合格库和过期库,不得发往临床;另外还有报废库、返还血站库、已用库等多个分库。TMS 对库存细化,使血液管理井井有条,查询起来快捷、方便,保证血液安全。

未用血库中各型血液按失效日期先后排序,做配血计划时一目了然,可以更好地贯彻先采先出的原则,免于存血积压报废;库存预警机制,主动提示即将过期的血液,可以通过设置不同的报警天数有针对性地对不同种类血液进行预警,便于及时调整血液发放顺序,避免过期浪费。

5 小结

输血是从“血管到血管”的全过程,它涉及的部门、人员、程序、环节多,任何一个细节的差错与失误,都可能对患者造成严重的危害,甚至危及生命^[5]。据报道在输血相关差错中,人为差错占 50%^[6]。应用输血管理信息系统加强输血管理,快捷、准确,使输血科节省大量人力和物力用于临床输血安全,并通过库存预警、血型不一致等多种风险警告避免输血相关差错,保证临床输血安全。

TMS 为临床和输血科提供了一个交流平台,医生和护士可查询输血成分信息、注意事项等内容,输血科可宣传输血相关知识、发布血液告急信息等,不仅加强了临床和输血科的联系,也加强了发血后的服务,提高了安全用血的能力^[7]。

TMS 数据统计分析方便、快捷,规范的数据报

表及自动收费功能的实现,不仅为医院质控部门评估临床科室、医生合理用血提供准确数据,而且便于财务核算部门对临床科室用血成本进行管理,有利于提高临床科学、合理用血水平^[8]。

尽管我院输血科的 TMS 在不断完善,但还存在一定的问题。首先,还未能与采供血机构血液信息系统联网。有资料显示,我国有 42.25% 的采供血机构与全部用血单位实现了联网,目前已联网的用血单位超过 2302 个^[9]。其次,血制品的温度监控还是独立进行,未整合到 TMS 中。血液在输血科的储存是整个血液冷链中重要的一环,是血液质量控制中不可缺少的一部分。第三,TMS 在血液临床输注的监管过程还是一片空白。据统计一半以上的输血错误都发生在血液发出,离开输血科后这段时间^[10]。国内个别医院已经开始利用带有二维条码的腕带准确记录血液开始输注和结束输注的时间来完成对这一过程的监管。相信随着科学技术的不断发展,输血科的 TMS 也会得到不断的发展,从而使输血管理水平、安全用血水平进一步提高。

参考文献

- [1]李毅,王芳.加强输血管理 提高输血安全[J].吉林医学,2011,32(24):5179.
- [2]张珂,张海宇,吴立春,等.医院输血管理系统的临床运用及体会[J].医学信息,2013,26(12):485.
- [3]乐爱平,李建林.注重内涵,加快输血学科建设[J].实验与检验医学,2009,27(6):655-656.
- [4]田雪玲,李浩波,陈涛.条形码技术在检验标本管理中的应用[J].中国实用医药,2012,7(7):273-274.
- [5]孙楠,魏迎,温转,等.建立安全有效的输血信息管理[J].临床血液学杂志,2011,24(10):620-622.
- [6]Sharma RR, Kumar S, Agnihotri SK, et al.与输血相关的可预防差错的来源[J].国外医学·输血及血液学分册,2002,25(2):180.
- [7]黄志萍,曾宇平,廖欣欣.利用输血管理系统加强医院输血科管理[J].现代医院,2012,12(7):141-142.
- [8]莫建坤,郑新波,任勇,等.网络型医院输血管理系统的建立及应用[J].检验医学与临床,2013,10(17):2345-2346.
- [9]孟庆丽,张磊,叶萍,等.我国输血领域信息化管理和网络化建设的现状与展望[J].中国输血杂志,2013,26(1):18-19.
- [10]Linden JV, Wagner K, Voytovich AE, et al. Transfusion errors in New York State:an analysis of 10 years' experience [J]. Transfusion,2000,40(10):1207-1213.

(收稿日期 2014-08-12;修回日期 2014-09-17)

(上接第 699 页)

- [13]王旻,陈玫,于卫健,等.增加 7 个 STR 基因位点在二联体亲子鉴定中的应用[J].大连医科大学学报,2013,35(2):170-172.
- [14]薛天羽,成建定,张晋湘,等.华南地区汉族群体 15 个 STR 基因座的遗传多态性调查[J].中山大学学报(医学科学版),2009,30(S1):

45-50.

- [15]王琳,王毅,王晓梅,等.亲子鉴定中二联体鉴定结果判定标准的探讨[J].分子诊断与治疗杂志,2010,2(3):172-175.

(收稿日期 2014-11-15;修回日期 2014-11-24)