

司法鉴定技术规范

SF/Z JD0105007—2018

法医物证鉴定 Y-STR 检验规范

Specification of Y-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.....	3
6 鉴定意见.....	4
7 鉴定文书.....	4
8 特别说明.....	4
参考文献.....	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。

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

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Y-STR检验提供科学依据和统一标准。

法医物证鉴定 Y-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Y-STR基因座检测的基本要求、检验程序、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Y-STR基因座进行同一父系亲缘鉴定和家系排查。

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

Y染色体 Y chromosome

决定生物个体性别的一种性染色体，仅存在于男性个体细胞中；属近端着丝粒染色体，由长臂Yq和微小的短臂Yp组成，DNA长度约60Mb；呈男性伴性遗传。

3.2

Y染色体STR基因座 Y-STR locus

Y染色体上一类遗传标记，大多数具有复杂的串联重复结构：一个基因座内常含有两种以上不同的重复单位，恒定重复序列和可变重复序列同时存在。

注：Y-STR基因座总体平均突变率与常染色体STR基因座的突变率相近。由于突变的逐代累积，同一父系越远的亲属之间Y-STR差异越大，即便父子之间也可能在多个基因座发生突变。

3.3

Y-STR单倍型 Y-STR haplotype

Y-STR基因座组合在一起作为一个整体遗传给子代，应视为一个遗传标记，个体Y-STR基因座上等位基因的组合称为单倍型。

3.4

单倍型频率 haplotype frequency

在一个群体中，某一个特定的Y-STR单倍型出现的频率。

注：一般可以采用计数法来评估，计算公式为：

$$p = \frac{x}{N}$$

式中： x 为该单倍型观察到的次数， N 为总样本量。

3.5

单倍型匹配概率 **haplotype match probability, HMP**

群体中随机抽取两个个体，两者拥有相同的Y-STR单倍型的概率。

注1：单倍型匹配概率为每个单倍型频率的平方之和，计算公式为：

$$\text{HMP} = \sum_{i=1}^k p_i^2$$

式中： p_i 为第*i*个单倍型的频率， k 为单倍型数量。

注2：群体中的单倍型种类越多，单倍型匹配概率就越小，单倍型差异度就越大。

3.6

单倍型差异度 **haplotype diversity, HD**

用于评估Y-STR分型系统鉴别能力的指标。

注：计算公式为：

$$\text{HD} = \frac{N \times (1 - \sum_{i=1}^k p_i^2)}{N-1}$$

式中： p_i 为第*i*个单倍型的频率， k 为单倍型数量， N 为总样本量。

3.7

分辨能力 **discrimination capacity, DC**

用于评估Y-STR分型系统鉴别能力的指标。

注：可以用单倍型数量与总样本量的比值进行评估，计算公式为：

$$\text{DC} = \frac{k}{\sum_{i=1}^k (p_i \times N)}$$

式中： p_i 为第*i*个单倍型的频率， k 为单倍型数量， N 为总样本量。

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 Y-STR 基因座检验的方法和原理，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）、鉴定意见判断、鉴定文书撰写等环节。鉴定活动结束后，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 Y-STR 基因座

选用多态性Y-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、Y 染色体特异性、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学数据，包括从有关人群中获得的基因座等位基因范围、突变率、单倍型频率等；
- d) 基因座串联重复单位为三、四或五核苷酸；
- e) 尽可能选择单拷贝基因座。

注：有关Y-STR基因座的相关信息可以参考Y染色体单倍型数据库（<http://yhrd.org>）或美国Y-STR数据库（<http://usystrdatabase.org>）。

5.4.2 PCR 扩增

宜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Y-STR基因座进行分型检测时，通常男性样本在单拷贝Y-STR基因座上仅表现为1个等位基因峰，女性样本表现为无可检见等位基因峰。若出现异常现象，结果判读宜考虑以下情形：

- a) 由于Y染色体存在较多的回文结构，部分Y-STR基因座在染色体上存在多个拷贝，采用基因座特异性荧光标记引物扩增后会产生多个PCR产物，即多拷贝Y-STR基因座，可以表现为1个或多个等位基因峰，如基因座DYS385、DYS459、DYD464等。命名时参考多拷贝基因座命名原则。

注：多拷贝基因座命名原则：在染色体上存在多个拷贝的基因座表现出多个扩增产物峰，在所用分型方法无法区分各等位基因具体的基因座来源时，多拷贝基因座采用单一基因座名，观察到的所有等位基因作为一个基因型处理，按由小到大的顺序共同报告，中间以连字符分开，例如DYS385 11-14、DYS459 8-11、DYS464 13-14-15-16等。采用特殊检验法可以明确等位基因来源的，应根据实际基因座来源进行命名，如DYS385 a 14和DYS385 b 11。

- b) 由于Y染色体基因组的不稳定性，某些Y-STR基因座（如DYS19、DYS390、DYS391等）可能出现2个或3个拷贝，导致扩增产物在图谱中呈现多个等位基因峰。这种情形下，不应误判所检样本为不同男性混合样本。命名时参考多拷贝基因座命名原则。
- c) 由于X和Y染色体部分序列具有相似性，如果扩增引物选择不当，对某些Y-STR基因座（如DYS391和DYS393）进行分型时，在X染色体上也能检出扩增产物，因此不仅男性样本可检见额外的产物峰，女性样本也可检见产物峰。
- d) Y染色体的微缺失现象导致异常分型结果。如含有AMEL-Y的DNA片段缺失，可同时伴有邻近DYS458或（和）DYS456基因座的缺失。又如复合扩增过程中，DYS448基因座侧翼区缺失能导致其扩增产物大小移位至另一个基因座检测区范围，使另一个基因座出现两个等位基因峰。

6 鉴定意见

6.1 根据分型结果，鉴定意见常表述为“符合同一父系遗传规律”、“不符合同一父系遗传规律”和“无法判断”。

6.2 通常情况下，同一父系的所有男性个体具有相同的Y-STR单倍型。Y-STR基因座在遗传过程中有发生突变的可能性，不能仅以单个Y-STR基因座分型结果的不一致来否定亲缘关系。

6.3 无关个体可能表现出相同的Y-STR单倍型，不能仅以Y-STR单倍型的匹配认定亲缘关系。

7 鉴定文书

7.1 鉴定人根据检验结果和鉴定意见撰写鉴定文书。

7.2 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。

8 特别说明

8.1 使用Y-STR多重扩增检测试剂盒时，应对试剂盒的法医学效能进行总体评估。可通过单倍型差异度、单倍型匹配概率或分辨能力进行评估。

8.2 在需要提高对同一父系亲属的区分能力时，可以考虑使用具有较高突变率的Y-STR基因座，如DYS570和DYS576等。

8.3 应用 Y-STR 基因座对混合物中男性成分进行分型检测时，若发现混合物涉及多名男性个体，可根据 Y-STR 分型结果推断男性嫌疑人人数，根据峰高对主要组份和次要组份进行分析。

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] Scientific Working Group on DNA Analysis Methods. SWGDAM Interpretation Guidelines for Y-Chromosome STR Typing by Forensic DNA Laboratories[S]. 2014
- [4] Gilla P, Brennerb C, Brinkmannc B, et. al. DNA Commission of the International Society of Forensic Genetics: recommendations on forensic analysis using Y-chromosome STRs [J]. Forensic Sci Int, 2001, (124): 5-10.
- [5] Gusm ão L, Butler JM, Carracedo A, et. al. DNA Commission of the International Society of Forensic Genetics (ISFG): An update of the recommendations on the use of Y-STRs in forensic analysis [J]. Forensic Sci Int, 2006, (157): 187-197.
-