

司法 鉴 定 技 术 规 范

SF/Z JD0105005——2015

生物学祖孙关系鉴定规范

2015-11-20 发布

2015-11-20 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.....	I
引言.....	II
1 范围.....	1
2 规范性引用文件.....	1
3 术语和定义.....	1
4 相关参数计算方法.....	1
5 检验程序.....	4
6 鉴定意见.....	5
7 鉴定文书.....	5
8 特别说明.....	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医学院共同提出。

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、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、吕德坚、侯一平、孙宏钰、李莉。

本技术规范为首次发布。

引 言

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

生物学祖孙关系鉴定规范

1 范围

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

本技术规范适用于在生母参与情形下鉴定祖父母与孩子的祖孙关系，其他情形的祖孙关系鉴定，本技术规范不适用。

2 规范性引用文件

下列文件对于本技术规范的应用是不可少的。凡是标注日期的引用文件，仅标注日期的版本适用于本技术规范。凡是不标注日期的引用文件，其最新版本（包括所有的修改单）适用于本技术规范。

GA/T382—2014 法庭科学DNA实验室规范

GA/T383—2014 法庭科学DNA实验室检验规范

GA/T965 法庭科学DNA亲子鉴定规范

SF/Z JD0105001 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技术规范。

3.1

祖孙关系鉴定 **Kinship Analysis of Grandparent(s) and Grandchildren**

祖孙关系鉴定是通过对人类遗传标记的检测，根据遗传规律分析，对有争议的祖父母与被检孩子之间是否存在生物学祖孙关系进行鉴定。依据参照亲缘个体的多少，祖孙关系鉴定至少包括以下几种情形：生母、祖父、祖母同时参与下被检孩子与祖父、祖母间的祖孙关系鉴定；生母、祖父（或祖母）参与情形下被检孩子与祖父（或祖母）间的祖孙关系鉴定；祖父、祖母同时参与情形下被检孩子与祖父、祖母间的祖孙关系鉴定；祖父（或祖母）与被检孩子间的祖孙关系鉴定。本规范中的祖孙关系鉴定特指生母、祖父、祖母同时参与鉴定下被检孩子与祖父、祖母间的祖孙关系鉴定，该对争议祖父母，要么双方都与孩子存在祖孙关系，要么都不是孩子的祖父或者祖母。

3.2

平均非祖父母排除率 **Mean Power of Random Grandparents Excluded, RGE**

是指通过检测一个或多个遗传标记能将群体中随机一对夫妇排除为孩子祖父母的能力。

3.3

祖孙关系指数 **Grandparent index, GI**

祖孙关系指数为亲权指数的一种，是生物学祖孙关系鉴定中判断遗传证据强度的指标。是指争议祖父母与孙子(女)之间存在祖孙关系时其遗传表型出现的机率与争议祖父母与孙子(女)为无关个体时其遗传表型出现的机率之比。

4 相关参数计算方法

4.1 共显性遗传标记平均非祖父母排除率（生母参与情形下）的计算

$$RGE = \sum_{i=1}^n p_i (1 - p_i + p_i^2) (1 - p_i)^4 + \sum_{i=1}^{n-1} \sum_{j=i+1}^n p_i p_j (p_i + p_j) (1 - p_i - p_j)^4 \quad \dots\dots\dots(1)$$

式中：

RGE ——

p_1 、 p_2 、...、 p_n —— 为有n个等位基因共显性遗传标记系统的等位基因频率。

4.2 祖孙关系指数的计算

在计算某一STR基因座上的祖孙关系指数时，首先应依据遗传学原理，参照被检孩子及其生母的基因型，推断出被检孩子在该基因座上的生父基因。

当被检孩子与生母基因型相同（此时无法确定孩子生父基因）时，则被检孩子的两种等位基因均有生父基因的可能。

当被检孩子与生母在该基因座不吻合遗传规律、考虑存在生母等位基因突变的情形时，首先应考虑生母最可能的突变基因，进而确定生父基因，如生母基因型为（7/8），被检孩子为（9/10），则应确定等位基因10为生父基因，若生母基因型为（8/8）或（7/8），被检孩子为（9/9），则应按生父基因为等位基因9处理。若生母基因型为（9/9）或（6/9），被检孩子为（8/10），则应按生父基因为等位基因不能确定处理（即8和10均有可能为生父基因）。通常不考虑被检孩子生母基因与生父基因同时突变的可能。

当生母与被检孩子间不吻合遗传规律的基因座个数超过1个时，则建议依据《SF/Z JD0105001 亲权鉴定技术规范》先确认生母与被检孩子间的生物学母子关系。

在确定生父基因后，建议采用本地区的等位基因频率，依据4.2.1或4.2.2中给出的方法计算出每一个基因座相应的祖孙关系指数，并按4.3中的方法依据乘法规则要求基因座间连锁平衡计算得到累积祖孙关系指数。

4.2.1 无突变情形下祖孙关系指数的计算

此处的无突变情形是指被检孩子的生父基因与被检祖父、祖母间吻合遗传规律，不考虑突变的可能。

在无突变情形下，依据《SF/Z JD0105001 亲权鉴定技术规范》3.7中的亲权指数的通用计算公式，祖孙关系指数的计算方法可简言为：被检孩子生父等位基因来自于被检祖父、祖母的概率与生父等位基因的人群等位基因频率的比值。当被检孩子的两个等位基因均有生父等位基因可能时，生父等位基因的人群等位基因频率为这两个等位基因的人群频率之和。

表1举例说明了无突变情形下不同基因型组合时祖孙关系指数的计算方法。

4.2.2 突变情形下祖孙关系指数的计算

此处的突变情形是指被检孩子的生父基因与被检祖父、祖母间不吻合遗传规律，考虑突变的可能。

设男性STR基因座的平均一步突变率为 μ ，则女性STR基因座的平均一步突变率为 $\mu/3.5$ ，由于这一平均突变率既包含了步数增加的突变概率，又包含了步数减少的突变概率，而对于特定的基因型组合而言，其突变方向只能有一种，因此在进行突变情形下的祖孙关系指数计算时，男性和女性的突变率分别按 0.5μ 和 $\mu/7$ 计算。

若考虑被检孩子可能的生父基因与被检祖父或祖母间存在一步突变的可能，则在4.2.1中所给出的祖孙关系指数计算方法中，分母依然为所有生父基因的人群概率（或之和），分子为每一生父基因的突变来源概率与相应突变概率之积的总和，其中突变来源概率为相应的突变来源数占祖父母所能提供的等位基因个数之比。

举例说明如下：设生母基因型为12/14，被检孩子为基因型为12/14，祖父基因型为13/13，祖母基因型为13/15。在计算这一特定的基因型组合情形下的祖孙关系指数时，由于生父基因不能确定，故分母为等位基因12和等位基因14的人群中概率之和。计算分子时应考虑：（1）当生父基因为12时，其来源于祖父的突变来源概率为 $2/4=0.5$ ，相应的突变概率为 0.5μ ；其来源于祖母的突变来源概率为 $1/4=0.25$ ，相应的突变概率为 $\mu/7$ ；（2）当生父基因为14时，其来源于祖父的突变来源概率为 $2/4=0.5$ ，相应的突变概率为 0.5μ ；其来源于祖母的突变来源概率为 $2/4=0.5$ ，相应的突变概率为 $\mu/7$ ；因此，在这一特定基因型组合情形下，分子为： $0.5 \times 0.5\mu + 0.25 \times \mu/7 + 0.5 \times 0.5\mu + 0.5 \times \mu/7 = 0.5\mu + 0.75 \times \mu/7$ 。

当生父基因不能确定时，若一种生父基因存在突变可能，而另一种生父基因吻合遗传规律时，则在分子计算时两种可能性均应纳入计算。表2举例说明了突变情形下部分基因型组合时祖孙关系指数的计算方法。

表1 无突变情形下部分基因型组合时祖孙关系指数的计算方法（举例）

祖父×祖母	被检孩子	孩子生母	孩子生父基因	GI 计算公式
PP × PP	PP	PQ	P	$1/p$
PP × PR	PQ	QQ	P	$0.75/p$
PQ × PR	PQ	QQ	P	$0.5/p$
PP × RR	PQ	QQ	P	$0.5/p$
PR × QQ	PQ	QQ	P	$0.25/p$
PQ × PQ	PQ	PQ	P 或 Q	$1/(p+q)$
PP × PQ	PQ	PQ	P 或 Q	$1/(p+q)$
PP × PR	PQ	PQ	P 或 Q	$0.75/(p+q)$
PQ × PR	PQ	PQ	P 或 Q	$0.75/(p+q)$
PP × RS	PQ	PQ	P 或 Q	$0.5/(p+q)$
PR × QS	PQ	PQ	P 或 Q	$0.5/(p+q)$
PR × RS	PQ	PQ	P 或 Q	$0.25/(p+q)$

表2 突变情形下部分基因组合时祖孙亲缘关系指数的计算方法（举例）

祖父×祖母	被检孩子	孩子生母	孩子生父基因	GI 计算公式
12/12 × 12/12	13/13	13/14	13	$(0.5 \times 0.5\mu + 0.5 \times \mu/7)/p_{13}$
12/12 × 12/15	13/14	14/16	13	$(0.5 \times 0.5\mu + 0.25 \times \mu/7)/p_{13}$
10/12 × 12/15	13/14	14/18	13	$(0.25 \times 0.5\mu + 0.25 \times \mu/7)/p_{13}$
10/12 × 15/15	13/14	14/14	13	$(0.25 \times 0.5\mu)/p_{13}$
10/15 × 12/15	13/14	14/14	13	$(0.25 \times \mu/7)/p_{13}$
12/12 × 14/14	13/14	13/14	13 或 14	$(0.5 + 0.5 \times 0.5\mu + 0.5 \times \mu/7)/(p_{13} + p_{14})$
12/12 × 15/15	13/14	13/14	13 或 14	$(0.5 \times 0.5\mu + 0.5 \times \mu/7)/(p_{13} + p_{14})$

12/12 × 12/15	13/14	13/14	13 或 14	$(0.5 \times 0.5\mu + 0.5 \times \mu/7)/(p_{13} + p_{14})$
12/18 × 15/16	13/14	13/14	13 或 14	$(0.25 \times 0.5\mu + 0.25 \times \mu/7)/(p_{13} + p_{14})$
12/18 × 16/18	13/14	13/14	13 或 14	$(0.25 \times 0.5\mu)/(p_{13} + p_{14})$
11/18 × 15/18	13/14	13/14	13 或 14	$(0.25 \times \mu/7)/(p_{13} + p_{14})$

4.3 累积祖孙关系指数的计算方法

$$CGI = GI_1 \times GI_2 \times GI_3 \times \cdots \times GI_n = \prod_{i=1}^n GI_i \quad (i=1,2,3,\dots,n) \quad \dots\dots\dots (2)$$

式中：

CGI——

GI_1 、 GI_n ——

5 检验程序

5.1 采样要求

采样要求参照SF/Z JD0105001中的要求。

5.2 DNA 提取和保存

检材的DNA提取和保存见GA/T383-2014和SF/Z JD0105001。

5.3 DNA 定量分析

按照中华人民共和国公共安全行业标准GA/T382-2014和GA/T383-2014的要求进行。

5.4 PCR 扩增与分型

5.4.1 基因座

5.4.1.1 在进行生物学祖孙关系鉴定时，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*、*CSFIPO*、*TH01*、*TPOX*、*Penta E*、*Penta D*、*D2S1338*、*D19S433*、*D12S391*、*D6S1043*）为本规范推荐检测的基因座。

5.4.1.2 鼓励在上述19个STR基因座基础上增加更多的、经过验证的、与上述19个STR基因座不存在连锁和连锁不平衡的其它常染色体STR基因座，以提高检测系统效能。

5.4.1.3 当被检孩子为男性时，可考虑对争议祖父与孩子补充检验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）；当被检孩子为女性时，可考虑对争议祖母与孩子补充检验X-STR基因座（如*GATA172D05*、*HPRTB*、*DXS6789*、*DXS6795*、*DXS6803*、*DXS6809*、*DXS7132*、*DXS7133*、*DXS7423*、*DXS8377*、*DXS8378*、*DXS9895*、*DXS9898*、*DXS10101*、*DXS10134*、*DXS10135*、*DXS10074*等）。

5.4.2 PCR 扩增

建议选用商品化的试剂盒进行PCR扩增，在常染色体STR基因座分型中，至少应该包含5.4.1.1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。

6 鉴定意见

- 6.1 鉴定意见是依据 DNA 分型结果，对被检孩子与祖父母间是否存在生物学祖孙关系作出的判断。
- 6.2 实验使用的遗传标记平均非祖父母排除率应不小于 0.9999。平均非祖父母排除率的计算见 4.1。
- 6.3 为了避免潜在突变影响，任何情况下都不能仅根据一个遗传标记不符合遗传规律就作出排除意见。
- 6.4 任何情况下都不能为了获得较高的祖孙关系指数，将检测到的不符合遗传规律的遗传标记删除。
- 6.5 在满足 6.2~6.4 的条件下，累积祖孙关系指数大于 10000 时，支持被检测夫妇是孩子生物学祖父母的假设。
- 6.6 在满足 6.2~6.4 的条件下，累积祖孙关系指数小于 0.0001，支持被检测夫妇不是孩子生物学祖父母的假设。
- 6.7 在不能满足 6.5 或 6.6 的指标时，应通过增加检测的遗传标记来达到要求。否则，建议无法作出鉴定意见。

7 鉴定文书

生物学祖孙关系鉴定文书的格式要求参照《司法鉴定文书规范》(司发通[2007]71号)。

8 特别说明

- 8.1 本规范仅适用于生母、祖父、祖母同时参与情形下，祖父母与被检孩子间的生物学祖孙关系鉴定，这一鉴定的检验假设包括以下两种相互对立的两种假设关系：争议的祖父母与被检孩子为无关个体；争议的祖父母与被检孩子间存在生物学祖孙关系。若不能确定生母与被检孩子间的生物学母子关系，则本规范不适用。
- 8.2 对于 3.1 中定义的其它情形下的生物学祖孙关系鉴定，将依据后续的研究结果给出相应的实施规范，这些后续补充的实施规范将作为本规范的附件使用或在新版本的规范中发布。
- 8.3 依据当前对亲子关系鉴定的研究结果，常染色体及性染色体 STR 基因座在减数分裂过程中的平均突变率 (μ) 相似， $\mu \approx 0.2\%$ 。由于 STR 突变中一步突变占 90%以上，二步或更多步的突变所占的比例很少(<10%)，根据逐步突变模型，可以认为 STR 的平均一步突变率约为 0.2%，平均二步突变率约为 0.2% 0.1，不同步数的平均突变率见《SF/Z JD0105001 司法鉴定技术规范—亲权鉴定技术规范》。在祖孙关系指数计算过程中，仍建议对祖孙间 STR 基因座的平均一步突变率以 0.2%计算。虽然祖孙间经过了两次减数分裂，但两次减数分裂均突变的可能性很小，不需分别考虑由祖父母到生父、生父到孩子两次减数分裂过程中均突变的可能，可根据祖孙等位基因之间的步数判别突变的等位基因，步数最小者才考虑突变。祖母与孙子/女间的平均一步突变率按 0.2%的 3.5 分之一计算。一般也不考虑祖父和祖母同时突变的可能性。

8.4 对于补充检验的 Y-STR 或 X-STR 检测结果，建议仅对 Y 或 X 染色体特殊的遗传规律进行描述性分析，判断是否符合同一父系（被检孩子为男性时）或是否符合祖母与孙女（被检孩子为女性时）的遗传规律。不推荐仅依据补充检验的 Y-STR 或 X-STR 基因座检测结果出具明确的生物学祖孙关系鉴定意见，应以常染色体 STR 的结果作为出具鉴定意见的主要依据。

参 考 文 献

- [1] Chakraborty R, Meagher TR, Smouse PE. Parentage analysis with genetic markers in natural populations. I. The expected proportion of offspring with unambiguous paternity. *Genetics*. 1988;118:527-36.
- [2] Fung WK, Chung YK, Wong DM. Power of exclusion revisited: probability of excluding relatives of the true father from paternity. *International journal of legal medicine*. 2002;116:64-7.
- [3] Slooten KJ, Egeland T. Exclusion probabilities and likelihood ratios with applications to kinship problems. *International journal of legal medicine*. 2014;128:415-25.
-