

司法 鉴 定 技 术 规 范

SF/Z JD0105001—2016

亲权鉴定技术规范

2016-9-22 发布

2016-9-22 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 总则	2
5 检验程序	2
6 相关参数计算方法	3
7 鉴定意见	5
8 鉴定文书	6
9 特别说明	6
附录 A（规范性附录） 排除概率计算	7
附录 B（规范性附录） 累计亲权指数计算	8

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、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、中国政法大学。

本技术规范主要起草人：李成涛、李莉、侯一平、刘雅诚、孙宏钰、鲁涤、张素华。

本技术规范所代替规范的历次版本发布情况为：SF/Z JD0105001——2010。

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，为亲权鉴定提供科学依据和统一标准。

亲权鉴定技术规范

1 范围

本技术规范规定了我国法医 DNA 实验室进行亲权鉴定所必须遵循的技术要求。
本技术规范适用于从事亲权鉴定的 DNA 实验室，不适用于高通量数据库的比对。

2 规范性引用文件

下列文件对于本文件的应用是不可少的。凡是标注日期的引用文件，仅标注日期的版本适用于本文件。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）适用于本文件。

GA/T382-2014 法庭科学DNA实验室建设规范

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

CNAS-CL08 司法鉴定/法庭科学机构能力认可准则

CNAS-CL28 司法鉴定/法庭科学机构能力认可准则在法医物证DNA鉴定领域的应用说明

3 术语和定义

下列术语和定义适用于本技术规范。

3.1

亲权鉴定 Parentage Testing

亲权鉴定是通过对人类遗传标记的检测，根据遗传规律分析，对个体之间血缘关系的鉴定。

3.2

三联体亲子鉴定 Parentage Testing of Trios

被检测男子、孩子生母与孩子的亲子鉴定或者被检测女子、孩子生父与孩子的亲子鉴定。

3.3

二联体亲子鉴定 Parentage Testing of Duos

被检测男子与孩子的亲子鉴定或被检测女子与孩子的亲子鉴定。

3.4

遗传标记 Genetic Marker

具有多态性的基因座。用于亲子鉴定的遗传分析系统由一定数量的遗传标记组成，常用的有常染色体短串联重复序列（STR）、Y染色体短串联重复序列（Y-STR）、X染色体短串联重复序列（X-STR）。

3.5

排除概率 Power of Exclusion, PE

对于不是孩子生父的随机男子，遗传分析系统具有的排除能力。它是遗传分析系统效能的评估指标。

3.6

亲权指数 Parentage Index, PI

亲权指数是亲权关系鉴定中判断遗传证据强度的指标。它是两个条件概率的似然比率：

$$PI = \frac{\text{概率}\langle\text{检测到当事人的遗传表型}|\text{假设被检测个体是孩子的生物学父亲或母亲}\rangle}{\text{概率}\langle\text{检测到当事人的遗传表型}|\text{假设一个随机个体是孩子的生物学父亲或母亲}\rangle}$$

4 总则

从事亲子鉴定的机构应符合CNAS-CL08:2013中4.1条款的要求或是获得法医物证鉴定资质的机构。应当定期参加亲子鉴定能力验证计划并考核合格。

5 检验程序

5.1 采样要求

对于三联体，采集被检测男子、孩子生母与孩子的样本用于检验；对于二联体，采集被检测男子与孩子的样本用于检验。样本一般是血液（斑）或口腔拭子（唾液斑），其它人体生物学材料如精液（斑）、带毛囊毛发、羊水、组织块等亦可作为亲权鉴定的样本。对于接受了外周血干细胞移植的当事人，应避免采集其血样作为检验材料，宜取其口腔拭子（唾液斑）或毛发进行检验。样本必须分别包装，注明被采样人姓名、编号、采样人、采样日期等，置于冰箱冷藏或冻存。

采样时，需要填写采样单，写明委托方名称、采样日期、采样类型、被采样人姓名、性别、称谓、出生日期、证件号码等，并拍摄被采样人照片，由被采样人在采样单上留下右手拇指或食指指纹（婴儿可留右脚拇趾印），并签名确认（婴幼儿的姓名由其监护人代签）。

鉴定机构应有用于检材/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“保管链”记录的完整性和可追溯性。

鉴定机构应具有能识别各检材/样本的标识系统，并确保检材/样本在本鉴定机构的整个期间能得到持续的识别。

5.2 DNA 提取和纯化

检材的DNA提取和纯化方法见GA/T383-2014中附录A内容。

5.3 DNA 定量分析

见GA/T 383-2014中6.1~6.3条款内容。

5.4 PCR 扩增与分型

5.4.1 基因座

5.4.1.1 选用多态性基因座（如STR、SNP等类型）进行PCR扩增，其中，常染色体STR基因座宜符合如下要求：

- 1) 基因座定义和具有的特征已有文献报道；
- 2) 种属特异性、灵敏性、稳定性研究已实施；
- 3) 已有可供使用并公开发表的群体遗传数据，群体遗传数据包括从有关人群中获得的该基因座等位基因频率或单倍型频率及突变率；
- 4) 遗传方式符合孟德尔定律；
- 5) 串联重复单位为四或五核苷酸。

5.4.1.2 除常染色体基因座外，建议在需要时增加Y-STR、X-STR的检验。其中，Y-STR系统可选择DYS456、DYS389I、DYS390、DYS389II、DYS458、DYS19、DYS385 a/b、DYS393、DYS391、DYS439、DYS635、DYS392、Y GATA H4、DYS437、DYS438、DYS448等基因座进行单倍型检验；X-STR系统可选用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，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 相关参数计算方法

6.1 三联体亲权指数（符合遗传规律）的计算

见表1。

表1 三联体常染色体STR基因座亲权指数计算公式

生 母 基因型	孩 子 基因型	生父基因 (推断)	被 检 父 基因型	PI 值计算 公式
PP	PP	P	PP	$1/p$
PP	PQ	Q	QQ	$1/q$
PP	PP	P	PQ	$1/(2p)$
PP	PQ	Q	QR	$1/(2q)$
PP	PQ	Q	PQ	$1/(2q)$
PQ	QQ	Q	QQ	$1/q$
PQ	QR	R	RR	$1/r$
PQ	QR	R	RS	$1/(2r)$
PQ	PR	R	PR	$1/(2r)$
PQ	QQ	Q	QR	$1/(2q)$
PQ	PQ	P 或 Q	PP	$1/(p+q)$
PQ	PQ	P 或 Q	QQ	$1/(p+q)$
PQ	PQ	P 或 Q	PQ	$1/(p+q)$
PQ	PQ	P 或 Q	PR	$1/[2(p+q)]$

注：p、q、r 分别表示等位基因 P、Q、R 的分布频率。

6.2 三联体亲权指数（不符合遗传规律）的计算

见表2。

表2 遇到不符合遗传规律时常染色体STR亲权指数(PI)计算实例
(以D13S317为例, 平均突变率为0.002)

基因座	母亲	孩子	被检测男子	亲权指数
D13S317	7	7-8	9-11	$\mu / (4p_8)$
D13S317	7	7-8	10-11	$\mu / (40p_8)$
D13S317	7	7-8	11-12	$\mu / (400p_8)$
D13S317	7	7-8	9	$\mu / (2p_8)$
D13S317	7-8	8	9	$\mu / (2p_8)$
D13S317	7-8	8	7-9	$2\mu / (4p_8)$
D13S317	7-8	8	9-11	$\mu / (4p_8)$
D13S317	7-9	7-9	10-11	$\mu / [4(p_7 + p_9)]$
D13S317	7-9	7-9	10	$\mu / [2(p_7 + p_9)]$
D13S317	7-9	7-9	8-10	$3\mu / [4(p_7 + p_9)]$

注: 1) 表中 p_7 、 p_8 、 p_9 为相应等位基因 7、8、9 的频率。

2) 如果母亲的表型为 QQ , 孩子的表型为 PQ , 被检测男子表型为 $P'R$, 其中 P' 比 P 小或大 1 个或 2 个重复单位 ($s=1$ 或 2)。 μ 为该基因座平均突变率。 p 为等位基因 P 的频率。

如果突变为 1 步($s=1$), 则: $PI = X/Y = \mu / (4p)$

如果突变为 2 步($s=2$), 则: $PI = X/Y = \mu / (40p)$

余此类推。

3) 偶尔会遇到不能区分 STR 不符合遗传规律的现象是源自母亲或是源自被检测男子。此时亲权指数的计算应考虑男女突变率不相同。例如: D13S317 基因座, 母亲为 7-8, 孩子为 7-9, 被检测男子为 7-8。父权指数计算方法为: $PI = \frac{(mut_{f8 \rightarrow 9}) + (mut_{m8 \rightarrow 9})}{p_9} = \frac{\mu_f + \mu_m}{4p_9}$

式中, $mut_{f8 \rightarrow 9}$ 为被检测男子的等位基因 8 突变为 9 的概率; $mut_{m8 \rightarrow 9}$ 为母亲的等位基因 8 突变为 9 的概率。 μ_f 为男性突变率, μ_m 为女性突变率。通常, 男性突变率高于女性突变率。例如, 男性突变率可取值 0.002, 而女性突变率可取值 0.001~0.0005, 为了便于实验室间的数据比较, 推荐女性突变率可取值 0.0005。

6.3 二联体亲权指数（符合遗传规律）的计算

见表3。

表3 二联体常染色体STR基因座亲权指数计算公式

孩 子 基因型	被 检 父 基因型	PI 值计算 公式
PP	PP	$1/p$
PP	PQ	$1/(2p)$
PQ	PP	$1/(2p)$
PQ	PQ	$(p+q)/(4pq)$
PQ	PR	$1/(4p)$

注: p 、 q 、 r 分别表示等位基因 P、Q、R 的分布频率

6.4 二联体亲权指数（不符合遗传规律）的计算

见表4。

表4 二联体中存在不符合遗传规律时遗传标记亲权指数计算实例
(以D7S820为例, 平均突变率为0.002)

基因座	孩子	被检测男子 (被检测女子)	亲权指数
D7S820	7-8	9-11	$\mu(8P_8)$
D7S820	7-8	10-11	$\mu(80P_8)$
D7S820	7-8	11-12	$\mu(800P_8)$
D7S820	7-8	9	$\mu(4P_8)$
D7S820	8	9	$\mu(2P_8)$
D7S820	8	7-9	$2\mu(4P_8)$
D7S820	8	9-11	$\mu(4P_8)$
D7S820	7-9	8-10	$\mu(2P_7+P_9)/(8P_7P_9)$
D7S820	7-9	8	$\mu(P_7+P_9)/(4P_7P_9)$
D7S820	7-9	6-10	$\mu(P_7+P_9)/(8P_7P_9)$

注：1) 表中 p_7 、 p_8 、 p_9 为相应等位基因 7、8、9 的频率。

2) 如果孩子的表型为 PQ ，被检测男子表型为 $P'R$ ，其中 P' 比 P 小或大 1 个或 2 个重复单位 ($s=1$ 或 2)， μ 为该基因座平均突变率， p 为等位基因 P 的频率，则亲权指数计算方法为：

突变为 1 步($s=1$)，则： $PI = X/Y = \mu(8p)$

突变为 2 步($s=2$)，则： $PI = X/Y = \mu(80p)$

突变为 3 步($s=3$)，则： $PI = X/Y = \mu(800p)$

余此类推。

7 鉴定意见

7.1 鉴定意见是依据 DNA 分型结果，对是否存在血缘关系作出的判断。鉴定意见一般分“排除存在亲权关系”和“支持存在亲权关系”两种情形。

7.2 三联体亲子鉴定和二联体亲子鉴定实验使用的遗传标记累计非父排除率均应不小于 0.9999，三联体亲子鉴定和二联体亲子鉴定累计非父排除率的计算参见附录 A。

7.3 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。

7.4 任何情况下都不能为了获得较高的累计亲权指数，将检测到的不符合遗传规律的遗传标记删除。累计亲权指数的计算见附录 B。

7.5 在满足 7.1~7.4 的条件下，被检测男子的累计亲权指数小于 0.0001 时，支持被检测男子不是孩子生物学父亲的假设。鉴定意见可表述为：依据现有资料和 DNA 分析结果，排除被检测男子是孩子的生物学父亲。

7.6 在满足 7.1~7.4 的条件下，被检测男子的累计亲权指数大于 10000 时，支持被检测男子是孩子生物学父亲的假设。鉴定意见可表述为：依据现有资料和 DNA 分析结果，支持被检测男子是孩子的生物学父亲。

7.7 在不能满足 7.5 或 7.6 的指标时，应通过增加检测的遗传标记来达到要求。

8 鉴定文书

亲子鉴定文书的格式要求参照司法部司法鉴定管理局颁布的亲子鉴定文书规范。

9 特别说明

9.1 本规范适用的三联体亲子鉴定类型包括被检测男子、孩子及其母亲构成的三联体和被检测女子、孩子及其父亲构成的三联体两种类型。

9.2 本规范适用的二联体亲子鉴定类型包括被检测男子及孩子构成的二联体和被检测女子及孩子构成的二联体两种类型。

9.3 对于补充检验的 Y-STR、X-STR 或线粒体 DNA 检测结果，建议仅对 Y 或 X 染色体或线粒体特殊的遗传规律进行描述性分析，不推荐仅依据补充检验的 Y-STR 或 X-STR 或线粒体 DNA 检测结果出具明确的鉴定意见，也不推荐依据 Y-STR 或线粒体 DNA 计算得到的亲缘关系指数与依据常染色体 STR 计算得到的亲缘关系指数联合计算。

9.4 如果在鉴定书里使用其他数学或词语的表达式时，应定义并解释其含义，使委托人或法庭了解其意义。如要将亲权指数值转换为传统使用的父权相对机会，应同时给出转换时所采用的前概率。例如，某案累计亲权指数为 10000 时，可以表述为本案累计亲权指数为 10000，在假定父权前概率为 0.5 时，父权相对机会为 0.9999。

9.5 本技术规范在 7.5 或 7.6 中的鉴定意见是以不考虑双胞胎或者近亲情况为前提的。近亲情况应采用另外的公式，并需全面、系统地结合其他因素做综合分析。

附录 A
(规范性附录)
排除概率计算

A.1 排除概率 (PE) 确切地说应该是非父排除概率, 指对于不是孩子生父的随机男子, 遗传分析系统具有的排除能力。它是遗传分析系统效能的评估指标。

A.2 排除概率的计算

目前常用的DNA遗传标记, 如STR一个基因座有多个等位基因, 并且均为显性。设 p_i 代表群体中第 i 个等位基因频率, p_j 代表群体中第 j 个等位基因频率, 并且等位基因 i 不等于等位基因 j , 则排除概率为:

$$1) \text{ 三联体亲子鉴定 } PE = \sum p_i(1-p_i)^2 - 1/2[\sum \sum p_i^2 p_j^2(4-3p_i-3p_j)]$$

$$2) \text{ 二联体亲子鉴定 } PE = \sum_{i=1} p_i^2(1-p_i)^2 + \sum_{j>i=1} 2p_i p_j(1-p_i-p_j)^2$$

A.3 上述公式是对于一个基因座而言的。亲子鉴定不止使用一个基因座, 有必要知道使用的全部遗传标记对于不是孩子生父的男子, 否定父权有多大的可能性, 即累计排除概率(cumulative probability of exclusion, CPE)。

计算累计排除概率的前提条件是一个遗传标记系统独立于另一个系统。累计排除概率计算公式为:

$$CPE = 1 - (1-PE_1)(1-PE_2)(1-PE_3)\cdots(1-PE_k) = 1 - \prod (1-PE_k)$$

上式中, PE_k 为第 k 个遗传标记的PE值。求出各个遗传标记的PE值后, 可按公式求出累计排除概率(CPE)。

附录 B
(规范性附录)
累计亲权指数计算

多个遗传标记用于亲子鉴定时，设每个遗传标记的亲权指数分别为 $PI_1, PI_2, PI_3, \dots, PI_n$ ， n 个遗传标记的亲权指数相乘则为累计亲权指数（Combined paternity index, CPI），则：

$$CPI=PI_1 \times PI_2 \times PI_3 \times \dots \times PI_n \text{ (1、2、3、n 代表第 1、2、3、n 个基因座的 PI 值)}$$