

表中点击 New project; 然后在菜单栏点击 “Arlequin Configuration” 在 Append results 前画勾, 将 Browse 设置为 C:\Program Files\Internet Explorer\iexplore.exe; 点击 “Project wizard” ,Browse 项中选择 arp 文件的保存路径, Data type 项中选择 MICROSAT 及前两项前画勾, Controls 项中修改样本数量, Optional sections 项的前两项前画勾; 点击 “Import data” ,Browse 项中选择 arp 文件的保存路径, Target 项中选择画勾, 最后点击 TRANSLATE, 出现 Arlequin calculation settings 对话框。举例介绍 Hardy-Weinberg 平衡计算, 点击 “Setting” 选择 Linkage disequilibrium, 再选择 Hardy-Weinberg Equilibrium test, 选中 Perform exact test of Hardy-Weinberg Equilibrium, 最后点击 “Start”。该款软件具有不同群体之间的数据比对功能, 主要应用在 X-STR 基因座的 P 值计算和基因座之间是否存在连锁遗传关系方面, 也是 X-STR 基因座统计计算不可缺少的软件之一。

2.5 Hema 法医 DNA 分析软件 由珠海黑马医学仪器有限公司开发, 融合了实验室管理与统计计算和分析, 本节主要介绍统计分析。登录软件, 点击菜单栏 “基因统计”, 出现基因统计数据库对话框。点击 “添加”, 在出现的对话框中, 输入 “人种地区、基因座名称、抽样总人数” 和 “添加等位基因名称” 后, 按 “下一步”, 再输入 “基因频率”, 按 “下一步、完成” 即可。该款软件优点是能够分别计算三联体非父排除率和二联体非父排除率, 但不能计算基因频率和基因型频率, 由于是一款全中文软件, 所以也有庞大的使用群体。

3 讨论

本文介绍的几款遗传学分析软件, 程序开发编

写者将固有的公式写入到软件中, 均具有强大的功能, 可以代替大量繁琐的人工计算, 作为非专业者很难全面了解使用, 作者抛砖引玉, 系统地介绍了其在法医学统计中的应用, 希望能够为初学者带来帮助。另外尚未介绍的统计计算, 如 Y-STR 中的 GD 值, 可以利用 Excel 表的功能根据 GD 公式统计; X-STR 的法医学参数值^[4-5] 登陆 <http://www.chrx-str.org> 网站^[6] 根据在线计算功能得到。同时, 大部分软件属于免费软件, 获取方便, 应用用途广泛。总之, 这几款软件也有相对的缺点, 但联合使用, 可以弥补之间的一些不足, 使用者可根据自己工作需要慢慢掌握。

参考文献:

[1] 赵方, 伍新尧, 蔡贵庆, 等. Modified-Powerstates 软件在法医学统计中应用 [J]. 中国法医学杂志, 2003, 18(5): 297-298.
 [2] Liu K, Muse SV. PowerMarker: an integrated analysis environment for genetic analysis [J]. Bioinformatics 2005, 21(9): 2128-2129.
 [3] Excoffier L, Lischer H E L. Arlequin suite ver 3.5: a new series of programs to perform population genetics analyses under linux and windows [J]. Mol ecol Resour 2010, 10(3): 564-567.
 [4] Botstein D, White RL, Skolnick M, et al. Construction of a genetic linkage map in man using restriction fragment length polymorphisms [J]. Am J Hum Genet 1980, 32(3): 314-331.
 [5] Desmarais D, Zhong Y, Chakraborty R, et al. Development of a highly polymorphic STR marker for identity testing purposes at the human androgen receptor gene(HUMARA) [J]. J Forensic Sci, 1998, 43(5): 1046-1049.
 [6] Szibor R, Hering S, Edelman J. A new web site compiling forensic chromosome X research is now online [J]. Int J Legal Med 2006, 120(4): 252-254.

多种遗传标记亲子鉴定 1 例

Various Genetic Markers for Paternity Testing in One Case

孙现锋¹, 刘亚举²

关键词: 法医遗传学; STR 突变; 遗传标记; 亲子鉴定
 中图分类号: DF795.4 文献标志码: B

文章编号: 1672-688X(2014)01-0064-03

1 案例资料

1.1 案情简要 田某, 男, 39 岁, 2011 年 12 月中旬,

在外省偏僻山庄被抓获, 20 a 前其在原籍抢劫杀人后潜逃, 更名为徐某, 办案人员提取其和疑似父母亲血样要求进行亲缘关系鉴定比对。

1.2 检验过程及结果 Chelex100 法和磁珠法提取基因组 DNA, 采用 Identifiler 试剂盒(美国 AB 公司)进行 STR 检验, 发现 CSF1PO 基因座不符合孟德尔

收稿日期: 2014-01-13

作者单位: 1. 禹州市公安局刑侦大队, 河南禹州 461670

2. 许昌市公安局刑事科学技术研究所, 河南许昌 461000

作者简介: 孙现锋(1972-), 男, 河南禹州人, 主检法医师, 从事法医学病理学和 DNA 检验工作。

遗传规律。随后,依次采用了 PowerPlex21 (美国 Promega 公司)、Yfiler(美国 AB 公司)、AGCU 21 + 1 和 AGCU X-12 (无锡中德美联生物公司)、以及 Investigator Argus X-12 (德国 QIAGEN 公司) 进行 STR 检验,又发现 Penta E 和 DYS458 基因座不符合孟德尔遗传规律。扩增体系 10 μL 按试剂盒使用说明书要求完成,运用 3130 遗传分析仪进行毛细管电泳,用 GeneMapper ID v3.2 软件进行基因分型。最后扩增了 mtDNA HVI 区(16 000 ~ 16 385) 区间片段,扩增产物经纯化后采用 Big-Dye 试剂盒进行测序

反应,两者相同突变点,如下: 16174T、16223T、16311N、16362C。将常染色体 STR 基因座,参照行业标准《法庭科学 DNA 亲子鉴定规范》(GA/T965-2011) 和司法部的《亲权鉴定技术规范》(SF/ZJD0105001-2010) 对基因座及突变基因座进行亲权指数(PI)、累积亲权指数(CPI)和亲权概率(W)计算,各 STR 基因座分型结果和 PI 值计算结果见表 1, X-STR 和 Y-STR 分型结果见表 2、3,计算所用 STR 基因座等位基因频率依据中国汉族人群、平均突变率数据资料来自文献^[1]。

表 1 40 个 STR 基因座分型结果与亲权指数

基因座	疑似父亲	儿子	疑似母亲	PI	基因座	疑似父亲	儿子	疑似母亲	PI
D3S1358	15,17	17	16,17	2.4863	D6S474	14,15	14,15	14	1.3870
D1S1656	15,16	13,15	12,13	1.6207	D12ATA63	12,16	12,17	17	1.3920
D6S1043	12,19	10,19	10,19	2.8555	D22S1045	16,17	11,16	11,16	1.0044
D13S317	8,10	8,9	9,12	1.8443	D10S1248	13,16	15,16	14,15	5.8893
Penta E ^①	17,23	15,22	12,15	0.0235	D1S1677	14	14,15	14,15	1.2545
D16S539	9,12	9,10	9,10	1.1439	D11S4463	12,16	12,15	13,15	10.5263
D18S51	13,20	16,20	16,17	18.9394	D1S1627	13	13	13,14	1.8322
D2S1338	18	18,25	23,25	8.1433	D3S4529	15	14,15	13,14	2.5641
CSF1PO ^①	13	11,12	11,13	0.0020	D2S441	11,11.3	10,11	10,11.3	1.3854
Penta D	8,14	8,9	9,12	9.6339	D6S1017	10,12	10,12	8,10	1.9350
TH01	9	6,9	6	2.0141	D4S2408	8,10	8,9	9	2.3821
vWA	15,16	16,18	17,18	2.6983	D17S1301	12	10,12	10,12	2.0412
D21S11	30	29,30	29,30	1.7902	D1GATA113	7,11	7,13	7,13	0.9161
D7S820	8,11	11,12	11,12	0.8566	D18S853	11	11	11,14	2.3714
D5S818	11	11,13	11,13	2.1496	D20S482	12,13	12,14	14	9.7087
TPOX	8,11	8	8,11	0.9643	D14S1434	11	11,13	13,14	5.8997
D8S1179	14,15	10,15	10,15	1.7693	D9S1122	12	11,12	11,13	3.1817
D12S391	18,19	18,19	19,20	2.0730	D2S1776	11,13	11,12	10,12	1.8443
D19S433	13,14	13,14	13	1.9290	D10S1435	11,12	12,14	14	1.3492
FGA	24	23.2,24	23.2,24	4.9092	D5S2500	14	14	14,18	2.4777

$$CPI = PI_1 \times PI_2 \times \dots \times PI_{40} = 2.29 \times 10^{10}$$

$$W = CPI / (CPI + 1) = 0.999999999563872$$

①不符合孟德尔遗传规律的 STR 基因座。PI: 亲权指数; CPI: 累积亲权指数; W: 亲权概率。

表 2 X-STR 分型结果

基因座	疑似母	儿子	基因座	疑似母	儿子
DXS7133	9	9	DXS10162	16,20	20
DXS8378	11	11	DXS10103	16,18	16
DXS981	14,15	15	DXS7132	14	14
DXS7424	15,16	16	DXS10134	29,37	29
DXS6789	16,21	21	DXS10074	17,19	19
DXS10159	24,25	25	DXS10101	32,32.2	32
GATA165B12	10	10	DXS10135	19,20	20
DXS101	24	24	DXS10146	29	29
DXS7423	14,15	14	DXS10079	21,22	21
GATA31E08	9,11	11	HPRTB	12,14	12
DXS10164	10,12	10	DXS10148	18,24.1	24.1

表 3 Y-STR 分型结果

基因座	疑似父	儿子	基因座	疑似父	儿子
DYS456	15	15	DYS391	10	10
DYS389I	13	13	DYS439	11	11
DYS390	23	23	DYS635	21	21
DYS389II	29	29	DYS392	11	11
DYS458	16	17	Y-GATA-H4	11	11
DYS19	16	16	DYS437	14	14
DYS385	11,18	11,18	DYS438	10	10
DYS393	15	15	DYS448	20	20

2 讨论

本案例是反转亲子鉴定,属于父母皆疑,疑似母亲与儿子 40 个常规 STR、22 个 X-STR 和 mtDNA HVI 区进行比对时不排除亲子关系;但将疑似父亲

与儿子 40 个常规 STR 和 16 个 Y-STR 进行比对时, 在 Penta E、CSF1PO 和 DYS458 基因座的基因型不符合遗传规律的现象; 将父母作为一个整体考虑时, 他们与儿子仍旧在 Penta E 和 CSF1PO 基因座的基因型违反孟德尔遗传规律。在这种情况下, 不能轻易排除亲子关系, 分析这 2 个不符合遗传规律的基因座有突变, 与疑似父亲都是减少一个重复单位, 且突变来自父方, 这些均符合突变规律。由于此 2 个基因座所在的染色体位置不一样, 可以排除有连锁遗传关系, 故推断本案的 Penta E、CSF1PO 基因座同时发生了突变。为了避免受潜在突变影响, 按国际法医遗传学会(ISFG) 推荐要求, 检测的每个遗传标记均需计算亲权指数, 包括符合和不符合遗传规律的遗传标记, 本例按变异方法计算 Penta E、CSF1PO 基因座的 PI 值, 40 个常规 STR 基因座计算的 CPI 值为 2.29×10^{10} 、W 值为 0.99999999996。有文献^[2]报道, DYS458 在中国汉族人群具有较高的突变率, 按照目前国内标准^[3-4], 本例可确信父子关系, 认为 DYS458 基因座在本案中也系突变。

本案例尚未检测低突变的 2-等位基因 SNP 与缺

失/插入 InDel, 但随着新一代测序仪技术的推广使用, 将会对突变情况的亲子鉴定起到助推作用。建议在亲权鉴定中, 当 1-3 个 STR 基因座不符合遗传规律时, 为了获得足够的系统效能, 应当检测更多的 STR 基因座, 并且使用不同的试剂盒进行相互印证, 不应以几个基因座不符合遗传规律就考虑排除亲子关系, 同时在统计中应计算包括变异的每个基因座的 PI 值, 以 CPI 来判断亲权关系。

参考文献:

[1] 李海霞, 马晓燕, 张晋湘, 等. 24 个常用 STR 基因座的突变观察与分析 [J]. 中山大学学报(医学科学版), 2010, 31(1): 13-16.
 [2] 吴微微, 郝宏蕾, 任文彦, 等. 中国汉族人群 17 个 Y-STR 基因座突变情况分析 [J]. 中国法医学杂志, 2012, 27(6): 455-457.
 [3] 伍新尧, 杨庆恩, 刘雅诚, 等. 亲权鉴定判断标准和结论表述的建立 [J]. 中山大学学报(医学科学版), 2010, 31(1): 20-22.
 [4] 伍新尧. 高级法医学 [M]. 2 版. 郑州: 郑州大学出版社, 2011: 426-427.

“疑伤从轻”在法医学司法鉴定中的应用 Application of Presumption of Innocence in Expert Testimony of Forensic Medicine

宋传营¹, 王 军²

关键词: 疑伤从轻; 无罪推定; 法医学鉴定

中图分类号: D918.9

文献标志码: B

文章编号: 1672-688X(2014)01-0066-03

从“有罪推定”到“疑罪从无”是我国刑事司法改革的进步, 它降低或避免了冤假错案的发生率。从“有罪推定”到“疑罪从无”的刑事司法进步联想到司法鉴定实践中鉴定依据的病历资料和检查资料存在的问题, 对鉴定结论及意见的影响值得深思。把可疑的诊断意见当成鉴定依据使用, 所出具的鉴定意见就有可能是错误的, 在案件诉讼中使用就会造成错案发生。因此疑罪从无的理念是做无罪推定, 先以无罪推定, 有证据时仍可认定有罪, 而不致冤假错案。司法鉴定是依据目前资料和伤情进行损伤程度等级认定, 是已有伤而定程度, 而不是有无伤的判定, 二者不同。但二者理念相通, 应改为“疑伤

从轻”, 有合理存疑应从轻, 待之后有证据的可重新鉴定。对于可疑的诊断意见必须进一步论证, 复查对比, 科学分析确定为明确诊断结论才可作为鉴定依据使用。要遵循“疑罪从无”的原则掌握使用鉴定依据, 形成“疑伤从轻”的思想观念。因此, 在法医学的司法鉴定中也应遵循这一原则, 供同行们参考。

1 案例报告

案例 1: 在审查一起伤害案件的卷宗资料中, 受害人的损伤程度鉴定意见书与病历资料记录有存疑诊断。病历记录伤者耳后有一 8.0 cm 创口, 表现为钝锐伤共存的特征, 血压 64/44 mmHg, 呼吸次数 20 次/min, 脉搏 90 次/min, 贫血貌, 面色苍白, 口唇紫绀, 大汗淋漓, 诊断为失血性休克, 公安机关据此评定为轻伤。经审查后认为, 诊断失血性休克为存疑诊断意见, 分析认为, 头部仅有 8 cm 创口, 况且有钝锐器共存创口, 创口本身有造作伤嫌疑。其次, 结合案情受伤 1 h 即住院处理伤口, 没有大血管损伤, 失

收稿日期: 2013-11-20

作者单位: 1. 开封市杞县检察院, 河南开封 475203

2. 开封市兰考县检察院, 河南开封 475000

作者简介: 宋传营(1961-), 男, 河南开封人, 主检法医师, 从事法医学鉴定和研究工作。