

ICS 07.140

CCS 006

SF

中华人民共和国司法行政行业标准

SF/T 0117—2021

代替 SF/Z JD0105002—2014

生物学全同胞关系鉴定技术规范

Technical specification for identification of biological full sibling relationship

2021 - 11 - 17 发布

2021 - 11 - 17 实施

中华人民共和国司法部 发布

目 次

前言	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	2
5 检验程序	3
6 鉴定意见	5
7 鉴定文书	7
参考文献	8

前 言

本文件按照GB/T 1.1—2020《标准化工作导则 第1部分：标准化文件的结构和起草规则》的规定起草。

本文件代替SF/Z JD0105002—2014《生物学全同胞关系鉴定实施规范》，与SF/Z JD0105002—2014相比，除结构调整和编辑性改动外，主要技术变化如下：

- a) 增加了全同胞关系指数（FSI）的定义（见3.4）；
- b) 增加了单个常染色体短串联重复序列（STR）基因座的FSI计算和累积FSI（CFSI）计算（见4.3和4.4）；
- c) 增加了建议检测的常染色体STR基因座数目（见5.4.1和第6章）；
- d) 增加了结果分析、鉴定意见和鉴定文书中关于似然比法的相关内容（见5.4.4、第6章和第7章）；
- e) 更改了累计状态一致性评分（CIBS）法的判定阈值（见第6章，2014年版的第6章）。

请注意本文件的某些内容可能涉及专利。本文件的发布机构不承担识别专利的责任。

本文件由司法鉴定科学研究院提出。

本文件由司法部信息中心归口。

本文件起草单位：司法鉴定科学研究院、中山大学、河北医科大学、四川大学。

本文件主要起草人：李成涛、刘希玲、孙宏钰、李淑瑾、李莉、侯一平。

本文件及其所代替文件的历次版本发布情况为：

——2014年首次发布为SF/Z JD0105002—2014；

——本次为第一次修订。

生物学全同胞关系鉴定技术规范

1 范围

本文件规定了法医物证鉴定实验室进行生物学全同胞关系鉴定的相关参数计算方法、检验程序、鉴定意见和鉴定文书的要求。

本文件适用于双亲皆无情况下甄别两个体间生物学全同胞关系与无关个体关系，不适用于其他亲缘关系（如半同胞或堂表亲等关系）的鉴定。

2 规范性引用文件

下列文件中的内容通过文中的规范性引用而构成本文件必不可少的条款。其中，注日期的引用文件，仅该日期对应的版本适用于本文件；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。

GB/T 37223 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文件。

3.1

全同胞 full sibling; FS

具有相同的生物学父亲和母亲的多个子代个体。

3.2

全同胞关系鉴定 identification of full sibling relationship

通过对人类遗传标记的检测，根据遗传规律分析，对有争议的两名个体间是否存在全同胞（3.1）关系进行判定的过程。

3.3

状态一致性评分 identity by state score; IBS

对于每一个短串联重复序列（STR）基因座而言，两名有争议个体之间的状态一致性等位基因的个数。

注：两名个体在同一基因座上可出现相同的等位基因，这种可能来源于遗传也可能来源于随机匹配的一致性被称为状态一致性，该等位基因也被称为状态一致性等位基因。当采用包含多个相互独立的常染色体遗传标记分型系统对两名有争议个体进行检测时，各个遗传标记上IBS之和即称为累计状态一致性评分（CIBS）。

3.4

全同胞关系指数 full sibling index ; FSI

对于每一个STR基因座而言，两名有争议个体之间存在全同胞（3.1）关系时其基因型出现的机率与两名有争议个体之间为无关个体时其基因型出现的机率之比值，见式（1）。

$$FSI = \frac{\Pr(E|H_1)}{\Pr(E|H_0)} \dots\dots\dots (1)$$

式中：

E——检测到有争议个体的基因型；

H₁——假设两名有争议个体之间存在全同胞关系；

H_0 ——假设两名有争议个体为无关个体。

注：当采用包含多个相互独立的常染色体遗传标记分型系统对两名有争议个体进行检测时，各个遗传标记上FSI的乘积即称为常染色体STR基因座累积全同胞关系指数（CFSI）。

3.5

系统效能 system efficiency

采用给定的检测系统以及相应的判定标准进行生物学全同胞关系鉴定（3.2）时，预计能够给出明确结论的可能性。

4 相关参数计算方法

4.1 单个染色体 STR 基因座的 IBS 计算

设有A和B两名有争议个体，某一常染色体STR基因座有P、Q、R和S等多个等位基因，A和B间在该遗传标记的状态一致性评分按照表1计算。

表1 单个常染色体 STR 基因座的 IBS 计算表

基因型		IBS
个体A	个体B	
PP	PP	2
PQ	PQ	2
PP	PQ	1
PQ	QR	1
PQ	PR	1
PP	QQ	0
PP	QR	0
PQ	RS	0

4.2 累计状态一致性评分（CIBS）的计算

CIBS的计算公式见式（2）。

$$CIBS = IBS_1 + IBS_2 + IBS_3 + \dots + IBS_n = \sum_{i=1}^n IBS_i \dots\dots\dots (2)$$

式中：

CIBS——常染色体STR基因座分型系统CIBS；

IBS——单个常染色体STR基因座IBS；

n——分型系统所含常染色体STR基因座的个数。

4.3 单个常染色体 STR 基因座的 FSI 计算

设有A和B两名有争议个体，某一常染色体STR基因座有P、Q、R和S等多个等位基因，依据孟德尔遗传规律，采用似然比法计算A和B之间的FSI，计算公式见表2。

表2 单个常染色体 STR 基因座的 FSI 计算公式

基因型		FSI
个体A	个体B	
PP	PP	$(p+1)^2 / (4p^2)$
PP	PQ	$(p+1) / (4p)$
PP	QQ	1/4
PP	QR	1/4
PQ	QQ	$(q+1) / (4q)$
PQ	PQ	$(2pq+p+q+1) / (8pq)$

表 2 (续)

PQ	PR	$(2p+1)/(8p)$
PQ	QR	$(2q+1)/(8q)$
PQ	RR	1/4
PQ	RS	1/4

4.4 累积全同胞关系指数 (CFSI) 计算

CFSI的计算公式见式 (3)。

$$CFSI = FSI_1 \times FSI_2 \times FSI_3 \times \dots \times FSI_n = \prod_{i=1}^n FSI_i \quad \dots\dots\dots (3)$$

式中:

CFSI——常染色体STR基因座的CFSI;

FSI——单个常染色体STR基因座的FSI;

n——分型系统所含常染色体STR基因座的个数。

5 检验程序

5.1 采样要求

采样要求应符合GB/T 37223 的规定。

5.2 DNA 提取和保存

检材的DNA提取和保存应符合GB/T 37223的规定。

5.3 DNA 定量分析

DNA定量分析应符合GB/T 37223的规定。

5.4 聚合酶链式反应 (PCR) 扩增与分型

5.4.1 基因座

5.4.1.1 必检基因座

在进行生物学全同胞关系鉴定时, 以下常用的19个常染色体STR基因座为必检基因座。

- a) vWA;
- b) D21S11;
- c) D18S51;
- d) D5S818;
- e) D7S820;
- f) D13S317;
- g) D16S539;
- h) FGA;
- i) D8S1179;
- j) D3S1358;
- k) CSF1PO;
- l) TH01;
- m) TPOX;
- n) Penta E;
- o) Penta D;

- p) D2S1338;
- q) D19S433;
- r) D12S391;
- s) D6S1043。

5.4.1.2 增加的基因座

宜在5.4.1.1中规定的19个必检STR基因座基础上，根据需要增加与19个必检STR基因座不存在连锁不平衡的其他常染色体STR基因座，以便提高系统效能。

基于目前常用的常染色体荧光复合扩增系统中包含的STR基因座，宜根据需要补充检测以下36个常染色体STR基因座（排序不分先后），同时，根据实际情况可补充X染色体、Y染色体或线粒体DNA遗传标记检验，用于辅助判断。

- a) D10S1248;
- b) D1S1656;
- c) D4S2366;
- d) D6S477;
- e) D22-GATA198B05;
- f) D15S659;
- g) D8S1132;
- h) D3S3045;
- i) D14S608;
- j) D17S1290;
- k) D3S1744;
- l) D2S441;
- m) D18S535;
- n) D13S325;
- o) D7S1517;
- p) D10S1435;
- q) D11S2368;
- r) D19S253;
- s) D7S3048;
- t) D5S2500;
- u) D6S474;
- v) D12ATA63;
- w) D22S1045;
- x) D1S1677;
- y) D11S4463;
- z) D1S1627;
- aa) D3S4529;
- bb) D6S1017;
- cc) D4S2408;
- dd) D17S1301;
- ee) D1GATA113;
- ff) D18S853;
- gg) D20S482;
- hh) D14S1434;
- ii) D9S1122;
- jj) D2S1776。

若检测系统中包含的基因座超出5.4.1规定的范围时，则每个STR基因座的个体识别能力应不低于0.9000或者检测系统所含STR基因座的平均个体识别能力不低于0.9000。

5.4.2 PCR 扩增

PCR扩增要求如下：

- a) 宜选用商品化的试剂盒进行DNA扩增；
- b) 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；
- c) PCR扩增体系与温度循环参数均应符合试剂盒的操作说明书。

5.4.3 PCR 扩增产物的检测与结果判读

PCR扩增产物的检测与结果判读应符合以下要求：

- a) 使用遗传分析仪对PCR产物进行毛细管电泳分析；
- b) 使用等位基因分型参照物（Ladder）对样本进行分型；
- c) PCR扩增产物的检测步骤和方法按照仪器的操作手册进行。

5.4.4 结果分析

可使用以下两种方法进行结果分析。

- a) 按照5.4.3的规定，对常染色体STR基因座进行分型，根据分型结果，通过计算两名有争议个体之间的CIBS，结合群体中无关个体间和全同胞关系间的CIBS分布规律，对有争议个体之间是否存在生物学全同胞关系做出判断；
- b) 按照5.4.3的规定，对常染色体STR基因座进行分型，根据分型结果，通过计算两名有争议个体之间的CFSI，结合群体中无关个体间和全同胞关系间的CFSI分布规律，对有争议个体之间是否存在生物学全同胞关系做出判断。

两种分析方法均可选择，任一方法达到阈值即可进行判定。任何情况下都不能为了获得较高的CIBS或者CFSI，随意将遗传标记删除。

6 鉴定意见

在准确性不低于99.99%的前提下，表3规定了采用不同的常染色体STR基因座检测系统进行生物学全同胞关系鉴定的CIBS判定阈值及相应的系统效能；表4规定了采用不同的常染色体STR基因座检测系统进行生物学全同胞关系鉴定的CFSI判定阈值及相应的系统效能。

鉴定意见分为“倾向于认为两名有争议个体为全同胞关系”、“倾向于认为两名有争议个体为无关个体”和“无法给出倾向性意见”。具体如下：

- a) CIBS大于表3中对应阈值或CFSI大于10000时，倾向于认为两名有争议个体为全同胞关系；
- b) CIBS小于表3中对应阈值或CFSI小于0.0001时，倾向于认为两名有争议个体为无关个体；
- c) CIBS或者CFSI介于“倾向于认为两名有争议个体为全同胞关系”和“无法给出倾向性意见”的阈值之间，可给出“无法给出倾向性意见”的鉴定意见。

如果出现“无法给出倾向性意见”的情况，宜补充检测基因座，需要时可增加X染色体、Y染色体或线粒体DNA遗传标记检验结果进行判断；

如果补充检验X染色体遗传标记、Y染色体遗传标记或线粒体DNA遗传标记，应根据其遗传规律采用文字描述的方式进行分析说明。

表3 不同常染色体STR基因座检测系统对应的CIBS阈值和系统效能

STR基因座检测系统	STR基因座个数	CIBS 阈值		系统效能
		全同胞	无关个体	
19个必检基因座	19	>22	<12	0.5655
19个必检基因座和1个补充基因座	20	>23	<13	0.6159

表3 (续)

19个必检基因座和2个补充基因座	21	>24	<14	0.6638
19个必检基因座和3个补充基因座	22	>25	<15	0.7044
19个必检基因座和4个补充基因座	23	>25	<16	0.7834
19个必检基因座和5个补充基因座	24	>26	<17	0.8129
19个必检基因座和6个补充基因座	25	>27	<18	0.8379
19个必检基因座和7个补充基因座	26	>28	<19	0.8588
19个必检基因座和8个补充基因座	27	>29	<20	0.8774
19个必检基因座和9个补充基因座	28	>30	<21	0.8923
19个必检基因座和10个补充基因座	29	>31	<22	0.9058
19个必检基因座和11个补充基因座	30	>31	<23	0.9357
19个必检基因座和12个补充基因座	31	>32	<24	0.9435
19个必检基因座和13个补充基因座	32	>33	<25	0.9503
19个必检基因座和14个补充基因座	33	>34	<26	0.9561
19个必检基因座和15个补充基因座	34	>35	<27	0.9613
19个必检基因座和16个补充基因座	35	>36	<28	0.9659
19个必检基因座和17个补充基因座	36	>37	<29	0.9696
19个必检基因座和18个补充基因座	37	>38	<30	0.9729
19个必检基因座和19个补充基因座	38	>39	<31	0.9759
19个必检基因座和20个补充基因座	39	>40	<32	0.9782
19个必检基因座和21个补充基因座	40	>41	<34	0.9857
19个必检基因座和22个补充基因座	41	>42	<35	0.9872
19个必检基因座和23个补充基因座	42	>42	<36	0.9915
19个必检基因座和24个补充基因座	43	>43	<37	0.9924
19个必检基因座和25个补充基因座	44	>44	<38	0.9931
19个必检基因座和26个补充基因座	45	>45	<40	0.9958
19个必检基因座和27个补充基因座	46	>46	<41	0.9962
19个必检基因座和28个补充基因座	47	>47	<42	0.9965
19个必检基因座和29个补充基因座	48	>48	<43	0.9968
19个必检基因座和30个补充基因座	49	>49	<44	0.9971
19个必检基因座和31个补充基因座	50	>50	<45	0.9973
19个必检基因座和32个补充基因座	51	>52	<47	0.9974
19个必检基因座和33个补充基因座	52	>53	<48	0.9976
19个必检基因座和34个补充基因座	53	>54	<50	0.9983
19个必检基因座和35个补充基因座	54	>55	<51	0.9985
19个必检基因座和36个补充基因座	55	>56	<52	0.9986
注：表3中不同检测系统下CIBS阈值估算所依赖的基因座来源于5.4.1。当检测系统中基因座的个体识别能力与5.4.1中建议的基因座的个体识别能力存在较大差异时，可以在准确性不低于99.99%的前提下重新计算并制定全同胞关系鉴定的CIBS阈值。				

表4 不同常染色体STR基因座检测系统对应的CFSI阈值和系统效能

STR基因座检测系统	STR基因座个数	CFSI 阈值		系统效能
		全同胞	无关个体	
19个必检基因座	19	>10000	<0.0001	0.6625
19个必检基因座和1个补充基因座	20	>10000	<0.0001	0.7130
19个必检基因座和2个补充基因座	21	>10000	<0.0001	0.7547
19个必检基因座和3个补充基因座	22	>10000	<0.0001	0.7914
19个必检基因座和4个补充基因座	23	>10000	<0.0001	0.8206
19个必检基因座和5个补充基因座	24	>10000	<0.0001	0.8464
19个必检基因座和6个补充基因座	25	>10000	<0.0001	0.8678

表 4 (续)

19 个必检基因座和 7 个补充基因座	26	>10000	<0.0001	0.8873
19 个必检基因座和 8 个补充基因座	27	>10000	<0.0001	0.9020
19 个必检基因座和 9 个补充基因座	28	>10000	<0.0001	0.9161
19 个必检基因座和 10 个补充基因座	29	>10000	<0.0001	0.9274
19 个必检基因座和 11 个补充基因座	30	>10000	<0.0001	0.9372
19 个必检基因座和 12 个补充基因座	31	>10000	<0.0001	0.9453
19 个必检基因座和 13 个补充基因座	32	>10000	<0.0001	0.9523
19 个必检基因座和 14 个补充基因座	33	>10000	<0.0001	0.9580
19 个必检基因座和 15 个补充基因座	34	>10000	<0.0001	0.9633
19 个必检基因座和 16 个补充基因座	35	>10000	<0.0001	0.9679
19 个必检基因座和 17 个补充基因座	36	>10000	<0.0001	0.9723
19 个必检基因座和 18 个补充基因座	37	>10000	<0.0001	0.9755
19 个必检基因座和 19 个补充基因座	38	>10000	<0.0001	0.9787
19 个必检基因座和 20 个补充基因座	39	>10000	<0.0001	0.9810
19 个必检基因座和 21 个补充基因座	40	>10000	<0.0001	0.9833
19 个必检基因座和 22 个补充基因座	41	>10000	<0.0001	0.9851
19 个必检基因座和 23 个补充基因座	42	>10000	<0.0001	0.9868
19 个必检基因座和 24 个补充基因座	43	>10000	<0.0001	0.9882
19 个必检基因座和 25 个补充基因座	44	>10000	<0.0001	0.9894
19 个必检基因座和 26 个补充基因座	45	>10000	<0.0001	0.9906
19 个必检基因座和 27 个补充基因座	46	>10000	<0.0001	0.9915
19 个必检基因座和 28 个补充基因座	47	>10000	<0.0001	0.9921
19 个必检基因座和 29 个补充基因座	48	>10000	<0.0001	0.9930
19 个必检基因座和 30 个补充基因座	49	>10000	<0.0001	0.9937
19 个必检基因座和 31 个补充基因座	50	>10000	<0.0001	0.9941
19 个必检基因座和 32 个补充基因座	51	>10000	<0.0001	0.9948
19 个必检基因座和 33 个补充基因座	52	>10000	<0.0001	0.9953
19 个必检基因座和 34 个补充基因座	53	>10000	<0.0001	0.9957
19 个必检基因座和 35 个补充基因座	54	>10000	<0.0001	0.9961
19 个必检基因座和 36 个补充基因座	55	>10000	<0.0001	0.9965

7 鉴定文书

生物学全同胞关系鉴定文书的格式应按照司发通[2007]71号《司法鉴定文书规范》的规定,并符合以下要求:

- a) 描述所使用的检测系统及获得的 CIBS 值或 CFSI 值;
- b) 按照第 6 章的规定给出鉴定意见。

参 考 文 献

- [1] 赵书民, 张素华, 阙庭志, 赵珍敏, 林源, 李莉, 李成涛. 《两个个体间常用亲缘关系指数的统一算法》, 法医学杂志, 2011, 27(5):330-333
- [2] 李燃, 李成涛, 赵书民, 李海霞, 李莉, 乌日嘎, 张楚楚, 孙宏钰. 《IBS 评分法鉴定全同胞关系及其临界值查询表的构建》, 法医学杂志, 2017, 33(2):136-147
- [3] Xiling Liu, Zhenmin Zhao, Qiannan Xu, Jiayi Zhang, Chengtao Li. 《Analysis of full- and half-siblings using a combined system of STR, InDel and SNP markers》, FSI Genetics Supplement Series, 2019, <https://doi.org/10.1016/j.fsigss.2019.10.007>