

SF

中华人民共和国司法行政行业标准

SF/T 0132—2023

法医 InDel 分型与应用技术规范

Technical specification for InDel genotyping and forensic application

2023 - 10 - 07 发布

2023 - 12 - 01 实施

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 缩略语	1
5 总体要求	1
6 检验程序	2
7 结果应用	3
参考文献	5

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。

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、南方医科大学、复旦大学、四川大学。

本文件主要起草人：张素华、李成涛、朱波峰、谢建辉、侯一平、陶瑞旻、陈安琪。

法医 InDel 分型与应用技术规范

1 范围

本文件规定了实验室基于毛细管电泳技术进行法医 InDel 遗传标记分型与应用的总体要求、检验程序和结果应用。

本文件适用于实验室应用 InDel 遗传标记开展个体识别和（或）辅助亲权鉴定等鉴定活动。

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
- GA/T 1162 法医生物检材的提取、保存、送检规范
- SF/T 0069 法医物证鉴定实验室管理规范
- SF/Z JD0105006 法医物证鉴定X-STR检验规范
- SF/Z JD0105007 法医物证鉴定Y-STR检验规范
- SF/Z JD0105010 常染色体STR基因座的法医学参数计算规范
- SF/Z JD0105012 个体识别技术规范

3 术语和定义

下列术语和定义适用于本文件。

3.1

插入/缺失多态性 insertion/deletion polymorphism; InDel
缺失/插入多态性 deletion/insertion polymorphism; DIP
基因组中发生插入或缺失DNA片段形成的一种长度多态性遗传标记。
注：插入或缺失的DNA片段大小可以是1个到数百个核苷酸。

3.2

毛细管电泳 capillary electrophoresis
以毛细管为分离通道，以高压直流电场为驱动力的液相分离技术。

4 缩略语

下列缩略语适用于本文件。

- DNA：脱氧核糖核酸（Deoxyribonucleic Acid）
- PCR：聚合酶链式反应（Polymerase Chain Reaction）
- STR：短串联重复序列（Short Tandem Repeats）

5 总体要求

5.1 鉴定机构应具有从事法医物证的执业范围，且应满足以下要求：

- a) 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、专业知识和技能等，并保留相关记录，制定适宜的培训计划并组织实施；

- b) 依据第 6 章和第 7 章的规定,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,监督的结果作为培训需求评价的依据之一;
- c) 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;
- d) 建立样本的运输、接收、处置、保护、存储、保留和/或清理的规定,能对接收、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。

5.2 鉴定人应具有法医物证鉴定执业资格,熟悉并掌握基于毛细管电泳进行 InDel 遗传标记分型的原理和方法,并能正确使用分析软件对分型结果进行分析与评价。

5.3 鉴定活动应包括检验(采样、DNA 提取、DNA 定量、InDel 分型)、鉴定意见出具和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。

5.4 实验室的基本要求以及样本管理、设备管理、质量管理等应符合 SF/T 0069 的规定。

6 检验程序

6.1 采样

样本的采集、包装和保存要求如下:

- a) 样本一般为血液(斑)、唾液(斑)、口腔拭子、带毛囊毛发、精液(斑)、羊水或组织块等;
- 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、毛发或指甲等;
- c) 样本应分别包装,进行唯一性标识并注明样本类型、采样日期和采集人等;
- d) 样本的提取、保存与送检应按照 GA/T 1162 的规定执行。

6.2 DNA 提取

DNA 提取主要包括裂解和纯化两个步骤。裂解是使生物样本中的 DNA 游离到裂解体系中,纯化是使 DNA 与其他细胞成分(如蛋白质、多糖和脂类等)彻底分离。

DNA 提取要求如下:

- a) 应根据样本种类、数量和保存条件等进行综合分析,有针对性地选择提取方法;
- b) 提取过程中宜避免物理因素(如剪切力、高温等)、化学因素(如强酸、强碱等)和生物因素(如核酸酶等)的破坏,保证一级结构的完整性;
- c) 提取过程中宜避免外界环境(如灰尘、气溶胶等)对 DNA 提取的污染;排除其他分子(如蛋白质、多糖、脂类和有机溶剂等)的污染;以及防止试验过程中废弃物对环境的污染。

6.3 DNA 定量

6.3.1 紫外分光光度法

利用 DNA 在 260 nm 附近有最大吸收值的特性,可采用紫外分光光度计或超微量分光光度计等对 DNA 进行定量。检测试剂和方法可参照说明书。

6.3.2 荧光定量法

利用荧光染料标记 DNA 的荧光强度与 DNA 含量成正比的特点,可采用荧光定量仪对 DNA 进行定量。检测试剂和方法参照说明书。

6.4 InDel 分型

6.4.1 推荐检测的 InDel 遗传标记

在法医学领域应用 InDel 遗传标记开展个体识别鉴定和辅助亲权鉴定时,宜检测的 InDel 遗传标记如下。

- a) 常染色体 InDel

常染色体 InDel 推荐位点如下:

rs2307956、rs2307963、rs2307507、rs2307959、rs28369942、rs2308276、rs2307975、rs2067235、rs10578778、rs2308292、rs1160980、rs1610903、rs1610937、rs35332265、rs201273179、rs66879403、rs2307661、rs1160953、rs2308116、rs2307652、rs2308139、rs66850318、rs1610906、

rs1611001、rs1611048、rs16458、rs2307783、rs10639920、rs2308072、rs10666410、rs71953876、rs8190570、rs71953876、rs3830870、rs17174476、rs35248926、rs35833136、rs16660、rs2307570、rs2308232、rs2307805、rs2067373、rs3049448、rs3032356、rs3837647、rs112250269、rs2307433、rs1610905、rs1610878、rs34999022、rs2307561、rs112052995、rs66481141、rs10700342、rs3033486、rs6481、rs16388、rs16363。

b) 性染色体 InDel

X 染色体 InDel 推荐位点如下：

rs3048996、rs72513349、rs5903978、rs36094418、rs2308280、rs112397470、rs66554185、rs199686249、rs200177947、rs3050111、rs764329515、rs63345861、rs5902185、rs16397、rs67266231、rs36208458。

Y 染色体 InDel 推荐位点如下：

rs2032678、rs759551978、rs199815934、rs771783753。

在a)和b) InDel基础上可增加文献报道且经验证的其他InDel，以提高检测的系统效能。

6.4.2 PCR 扩增

宜选用商品化试剂盒或经验证的检测体系进行PCR扩增。

每批扩增均应设置阳性对照样本（已知浓度和基因型的对照品DNA或已检验过的、已知基因型的样本）以及不含人类基因组DNA的阴性对照样本。PCR扩增体系与PCR扩增参数应按照说明书操作。

6.4.3 PCR 产物分型

PCR扩增产物的检测和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) PCR 扩增产物的检测步骤和方法按照仪器的操作手册进行。

6.4.4 InDel 分型结果判读

InDel遗传标记一般表现为二态等位基因，可采用以下任一方式进行标示：

- a) 插入等位基因以“1”进行标示，缺失等位基因以“0”进行标示，等位基因间以“/”分隔，如1/0；纯合子只标示1个等位基因，如1；
- b) 插入等位基因以序列信息标示，缺失等位基因以“-”进行标示，等位基因间以“/”分隔，如AACGT/-；纯合子只标示1个等位基因，如AACGT。

注：男性在X染色体InDel或者Y染色体InDel的分型结果仅标示一个等位基因。

7 结果应用

7.1 法医学参数计算

常染色体InDel的法医学参数计算应按照SF/Z JD0105010的规定执行。

X染色体InDel的法医学参数计算应按照SF/Z JD0105006的规定执行。

Y染色体InDel的法医学参数计算应按照SF/Z JD0105007的规定执行。

7.2 个体识别

在法医学实践中，InDel可作为单独遗传标记或辅助遗传标记应用于个体识别。

常染色体InDel的似然率计算、鉴定意见和鉴定文书撰写应按照SF/Z JD0105012的规定执行。

7.3 亲权鉴定

在法医学实践中，InDel可作为辅助遗传标记应用于亲权鉴定。

常染色体InDel的亲权指数计算、鉴定意见和鉴定文书撰写应按照GB/T 37223的规定执行。对于不符合遗传规律的InDel，亲权指数取值可为0.00001。

X染色体InDel的似然率计算应按照SF/Z JD0105006的规定执行。鉴定意见和鉴定文书撰写应按照SF/Z JD0105006的规定执行。

Y染色体InDel鉴定意见和鉴定文书撰写应按照SF/Z JD0105007的规定执行。

当使用多个InDel或者InDel与STR同时使用时,应有证据表明InDel之间以及InDel与STR之间是相互独立的。不能证明相互独立的遗传标记宜按照单倍型进行计算或者单独进行描述。

参 考 文 献

- [1] Yang Q, Yu H, Qu Y, Zhang X, Xia R, Wang Z, Tan R, Xiong L, Xi S, Wu J, Gao Y, Zhang S, Li C. Developmental validation of the novel six-dye Goldeneye™ DNA ID System 35InDel kit for forensic application. *Forensic Sci Res.* 2021, 7(4):673-684
- [2] Tao R, Zhang J, Sheng X, Zhang J, Yang Z, Chen C, Bian Y, Liu X, Zhang S, Li C. Development and validation of a multiplex insertion/deletion marker panel, SifaInDel 45plex system. *Forensic Sci Int Genet.* 2019, 41:128-136
- [3] Wang L, Lv M, Zaumsegel D, Zhang L, Liu F, Xiang J, Li J, Schneider PM, Liang W, Zhang L. A comparative study of insertion/deletion polymorphisms applied among Southwest, South and Northwest Chinese populations using Investigator® DIPplex. *Forensic Sci Int Genet.* 2016, 21:10-4
- [4] Song M, Song F, Wang S, Hou Y. Developmental validation of the Yfiler Platinum PCR Amplification Kit for forensic genetic caseworks and databases. *Electrophoresis.* 2021, 42(1-2):126-133
- [5] Zheng H, Tao R, Zhang J, Zhang J, Wang S, Yang Z, Xu Q, Gao Y, Zhang S, Li C. Development and validation of a novel SiFaSTR™ 23-plex system. *Electrophoresis.* 2019, 40(20):2644-2654
-