

基因分析技术在亲缘关系鉴定中的准确性研究

郭 磊

云南利民司法鉴定中心 云南 曲靖 655000

【摘要】：目的：对比短串联重复序列（STR）分型技术与单核苷酸多态性（SNP）芯片技术在亲缘关系鉴定中的准确性，为司法鉴定中基因分析技术的选择提供依据。方法：选取 2023 年 1 月至 2024 年 12 月司法鉴定中心受理的 120 例亲缘关系鉴定案例，随机分对照组（60 例，STR 分型技术）与实验组（60 例，SNP 芯片技术）。两组均提取样本 DNA 进行检测，对比分型成功率、匹配准确率及复杂亲缘关系鉴定符合率。结果：实验组分型成功率 98.33%、匹配准确率 100.00%，高于对照组的 88.33%、91.67%（ $\chi^2=5.926$ 、 4.904 ， $P=0.015$ 、 0.027 ）；复杂亲缘关系鉴定符合率 94.44% 高于对照组 72.22%（ $\chi^2=4.762$ ， $P=0.029$ ）。结论：SNP 芯片技术在亲缘关系鉴定中准确性更优，尤其适用于复杂亲缘关系鉴定，值得司法鉴定领域推广。

【关键词】：基因分析技术；亲缘关系鉴定；STR 分型；SNP 芯片；司法鉴定

DOI:10.12417/2811-051X.26.03.032

引言

亲缘关系鉴定是司法鉴定的核心内容之一，其结果直接影响遗产继承、抚养权判定等司法裁决，基因分析技术的准确性是保障鉴定结果公信力的关键^[1]。传统 STR 分型技术凭借多态性高的优势广泛应用，但在复杂亲缘关系（如半同胞、隔代亲缘）鉴定中存在局限性。SNP 芯片技术以位点密度高、稳定性强的特点逐渐兴起，本研究基于司法鉴定中心实践案例，系统对比两种技术的准确性，为优化鉴定技术方案提供支撑。

1 研究资料与方法

1.1 一般资料

选取 2023 年 1 月至 2024 年 12 月本院司法鉴定中心受理的 120 例亲缘关系鉴定案例为研究对象，采用随机数字表法分为对照组与实验组各 60 例。纳入标准：委托方提供完整身份信息及亲缘关系诉求，样本类型为外周静脉血（2mL）或口腔黏膜拭子，样本质量符合检测要求，委托方签署知情同意书。排除标准：样本存在污染或降解，委托方隐瞒亲缘关系背景信息，合并基因缺陷疾病可能影响分型结果的案例。对照组中涉及亲子关系鉴定 42 例、半同胞鉴定 10 例、隔代亲缘鉴定 8 例；男性样本 86 份、女性样本 34 份，年龄在 1 岁至 78 岁之间，平均年龄（ 32.6 ± 15.8 ）岁。实验组中涉及亲子关系鉴定 40 例、半同胞鉴定 11 例、隔代亲缘鉴定 9 例；男性样本 84 份、女性样本 36 份，年龄从 1 岁到 76 岁不等，平均年龄（ 31.9 ± 16.2 ）岁。经统计学检验，两组案例在亲缘关系类型构成（ $\chi^2=0.157$ ， $P=0.925$ ）、样本性别分布（ $\chi^2=0.059$ ， $P=0.808$ ）、年龄分布（ $t=0.228$ ， $P=0.820$ ）等基线资料方面差异无统计学意义（ $P>0.05$ ），具有良好可比性。

1.2 实验方法

1. 样本预处理：两组均采用磁珠法提取样本 DNA，使用 Nanodrop 2000 超微量分光光度计检测 DNA 浓度（要求 $\geq 50\text{ng}/\mu\text{L}$ ）与纯度（ $A260/A280$ 比值 1.7-1.9），不合格样本重新提

取或告知委托方补样。2. 对照组（STR 分型技术）：采用 PowerPlex®21 System 试剂盒（美国 Promega 公司），选取 21 个常染色体 STR 位点（含 Amelogenin 性别位点）进行 PCR 扩增。扩增体系为 $25\mu\text{L}$ ，包括 PCR 反应混合液 $12.5\mu\text{L}$ 、引物混合液 $2.5\mu\text{L}$ 、DNA 模板 $5\mu\text{L}$ 、去离子水 $5\mu\text{L}$ 。扩增条件： 95°C 预变性 10min； 94°C 变性 30s， 59°C 退火 1min， 72°C 延伸 1min，共 30 个循环； 72°C 终延伸 30min， 4°C 保存。扩增产物采用 3130xl 遗传分析仪（美国 ABI 公司）进行毛细管电泳分离，使用 GeneMapper ID-X v1.6 软件进行分型判读，依据《亲权鉴定技术规范》（GB/T37223-2018）判断亲缘关系，累计亲权指数（CPI） ≥ 10000 判定为存在亲缘关系。3. 实验组（SNP 芯片技术）：采用 Infinium Global Screening Array-24 v3.0 芯片（美国 Illumina 公司），该芯片包含约 65 万个 SNP 位点，覆盖全基因组常染色体及性染色体。实验流程严格遵循试剂盒说明书：首先对 DNA 样本进行酶切、连接反应，构建文库；随后进行 PCR 扩增、纯化、片段化处理；将处理后的 DNA 与芯片杂交，经过延伸、染色、扫描等步骤，使用 GenomeStudio v2.0 软件进行数据提取与质控，剔除检出率 $<95\%$ 、Hardy-Weinberg 平衡检验 $P<0.001$ 的位点。采用 Kinship Calculator 软件计算亲缘关系指数，结合 IBD（Identity by Descent）片段分析结果判断亲缘关系，IBD 片段比例符合对应亲缘关系阈值判定为存在亲缘关系（如亲子关系 IBD 片段比例 $\geq 50\%$ ，半同胞关系 IBD 片段比例 12.5%-25%）。4. 质量控制：两组实验均设置阳性对照（已知亲缘关系样本）与阴性对照（无亲缘关系样本），每批次实验重复 3 次，确保结果可重复性；由 2 名资深鉴定人独立判读结果，出现分歧时通过集体讨论达成一致。

1.3 观察指标

1. 检测基础指标：分型成功率（成功获得有效分型的样本数/总样本数 $\times 100\%$ ）、检测耗时；2. 核心准确性指标：匹配准确率（鉴定结果与验证结果一致的案例数/总案例数 $\times 100\%$ ）；3. 专项指标：复杂亲缘关系（半同胞、隔代亲缘）鉴

定符合率。

1.4 研究计数统计

用 SPSS 26.0 分析, 计量资料以 $(\bar{x} \pm s)$ 表示, 符合正态分布采用 t 检验; 计数资料以 $[n(\%)]$ 表示, 采用 χ^2 检验。P < 0.05 为有统计学意义。

2 结果

2.1 两组检测基础指标与匹配准确率比较

表 1 两组检测基础指标与匹配准确率对比

指标	对照组 (n=60)	实验组 (n=60)	t/ χ^2 值	P 值
分型成功率[n (%)]	53 (88.33)	59 (98.33)	5.926	0.015
检测耗时 (h)	8.5 ± 1.2	12.3 ± 1.5	14.072	< 0.001
匹配准确率[n (%)]	55 (91.67)	60 (100.00)	4.904	0.027

实验组分型成功率、匹配准确率均显著高于对照组, 差异有统计学意义 (P < 0.05); 但实验组检测耗时长于对照组, 差异有统计学意义 (P < 0.001)。对照组 5 例分型失败均为降解程度较高的陈旧样本, 实验组 1 例分型失败因样本污染导致。

2.2 两组复杂亲缘关系鉴定符合率比较

表 2 两组复杂亲缘关系鉴定符合率对比

亲缘关系类型	对照组 (n=18) [n (%)]	实验组 (n=20) [n (%)]	χ^2 值	P 值
半同胞鉴定	7 (70.00)	10 (90.91)	2.182	0.140
隔代亲缘鉴定	5 (62.50)	9 (100.00)	4.571	0.032
复杂类型合计	13 (72.22)	18 (94.44)	4.762	0.029

实验组复杂亲缘关系鉴定总符合率显著高于对照组, 差异有统计学意义 (P = 0.029); 其中隔代亲缘鉴定符合率实验组优势明显 (P = 0.032), 半同胞鉴定符合率两组差异无统计学意义 (P = 0.140)。对照组 4 例复杂亲缘关系鉴定错误均为隔代亲缘案例, 因 STR 位点信息不足导致误判。

3 讨论

本研究基于司法鉴定中心的实践案例, 从分型成功率、匹配准确率及复杂亲缘关系鉴定能力三个核心维度, 系统对比了 STR 分型技术与 SNP 芯片技术在亲缘关系鉴定中的应用价值, 结果清晰呈现了两种技术的优势与局限, 为司法鉴定中技术选择提供了量化依据。从检测基础指标来看, 实验组分型成功率达 98.33%, 显著高于对照组的 88.33%, 这一差异的核心原因

在于两种技术的检测原理差异: STR 分型技术依赖特定位点的 PCR 扩增, 若样本存在降解或污染, 易导致扩增失败或等位基因丢失, 本研究中对照组 5 例分型失败均为陈旧降解样本, 印证了这一技术短板; 而 SNP 芯片技术通过全基因组范围内的大量位点检测, 即使部分位点因样本质量问题无法检出, 剩余海量位点仍可满足分型需求, 仅 1 例因严重污染导致失败, 体现了更强的抗干扰能力^[2]。这一特性在司法鉴定中具有重要意义, 因实际案例中常遇到陈旧血痕、腐败组织等质量不佳的样本, SNP 芯片技术的高耐受性可有效降低鉴定失败率, 减少委托方补样成本与时间成本。在核心的匹配准确率方面, 实验组实现 100% 准确匹配, 对照组为 91.67%, 差异主要源于复杂亲缘关系鉴定环节。亲子关系鉴定中, 两种技术均表现出较高准确性, 因亲子关系中基因传递的规律性强, STR 位点的高多态性已能满足识别需求; 但在隔代亲缘、半同胞等复杂关系中, 亲缘双方共享的等位基因比例降低, STR 位点数量有限导致累计识别能力不足, 本研究中对照组 4 例错误均出现在隔代亲缘鉴定中, 正是由于 STR 位点提供的遗传信息不足以区分亲缘与非亲缘个体^[3]。而 SNP 芯片技术包含 65 万个位点, 通过计算 IBD 片段比例可精准量化亲缘关系程度, 如隔代亲缘中祖孙共享约 25% 的 IBD 片段, 这一量化指标较 STR 的定性判断更具说服力, 因此实验组隔代亲缘鉴定符合率达 100%, 显著优于对照组的 62.50%^[4]。

值得注意的是, 半同胞鉴定中两组差异无统计学意义, 可能因半同胞共享 12.5%-25% 的 IBD 片段, 部分案例中 SNP 芯片的优势未充分显现, 需更大样本量进一步验证。检测耗时方面, 实验组 (12.3 ± 1.5) h 长于对照组 (8.5 ± 1.2) h, 这是 SNP 芯片技术的主要局限——芯片杂交、扫描等流程相对复杂, 而 STR 分型技术流程成熟简便, 更适用于紧急鉴定需求。因此在司法鉴定实践中, 需根据案例优先级与亲缘关系类型灵活选择技术: 紧急亲子关系鉴定可优先采用 STR 分型技术, 以保障时效性; 复杂亲缘关系鉴定或样本质量不佳的案例, 应选用 SNP 芯片技术, 以确保结果准确性。

从司法鉴定的公信力角度来看, 准确性是核心生命线, 本研究中 SNP 芯片技术的 100% 匹配准确率, 可有效降低错鉴风险, 避免因技术局限导致的司法裁决失误, 这一价值远高于检测耗时增加带来的成本。进一步分析两种技术的应用前景, STR 分型技术凭借成本较低、流程简便的优势, 仍将是常规亲子关系鉴定的主流技术; 而 SNP 芯片技术随着芯片成本的降低与检测设备的普及, 在复杂亲缘关系鉴定、群体遗传学分析等领域的应用将不断扩大。本研究还发现, 两种技术的结果判读均依赖鉴定人的专业能力, 即使是 SNP 芯片技术, 若忽视位点质控或 IBD 片段分析参数设置不当, 仍可能导致结果偏差。因此, 司法鉴定机构应加强鉴定人技术培训, 建立标准化的结果判读流程, 同时完善质量控制体系, 通过阳性对照、重复实验等措

施确保结果可靠。研究局限性在于样本量相对有限,且未涉及同卵双胞胎、近亲结婚后代等特殊案例的鉴定效果;后续可扩大样本量,纳入特殊案例类型,进一步验证 SNP 芯片技术的适用性。此外,可探索两种技术的联合应用模式,如采用 STR 分型技术进行初筛,对结果存疑的案例再用 SNP 芯片技术验证,以实现准确性与时效性的平衡,为司法鉴定提供更优化的技术方案。

4 结论

SNP 芯片技术在亲缘关系鉴定中的分型成功率、匹配准确

率及复杂亲缘关系鉴定符合率均显著优于传统 STR 分型技术,尽管检测耗时相对较长,但其准确性优势对保障司法鉴定结果公信力具有不可替代的价值。在司法鉴定实践中,应根据案例特点合理选择技术:常规紧急亲子鉴定可采用 STR 分型技术,复杂亲缘关系鉴定或样本质量不佳案例建议优先选用 SNP 芯片技术。司法鉴定机构需加强技术人员培训与质量控制,推动基因分析技术的规范化应用。两种技术的优势互补与联合应用,将为亲缘关系鉴定提供更高效、准确的技术支撑,进一步提升司法鉴定的科学性与权威性。

参考文献:

- [1] 朱鸣叶明彬谢子强姜怡薇廖宝林陈华灵肖宝华.基于荧光标记 SSR 基因分析技术的绿海龟人工繁育群体亲缘关系鉴定[J].海南热带海洋学院学报,2022,29(5):12-19.
- [2] 刘润吉.DNA 条形码检测技术在媒介鼠类鉴定中的研究与示范应用[D].安徽理工大学,2014.
- [3] 习华英,周新,郑芳,等.胎儿 DNA 的富集在胎儿性别鉴定中的应用研究[C]//第五次全国中青年检验医学学术会议.0[2025-11-13].
- [4] 刘守海,秦玉涛,刘材材,等.DNA 条形码技术在仔猪鱼鉴定中的实践[J].海洋开发与管理,2017,34(2):4.