

# 應用 X 染色體 STR 基因座檢驗技術 解決親緣鑑定中的疑難問題

司法警察局刑事技術廳高級技術員 沙飛 胡潔茵

【摘要】在親緣鑑定個案中，常染色體 STR 基因座檢驗在父女鑑定、母子鑑定、同胞或半同胞鑑定等個案中有一定的局限性，單憑常染色體 STR 基因座的檢驗結果，往往無法得出明確的鑑定結論；而 X 染色體 STR 基因座則因其獨特的結構和遺傳特徵被應用於疑難複雜的親緣鑑定中。近年，刑事技術廳引入了 X 染色體 STR 基因座檢驗技術，該技術可以單一擴增 12 個 X-STR 基因座，利用基因分析儀進行毛細管電泳分離及熒光檢測後，得到受檢者的 X-STR 基因座分型。本文主要介紹利用 X 染色體 STR 基因座檢驗技術，成功解決了三宗疑難複雜的親緣鑑定個案，包括傳統的三聯體親子鑑定個案、缺少母親的二聯體親子鑑定個案和關係複雜的親緣鑑定個案。

【關鍵詞】X-STR、親緣鑑定、法醫 DNA 檢驗技術

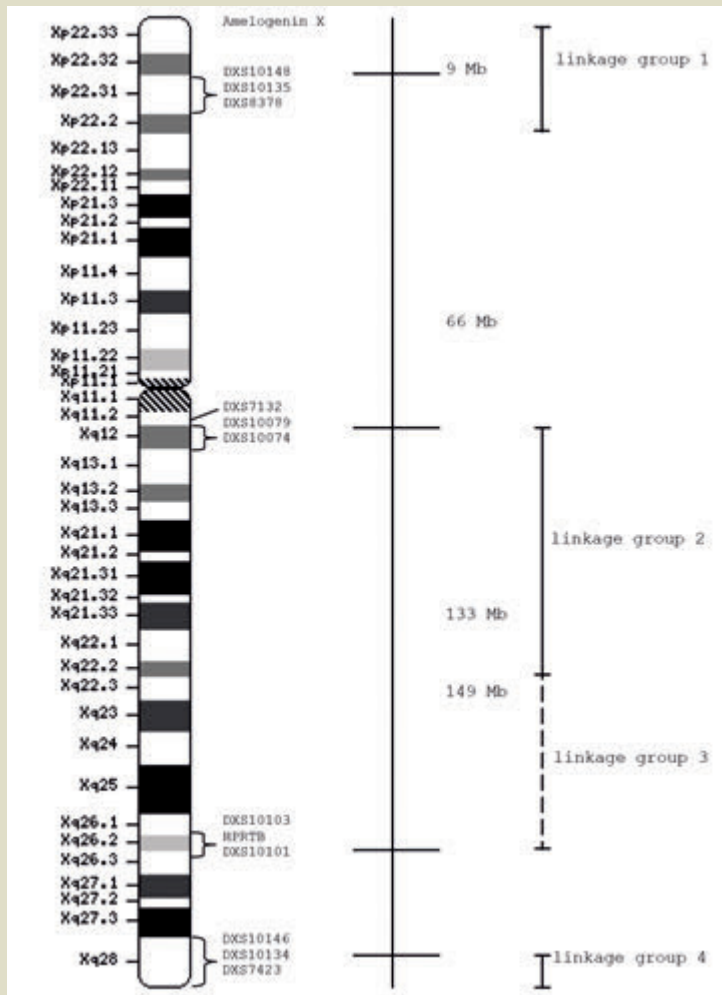
## 一、X 染色體 STR 基因座在法醫 DNA 檢驗技術中的意義

短串聯重複序列（Short Tandem Repeat，STR），又稱微衛星 DNA（Microsatellite DNA），由於檢驗技術簡單、快速，結果可靠，靈敏度高，重複性好，是目前國際法醫物證學中個體識別和親子鑑定的主要手段。人類的細胞包含有 22 對常染色體及一對性染色體，而性染色體可分為 X 染色體及 Y 染色體。人類 X 染色體約長 155Mb，擁有 1,098 個基因，佔人類基因組的大約 5%，而 X 染色體 STR 基因座（X Chromosome STR locus, X-STR）就是指存在於 X 染色體上的短串聯重複序列。X-STR 的開發和利用可以作為其他 DNA 遺傳標記的補充，用於法醫學的個體識別和親子鑑定。X 染色體在等位基因的傳遞上表現為交叉遺傳和性連鎖遺傳，母親 X 染色體上的等位基

因隨機遺傳給其子女，父親 X 染色體上的等位基因則只能傳遞給其女兒。由於男性染色體為 XY，女性染色體為 XX，因此可應用毛細管電泳對 X 染色體遺傳標記進行性別鑑定。由於 X 染色體具有特殊的遺傳方式，因此對父女鑑定、母子鑑定、同胞或半同胞鑑定等特殊親緣關係鑑定案件具有其他遺傳標記無可比擬的優勢，在法醫 DNA 檢驗領域的應用備受關注。

## 二、X 染色體 STR 基因座檢驗在疑難親緣鑑定中的應用

司法警察局自 2001 年開始利用 DNA 分型技術處理本澳司法機關（檢察院或法院）、行政機關（如民事登記局或身份證明局）要求進行的親緣鑑定。由於科技日新月異，本局積極配合保安司科技強警的理念，與時並進，多年來持續引進最新及可靠的刑事技術，以期提供



圖一：國際法醫 DNA 檢驗中常用的 X-STR 基因座在 X 染色體的定位連鎖群 1 ~ 4。

最優質的物證鑑定及親緣鑑定服務。許多親緣鑑定個案因其複雜程度或檢驗技術的局限而為鑑定帶來困難，現介紹其中三宗疑難親緣鑑定個案，在利用最新引入的 X 染色體 STR 基因座檢驗技術後一一得到解決。

1) 個案一是一個傳統的三聯體親子鑑定個案，受檢者包括假設父、母親和女孩，而鑑定目的是判斷假設父是否女孩的生父。如表一所示，在常規的 15 個常染色體基因座檢驗結果中，母親與孩子的所有基因座都符合孟德爾遺傳規律，但假設父與孩子的 D3S1358 及 D8S1179 基因座則不符合。在親子鑑定實驗室

中普遍採用當假設父與孩子有三個或以上遺傳基因座不符合遺傳規律時，才可排除親子關係的規則。但個案一中，只有兩個基因座不符合遺傳規律，那麼仍不能排除假設父為這個孩子的生父，顯示了 15 個常染色體基因座檢驗的局限性，增加了鑑定人判斷和解釋檢驗結果的難度。親子鑑定當中的基因突變，主要表現在基因座分型增加或減少一個重複序列，究其原因主要包括引物結合位點的突變、染色體的突變、在檢樣中細胞的嵌合狀態或者惡性細胞的存在等，都會使檢驗出的基因座分型偏離孟德爾遺傳規律。為了得到明確的鑑定結論，我們增檢了四個常染色體基因座，同時利用最新引入的 X-STR 基因座檢驗，得到了受檢者的 12 個 X-STR 基因座分型。在總數為 19 個常染色體基因座和 12 個 X-STR 基因座中，假設父與女孩分別都有三個基因座不符合，結果顯示個案一屬排除個案。個案

一說明了在應用常染色體進行親子鑑定時，僅出現一至兩個基因座不符合遺傳規律，則可補充檢驗 X-STR 基因座，幫助明確鑑定結論。因此，X-STR 基因座可為解決常染色體突變個案提供輔助手段。

2) 個案二是一個缺少母親樣本的二聯體親子鑑定個案，受檢者包括假設父和女孩，而鑑定目的是判斷假設父是否女孩的生父。19 個常染色體基因座的檢驗結果顯示假設父與女孩的 Penta D 和 D12S391 基因座不符合遺傳規律。面對此結果，鑑定人是無法作出明確鑑定結論的，所以必須引入其他基因座的檢驗。

檢驗 12 個 X-STR 基因座後，其結果顯示假設父與女孩有六個 X-STR 基因座不符合，即假設父不是女孩的生父，後來的刑事調查查明了個案二中的假設父是女孩的叔伯冒充其生父來進行親子鑑定，個案二的鑑定困難在於缺少母親的比對樣本作為參考，而單親鑑定是日常民事親子鑑定個案中的一個重要部份，出現一個或兩個雙基因座不符合遺傳規律的單親個案屢見不鮮，遇到這種情況必須增加更多遺傳標記的檢測，以確保結論的可靠性。在二聯體親子鑑定個案中，對於父子關係鑑定檢測 X-STR 是無意義的；而母女關係鑑定時，X-STR 與常染色體相比也沒有優勢。但對於父女關係鑑定而言，X-STR 是非常有效的排除手段，由於生父的 X-STR 基因座必定傳遞給女兒，如果女兒的 X-STR 基因座的等位基因與假設父的不同，就可以直接排除父女關係；而在進行母子關係鑑定時，X-STR 也較常染色體 STR 更加有效，其排除概率等於用 X-STR 進行父女關係鑑定時的排除概率。對於二聯體親子鑑定而言，X-STR 具有獨特的優勢。

3) 個案三是缺少父親的一對同父異母的姐妹進行親緣鑑定的個案，受檢者包括這對姐妹和她們的母親，而鑑定目的是明確兩姐妹是否由同一生父所生。個案三中，常染色體 STR 無法排除兩人的姐妹關係，線粒體的遺傳標記也不能用來確定同父所生的關係。因同一父親的姐妹（無論同母或異母）會擁有相同的父源 X 染色體，所以檢測 X-STR 基因座剛好能解決這個問題，由表一所示，通過分析兩姐妹的 X-STR 基因座，在扣除各自母親的 X-STR 等位基因後，可以推出兩人擁有相同的父源 X-STR 等位基因，即可作出不能排除兩人是同一生父所生的結論。常規的常染色體 STR 基因座檢驗無法排除同父異母的姐妹關係，一定要借助 X-STR 基因座的檢驗。

除了本文所介紹的三個疑難個案外，在

一些亂倫案件，如兩位爭議父屬父子關係的情況，由於父子之間的 X-STR 沒有關聯，兩位爭議父可視為無關個體，直接進行其與爭議女兒之間的關係分析。而在爭議父疑為生母的父親的亂倫案件中，可根據孩子（女）與生父母間是否均有相同的 X-STR 等位基因進行是否排除的分析。須注意的是，無論 X 染色體 STR 系統的效能有多高，X 染色體的 STR 基因座有一定的局限性，因此 X 染色體遺傳標記在解決複雜親緣鑑定中的應用必須謹慎為之。上述的局限性主要表現在以下方面：首先，迄今為止被發現和應用的 X-STR 基因座數量不多，群體分佈、突變率、連鎖平衡和基因結構變異等方面的資訊尚不夠豐富；其次，X-STR 鑑定只能起到排除作用，要作出肯定的結論時，必須與常染色體、Y 染色體和線粒體的遺傳標記相結合，X 染色體 STR 基因座僅是這些遺傳標記的重要補充；再者，STR 基因座與 Y 染色體甚至與常染色體 STR 基因座之間有序列的同源性，在應用時須排除干擾。

### 三、結語

綜上所述，隨着複雜親緣關係鑑定個案種類和數量的增加，人類 X-STR 基因座作為一個特殊的遺傳標記，因其獨特的優勢越來越受到法醫學家的關注和重視。它是常染色體 STR 分型及線粒體 DNA 的重要補充。要準確、快速、有效地進行同胞親緣關係鑑定，任何單一的 STR 檢測系統都可能有其不足之處，因此，只有將多種具備高度多態性的 STR 系統聯合使用，儘量採集更多的遺傳資訊進行綜合分析，才能作出準確無誤的鑑定結論。隨着科技的進步和科研人員的不斷努力，X-STR 將作為新興的、重要的分子生物學手段，在法醫 DNA 檢驗、親緣鑑定及其他相關學科中發揮重要作用。

STR 基因座	個案 1			個案 2		個案 3				
	假設父	母	女孩	假設父	女孩	母 1	女孩 1	母 2	女孩 2	
常 染 色 體 S T R 基 因 座	D3S1358	16,17	16,17	15,17	16,17	15,17	16,19	16,17	16	15,16
	TH01	6,7	7,9	7,9	9	7,9	7,9	7,9.3	6,9	9,9.3
	D21S11	29,30	29,30	29	28,31.2	31.2	30,35	28,35	29,32.2	29,31.2
	D18S51	15,17	13,15	13,17	15,16	14,15	12,19	12	13,15	14,15
	Penta E	15,18	11,15	11,15	11,12	11	11,15	13,15	15	7,15
	D5S818	12,13	11,12	12,13	9,12	12	11,13	11,13	11,12	11,12
	D13S317	8,9	8	8	9,12	9,12	10,11	8,11	8	8
	D7S820	8,9.2	8,11	9,2,11	11	11	10,12	12,14	10,11	8,10
	D16S539	8,11	12	11,12	10,12	12	9,12	11,12	9,12	11,12
	CSF1PO	10,12	7,9	7,12	11	11	10,12	12	11,12	11,12
	Penta D	10,11	8,12	10,12	11,14	9,12	8,12	12,13	9,11	11,13
	vWA	14	15,17	14,15	18,19	16,19	17,19	14,17	14,17	17,18
	D8S1179	10,13	13	12,13	12,14	11,12	13	13,15	11,13	12,13
	TPOX	9,10	8,12	9,12	8,11	8,11	8,11	8,11	11	8,11
	FGA	22,25	18,19	19,25	23,24	23,25	19,22	19,21	23,24	21,24
	D2S1338	20,24	17,24	17,22	18,23	18,20				
	D19S433	11,15.2	12,13	13,15.2	13	12,13				
	D12S391	18,20	19,20	20	19,22	20,21				
	D6S1043	11,18	18,19	18,19	12,14	14,18				
X   S T R 基 因 座	DXS10103	16	17,18	16,18	19	17,19	16,18	16,20	19	19,20
	DXS8378	10	10,11	10,11	10	10,11	10,12	10,11	10,11	11
	DXS7132	15	14,15	14	16	14	14,16	14,15	14	14,15
	DXS10134	32	38	32,38	37	35,38.3	37,39	36,39	35,38	35,36
	DXS10074	18	13,18	15,18	17	16,17	17,18	7,18	16,18	7,18
	DXS10101	32	28.2,36	28.2,32	31	31,33	30,33	28.2,33	30,31.2	28.2,31.2
	DXS10135	22	21	21,22	25	27,35	23,26	19,23	24,29	19,29
	DXS7423	14	15	14,15	14	14,15	15,16	15	14,15	15
	DXS10146	31	27	27,31	27	29	28,33	30,33	29,31	30,31
	DXS10079	20	16,20	19,20	20	19	19,20	19,20	16,19	16,20
	HPRTB	14	12,13	12,14	11	11,13	13	11,13	12,14	11,14
	DXS10148	27.1	26.1	26.1,27.1	28.1	24.1,26.1	26.1,27.1	23.1,27.1	17,26.1	23.1,26.1
Amelogenin	X,Y	X	X	X,Y	X	X	X	X	X	

表一：三個親子鑑定個案中各受檢者 19 個常染色體 STR 基因座及 12 個 X-STR 基因座的分型。  
(不符合遺傳規律的基因座分型以紅色標示)

### 參考資料：

1. Szibor R, Krawczak M, Hering S, Edelmann J, Kuhlisch E, Krause D. Use of X-linked markers for forensic purposes[J]. Int Journal of Legal Medicine, 2003, 117(2): 67-74.
2. Hedman M, Palo J.U., Sajantila A. X-STR diversity patterns in the Finnish and the Somali population[J]. Forensic Science International, Genetics, 2009, (3):173-178.
3. Yan L., Zhenmin Z., Yuan L., et al. The STR analysis of two congenital chimeras in paternity cases[C]. 24th World Congress of the International Society for Forensic Genetics (ISFG), 2011:41-52.
4. Dayse A. S., Fernanda S. N. M., Ma'rcia D., et al. Paternity testing involving human remains identification and putative half sister: Usefulness of an X-hexaplex STR markers [J]. Forensic Science International: Genetics Supplement Series, 2009, (2): 230-231.
5. Dorit B., Heike R., Christa A., et al. Population genetic evaluation of eight X-chromosomal short tandem repeat loci using Mentype Argus X-8 PCR amplification kit [J]. Forensic Science International: Genetics, 2008, 2(1):69-74.
6. Laura C., Raquel C., Raquel C., et al. Interest of X chromosome(Argus X-12 kit) in complex kinship analysis [J]. Forensic Sci. Int. Gene. Suppl., 2011, 3(1):206-207.