·疑难病案·

亲子鉴定中 STR 基因座 PentaD 三步突变分析 1 例

何文谊

(广东康怡司法鉴定中心,广东 东莞 523000)

关键词:法医物证;亲子鉴定;等位基因三步突变;基因座 PentaD

中图分类号:DF795.2 文献标识码:B DOI:10.3969/j.issn.1006-1959.2019.21.064

文章编号:1006-1959(2019)21-0186-01

1 简要案情

蔡某为了办理入户,于 2019 年 8 月 20 号委托广东康怡司法鉴定中心对其、李某(生母)及郭某(儿子)之间有无亲权关系鉴定。受理委托后,并分别采集指尖血于 FTA 采血卡上备检。采用 Chelex-100 法提取样本 DNA,采用深圳华大法医科技有限公司的人类 DNA 分型试剂盒(白金)及基点认知技术(北京)有限公司 Goldeneye® DNA 身份鉴定系统 20A 试剂盒扩增体系,采用美国 ABI 公司的 9700 扩增仪进行 DNA 扩增。以上操作均按说明书进行,用 ABI3130XL 遗传分析仪进行毛细管电泳,用 GenenMapper v3.2 软件基因分型分析。检测结果显示,基因座 PentaD 母源性三步基因突变或缺失情况,然后采用 Goldeneye20A 试剂盒复检,结果与首次一致;经分析系为三步基因突变,分型结果见表 1、图 1。

表 1 两种分型试剂盒对 PentaD 分型结果比较

试剂盒		STR 分型				
	突变基因座	父	子	母	突变等位基因	突变类型
人类 DNA 分型盒(白金)		9,11	11,11	8,8		
Goldeneye20A	PendaD	9,11	11,11	8,8	8->11	母源性突变

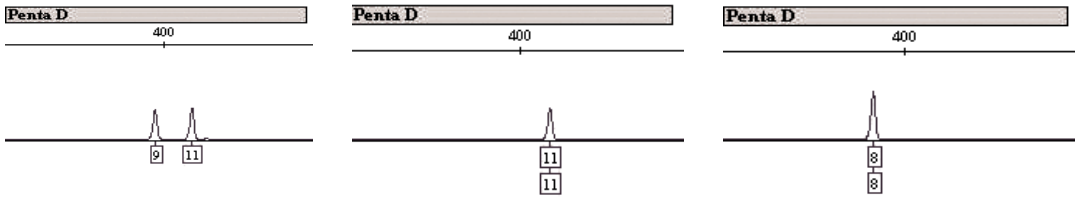


图 1 人类 DNA 分型盒(白金)STR 分型结果

2 讨论

PentaD 基因座位于 21 号染色体上,PentaD 基因座杂和度高 (0.7740~0.8047)、个体识别率高(0.9223~0.9341),多态信息含量大(0.7710~0.8025),是一个多态性较高的 STR 基因座,在法医学同一认定及亲子鉴定中具有较高的应用价值[1]。

本案例通过使用两种不同试剂盒进行检测复查,结果显示孩子 PentaD 基因座可从父亲找到来源,但从母亲未找到来源,其他基因座可从母亲找到来源,其峰高面积均符合杂合子和纯合子比例,因此认为基因座 PentaD 系母源性等位基因三步突变所致。由于 STR 等位基因存在较高突变率,平均为 0.2%,主要突变的机制为复制滑动[2],即基因等位突变均为整个重复序列长度的变化,一步突变较为常见,突变率约为 90%,二步突变少于 10%,三步或更多步突变更少。在实践检测中,PentaD 基因座出现基因突变案例比较少,尤其是出现罕见三步突变。有文献报道[3],PentaD 基因座的突变率仅为 0.0347%。

在实践亲子鉴定中,亲代遗传给子代关系中出现基因等位突变,使基因等位点不符合遗传规律时,应当采用不同扩增体系或试剂盒进行复检,以排除各种可能干扰因素。尤其在出现罕见多步突变,应当复检来排除是否有基因缺失情况。还需增加基因座数目综合性分析,有必要时可通过测序方法加于印证,以避免由于基因突变导致基因分型错误,而使得鉴定意见错误。

参考文献:

[1]侯一平.法医物证学[M].3 版.北京:人民卫生出版社,2009:139-144.

[2]杨雪,袁丽,鲁涤.19 例基因突变分析[J].中国法医学杂志,2008,23(6):411-413.

[3]刘秋玲,陆惠玲,吕德坚,等.中国 5 个汉族群体 PentaD 和 PentaE 基因座的遗传多态性[J].法医学杂志,2003,19(1):24-26.

收稿日期:2019-9-5;修回日期:2019-9-15

编辑/杜帆

作者简介:何文谊(1990.3-),男,海南昌江县人,本科,法医物证助理,主要从事法医 DNA 鉴定工作