

父子二联体亲子鉴定累积父权指数计算技术应用

李曼曼¹, 王兵², 周崇阳¹

1. 河南周口三川司法鉴定中心, 河南 周口 466000

2. 周口市公安局, 河南 周口 466000

DOI:10.61369/MRP.2026080027

摘 要 : 父子二联体亲子鉴定属于法医物证鉴定范畴, 由于缺少母亲样本, 其遗传标记分析要依托累积父权指数来开展统计学判定。本文从适用性分析、核心技术参数、实施方案三个方面, 对累积父权指数计算技术在父子二联体亲子鉴定中的应用进行说明。借助分析 STR 基因座检测技术、统计学运算方法、质控判定标准, 融合毛细管电泳频谱检测、等位基因频率数据库建立, 提出了一套完整的样本处理、PCR 扩增、指数计算、报告复核技术方案, 为父子二联体亲子鉴定的规范化操作给出技术参照。

关 键 词 : 父子二联体亲子鉴定; 累积父权指数; STR 基因座检测

Application of Cumulative Paternity Index Calculation Technology in Father-Son Duo Paternity Testing

Li Manman¹, Wang Bing², Zhou Chongyang¹

Henan Zhoukou Sanchuan Forensic Identification Center, Zhoukou, Henan 466000

2.Zhoukou Municipal Public Security Bureau, Zhoukou, Henan 466000

Abstract : Paternity testing of father son pairs belongs to the category of forensic physical evidence testing. Due to the lack of maternal samples, genetic marker analysis needs to rely on cumulative paternity index for statistical judgment. This article explains the application of cumulative paternity index calculation technology in paternity testing of father son pairs from three aspects: applicability analysis, core technical parameters, and implementation plan. A complete set of sample processing, PCR amplification, index calculation, and report review technology scheme was proposed by integrating STR locus detection technology, statistical operation methods, quality control judgment standards, capillary electrophoresis spectrum detection, and allele frequency database. This provides technical reference for the standardized operation of paternity testing of father son pairs.

Keywords : father son dyad paternity testing; cumulative patriarchal index; STR locus testing

父子二联体亲子鉴定因缺少母亲遗传信息, 其亲权关系判定难度高于三联体鉴定。累积父权指数属于重点统计学指标, 利用多基因座联合计算可以较好地评定生物学父子关系。本文对技术在实际鉴定工作中的应用进行分析, 研究技术适用边界、核心技术参数以及标准化实施方案, 为相关鉴定工作给予可以落地的技术途径。

一、父子二联体亲子鉴定累积父权指数计算技术适用性分析

(一) 法医 DNA 鉴定领域的适用性

累积父权指数计算技术在法医 DNA 鉴定中有着明确的应用范围。父子二联体鉴定只用被控父亲及孩子的遗传样本, 没有母亲基因型作为参照, 单个 STR 基因座的父权指数波动大, 不能形成稳定的统计学结论。使用累积父权指数, 把多个独立遗传标记的父权指数相乘, 可以明显降低随机匹配的概率, 增加鉴定结论的可靠性。该技术适合于民事诉讼、户籍登记等场景下生物学父子关系的确认, 其适用前提为样本采集规范、DNA 质量达标, 实验

室具备完整的 STR 分型检测能力。法医 DNA 鉴定标准化体系中, 该技术是二联体亲子鉴定中不可替代的统计学方法。

(二) 亲权关系判定标准的适用性

累积父权指数计算技术同现行亲权关系判定标准存在较好的对接性。国内鉴定规范要求累积父权指数 ≥ 10000 才能作出肯定性结论, 该阈值对应非父排除概率到了 0.9999 以上。二联体鉴定中由于缺少母亲样本的遗传信息稀释效应, 单个基因座的父权指数一般低于三联体鉴定, 所以更是依托多基因座累积效应来到了判定阈值。该技术适合于严格的二元判定场景, 即生物学父亲或者非生物学父亲, 计算结果以数值形式给出, 避免主观判断造成的误差。当累积父权指数在 0.0001 到 10000 之间时, 判定为无法

得出结论,说明该技术在边界实例中适用有局限性。

(三) 常染色体 STR 基因座筛选的适用性

累积父权指数计算技术对常染色体 STR 基因座的筛选有特定的要求。并不是所有的 STR 基因座都可以用于二联体鉴定,基因座的选择要满足杂合度大于0.7、个体识别能力大于0.9、突变率小于0.002等技术指标。在二联体鉴定中,由于不能凭借母亲基因型来确定孩子等位基因的来源,如果选择突变率较高的基因座,就会造成父权指数计算失真,然后影响累积结果的准确性。该技术适合于经过验证的标准化 STR 基因座组合,如 D8S1179、D21S11、D18S51等重点基因座,该类基因座在人群中有着稳定的等位基因频率分布,扩增产物片段长度适中,便于毛细管电泳分离检测。

(四) 统计学阈值对接的适用性

累积父权指数计算技术同统计学阈值对接有着很高的适用性。二联体鉴定的阈值设定要考虑到基因座数量、人群差异和检测系统误差,常规用15个到21个 STR 基因座实行检测时,累积父权指数一般可以远超10000的判定阈值。该技术适合于 Hardy-Weinberg 平衡检验合格的群体数据,计算过程依托等位基因频率的准确估计,频率数据库的样本量要到1000人以上才能满足统计学要求。在阈值对接上,累积父权指数对数转换后可以直观地折射鉴定强度,log10值大于4对应肯定性结论,数值化表达方式便于不同实验室之间结果的比较,也适合于鉴定文书的标准化表述。

二、父子二联体亲子鉴定累积父权指数计算关键技术

(一) STR 基因座荧光检测技术参数

STR 基因座荧光检测是累积父权指数计算的前置技术基础,技术参数影响分型结果的准确性。PCR 扩增体系总体积一般为25 μ L,其中模板 DNA 量为1.0 ng 至2.0 ng,引物浓度为0.2 μ mol/L 至0.4 μ mol/L, Mg²⁺ 浓度为1.5 mmol/L 至2.5 mmol/L。热循环参数设置为初始变性95℃持续11 min,随后实行28个至30个循环,每个循环囊括变性94℃持续1 min、退火59℃持续1 min、延伸72℃持续1 min,最终延伸72℃持续60 min。毛细管电泳检测用 POP-7 聚合物作分离介质,毛细管长36cm,运行电压15kV,进样电压1.2kV 持续15s,检测波长505nm 至585nm 多色荧光通道。荧光信号阈值设为50 RFU,低于该阈值的峰信号被当作背景噪声,不实行分型。等位基因片段长度精确到1bp,分子量内标用500bp 标准片段校准,保证不同批次检测结果的可比性。

(二) 累积父权指数统计运算方法

累积父权指数统计运算是二联体亲子鉴定的核心技术环节,运算逻辑是用 Bayes 定理和遗传平衡定律。对于单个 STR 基因座,父权指数计算公式为 $PI=X/Y$,其中 X 为被控父亲为孩子给予必需等位基因的概率,Y 为随机男子为孩子给出该等位基因的概率。在二联体鉴定中,如果孩子及被控父亲在某基因座上都是纯合子,且等位基因相同,则 $X=1, Y=p$,此时 $PI=1$ 除以 p 。如果

孩子是杂合子,被控父亲给出一个等位基因,故此 X 为0.5, Y 为0.5乘以 p ,此时 PI 为1除以 p 。累积父权指数 CPI 为各基因座 PI 的连乘积,即 $CPI=PI_1 \times PI_2 \times PI_3 \times \dots \times PI_n$ 。图1为 STR 基因座毛细管电泳检测频谱图,不同片段长度对应的荧光信号峰清晰可见,每个峰代表一个等位基因,信号强度表示扩增能力,该图谱是提取等位基因型实行父权指数运算的原始数据来源。当用16个 STR 基因座实行检测时,如果各个基因座的平均 PI 为10,则 CPI 可以到了10的16次方,远远大于判定阈值。

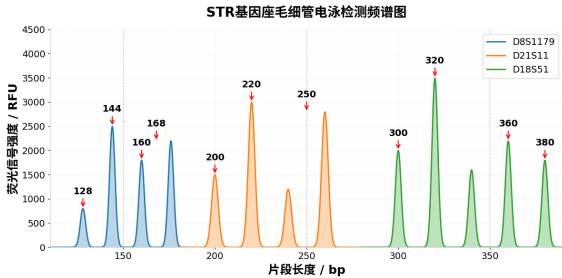


图1 STR 基因座毛细管电泳检测频谱图

(三) 等位基因频率数据库构建技术

等位基因频率数据库的建立是累积父权指数计算的数据支撑技术,等位基因频率数据库的建立质量直接影响运算结果的可靠性。数据库采样要符合随机抽样准则,样本量要包含目标群体主要的地域以及民族成分,最小有效样本量为1000例无关个体。STR 基因座分型使用以及案件鉴定完全相同的试剂盒以及仪器平台,保证数据可比性。每个基因座的等位基因频率用直接计数法获得,即某等位基因出现次数除以总等位基因数,频率值保留到小数点后4位。数据库要实行 Hardy-Weinberg 平衡检验,用卡方检验或者精确检验法,显著性水平设为0.05,如果 p 值小于0.05,故此就说明该基因座偏离遗传平衡,需要排查样本分层或者技术误差。表1常用 STR 基因座技术参数及频率数据需要定期更新,更新周期不宜超过5年,以折射群体遗传结构的动态变化。

表1常用 STR 基因座技术参数与等位基因频率

基因座名称	片段长度范围 /bp	杂合度	个体识别能力	突变率	最高频率等位基因	最高频率值
D8S1179	120-180	0.81	0.94	0.0012	14	0.1825
D21S11	180-260	0.85	0.96	0.0018	29	0.1653
D18S51	260-360	0.83	0.95	0.0015	15	0.1532
D3S1358	110-150	0.79	0.92	0.0010	16	0.2014
vWA	140-200	0.82	0.94	0.0013	17	0.1786
FGA	200-280	0.86	0.96	0.0016	22	0.1428

(四) 鉴定结果质控判定技术

鉴定结果质控判定技术是保证累积父权指数计算效益的保障,其技术要点分为分型准确性核查和阈值符合性判定两个方面。分型准确性核查要求每个样本的峰高比不低于0.6,即杂合子两个等位基因峰高比值在0.6到1.0之间,纯合子峰高要到相邻杂合子平均峰高的1.8倍以上。累积父权指数计算完成后,需要实行log10转换,转换值大于4.0出具肯定性结论,转换值小于-4.0出具排除性结论,转换值介于-4.0到4.0之间出具无法判定结论。质控过程中还要做平行样本比对,同一 DNA 样本分两次独立检测,基因型一致性要到了100%,如果出现等位基因丢失或者额外

峰，需要重新实行 PCR 扩增及电泳检测。每批次检测还要加入阳性对照以及阴性对照，阳性对照用已知基因型的标准品，阴性对照为去离子水，两者结果符合预期才能确认该批次数据有效。

三、父子二联体亲子鉴定累积父权指数计算实施方案

（一）口腔黏膜样本采集方案

口腔黏膜样本采集是计算父权指数的基础实行环节，技术方案要保证样本的完整性以及 DNA 的纯度。采集部位为口腔颊黏膜，用无菌棉签擦拭 30s 至 60s，采集 2 支至 3 支作为备份。样本放在干燥通风的环境中自然晾干，不能直接暴露在阳光下，干燥后装入纸质信封常温保存。DNA 提取使用 Chelex-100 树脂法或磁珠法，Chelex 法取 5 mm×5 mm 血斑或整体棉签头，加入 5%Chelex-100 溶液 200μL，56℃ 孵育 30 min 后涡旋振荡 15 s，100℃煮沸 8 min，离心取上清。磁珠法按照试剂盒说明书操作，裂解液体积为 300μL，磁珠悬液为 20μL，洗涤缓冲液为 500μL，洗脱液为 50μL。DNA 浓度测定使用分光光度法，A260/A280 比值需在 1.7 至 2.0 之间，浓度需到 0.5 ng/μL 以上，总量不低于 10 ng，满足 PCR 扩增的模板需求。

（二）毛细管电泳检测方案

毛细管电泳检测是累积父权指数计算的数据生成方案，技术流程要严格控制反应条件和检测参数。使用商品化 STR 复合扩增试剂盒，反应体系包含 PCR 缓冲液、MgCl₂、dNTPs、引物混合液、热启动 Taq 酶及模板 DNA，总体积 25μL，模板 DNA 加入量为 1.0 ng。扩增在热循环仪上实行，程序设置为 95℃预变性 11 min，然后 94℃变性 30 s、59℃退火 90 s、72℃延伸 60 s，共实行 30 个循环，最后 72℃终延伸 10 min。扩增产物经稀释后取 1.0μL 与甲酰胺 9.0μL 及分子量内标 0.5μL 混合，95℃变性 3 min 后冰浴冷却。毛细管电泳使用遗传分析仪，毛细管阵列温度设为 60℃，运行电压为 15kV，电泳时间为 1500s，荧光检测通道为 6-FAM、VIC、NED、PET 四种染料波长。原始数据用 GeneMapper 软件分析，设置等位基因分型标准品实行片段长度校准，峰检测阈值设为 50 RFU，人工复核每个基因座的分型结果，保证等位基因判读无误。

（三）父权指数累积运算方案

父权指数累积运算方案是二联体亲子鉴定的重点数据处理过程，技术实行要遵守严格的运算规则和数据校验程序。首先根据毛细管电泳分型结果建立被控父亲以及孩子的基因型比对表，逐基因座判断是否符合遗传规律。对于符合遗传规律的基因座，用二联体公式计算 PI 值，孩子为纯合子且与被控父亲一致时，PI 等于 1 除以 p，p 为该等位基因在群体中的频率，孩子为杂合子且被控父亲给予其中一个等位基因时，PI 等于 1 除以 2p。不符合遗传规律的基因座需要排查突变可能，如果该基因座突变率低于 0.002 且只差 1 个重复单位，就可以用突变公式 PI 等于突变率除以 2p，否则 PI 设为 0。如表 2 所示，各基因座 PI 值计算完成后实行连乘运算得到 CPI，运算过程中保留 6 位有效数字，防止舍入误差累积。最终将 CPI 转换为 log10 后对照判定阈值，根据所有基因座

分型情况出具统计学结论。

表 2 累积父权指数判定标准与结论表述

判定类型	log10 转换值范围	CPI 数值范围	结论表述
肯定性结论	≥ 4.0	≥ 10000	支持被控父亲为孩子生物学父亲
排除性结论	≤ -4.0	≤ 0.0001	排除被控父亲为孩子生物学父亲
无法判定	-4.0 至 4.0 之间	0.0001 至 10000 之间	无法作出亲权关系判定

（四）鉴定文书复核方案

鉴定文书复核方案是累积父权指数计算结果的最后输出环节，技术实行要保证数据可追溯、结论准确。报告内容含有样本信息、检测方法、STR 基因座分型结果、各基因座 PI 值、CPI 值、判定结论及鉴定人签章。分型结果用表格形式表示，每行包含基因座名称、孩子等位基因、被控父亲等位基因、PI 值，共列出 16 个到 21 个基因座数据。复核流程由第二鉴定人独立完成，复核内容包含原始峰图判读、基因型录入、PI 公式选择、CPI 连乘运算、阈值判定五个环节，任一环节出现错误都会退回修正。电子数据保存期限为 15 年，原始峰图文件用 PDF 格式归档，基因型数据用 Excel 格式保存，备份到专用服务器。报告签发前要经过授权签字人的审核，审核的重点是 CPI 数值是否到了阈值、结论表述是否规范、样本编号是否一致，审核借助后才能出具正式的鉴定文书。

四、结语

父子二联体亲子鉴定累积父权指数计算技术利用多基因座联合统计学运算，很好地解决了缺少母亲样本情况下亲权关系判定的难题。本文从适用性分析、核心技术参数、标准化实施方案三个方面进行了说明，明确了 STR 基因座检测、毛细管电泳分型、等位基因频率数据库建立、质控判定的技术要点。该技术在实际应用中要严格按照样本处理规范、PCR 扩增参数、统计学阈值标准来执行，依托完整的复核程序来保证鉴定结论的科学性、可靠性。伴随 STR 检测技术的不断改进，累积父权指数计算将会在法医 DNA 鉴定中起到更加稳定的技术支撑作用。

参考文献

[1] 戴翠云, 张付瑶. 8241 例亲子鉴定常染色体 STR 基因座突变分析 [J]. 中国法医学杂志, 2026, 41(1): 16-20.

[2] 邹星, 李文慧, 张鹏. 近亲参与二联体亲子鉴定可能引起错误支持 1 例 [J]. 中国法医学杂志, 2026, 41(1): 29-31+35.

[3] 程红霞, 夏平平, 饶旻. X-STR 在 2 个 STR 基因座突变亲子鉴定中的应用 [J]. 广东公安科技, 2025, 33(4): 61-63.

[4] 杨幸怡, 朱一航, 吴海环, 等. 联合应用 STR、Indel、SNP、二代 SNP 测序技术复核三个 STR 位点突变的三联体亲子鉴定 1 例 [J]. 广东公安科技, 2025, 33(1): 53-58.

[5] 林勇, 陈吉娜, 陈美春. 近亲可能造成亲子关系鉴定错误支持 1 例 [J]. 中国法医学杂志, 2025, 40(1): 25-27.