

性染色体及线粒体DNA遗传标记的法医鉴定应用

谢远林 张雯

贵州省六盘水市公安局

DOI:10.12238/bmtr.v7i3.14417

[摘要] 本文探讨了性染色体及线粒体DNA遗传标记在法医物证鉴定中的应用。文章首先详细阐述了Y染色体、X染色体以及线粒体DNA的结构和遗传特征,具体表现为Y染色体呈父系遗传,NRY区域不与X染色体重组;X染色体遗传多样,在特定亲缘关系鉴定有优势;线粒体DNA母系遗传稳定,突变率较高。并深入探讨了它们在混合斑鉴定、数据库建立、个体识别和血缘关系鉴定等法医实践中的具体应用。通过对这些遗传标记的研究和应用分析,展示其在解决复杂法医物证案件中的重要价值,为进一步提升法医鉴定的准确性和可靠性提供了理论基础和实践参考。

[关键词] 性染色体; 线粒体; DNA遗传标记; 法医鉴定

中图分类号: R596.1 文献标识码: A

Forensic identification application of sex chromosome and mitochondrial DNA genetic markers

Yuanlin Xie Wen Zhang

Liupanshui Public Security Bureau, Guizhou Province

[Abstract] This paper explores the applications of sex chromosome and mitochondrial DNA genetic markers in forensic evidence identification. It elaborates in detail on the structures and genetic characteristics of the Y chromosome, X chromosome, and mitochondrial DNA. The Y chromosome is paternally inherited, and its NRY region does not recombine with the X chromosome. The X chromosome has diverse inheritance patterns and shows advantages in specific kinship identification. Mitochondrial DNA is stably maternally inherited and has a relatively high mutation rate. Moreover, this paper deeply explores their specific applications in forensic practices such as mixed spot identification, database establishment, individual identification, and blood relationship identification. Through the research and application analysis of these genetic markers, their significant value in solving complex forensic evidence cases is demonstrated, providing a theoretical basis and practical reference for further improving the accuracy and reliability of forensic identification.

[Key words] sex chromosomes; mitochondrion; DNA genetic markers; medicolegal expertise

法医物证鉴定对于司法公正的实现起着至关重要的作用,其核心任务在于准确识别个体以及判定血缘关系。随着现代生物技术的迅猛发展,DNA遗传标记已成为法医物证鉴定的关键技术手段。性染色体及线粒体DNA所携带的遗传标记,因具有独特的结构与遗传特性,在复杂的法医物证鉴定场景中展现出无可替代的价值。Y染色体的父系遗传特征、X染色体在特定亲缘关系鉴定中的优势以及线粒体DNA的母系遗传稳定性,为解决诸如混合生物样本鉴定、隔代亲缘关系判定等棘手问题提供了有力工具。深入探究这些遗传标记在法医物证鉴定中的应用,不仅有助于提升鉴定的精准度,还能拓展法医科学的边界,为司法实践提供更为坚实的科学依据。

1 性染色体及线粒体DNA遗传标记的结构特征

1.1 Y染色体结构特征

Y染色体作为男性特有的性染色体,结构独特且复杂。其长度约为5900万个碱基对,包含两个主要区域:拟常染色体区域(PAR)和Y特异区域(NRY)。PAR区域位于Y染色体两端,与X染色体相应区域具有高度同源性,在减数分裂过程中可与X染色体发生重组。NRY区域则约占Y染色体长度的95%,不与X染色体发生重组,呈严格的父系遗传。NRY区域包含众多基因,如SRY基因,它是性别决定的关键基因,对男性性别分化起着决定性作用^[1]。此外,Y染色体上还存在大量的重复序列,如Y-STR(短串联重复序列),这些重复序列具有高度多态性,为法医个体识别和父系血缘关系鉴定提供了丰富的遗传标记。

1.2 X染色体结构特征

X染色体在男女两性中均存在,女性拥有两条X染色体,男性则有一条X染色体和一条Y染色体。X染色体长度约为15500万个

碱基对, 基因数量众多, 包含大约1000个编码蛋白质的基因。与Y染色体不同, X染色体在减数分裂过程中, 女性两条X染色体之间可发生广泛的重组, 增加了遗传多样性。X染色体上也存在多种遗传标记, 如X-STR, 其遗传方式较为复杂, 既具有与常染色体类似的共显性遗传特征, 又因女性两条X染色体的随机失活现象而呈现出独特的遗传规律^[2]。这种复杂的遗传模式使得X染色体在某些特定的法医亲缘关系鉴定, 如父女关系、祖母与孙女关系鉴定中具有重要应用价值。

1. 3线粒体DNA结构特征

线粒体DNA (mtDNA) 是存在于线粒体中的双链环状DNA分子, 长度约为16569个碱基对。mtDNA可分为编码区和非编码区, 编码区包含37个基因, 负责编码线粒体呼吸链相关的蛋白质、rRNA和tRNA, 对细胞的能量代谢至关重要。非编码区又称为控制区(D-loop区), 包含两个高变区(HV1和HV2), 这两个区域的碱基序列具有高度多态性, 是mtDNA个体识别的主要靶点。线粒体DNA具有母系遗传特性, 即子代的mtDNA序列与母亲的mtDNA序列完全一致, 这种稳定的遗传方式使得mtDNA在追溯母系血缘关系以及解决如毛发、指甲等无核细胞的个体识别问题上具有独特优势^[3]。

2 染色体及线粒体DNA遗传标记的遗传特征

2.1 Y染色体遗传特征

Y染色体遵循严格的父系遗传模式, 即子代男性的Y染色体完全继承自父亲, 且在世代传递过程中, 除偶尔发生的突变外, Y染色体上的遗传标记基本保持不变。这种遗传特征使得通过分析Y染色体上的遗传标记, 可以构建父系遗传谱系, 追溯家族的父系遗传历史。Y染色体上的Y-STR多态性丰富, 不同个体的Y-STR等位基因组合具有高度特异性, 如同每个人的“父系遗传指纹”^[4]。由于Y染色体除PAR区域外不发生重组, Y-STR位点之间的连锁不平衡现象明显, 这在法医物证鉴定中既有利于联合使用多个Y-STR位点进行个体识别, 提高鉴定的准确性, 又便于通过Y-STR单倍型的比较来确定个体之间是否存在父系血缘关系。

2.2 X染色体遗传特征

X染色体的遗传特征较为复杂。在女性中, 两条X染色体在减数分裂时可发生同源重组, 使得X染色体上的遗传标记在女性群体中具有较高的遗传多样性。而男性的X染色体只能来自母亲, 并传递给女儿, 不存在男性到男性的传递。这种遗传方式使得X染色体在某些特定亲缘关系鉴定中具有独特价值。比如在父女关系鉴定中, 女儿的一条X染色体必定来自父亲, 通过分析X染色体上的遗传标记, 能够准确判断父女关系。在祖母与孙女关系鉴定中, 孙女的一条X染色体有50%的概率来自祖母, 通过检测多个X-STR位点, 可以进行亲缘关系的推断。此外, 由于X染色体上部分基因存在剂量补偿效应, 女性两条X染色体中的一条会随机失活, 使得X染色体的遗传分析需要考虑更多的遗传因素^[5]。

2.3线粒体DNA遗传特征

线粒体DNA呈现典型的母系遗传特征, 即子代的线粒体DNA

序列直接继承自母亲, 母亲将其线粒体DNA完整地传递给所有子女, 而只有女儿能够将线粒体DNA继续传递给下一代。这种遗传方式使得线粒体DNA在母系血缘关系追溯中具有极高的可靠性。在一个家族中, 所有母系亲属的线粒体DNA序列理论上是相同的^[6]。线粒体DNA的突变率相对核DNA较高, 尤其是在D-loop区的高变区, 突变的积累使得不同个体之间的线粒体DNA序列可能存在差异, 这些差异成为区分个体的重要遗传标记。同时, 线粒体DNA的母系遗传稳定性也为解决一些历史悬案、失踪人口调查以及古代DNA研究提供了有力手段, 通过对比线粒体DNA序列, 可以确定个体之间是否存在母系血缘关联。

3 性染色体及线粒体DNA遗传标记的法医鉴定应用实践

3.1 Y染色体法医鉴定应用

3.1.1混合斑鉴定要点

在性犯罪案件中, 阴道拭子中同时包含受害者和犯罪者的DNA混合生物样本的鉴定是一个关键难题。Y染色体因其父系遗传特性, 在混合斑鉴定中具有独特优势^[7]。由于男性特有的Y染色体在女性体内不存在, 通过检测混合样本中的Y染色体遗传标记, 能够有效分离出男性成分。在实际鉴定中, 通常采用多重PCR扩增Y-STR位点的方法, 利用不同Y-STR位点的多态性来分析男性个体的遗传特征。同时, 需要注意混合样本中不同男性成分的比例可能对检测结果产生影响, 当犯罪者DNA含量较低时, 可能出现部分Y-STR位点扩增失败或信号较弱的情况。因此, 优化PCR扩增条件、选择灵敏度高的检测试剂盒以及结合二代测序技术等手段, 有助于提高混合斑中微量男性DNA的检出率和鉴定准确性。

3.1.2建立Y-STR数据库

建立Y-STR数据库对于法医物证鉴定具有重要意义。Y-STR数据库收集了大量个体的Y-STR倍型信息, 这些信息按照不同的地域、民族等因素进行分类整理。在案件侦破过程中, 当从犯罪现场提取到的生物样本经鉴定获得Y-STR单倍型后, 可以将其与Y-STR数据库中的数据进行比对。若发现匹配的单倍型, 则可以快速锁定犯罪嫌疑人所在的家族范围, 极大地缩小侦查范围, 提高破案效率。在一些系列性犯罪案件中, 通过对不同案件现场提取的生物样本进行Y-STR分析, 并与数据库比对, 成功串并案件, 为侦破案件提供了关键线索。同时, Y-STR数据库的建立还需要考虑数据的质量控制、隐私保护以及数据更新等问题, 以确保数据库的有效性和可持续性。

3.1.3重视地域差异

Y染色体的遗传标记在不同地域、不同民族群体中存在显著差异。这种差异源于人类在迁徙、进化过程中形成的遗传分化。某些Y-STR单倍型在特定地区或民族中具有较高的频率, 而在其他地区或民族中则极为罕见。在法医鉴定中, 充分考虑这种地域差异对于准确解读Y染色体遗传标记的结果至关重要。在分析犯罪现场提取的Y染色体遗传信息时, 若能结合当地的人口遗传学数据, 对犯罪嫌疑人的地域、民族背景进行推断, 将为案件侦破

提供更有价值的线索。同时,在建立Y-STR数据库时,也应广泛收集不同地域、民族群体的样本,以保证数据库的代表性,提高数据库在跨地域案件侦破中的应用效能。

3.2 X染色体法医鉴定应用

X染色体在一些特殊亲缘关系鉴定中发挥着重要作用。如前所述,在父女关系鉴定中,女儿的一条X染色体必定来自父亲,通过检测多个X-STR位点,若女儿的X染色体遗传标记与被鉴定男性的X染色体遗传标记符合父女遗传规律,则可以明确父女关系。在祖母与孙女关系鉴定中,由于孙女的一条X染色体有50%的概率来自祖母,通过分析X染色体上多个遗传标记的传递情况,结合统计学方法,可以计算出两者之间存在亲缘关系的概率^[8]。此外,在一些涉及复杂近亲关系的案件中,X染色体的遗传分析也能提供独特的信息。比如在同父异母兄弟姐妹关系鉴定中,X染色体上的遗传标记分析可以辅助常染色体STR分析,进一步明确亲缘关系。但需要注意的是,X染色体遗传分析需要考虑X染色体的随机失活现象以及女性两条X染色体之间的重组等复杂遗传因素,以确保鉴定结果的准确性。

3.3 线粒体DNA法医鉴定应用

线粒体DNA的母系遗传特性使其在解决无核细胞样本的个体识别以及追溯母系血缘关系方面具有不可替代的作用。在实际案件中,毛发、指甲、骨骼等样本往往难以提取到足够的核DNA进行鉴定,但这些样本中通常含有线粒体DNA。通过扩增线粒体DNA的D-loop区高变区序列,并与已知母系亲属的线粒体DNA序列进行比对,可以确定样本的来源。比如在失踪人口调查中,若发现疑似失踪者的遗骸,通过提取遗骸中的线粒体DNA,并与失踪者母亲或其他母系亲属的线粒体DNA进行比对,若序列一致,则可以为确认遗骸身份提供重要依据^[9]。此外,线粒体DNA在古代DNA研究中也有广泛应用,通过对古代人类遗骸线粒体DNA的分析,可以追溯古代人群的迁徙路线、母系遗传结构等信息,为考古学和人类学研究提供重要线索。

4 总结与展望

性染色体及线粒体DNA遗传标记凭借其独特的结构和遗传特征,在法医物证鉴定领域展现出了巨大的应用价值。Y染色体

在混合斑鉴定、父系血缘关系追溯及构建Y-STR数据库方面发挥着关键作用;X染色体在特殊亲缘关系鉴定中具有独特优势;线粒体DNA则在无核细胞样本鉴定和母系血缘关系追溯中表现出色。未来,随着生物技术的不断创新,如三代测序技术、单细胞测序技术在法医领域的应用,有望进一步提升性染色体及线粒体DNA遗传标记在法医物证鉴定中的准确性和应用范围,为司法公正提供更为坚实的技术支撑。

[参考文献]

- [1]杨乐,丛欣,陈冲,等.应用多种遗传标记鉴定疑似父子关系的全同胞关系1例[J].法医学杂志,2023,39(04):424-427.
- [2]陈曼.MtDNA全基因组二代测序体系的法医学验证及与核内分子标记联合应用进行复杂亲缘关系鉴识研究[D].南方医科大学,2023.
- [3]陶瑞暘,董新宇,陈安琪,等.大规模平行测序技术在STR遗传标记检测中的应用进展[J].法医学杂志,2022,38(02):267-279.
- [4]王国力.短片段分子标记在法医物证鉴定中的应用价值[D].山东大学,2021.
- [5]张晗.基于InDel遗传标记并联合基因芯片数据探究贵州部分族群遗传结构及法医学应用[D].贵州医科大学,2020.
- [6]Shbair S F M.龋齿中STR分型和mtDNA遗传标记测定的法医评估[D].中国医科大学,2020.
- [7]贾曼莎,于景翠.中国不同人群线粒体DNA遗传多样性研究进展[J].国际遗传学杂志,2021,44(1):54-59.
- [8]陈婷婷,孙丽娟,马娅萍,等.多种遗传标记在一起同母异父半同胞关系鉴定中的综合应用[J].中国生育健康杂志,2021,32(6):577-580.
- [9]张博,葛晨阳,彭微,等.联合应用多种遗传标记鉴定半同胞关系1例[J].刑事技术,2024,49(6):656-660.

作者简介:

谢远林(1977--),男,汉族,贵州省六盘水市人,大学本科,职称职务:副主任法医师,研究方向:法医物证检验。

张雯(1989--),女,穿青人,贵州省六盘水市人,本科,警务技术二级主管(副主任法医师),研究方向(法医物证检验)。