

· 案例报道 ·

Y-STR 数据库和遗传关系网络图在强奸案中的应用 1 例

包若瑜^{1,2}, 杜盼新^{1,2}, 石美森³, 姜德志⁴, 姜曜恒⁴, 李辉^{1,2,5}

(1. 复旦大学生命科学学院现代人类学教育部重点实验室, 上海 200438; 2. 复旦大学上海市公安局人类生物学与法医现场应用技术联合实验室, 上海 200438; 3. 中国政法大学刑事司法学院侦查学研究所, 北京 100088; 4. 青岛市公安局刑警支队, 山东 青岛 266001; 5. 复旦大学大同市中华民族寻根工程研究院, 山西 大同 037006)

关键词: 法医物证学; 短串联重复; 关系网络; 家系

中图分类号: DF795.2 文献标志码: B doi: 10.12116/j.issn.1004-5619.2020.03.028

文章编号: 1004-5619(2020)03-0420-03



1 案 例

1.1 简要案情

赵某, 女, 72 岁, 某市西马村村民, 报案称, 当日 11:00 遭翻墙入室者强奸, 且几天前也遭到一次强奸。根据受害人描述和现场侦查情况, 两次强奸案的犯罪嫌疑人应为同一人。经过对案发现场的搜索, 发现了犯罪嫌疑人留下的口罩(样本编号为 KZ)。

1.2 方法

1.2.1 DNA 提取和 Y-STR 扩增

采用 MagAttract M48 DNA Manual 试剂盒(德国 QIAGEN 公司)对涉案生物检材(样本 KZ)进行基因组 DNA 抽提。采用 SureID® PathFinder Plus 扩增荧光检测试剂盒(宁波海尔施基因科技有限公司)对检材进行扩增, 扩增产物用 3500xL 基因分析仪(美国 Applied Biosystems 公司)进行基因分型, 运行 GeneMapper® ID v3.2 软件(美国 Thermo Fisher Scientific 公司)分析实验结果, 获得 34 个 Y-STR 基因座的分型数据。

1.2.2 数据库检索和 Y 染色体单倍群推测

依据当地公安数据库中样本, 即西马村共计 30 个样本(编号为 XM1~XM30)和东马村共计 60 个样本(编号为 DM1~DM60), 以及该涉案生物检材(编号为 KZ)的 Y-STR 数据, 基于贝叶斯等位基因频率法, 结合复旦大学生命科学学院现代人类学教育部重点实验室中约含 20 万份东亚男性 Y-STR 和 Y-SNP 信息的遗传数据库^[1-2], 可推测并统计公安数据库中样本和涉案生物检材的 Y 染色体单倍群归属。基于此, 可先在公

安数据库中剔除与涉案生物检材 Y 染色体单倍群不一致的样本。

1.2.3 遗传关系网络图的构建

为了更直观地明确该检材与案发当地公安数据库中其他样本的遗传关系, 我们使用 NETWORK 5.0.1.0(<https://fluxus-engineering.com>)的 Reduced media-joining^[3]法, 对涉案生物检材数据和公安数据库中单倍群一致的数据构建遗传关系网络图。在构建网络图时, 需综合 YHRD 数据库(<https://yhrd.org/>)^[4]和文献[5]的位点突变速率, 对 34 个 Y-STR 位点的权重进行调整。

1.2.4 利用 Y 染色体进行家系排查

根据网络图, 选出数据库中离该检材遗传距离为 0 或者最小的样本, 并以其为中心对整个家族进行详细排查。从遗传差异最小的分支开始并逐渐扩大, 对该家族中存在作案机会的男子进行采样及常染色体 STR 检测。

1.3 结果

1.3.1 确认家系

由于案发地居民以马姓为主且流动人口较少, 居住人群的遗传关系相对稳定^[6], 故可利用涉案生物检材的 Y-STR 数据, 在当地公安 DNA 数据库中筛查其相同或相近的样本, 确定其最近的父系亲属。

对当地公安数据库中的样本(西马村 30 人、东马村 60 人)进行 Y 染色体单倍群推测和统计, 共发现 6 种单倍型, 其中西马村的样本分为 Q1a1、O3a1c*、O1a1*、C3* 和 O3a2c1*, 东马村的样本分为 Q1a1、O3a2c1* 和 O3a1c1, 且 Q1a1 的比例高达 85.6%。通过

基金项目: 国家重点研发计划资助项目(2017YFC0910101, 2016YFC0900300); 国家自然科学基金资助项目(91731303, 31671297)

作者简介: 包若瑜(1994—), 女, 硕士研究生, 主要从事分子人类学研究; E-mail: baoruoyu0098@163.com

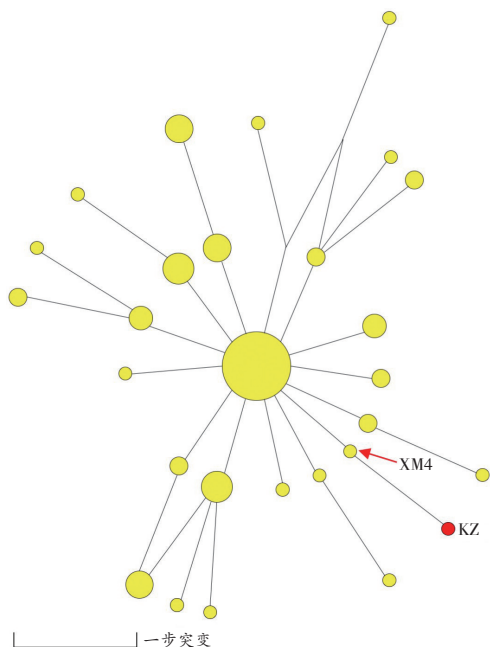
通信作者: 李辉, 男, 教授, 主要从事分子人类学研究; E-mail: LHCA@fudan.edu.cn

计算,西马村和东马村的单倍型多样性(haplotype diversity, HD)^[7]分别为0.457和0.158,可见该地男性群体的Y染色体单倍群多样性较低。需要特别指出的是,在本次分析中涉及的单倍群为Q1a1的样本个体均为马姓。同时,通过涉案生物检材的34个Y-STR数据,推断其Y染色体单倍群为Q1a1。

表1 东马村和西马村Y染色体单倍群分类人数统计
Tab. 1 The number of Y chromosome haplotypes in Dongma Village and Xima Village (人)

Y染色体单倍群	西马村	东马村	合计
Q1a1	22	55	77
O3a1c*	3	0	3
O1a1*	2	0	2
C3*	2	0	2
O3a2c1*	1	4	5
O3a1c1	0	1	1
合计	30	60	90

根据单倍群Q1a1(共计78人)的遗传关系网络图(图1),离检材(KZ)遗传关系最为接近的样本为XM4(西马村一马姓男性个体)。比较XM4和该检材的34个Y-STR数据,只在DYS576这一基因座上存在突变。根据以上结果,基本可以推测犯罪嫌疑人属于西马村的马姓家族。



KZ和XM4分别为涉案生物检材和西马村一男性个体。图中每一个圆点代表一种Y-STR单倍型,圆点的面积与人数成正比;连线长短与STR突变步数成正比。

图1 单倍群Q1a1的遗传关系网络图

Fig. 1 Genetic network of haploid group Q1a1

1.3.2 确认犯罪嫌疑人的最近父系亲属

由于突变存在随机性,因此无法用DYS576这一

位点的平均突变速率来推算涉案生物检材和XM4这两个个体的相隔代数。根据国际YHRD数据库^[4]和文献^[5],34个基因座的总体突变率为0.167,即理论上平均5.988次遗传会发生一次突变。另外,由于亲兄弟之间的Y染色体存在2次遗传,在这34个Y-STR体系中,理论上平均3代会有一个基因座发生突变。由于XM4是数据库中与犯罪嫌疑人父系亲缘关系最为接近的人,故后续工作可以XM4为中心,对其男性亲属进行家族梳理,家谱编排,并由近及远地进行相应的排查工作,从而进一步锁定犯罪嫌疑人。

该案破获后,犯罪嫌疑人为西马村一马姓男子,与推测结果相符。根据族谱,该犯罪嫌疑人与XM4相隔13代。

2 讨论

近30年来,我国法医DNA技术有了长足发展,截至2016年,全国公安机关DNA数据库总量达到4400万条^[8]。公安机关DNA数据库已成为公安机关打击刑事犯罪、维护社会稳定的一项重要常规技术手段,而Y染色体凭借其父系遗传的特点,在公安数据库中具有不可替代的地位。特别是在混合斑中的男性成分检验^[9]、父子三联体亲权鉴定^[10]等方面,Y-STR检测有着独特的优势。但是,Y-STR也具有局限性,即分型结果不具有个体唯一性且无法直观地展示出家族中各成员的遗传关系。

本文以一强奸案为例,旨在探索利用Y-STR数据库和犯罪现场的DNA证据,借助遗传关系网络图这一辅助手段,确定犯罪嫌疑人的最近父系亲属,缩小警方侦查范围,为快速、精准破案提供有效线索,同时也为Y-STR检测的局限性提供一个潜在的解决方案。

为了突破第一个局限,即来自同一父系的男性的Y-STR数据可能一致,一般会采用加测常染色体STR^[11]的方法。对于第二个局限,1.2节中已提出了解决方法,即先利用Y-STR推测单倍群类型并排除无关样本,再使用NETWORK 5.0.1.0绘制遗传关系网络图以明确犯罪嫌疑人和数据库中样本的遗传关系,最后结合该分析结果、实际案情情况和家谱进行小规模地精准排查。需要特别指出的是,相比加测Y-SNP实验,利用Y-STR推测单倍群类型的方法更为经济有效,且已在此前的多次研究中得到验证^[1-2]。而在使用NETWORK 5.0.1.0这一软件时,只需调整好各位点的权重并导入相关数据,即可将Y-STR数据转变为直观的遗传关系网络图,整个过程省时省力。鉴于中国的家族文化和历史,Y染色体与男性的家族、

姓氏^[12-13]息息相关,基于Y-STR的遗传关系网络图可以直接定位到犯罪嫌疑人所在家族并找到数据库中与其父系亲缘关系最为接近的人,使公安侦查不再拘泥于常染色体STR一对一的传统比对方法,可以极大地缩短破案时间。随着公安机关Y染色体DNA数据库的建设,遗传关系网络图作为破案的辅助手段,在法医学上会显示出越来越重要的应用价值。

参考文献:

[1] WANG C, YAN S, YAO C, et al. Ancient DNA of Emperor CAO Cao's granduncle matches those of his present descendants: A commentary on present Y chromosomes reveal the ancestry of Emperor CAO Cao of 1 800 years ago[J]. *J Hum Genet*, 2013, 58(4): 238-239. doi:10.1038/jhg.2013.5.

[2] 文少卿,王传超,敖雪,等. 古DNA证据支持曹操的父系遗传类型属于单倍群O2[J]. *人类学学报*, 2016, 35(4):617-625. doi:10.16359/j.cnki.cn11-1963/q.2016.0052.

WEN S Q, WANG C C, AO X, et al. Ancient DNA supports Emperor Cao's paternal genetic lineage belonging to haplogroup O2[J]. *Renleixue Xuebao*, 2016, 35(4):617-625.

[3] BANDEL T H J, FORSTER P, RÖHL A. Median-joining networks for inferring intraspecific phylogenies[J]. *Mol Biol Evol*, 1999, 16(1):37-48. doi:10.1093/oxfordjournals.molbev.a026036.

[4] Institute of Legal Medicine and Forensic Sciences. YHRD: Y-chromosome STR haplotype reference database[DB/OL]. (2018-11-01)[2019-01-01]. <https://yhrd.org>.

[5] BALLANTYNE K N, GOEDBLOED M, FANG R, et al. Mutability of Y-chromosomal microsatellites: Rates, characteristics, molecular bases, and forensic implications[J]. *Am J Hum Genet*, 2010, 87: 341-353. doi:10.1016/j.ajhg.2010.08.006

[6] 朱传红,史绍杏,王海生,等. Y-STR家系排查法的应用原则及注意事项[J]. *中国法医学杂志*, 2007, 22(6): 431-432. doi:10.3969/j.issn.1001-5728.2007.06.037.

ZHU C H, SHI S X, WANG H S, et al. Application principles and precautions of Y-STR family

screening method[J]. *Zhongguo Fayixue Zazhi*, 2007, 22(6):431-432.

[7] CLEGG M T. Molecular evolution[J]. *Science*, 1987, 235(4788):599. doi:10.1126/science.235.4788.599.

[8] 操秀英. 我国法医DNA技术应用迎来30岁生日[N/OL]. *科技日报*, 2016-06-12(3)[2019-01-15]. http://digitalpaper.stdaily.com/http_www.kjrb.com/kjrb/html/2016-06/12/content_341218.htm?div=-1.

CAO X Y. The application of forensic DNA technology in China ushers in its 30th birthday[N/OL]. *Keji Ribao*, 2016-06-12(3)[2019-01-15]. http://digitalpaper.stdaily.com/http_www.kjrb.com/kjrb/html/2016-06/12/content_341218.htm?div=-1.

[9] DARGAY A, ROY R. Direct Y-STR amplification of body fluids deposited on commonly found crime scene substrates[J]. *J Forensic Leg Med*, 2016, 39: 50-60. doi:10.1016/j.jflm.2016.01.012.

[10] 丁春丽,常加乐. Y-STR在个体识别和亲权鉴定中的应用[J]. *法制博览*, 2018(30):41-43. doi:10.3969/j.issn.2095-4379.2018.30.014.

DING C L, CHANG J L. Application of Y-STR in individual identification and paternity identification[J]. *Fazhi Bolan*, 2018(30):41-43.

[11] 陈静,黄玥蕾,洪坤凡. 联合应用常染色体STR和Y-STR技术破获抢劫杀人案1例[J]. *广东公安科技*, 2016, 24(4):59-60.

CHEN J, HUANG Y L, HONG K F. A case of robbery and homicide solved by using the technique of autosomal STR and Y-STR[J]. *Guangdong Gongan Keji*, 2016, 24(4):59-60.

[12] SHI C M, LI C, MA L, et al. Inferring Chinese surnames with Y-STR profiles[J]. *Forensic Sci Int Genet*, 2018, 33: 66-71. doi:10.1016/j.fsigen.2017.11.014.

[13] YAO H, WEN S, TONG X, et al. Y chromosomal clue successfully facilitated the arrest of Baiyin serial killer[J]. *Sci Bull*, 2016, 61(22):1715-1717. doi:10.1007/s11434-016-1183-y.

(收稿日期:2019-01-21)

(本文编辑:张素华)