



# 中华人民共和国国家标准

GB/T 43641—2024

## 生物学全同胞关系鉴定技术规范

Technical specification for identification of biological full sibling relationship

2024-03-15发布

2024-07-01 实施

国家市场监督管理总局  
国家标准化管理委员会

发布

目次

前言 ..... I

1 范围 ..... 1

2 规范性引用文件 ..... 1

3 术语和定义 ..... 1

4 缩略语 ..... 2

5 总体要求 ..... 2

6 检验程序 ..... 2

    6.1 采样 ..... 2

    6.2 DNA 提取和纯化 ..... 3

    6.3 DNA 定量分析 ..... 3

    6.4 PCR 扩增与分型 ..... 3

7 参数的计算及判定阈值 ..... 5

    7.1 单个常染色体 STR 基因座的 IBS 计算..... 5

    7.2 CIBS 的计算..... 5

    7.3 单个常染色体 STR 基因座的 FSI 计算..... 5

    7.4 CFSI 的计算..... 6

    7.5 CIBS 判定阈值及相应的系统效能 ..... 6

    7.6 CFSI 判定阈值及相应的系统效能 ..... 8

8 鉴定意见 ..... 9

9 鉴定文书 ..... 9

参考文献 ..... 10

# 前 言

本文件按照GB/T1.1—2020《 标准化工作导则 第1部分：标准化文件的结构和起草规则》的规定起草。

请注意本文件的某些内容可能涉及专利。本文件的发布机构不承担识别专利的责任。

本文件由中华人民共和国司法部提出并归口。

本文件起草单位：司法鉴定科学研究院、中山大学、复旦大学、四川大学、河北医科大学、北京市公安局、最高人民检察院检察技术信息研究中心。

本文件主要起草人：李成涛、刘希玲、孙宏钰、张素华、侯一平、李淑瑾、刘雅诚、李元元、何晓丹。



# 生物学全同胞关系鉴定技术规范

## 1 范围

本文件规定了使用常染色体 STR 基因座进行生物学全同胞关系鉴定的总体要求、检验程序、参数计算、鉴定意见和鉴定文书的要求。

本文件适用于甄别两名个体间生物学全同胞关系与无关个体关系。

本文件不适用于其他亲缘关系(如半同胞或堂表亲等关系)的鉴定。

## 2 规范性引用文件

下列文件中的内容通过文中的规范性引用而构成本文件必不可少的条款。其中，注日期的引用文件，仅该日期对应的版本适用于本文件；不注日期的引用文件，其最新版本(包括所有的修改单)适用于本文件。

- GA/T1162 法医生物检材的提取、保存、送检规范
- GA/T1163 人类 DNA 荧光标记 STR 分型结果的分析及应用
- SF/T 0069 法医物证鉴定实验室管理规范
- SF/T 0134 法医学生物检材核酸提取技术规范

## 3 术语和定义

下列术语和定义适用于本文件。

### 3.1

**全同胞** full sibling;FS

具有相同的生物学父亲和母亲的多个子代个体。

### 3.2

**全同胞关系鉴定** identification of full sibling relationship

通过对人类遗传标记的检测，根据遗传规律分析，对有争议的两名个体间是否存在全同胞(3.1)关系进行判定的过程。

### 3.3

**状态一致性评分** identity by state score;IBS

对于每一个 STR 基因座而言，两名有争议个体之间的相同等位基因的个数。

注：两名个体在同一基因座上可出现相同的等位基因，这种可能来源于遗传，也可能来源于随机匹配的一致性，被称为状态一致性，该等位基因也被称为状态一致性等位基因。当采用包含多个相互独立的常染色体遗传标记分型系统对两名有争议个体进行检测时，各个遗传标记上 IBS之和即称为累计状态一致性评分(CIBS)。

### 3.4

**全同胞关系指数** full sibling index;FSI

对于每一个 STR 基因座而言，两名有争议个体之间存在全同胞(3.1)关系时其基因型出现的机率与两名有争议个体之间为无关个体时其基因型出现的机率之比值，计算见公式(1)。

$$FSI = \frac{P_+(E | H_1)}{P_+(E | H_0)}$$

..... (1)

式中：  
P<sub>+</sub>—— 概率，其中 P<sub>+</sub>(E|H<sub>1</sub>) 表示 H<sub>1</sub> 假设下出现该基因型的概率，P(E|H<sub>0</sub>) 表示 H<sub>0</sub> 假设下出现该基因型的概率；  
E —— 检测到有争议个体的基因型；  
H<sub>1</sub> —— 假设两名有争议个体之间存在全同胞关系；  
H<sub>0</sub> —— 假设两名有争议个体为无关个体。  
注：当采用包含多个相互独立的常染色体遗传标记分型系统对两名有争议个体进行检测时，各个遗传标记上 FSI 的乘积即称为常染色体 STR 基因座累积全同胞关系指数(CFSI)。

3.5

系统效能 system efficiency

采用给定的检测系统以及相应的判定标准进行生物学全同胞关系鉴定(3.2)时，预计能够给出明确结论的可能性。

4 缩略语

- 下列缩略语适用于本文件。
- CFSI: 累积全同胞关系指数(Cumulative Full Sibling Index)
  - CIBS: 累计状态一致性评分(Combined Identity by State Score)
  - DNA: 脱氧核糖核酸(Deoxyribonucleic Acid)
  - IBS: 状态一致性评分(Identity by State Score)
  - FSI: 全同胞关系指数(Full Sibling Index)
  - PCR: 聚合酶链式反应(Polymerase Chain Reaction)
  - STR: 短串联重复序列(Short Tandem Repeats)

5 总体要求

- 5.1 鉴定机构应具有从事法医物证鉴定的执业资质。
- 5.2 鉴定人应具有从事法医物证鉴定的执业资格。
- 5.3 实验室的基本要求以及样本管理、设备管理、质量管理等应符合 SF/T 0069 的规定。
- 5.4 鉴定活动应包括检验(采样、DNA 提取和纯化、DNA 定量分析、PCR 扩增与分型)、参数计算、鉴定意见出具、鉴定文书撰写等环节。鉴定活动完毕后，应将各个环节的记录归档。
- 5.5 参数计算时两种方法均可选择，任一方法达到阈值即可进行判定。任何情况下都不应为了获得较高的 CIBS 或者 CFSI, 随意将遗传标记删除。

6 检验程序

6.1 采样

- 样本的采集、包装及保存符合以下要求：
- a) 样本一般为血液(斑)、唾液(斑)、口腔拭子、带毛囊毛发，或其他人体生物学样本，如精液(斑)、羊水、组织块等；

- b) 对于接受了外周血干细胞移植的被鉴定人，不宜采集其血样作为检验样本，宜取其口腔拭子、唾液、毛发、指甲等：

- c) 样本分别包装，进行唯一性标识并注明样本类型、采样日期、采集人等；
- d) 样本的提取、保存与送检按照GA/T1162 执行。

6.2 DNA 提取和纯化

按照SF/T0134 方法执行。

6.3 DNA 定量分析

按照 SF/T 0134方法执行。

6.4 PCR 扩增与分型

6.4.1 基因座

6.4.1.1 必检基因座

以下19个常染色体 STR 基因座为必检基因座：

- a) vWA;
- b) D21S11;
- c) D18S51;
- d) D5S818;
- e) D7S820;
- f) D13S317;
- g) D16S539;
- h) FGA;
- i) D8S1179;
- j) D3S1358;
- k) CSF1PO;
- l) TH01;
- m)TPOX;
- n) Penta E;
- o) Penta D;
- p) D2S1338;
- q) D19S433;
- r) D12S391;
- s) D6S1043。

6.4.1.2 补充基因座

宜在6.4.1.1中规定的19个必检 STR 基因座基础上，根据需要补充与19个必检 STR 基因座不存在连锁不平衡的常染色体 STR 基因座。

基于目前常用的常染色体复合扩增系统中包含的 STR 基因座，宜根据需要补充检测以下36个常染色体 STR 基因座(排序不分先后)：

- a) D10S1248;
- b) D1S1656;
- c) D4S2366;
- d) D6S477;
- e) D22-GATA198B05;



- f) D15S659;
- g) D8S1132;
- h) D3S3045;
- i) D14S608;
- j) D17S1290;
- k) D3S1744;
- l) D2S441;
- m) D18S535;
- n) D13S325;
- o) D7S1517;
- p) D10S1435;
- q) D11S2368;
- r) D19S253;
- s) D7S3048;
- t) D5S2500;
- u) D6S474;
- v) D12ATA63;
- w) D22S1045;
- x) D1S1677;
- y) D11S4463;
- z) D1S1627;
- aa) D3S4529;
- bb) D6S1017;
- cc) D4S2408;
- dd) D17S1301;
- ee) D1GATA113;
- ff) D18S853;
- gg) D20S482;
- hh) D14S1434;
- ii) D9S1122;
- jj) D2S1776。

若检测系统中包含的基因座超出规定的范围时，则每个 STR 基因座的个体识别能力应不低于 0.9000, 或者检测系统所含 STR 基因座的平均个体识别能力不低于 0.9000。

根据实际情况，可补充X 染色体、Y 染色体或线粒体 DNA 遗传标记检验。

6.4.2 PCR 扩增

PCR 扩增要求如下：

- a) 宜选用已验证的商品化试剂盒进行 DNA 扩增，按试剂盒的说明书操作；
- b) 每批检验均应有阳性对照样本(已知浓度和基因型的对照品 DNA 和/或以前检验过的、已知基因型的样本)以及不含人基因组 DNA 的阴性对照样本。

6.4.3 PCR 扩增产物分型与结果判读

使用遗传分析仪对 PCR 产物进行毛细管电泳分析。按照操作手册使用相关软件并按照GA/T 1163 进行结果判读。

7 参数的计算及判定阈值

7.1 单个常染色体 STR 基因座的 IBS 计算

设有 A 和 B 两名有争议个体，某一常染色体 STR 基因座有 P、Q、R 和 S 等多个等位基因，A 和 B 间在该遗传标记的状态一致性评分按照表1计算。

表 1 单个常染色体 STR 基因座的 IBS 计算表

基因型		IBS
个 体 A	个体B	
PP	PP	2
PQ	PQ	2
PP	PQ	1
PQ	QR	1
PQ	PR	1
PP	QQ	0
PP	QR	0
PQ	RS	0
注：P、Q、R、S为等位基因。		

7.2 CIBS 的计算

CIBS 的计算见公式(2)。

$$CIBS = IBS_1 + IBS_2 + IBS_3 + \cdots + IBS_n = \sum_{i=1}^n IBS_i \quad \dots\dots\dots (2)$$

式中：  
CIBS—— 分型系统中包含的常染色体 STR 基因座的累计状态一致性评分；  
IBS ——单个常染色体 STR 基因座的状态一致性评分；  
n —— 分型系统所含常染色体 STR 基因座的个数(如多个分型系统中包含相同的常染色体 STR 基因座，仅计数1次)。

7.3 单个常染色体 STR 基因座的 FSI 计算

设有 A 和 B 两名有争议个体，某一常染色体 STR 基因座有P、Q、R 和 S 等多个等位基因，依据孟德尔遗传规律，A 和 B 间在该遗传标记的 FSI 按照表2计算。

表 2 单个常染色体 STR 基因座的 FSI 计算公式

基因型		FSI
个 体 A	个体B	
PP	PP	$(p+1)^2 / (4p^2)$
PP	PQ	$(p+1) / (4p)$
PP	QQ	1/4
PP	QR	1/4
PQ	QQ	$(q+1) / (4q)$
PQ	PQ	$(2pq+p+q+1) / (8pq)$
PQ	PR	$(2p+1) / (8p)$
PQ	QR	$(2q+1) / (8q)$
PQ	RR	1/4
PQ	RS	1/4
注：P、Q、R、S为等位基因，p、q为等位基因P、Q的频率。		

7.4 CFSI 的计算

CFSI 的计算见公式(3)。

$$CFSI = FSI_1 \times FSI_2 \times FSI_3 \times \cdots \times FSI_n = \prod_{i=1}^n FSI_i \quad \cdots \cdots \cdots (3)$$

式中：  
CFSI——分型系统中包含的常染色体 STR 基因座的累积全同胞关系指数；  
FSI ——单个常染色体 STR 基因座的全同胞关系指数；  
n ——分型系统所含常染色体 STR 基因座的个数(如多个分型系统中包含相同的常染色体 STR 基因座，仅计数1次)。

7.5 CIBS 判定阈值及相应的系统效能

在准确性不低于99.99%的前提下，表3给出了采用不同的常染色体 STR 基因座检测系统进行生物学全同胞关系鉴定的CIBS 判定阈值及相应的系统效能。

表3 不同常染色体 STR 基因座检测系统对应的 CIBS 阈值和系统效能

STR基因座检测系统	STR基因座个数	CIBS阈值		系统效能
		全同胞	无关个体	
19个必检基因座	19	>22	<12	0.5655
19个必检基因座和1个补充基因座	20	>23	<13	0.6159
19个必检基因座和2个补充基因座	21	>24	<14	0.6638
19个必检基因座和3个补充基因座	22	>25	<15	0.7044
19个必检基因座和4个补充基因座	23	>25	<16	0.7834
19个必检基因座和5个补充基因座	24	>26	<17	0.8129
19个必检基因座和6个补充基因座	25	>27	<18	0.8379

表3 不同常染色体 STR 基因座检测系统对应的 CIBS 阈值和系统效能 (续)

STR基因座检测系统	STR基因座个数	CIBS阈值 “		系统效能
		全同胞	无关个体	
19个必检基因座和7个补充基因座	26	>28	<19	0. 8588
19个必检基因座和8个补充基因座	27	>29	<20	0. 8774
19个必检基因座和9个补充基因座	28	>30	<21	0. 8923
19个必检基因座和10个补充基因座	29	>31	<22	0. 9058
19个必检基因座和11个补充基因座	30	>31	<23	0. 9357
19个必检基因座和12个补充基因座	31	>32	<24	0. 9435
19个必检基因座和13个补充基因座	32	>33	<25	0. 9503
19个必检基因座和14个补充基因座	33	>34	<26	0. 9561
19个必检基因座和15个补充基因座	34	>35	<27	0. 9613
19个必检基因座和16个补充基因座	35	>36	<28	0. 9659
19个必检基因座和17个补充基因座	36	>37	<29	0. 9696
19个必检基因座和18个补充基因座	37	>38	<30	0. 9729
19个必检基因座和19个补充基因座	38	>39	<31	0. 9759
19个必检基因座和20个补充基因座	39	>40	<32	0. 9782
19个必检基因座和21个补充基因座	40	>41	<34	0. 9857
19个必检基因座和22个补充基因座	41	>42	<35	0. 9872
19个必检基因座和23个补充基因座	42	>42	<36	0. 9915
19个必检基因座和24个补充基因座	43	>43	<37	0. 9924
19个必检基因座和25个补充基因座	44	>44	<38	0. 9931
19个必检基因座和26个补充基因座	45	>45	<40	0. 9958
19个必检基因座和27个补充基因座	46	>46	<41	0. 9962
19个必检基因座和28个补充基因座	47	>47	<42	0. 9965
19个必检基因座和29个补充基因座	48	>48	<43	0. 9968
19个必检基因座和30个补充基因座	49	>49	<44	0. 9971
19个必检基因座和31个补充基因座	50	>50	<45	0. 9973
19个必检基因座和32个补充基因座	51	>52	<47	0. 9974
19个必检基因座和33个补充基因座	52	>53	<48	0. 9976
19个必检基因座和34个补充基因座	53	>54	<50	0. 9983
19个必检基因座和35个补充基因座	54	>55	<51	0. 9985
19个必检基因座和36个补充基因座	55	>56	<52	0. 9986
“CIBS阈值估算所依赖的基因座来源于6. 4. 1。当检测系统中基因座的个体识别能力与6. 4. 1中建议的基因座的个体识别能力存在较大差异时，宜在准确性不低于99. 99%的前提下重新计算并制定全同胞关系鉴定的CIBS阈值。				

7.6 CFSI 判定阈值及相应的系统效能

在准确性不低于99.99%的前提下，表4给出了采用不同的常染色体 STR 基因座检测系统进行生物学全同胞关系鉴定的CFSI 判定阈值及相应的系统效能。

表4 不同常染色体 STR 基因座检测系统对应的 CFSI 阈值和系统效能

STR基因座检测系统	STR基因座个数	CFSI阈值		系统效能
		全同胞	无关个体	
19个必检基因座	19	>10000	<0.0001	0.6625
19个必检基因座和1个补充基因座	20	>10000	<0.0001	0.7130
19个必检基因座和2个补充基因座	21	>10000	<0.0001	0.7547
19个必检基因座和3个补充基因座	22	>10.000	<0.0001	0.7914
19个必检基因座和4个补充基因座	23	>10000	<0.0001	0.8206
19个必检基因座和5个补充基因座	24	>10000	<0.0001	0.8464
19个必检基因座和6个补充基因座	25	>10000	<0.0001	0.8678
19个必检基因座和7个补充基因座	26	>10000	<0.0001	0.8873
19个必检基因座和8个补充基因座	27	>10000	<0.0001	0.9020
19个必检基因座和9个补充基因座	28	>10000	<0.0001	0.9161
19个必检基因座和10个补充基因座	29	>10000	<0.0001	0.9274
19个必检基因座和11个补充基因座	30	>10000	<0.0001	0.9372
19个必检基因座和12个补充基因座	31	>10000	<0.0001	0.9453
19个必检基因座和13个补充基因座	32	>10000	<0.0001	0.9523
19个必检基因座和14个补充基因座	33	>10000	<0.0001	0.9580
19个必检基因座和15个补充基因座	34	>10000	<0.0001	0.9633
19个必检基因座和16个补充基因座	35	>10000	<0.0001	0.9679
19个必检基因座和17个补充基因座	36	>10000	<0.0001	0.9723
19个必检基因座和18个补充基因座	37	>10.000	<0.0001	0.9755
19个必检基因座和19个补充基因座	38	>10000	<0.0001	0.9787
19个必检基因座和20个补充基因座	39	>10000	<0.0001	0.9810
19个必检基因座和21个补充基因座	40	>10000	<0.0001	0.9833
19个必检基因座和22个补充基因座	41	>10000	<0.0001	0.9851
19个必检基因座和23个补充基因座	42	>10000	<0.0001	0.9868
19个必检基因座和24个补充基因座	43	>10000	<0.0001	0.9882
19个必检基因座和25个补充基因座	44	>10000	<0.0001	0.9894
19个必检基因座和26个补充基因座	45	>10000	<0.0001	0.9906
19个必检基因座和27个补充基因座	46	>10000	<0.0001	0.9915
19个必检基因座和28个补充基因座	47	>10000	<0.0001	0.9921

表 4 不同常染色体 STR 基因座检测系统对应的 CFSI 阈值和系统效能 (续)

STR基因座检测系统	STR基因座个数	CFSI 阈值		系统效能
		全同胞	无关个体	
19个必检基因座和29个补充基因座	48	>10.000	<0.0001	0.9930
19个必检基因座和30个补充基因座	49	>10000	<0.0001	0.9937
19个必检基因座和31个补充基因座	50	>10000	<0.0001	0.9941
19个必检基因座和32个补充基因座	51	>10000	<0.0001	0.9948
19个必检基因座和33个补充基因座	52	>10000	<0.0001	0.9953
19个必检基因座和34个补充基因座	53	>10.000	<0.0001	0.9957
19个必检基因座和35个补充基因座	54	>10000	<0.0001	0.9961
19个必检基因座和36个补充基因座	55	>10000	<0.0001	0.9965

8 鉴定意见

- 8.1 两名有争议个体的分型结果按照7.2计算 CIBS 或按照7.4计算 CFSI。
- 8.2 CIBS 大于表3中对应阈值或CFSI 大于10000时，倾向于认为两名有争议个体为全同胞关系。
- 8.3 CIBS 小于表3中对应阈值或CFSI 小于0.0001时，倾向于认为两名有争议个体为无关个体。
- 8.4 CIBS 或者CFSI 介于“倾向于认为两名有争议个体为全同胞关系”和“倾向于认为两名有争议个体为无关个体”的阈值之间时，可给出“无法给出倾向性意见”的鉴定意见。

如果出现“无法给出倾向性意见”的情况，建议补充检测 STR 基因座，需要时可增加 X 染色体、Y 染色体或线粒体 DNA 遗传标记检验结果进行判断，并根据其遗传规律采用文字描述的方式进行分析说明。

9 鉴定文书

生物学全同胞关系鉴定文书的格式宜按照主管部门规定或相关标准执行，并符合以下要求：

- a) 描述所使用的检测系统及获得的CIBS 值或 CFSI 值；
- b) 按照第8章的规定给出鉴定意见。

### 参 考 文 献

- [1] 赵书民, 张素华, 阙庭志, 等. 两个个体间常用亲缘关系指数的统一算法[J]. 法医学杂志, 2011, 27(5):330-333.
- [2] 李燃, 李成涛, 赵书民, 等. IBS 评分法鉴定全同胞关系及其临界值查询表的构建[J]. 法医学杂志, 2017, 33(2):136-147.
- [3] Xiling Liu,Zhenmin Zhao,Qiannan Xu,et al.Analysis of full-and half-siblings using a combined system of STR,InDel and SNP markers [J].FSI Genetics Supplement Series,2019. <https://doi.org/10.1016/j.fsigss.2019.10.007>.
-

