

doi:10.3969/j.issn.1000-9760.2014.02.016

Y 染色体 Amelogenin 基因变异 1 例

曹志华¹ 孙亚男² 唐立冈³ 刘延明⁴ 崔文^{2Δ}⁽¹⁾ 济宁市公安局刑侦支队, 山东 济宁 272067; ⁽²⁾ 济宁医学院司法鉴定中心, 济宁 272067;⁽³⁾ 汶上县公安局刑侦大队, 汶上 272500; ⁽⁴⁾ 微山县公安局刑侦大队, 微山 277600)**关键词** 法医物证学; Y Amelogenin 基因; 基因变异**中图分类号**: D919.2 **文献标识码**: B **文章编号**: 1000-9760(2014)04-122-02

1 案例资料

1.1 案情简介

2009 年 03 月 05 日, 某市郊区发生一起强奸案, 侦查人员在现场提取到受害人岳某的内裤, 与犯罪嫌疑人张某的血样一并送检。

1.2 检测过程

1.2.1 确证试验 剪取受害人岳某内裤裆部的适量可疑斑迹, 经 PSA 试纸条检验为精斑。

1.2.2 DNA 提取 采用差异裂解法提取内裤裆部检材的可疑精斑 DNA。采用 ID 试剂盒对提取的模板 DNA 进行 PCR 复合扩增, 扩增产物经 3130 型 (ABI) 遗传检测分析仪进行检测分析, 得到上述检材的基因分型结果, 见表 1。

表 1 STR 分型结果

检材编号	D8S1179	D21S11	D7S820	CSF1PO
可疑精斑	15/15	29/32.2	11/12	10/12
张某血样	15/15	29/32.2	11/12	10/12

D3S1358	TH01	D13S317	D16S539	D2S1338	D19S433
15/16	9/9	8/10	9/11	24/25	13/16
15/16	9/9	8/10	9/11	24/25	13/16

VWA	TPOX	D18S51	D5S818	FGA	Amel
14/17	8/11	14/15	11/11	22/24	X/X
14/17	8/11	14/15	11/11	22/24	X/X

经过比对发现, 可疑精斑与张某血样检出的 DNA 分型在 D8S1179、D21S11 等 15 个基因座上完全相同, Amelogene 基因分型均表现为 XX (女性?)。

检案人员再次提取受害人岳某的血样送检, 其 DNA 分型与可疑精斑 DNA 分型不同, 排除二者

为同一个体所留。提取犯罪嫌疑人张某的父母和妻子、女儿的血样送检, 其基因分型结果见表 2。

表 2 STR 分型结果

检材编号	D8S1179	D21S11	D7S820	CSF1PO
张某之父	10/15	29/32.2	10/11	12/12
张某之母	15/16	29/30	12/13	10/12
张某之妻	12/12	29/31.2	10/11	9/11
张某之女	12/15	31.2/32.2	10/11	9/10

D3S1358	TH01	D13S317	D16S539	D2S1338	D19S433
15/16	9/9	8/10	9/9	23/25	13/15.2
16/16	9/9	9/10	9/11	23/24	15/16
16/16	7/10	10/12	11/13	20/24	12/14
15/16	9/10	8/12	11/13	20/25	14/16

VWA	TPOX	D18S51	D5S818	FGA	Amel
17/17	8/8	14/16	11/11	21/24	X/X
14/14	11/11	15/21	11/12	22/25	X/X
14/17	11/12	14/17	9/11	22/24	X/X
14/14	8/12	14/15	9/11	22/24	X/X

上述 DNA 分型结果比对发现, 张某与其父母在 D8S1179、D21S11 等 15 个基因座符合孟德尔遗传规律; 同样, 张某之女与张某、张某之妻之间的遗传关系也符合孟德尔遗传规律。张某之父和张某一样, Amelogene 基因分型表现为 XX。再次将张某之父与张某的血样 DNA 及可疑精斑 DNA 做 Y 染色体的 STR 分型检测, 结果见表 3。

表 3 Y-SRT 分型结果

检材编号	B-DYS456	B-DYS389 I	B-DYS390	B-DYS389 II
可疑精斑	16	14	24	30
张某	16	14	24	30
张某之父	16	14	24	30

Δ [通信作者] 崔文, E-mail: cuiwenmd@163.com

G-DYS19	G-DYS385	Y-DYS393	Y-DYS391	Y-DYS439	Y-DYS835
13	15/22	13	9	11	22
13	15/22	13	9	11	22
13	15/22	13	9	11	22
Y-DYS392	R-Y-GATA-H4	R-DYS437	R-DYS438	R-DYS448	
14	10	14	12	19	
14	10	14	12	19	
14	10	14	12	19	

上述 Y-STR 分型结果比对发现, 张某之父、 张某、可疑精斑均来自同一父系。

经亲缘关系鉴定和 Y-STR 检验, 最终确定受害人内裤上的可疑精斑与张某的 DNA 分型一致, 张某即是本案犯罪嫌疑人。

2 讨论

应用 PCR 方法鉴定性别已被证实多年。目前被法医 DNA 实验室广泛采用的性别分型方法是 Amelogenin 系统。Amelogenin 是编码牙釉质蛋白的基因, 为 X、Y 染色体共有, AmelX-gene 大小为 2872bp, 定位于 X 染色体 p22 区域; AmelY-gene 大小为 3272bp, 定位于 Y 染色体 p12.2 区域^[1]。最早的扩增 Amelogenin 基因的特异性引物是由英国法庭科学服务部设计^[2]。这些引物可连接于 X 染色体 Amelogenin 基因内含子 1 中 6bp 缺失的侧翼, 使用 AmpFISTR 试剂盒引物扩增 X 和 Y 染色体课分别获得 106bp 和 112bp 的产物。这种检测方法非常灵敏, 低 DNA 模板量或女性 DNA 多于男性 DNA 的情况下均能得到良好的分型结果, 而且 Amelogene 基因可以与 STR 基因座复合扩增。

然而, 在法医学与临床医学的性别鉴定中, 供体与受体性别不一致的骨髓移植成功个体的性别检测须谨慎, 因为该种情况下受体的血细胞性别检测结果与供体一致而体细胞性别检测结果与本人一致^[3]。此外, Y 染色体 Amelogenin 的稀有缺失可导致无法得到 Y 染色体扩增产物^[4], 类似 AmelY 基因变异的报道还有很多, 而且一些学者认为这是由引物结合区的某一处突变导致的, 与 AmelY 基因序列无关^[5-7]。意大利曾报道了 2 例 AmelY 基因缺失的案例^[8], 日本也曾报道了 1 例同一家族中 4 名男性均缺失 AmelY 基因的案例^[9]。Tozzo 等认为 AmelY 基因变异出现的频率具有群

体特异性^[10]。

本案例中, 经 Amelogene 基因扩增检测发现, 张某之父、张某的基因分型中只检出 AmelX-gene, AmelY-gene 缺失。显然, AmelY-gene 发生了基因变异, 而且这种变异可以遗传给下一代。此种情况在实际检案中比较少见, 若扩增之前忽略了查找精子的步骤, 极易误认为扩增出的是受害人(女性)的基因分型, 从而延误案件的侦办或使案件最有力的直接证据缺失。有学者提出增加 Y 染色体性别决定序列的扩增来避免此类情况的发生^[10], 但是因其无法与其他 STR 同时复合扩增而难以推广。因此, 在今后的检案工作中需要办案人员综合分析, 结合案情谨慎认真的处理相关生物检材, 从而避免错误的发生。

参考文献:

- [1] 郑秀芬. 法医 DNA 分析[M]. 北京: 中国人民公安大学出版社, 2002: 370-373.
- [2] Sullivan KM, Mannucci A, Kimpton CP, et al. A rapid and quantitative DNA sex test: fluorescence-based PCR analysis of X-Y homologous gene amelogenin [J]. BioTechniques, 1993, 15(4): 636-638, 640-641.
- [3] von Wurmb-Schwark N, Bosinski H, Ritz-Timme S. What do the X and Y chromosomes tell us about sex and gender in forensic case analysis? [J]. Forensic Leg Med, 2007, 14: 27-30.
- [4] Santos FR, Pandya A, Tyler-Smith C. Reliability of DNA-based sex tests[J]. Nat Genet, 1998, 18: 103.
- [5] Hart PS, Vlaservich AC, Hart TC, et al. Polymorphism (g2035C>T) in the amelogenin gene[J]. Hum Mutat, 2000, 15: 298.
- [6] Roffey PE, Eckhoff CI, Kuhl JL. A rare mutation in the amelogenin gene and its potential investigative ramifications [J]. J Forensic Sci, 2000, 45: 1016-1019.
- [7] Henke J, Henke L, Chatthopadhyay P, et al. Application of Y-chromosomal STR haplotypes to forensic genetics[J]. Croat Med J, 2001, 42: 292-297.
- [8] Turrina S, Filippini G, Voglino G, et al. Two additional reports of deletion on the short arm of the Y chromosome[J]. Forensic Sci Int Genet, 2011, 5: 242-246.
- [9] Kumagai R, Sasaki Y, Tokuta T, et al. DNA analysis of family members with deletion in Yp11.2 region containing amelogenin locus[J]. Leg Med(Tokyo), 2008, 10: 39-42.
- [10] Tozzo P, Giuliadori A, Corato S, et al. Deletion of amelogenin Y-locus in forensics: Literature revision and description of a novel method for sex confirmation[J]. J Forensic and Leg Med, 2013, 20: 387-391.

(收稿日期 2014-03-31)