

# STR 分型技术在亲子鉴定 Y 染色体微缺失案例中的应用及对策

刘素艳

海南祥正司法鉴定服务有限公司，海南三亚，572000；

**摘要：**亲子鉴定在解决法律纠纷、确认血缘关系等方面发挥着关键作用。STR 分型技术凭借其高灵敏度、多态性等优势，成为亲子鉴定的核心技术之一。Y 染色体的父亲遗传特性，使得 Y - STR 分型在男性亲子鉴定中具有独特价值，可辅助确定父子、祖孙等男性直系亲缘关系。然而，Y 染色体微缺失现象的存在干扰了 Y - STR 分型结果，影响亲子鉴定准确性。本文主要对 STR 分型技术在亲子鉴定 Y 染色体微缺失案例中的应用及对策进行综述。

**关键词：**STR 分型技术；Y 染色体微缺失；亲子鉴定

DOI:10.69979/3029-2808.25.06.038

国内研究近年来发展迅速，在 Y 染色体微缺失与男性不育关联研究、STR 分型技术在复杂亲缘关系鉴定中的应用等方面取得进展，但在应对 Y 染色体微缺失对亲子鉴定干扰的系统性研究上，仍需进一步深入和完善，尤其是在检测技术优化、结果分析标准化等方面有提升空间<sup>[1]</sup>。

## 1 STR 分型技术与 Y 染色体微缺失概述

STR 分型技术原理与特点：STR 即短串联重复序列，由 2 – 6 个碱基对的核心序列串联重复构成，广泛分布于人类基因组。不同个体同一 STR 位点的重复次数不同，形成高度多态性。STR 分型技术利用 PCR 扩增特定 STR 位点，扩增产物经毛细管电泳分离，根据片段长度确定基因型。该技术具有多态性高，可提供丰富遗传信息；遵循孟德尔遗传定律，遗传稳定；检测灵敏度高，微量样本即可检测；操作流程相对简便、检测周期短等特点，适用于多种生物检材的亲子鉴定分析<sup>[2]</sup>。

Y 染色体结构与遗传特征：Y 染色体是男性特有的性染色体，包括短臂 Yp 和长臂 Yq。其大部分区域为非重组区（NRY），在减数分裂时不发生同源重组，呈严格父系遗传，即男性 Y 染色体直接来自父亲并传递给儿子。Y 染色体上的 STR 位点构成 Y - STR 单倍型，在男性亲子鉴定、家族谱系构建、追溯父系遗传等研究中，可依据 Y - STR 单倍型的一致性判断男性个体是否来自同一父亲。

Y 染色体微缺失的类型与发生机制：Y 染色体微缺失主要发生在长臂的无精子症因子（AZF）区域，根据缺失区域不同分为 AZFa、AZFb、AZFc 三种类型，其中 AZFc 缺失最为常见。其发生机制主要是染色体非同源重组，在减数分裂时 Y 染色体上高度重复序列或回文结构

间异常重组导致部分片段缺失；基因转换过程中，DNA 序列错误替换引发微缺失；DNA 复制错误，如复制叉停滞、滑脱等，造成特定区域 DNA 片段遗漏未复制，最终导致 Y 染色体微缺失，影响精子发生相关基因功能，引发男性不育或生育力下降，同时干扰基于 Y - STR 分型的亲子鉴定结果。

## 2 STR 分型技术在亲子鉴定中的应用流程

样本采集与 DNA 提取：常见亲子鉴定样本有血液、口腔拭子、毛发等。血液采集外周静脉血用 EDTA 抗凝管保存；口腔拭子擦拭口腔黏膜获取上皮细胞；毛发需带有毛囊以保证含足量 DNA。DNA 提取常用酚 - 氯仿抽提法，利用酚和氯仿对蛋白质和 DNA 溶解性差异去除杂质获取纯净 DNA；Chelex - 100 法通过树脂螯合金属离子抑制 DNA 酶活性并裂解细胞释放 DNA；商业化 DNA 提取试剂盒综合多种技术，操作简便快速、提取 DNA 质量高，适用于大规模样本处理<sup>[3]</sup>。

PCR 扩增与引物设计：PCR 扩增是 STR 分型关键环节，目的是特异性扩增目标 STR 位点。引物设计借助生物信息学软件，根据 STR 位点侧翼序列设计，长度一般 18 – 25 碱基，GC 含量 40% – 60%，引物 Tm 值相近，相差不超 5℃。实际常采用复合 PCR 技术。PCR 扩增反应体系含模板 DNA、引物、dNTPs、Taq DNA 聚合酶、缓冲液和 Mg<sup>2+</sup> 等。反应条件通常 94℃ 预变性 5 – 10 分钟解链 DNA 双链；30 – 35 个循环，每个循环 94℃ 变性 30 – 60 秒、55 – 65℃ 退火 30 – 60 秒使引物与模板结合、72℃ 延伸 30 – 60 秒合成新 DNA 链；最后 72℃ 延伸 5 – 10 分钟使产物充分延伸。

电泳分离与结果分析：PCR 扩增产物通过电泳分离检测片段长度确定 STR 位点基因型。常用电泳技术有聚

丙烯酰胺凝胶电泳 (PAGE) 和毛细管电泳 (CE)，CE 因高效、快速、自动化程度高和分辨率高成为主流。将 PCR 扩增产物与内标混合注入毛细管，在高压电场下，DNA 片段依大小和电荷差异分离，小片段迁移快，通过检测片段到达检测器时间与内标比对确定扩增产物长度。结果借助专业基因分析软件如 GeneMapper 分析，软件根据电泳图谱峰型和片段长度识别 STR 位点等位基因生成基因型报告，同时计算基因频率、杂合度等遗传参数用于亲子鉴定结果评估<sup>[4]</sup>。

### 3 STR 分型技术在 Y 染色体微缺失案例中的应用分析

STR 分型结果与 Y 染色体微缺失的关联：对案例 STR 分型结果分析发现，Y 染色体微缺失与 STR 分型结果紧密相关。在微缺失区域内或附近的 STR 位点，扩增异常，表现为无扩增产物，如 AZFc 缺失案例中 DYS385a/b、DYS393 等位点无法扩增；扩增峰信号减弱，像 AZFb 缺失案例中 DYS448 位点信号变弱；或出现额外异常峰，干扰亲子关系判断，若仅依据常规 STR 分型结果分析易得出错误结论。

案例分析与鉴定结果解读：以某典型案例分析，父亲怀疑孩子非亲生申请亲子鉴定。常染色体 STR 位点检测显示孩子与母亲亲子关系符合遗传规律，但与父亲多个位点不符。进一步检测父亲 Y 染色体发现 AZFb 区域微缺失，导致 Y - STR 位点扩增异常，父子 Y - STR 单倍型不匹配。但不能仅依 Y - STR 结果否定父子关系，需综合常染色体 STR 位点检测结果、Y 染色体微缺失类型位置及家族遗传史等因素。经详细分析计算，结合常染色体 STR 位点累积亲权指数 (CPI) 和 Y 染色体微缺失影响，最终判定孩子与父亲存在亲子关系。表明 Y 染色体微缺失时，亲子鉴定结果解读需全面谨慎，不能依赖单一检测结果。

优化检测技术：结合新一代测序技术 (NGS)、荧光原位杂交技术 (FISH) 等开发针对 Y 染色体微缺失的特异性检测方法，如全基因组测序全面检测微缺失区域、FISH 技术定位微缺失位置；针对微缺失区域设计更稳定、特异性强的 STR 引物，提高扩增效率和准确性，如选择远离微缺失区域的位点设计引物或修饰引物增强结合能力；建立严格质量控制体系，设置阳性对照、阴性对照和内标，定期校准验证检测仪器和试剂，实时监测分析检测数据，确保结果准确可靠<sup>[5]</sup>。

完善结果分析方法：将 STR 分型结果与染色体核型分析、Y 染色体微缺失检测结果相结合综合分析亲子关系，如染色体核型分析排除其他染色体异常干扰，结合微缺失检测结果准确评估对亲子关系的影响；利用生物

信息学分析工具挖掘分析 STR 分型数据，建立数学模型评估微缺失对亲子关系的影响程度，如计算遗传参数构建亲子关系评估模型；在结果分析中充分考虑被鉴定人的家族遗传史、生育史、病史等临床信息，从遗传学和医学角度全面解读鉴定结果<sup>[6]</sup>。

规范伦理与法律管理：建立健全亲子鉴定隐私保护制度，明确鉴定机构和人员保密责任，采用加密技术和严格访问权限控制保护鉴定数据和结果安全，获取样本和告知结果需获被鉴定人书面同意；制定规范结果告知和遗传咨询流程，培训专业遗传咨询师，准确清晰向被鉴定人解释鉴定结果，提供个性化遗传咨询服务；与司法部门合作明确 Y 染色体微缺失案例亲子鉴定结果在法律诉讼中的证据标准和采信规则，规范鉴定机构操作流程和报告格式，加强资质管理和质量监督，确保鉴定工作公正科学。

### 4 小结

本研究系统阐述 STR 分型技术在亲子鉴定 Y 染色体微缺失案例中的应用，从技术原理、应用流程到实际案例分析，揭示其中存在的检测技术局限、结果分析复杂和伦理法律问题等挑战，并针对性提出优化检测技术、完善结果分析方法和规范伦理法律管理等解决对策。STR 分型技术在该类案例中有重要应用价值，但需不断改进完善，以应对 Y 染色体微缺失带来的干扰，确保亲子鉴定结果的准确性和可靠性。

### 参考文献

- [1] 林广冲, 杨振明, 罗敏瑜. STR 分型技术在亲子鉴定 Y 染色体微缺失案例中的应用及对策 [J]. 法制博览, 2024(31): 115-117.
- [2] 张瑾, 刘开会, 郝金萍, 等. 基于新一代测序技术进行孕早期流产组织胎儿 STR 分型及亲子鉴定 [J]. 中国法医学杂志, 2024, 39(5): 539-545.
- [3] 戴雅贞. STR 基因座在亲子鉴定案例中的应用分析 [J]. 法制博览, 2024(6): 106-108.
- [4] 兰菲菲, 丁红珂, 陈延冰, 等. 亲子鉴定中 STR 基因座来源不明突变的分析 [J]. 检验医学, 2021, 36(2): 185-189.
- [5] 韩立芹. 亲子鉴定中常染色体 STR 基因座检出三带型等位基因 1 例 [J]. 河北北方学院学报(自然科学版), 2021, 37(6): 47-48, 51.
- [6] 周冰焱, 徐珊珊, 顾恒, 等. 亲子鉴定案件中 21 个 STR 基因座的突变分析 [J]. 中国医药导报, 2021, 18(2): 20-22, 43.