

• 临床研究 •

江苏地区汉族人群6 812例亲子鉴定案例中39个STR基因座突变特征分析

叶 琴¹, 居晓斌¹, 吴 蕾², 陈 群^{1*}, 徐 婷^{2*}

¹南京医科大学第一附属医院司法鉴定所, ²检验学部, 江苏 南京 210029

[摘要] 目的: 分析江苏省汉族人群亲子鉴定中39个短串联重复序列(short tandem repeat, STR)基因座的突变特征。方法: 选取2019年1月—2024年12月南京医科大学第一附属医院司法鉴定所受理的6 812例亲子鉴定案例, 采用GoldenEye™ DNA身份鉴定系统检测39个STR基因座的突变情况, 对突变率、突变来源和步数进行统计分析。结果: 在6 812例认定亲子关系的案例中, 三联体1 680例, 二联体5 132例。共发现214例突变案例, 总突变率2.52%。其中, D12S391基因座突变率最高, 达0.329 7%(28/8 492), 其次为Penta E、FGA、D21S11、D18S51、D3S1358基因座, 突变率均在0.20%以上。突变来源分析中, 父源突变189例, 母源突变20例, 不明原因突变5例, 父源突变显著高于母源($P < 0.001$)。203例(94.86%)突变为一步突变, 二步突变9例, FGA和D21S11基因座三步突变各1例。结论: 亲子鉴定中39个STR基因座总突变率较高, 达2.52%, 具有性别和地区差异, 在亲子鉴定实践中需加以重视, 该结果为江苏地区汉族人群STR基因座突变情况提供数据支撑, 有助于提升复杂亲缘关系鉴定的准确性。

[关键词] 亲子鉴定; 短串联重复序列; 基因突变; 法医遗传学

[中图分类号] R919.4

[文献标志码] A

[文章编号] 1007-4368(2025)09-1293-08

doi: 10.7655/NYDXBNSN250337

Mutation characteristics of 39 STR loci in 6 812 paternity testing cases from the Han population in Jiangsu province

YE Qin¹, JU Xiaobin¹, WU Lei², CHEN Qun^{1*}, XU Ting^{2*}

¹Forensic Identification Institute, ²Department of Laboratory Medicine, the First Affiliated Hospital of Nanjing Medical University, Nanjing 210029, China

[Abstract] **Objective:** To analyze the mutation characteristics of 39 short tandem repeat (STR) loci in paternity testing from the Han population in Jiangsu province. **Methods:** A total of 6 812 paternity testing cases accepted by Forensic Identification Institute in the First Affiliated Hospital of Nanjing Medical University were collected from January 2019 to December 2024. The GoldenEye™ DNA Identity System was used to detect mutations in 39 STR loci, and statistical analyses were performed on mutation rates, origin, and steps. **Results:** Among the 6 812 confirmed paternity testing cases, there were 1 680 trios and 5 132 duos. A total of 214 mutation events were observed, with an overall mutation rate of 2.52%. The highest mutation rate occurred in D12S391 (0.329 7%, 28/8 492), followed by Penta E, FGA, D21S11, D18S51, and D3S1358 with mutation rates exceeding 0.20%. Paternal mutations accounted for 189 cases, maternal for 20 cases, and 5 cases were of undetermined origin, with paternal mutations significantly outnumbering maternal ones ($P < 0.001$). Among the mutations, 203 (94.86%) cases were single-step mutation, with 9 cases in two steps, and 2 cases in three steps observed at FGA and D21S11 loci. **Conclusion:** The STR mutation rate in paternity testing is relatively high (2.52%), showing gender and regional variations, which warrants attention in forensic practice. Our findings provide data support for the STR mutation status from the Han population in Jiangsu province and contribute to improving the accuracy of complex kinship identification.

[Key words] paternity testing; short tandem repeat; gene mutation; forensic genetics

[J Nanjing Med Univ, 2025, 45(09): 1293-1300]

[基金项目] 江苏省医学重点学科(ZDXK202239); 江苏省基础研究专项资金(自然科学基金)青年基金(BK20241123)

*通信作者(Corresponding author), E-mail: tingxu@njmu.edu.cn (ORCID: 0000-0002-9667-1778); doctorchen4020@sina.com (ORCID: 0009-0004-3353-3791)

亲子鉴定案例是司法鉴定案件中较为常见的案例类型,用以确认被检测者间的亲缘关系。在进行亲子鉴定的过程中,通过对人类遗传物质进行标记,可直观呈现个体间遗传关系^[1-2]。短串联重复序列(short tandem repeat, STR)是亲子鉴定过程中最常用的DNA长度多态性遗传标记,具有准确性高、鉴别能力强以及多态性程度高等特点^[3-4]。然而,在实际应用中发现,STR存在基因突变现象,使亲代和子代在遗传标志物方面出现不符合遗传规律的特点,最终可能影响亲子鉴定的准确性^[5]。目前未见针对江苏地区人群亲子鉴定中STR基因座突变的分析报道,为明确该地区人群STR基因座的突变情况,本研究对江苏地区6 812例亲子鉴定案例中基因突变位点、突变频率和突变来源等特征进行统计分析,为该地区亲子鉴定遗传标记的选择提供了数据支撑,有助于提升复杂亲缘关系鉴定准确性。

1 对象和方法

1.1 对象

回顾2019年1月—2024年12月南京医科大学第一附属医院司法鉴定所采集的6 812例亲子鉴定案例为观察样本,针对检查过程中基因突变情况进行观察与分析。案例覆盖江苏省13个地级市,其中南京34.76%、徐州13.56%、无锡9.99%、淮安6.11%、宿迁5.71%,其余地区(南通、镇江等)占29.89%。案例中1 680例为三联体(母-子-父),5 132例为二联体(父-子4 579例,母-子553例)。所有案例鉴定结论均为“支持”亲子关系。案例样本包括血斑、带毛囊的毛发等法医学中常见的生物检材。本研究经南京医科大学第一附属医院伦理委员会批准,研究对象均签署知情同意书。

1.2 方法

检测试剂采用GoldenEye™ DNA身份鉴定系统的20A、22NC(直扩型)试剂盒(北京基点认知技术有限公司)。样本免提取,用GoldenEye™ 20A直接进行PCR扩增,取PCR扩增产物1 μL,每孔加入8.5 μL甲酰胺及0.5 μL分子量内标,同时设置Ladder和H₂O、9 947阴阳性对照孔,充分混匀后瞬时离心。采用3 130自动遗传分析仪(AB公司,美国)进行毛细管电泳,使用GeneMapper ID-X软件分析,获得被检测样本20个STR基因座的突变信息,包括19个常染色体STR基因座(D19S433、D5S818、D21S11、D18S51、D6S1043、D3S1358、D13S317、D7S820、D16S539、CSF1PO、Penta D、vWA、D8S1179、TPOX、

Penta E、TH01、D12S391、D2S1338、FGA)和1个性别基因座(AMEL)。若检测出现1~2个不符合遗传规律的STR基因座,则采用GoldenEye™ 22NC荧光检测试剂盒,增加遗传标记的检测数量,包括21个常染色体基因座(D4S2366、D6S477、GATA198B05、D15S659、D8S1132、D3S1358、D3S3045、D14S608、D17S1290、D3S1744、D2S441、D18S535、D13S325、D7S1517、D10S1435、D11S2368、D19S253、D1S1656、D7S3048、D10S1248、D5S2500)和AMEL性别基因座。去除重复位点,总计共39个STR基因座的等位基因分型。对于三步突变基因座采用Microreader™ 21ID System(苏州阅微基因技术有限公司)体系进行验证。在鉴定工作中,相应操作均由具备5年以上亲子鉴定工作经验且拥有司法鉴定人执业证人员开展,严格落实各环节操作并做好实时记录,避免因鉴定过程中人为原因影响检测结果,以保证鉴定结果的准确性。

1.3 统计学方法

参考《亲权鉴定技术规范》^[6]GB/T 37223-2018,对“支持”亲子关系的标准如下:GoldenEye™ 20A检测19个STR基因座,分型结果均符合孟德尔遗传规律,且亲权指数(paternity index, PI)>10 000。若出现1~2个基因座违反遗传规律,经加测GoldenEye™ 22NC荧光检测试剂盒补充至39个STR基因座联合应用进行判断,未发现新的违反遗传规律的基因座或总的违反遗传规律的基因座数目<4,且计算PI>10 000,也判定为“支持”亲子关系。

根据直接计数法计算相应基因座的突变率,突变率=突变数/(双亲案例数×2+单亲案例数)。参照Brinkmann等^[7]报道方法确定检测到突变的21个STR基因座的突变来源:在双亲的等位基因中,以距突变成的新等位基因步数相差最小的等位基因为发生突变的等位基因;在步数相差相等时,根据结构相似程度来判断,结构最相似者为突变来源,否则判为来源不确定。统计分析采用SPSS 22.0软件,组间比较采用 χ^2 检验, $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结果

2.1 突变率和突变来源分析

在6 812例认定亲子关系的案例中,三联体1 680例,二联体5 132例,共8 492次减数分裂。观察到214例突变案件,根据突变率计算公式,总突变率为2.52%。21个STR基因座检测到突变发生,突变率介于0.011 8%~0.329 7%(表1)。D12S391位点突变率最高,为0.329 7%(28/8 492);其后依次为

Penta E、FGA、D21S11 和 D18S51, 均为高频突变基因座, 突变率均高于 0.2%; 而 D13S325、D6S477、D7S1517 和 TOPX 仅检测到 1 例突变(0.011 8%)。比较 STR 突变基因座的等位基因型, 一步突变 203 例, 占比达 94.86%, 二步突变 9 例(4.21%), 三步突变 2 例(0.92%); 突变呈现明显多态性趋势, 均出现在不少于 10 个等位基因的基因座中; 突变增加和减少

的例数分别为 87 例和 96 例。

在 214 例突变案件中, 父源突变 189 例, 母源突变 20 例, 不明原因突变 5 例。除去 5 例不明原因突变, 总父源案例 6 254 例, 总母源案例 2 228 例。父源突变与母源突变的总比例为 3.366 6:1, 父源突变显著高于母源突变, 差异有统计学意义($\chi^2=30.849, P < 0.001$, 表 2), 表明突变来源存在性别差异。

表 1 39 个 STR 基因座突变情况
Table 1 Mutation situations of 39 STR loci

Locus	Mutation number(n)	Mutation rate(%)	One-step(n)			Two-step(n)		Three-step(n)		Paternal (n)	Maternal (n)	Uncertain (n)
			+1	-1	+1/-1	+2	-2	+3	-3			
D12S391	28	0.329 7	9	15	4	0	0	0	0	25	1	2
Penta E	23	0.270 8	7	14	1	0	1	0	0	19	4	0
FGA	22	0.259 1	10	5	5	0	1	0	1	18	4	0
D21S11	20	0.235 5	6	9	3	1	0	1	0	16	3	1
D18S51	18	0.212 0	8	8	1	0	1	0	0	14	4	0
D8S1179	14	0.164 9	5	6	2	0	1	0	0	13	0	1
D3S1358	13	0.153 1	5	3	5	0	0	0	0	13	0	0
vWA	13	0.153 1	6	5	2	0	0	0	0	13	0	0
D5S818	13	0.153 1	4	7	2	0	0	0	0	12	1	0
CSF1PO	10	0.117 8	8	1	1	0	0	0	0	9	1	0
D13S317	8	0.094 2	3	5	0	0	0	0	0	8	0	0
D19S433	7	0.082 4	3	2	1	0	1	0	0	6	1	0
D6S1043	6	0.070 7	2	3	0	1	0	0	0	6	0	0
D2S1338	5	0.058 9	2	3	0	0	0	0	0	5	0	0
D16S539	4	0.047 1	2	1	1	0	0	0	0	3	1	0
D7S820	4	0.047 1	1	2	1	0	0	0	0	3	0	1
Penta D	2	0.023 6	0	0	2	0	0	0	0	2	0	0
D13S325	1	0.011 8	0	0	0	1	0	0	0	1	0	0
D6S477	1	0.011 8	1	0	0	0	0	0	0	1	0	0
D7S1517	1	0.011 8	1	0	0	0	0	0	0	1	0	0
TPOX	1	0.011 8	0	0	0	0	1	0	0	1	0	0
Total	214	2.520 0	83	89	31	3	6	1	1	189	20	5

表 2 父源/母源突变率比较

Figure 2 Comparison of mutation rates between paternal and maternal origin

Origin	Mutation number(n)	Total number(n)	Mutation ratio(%)
Paternal mutation	189	6 254	3.022 1
Maternal mutation	20	2 228	0.897 7
Total	209	8 482	-

2.2 来源不明情况统计分析

针对 5 例不能确定突变来源案例, 对其突变位点、基因座分型和突变步数等进行详细分析(表

3), D12S391 基因座有 2 例, 其余均为 1 例。这 5 例案例基因座等位基因数均不低于 13, 突变步数均为 ± 1 。

2.3 突变步数情况统计分析

214 例基因突变案例中, 观察到 2 例三步突变, 出现在 FGA(图 1)和 D21S11 基因座(图 2)各 1 例, 分别来自父源突变和母源突变(表 4)。对突变基因座采用 Microreader™ 211D System(苏州阅微基因技术有限公司)体系进行验证, 分型结果一致。

2.4 不同地区基因突变率对比

STR 基因座突变率在不同研究中存在差异, 本

表3 不能确定突变来源基因情况统计

Table 3 Statistics of genes with uncertain mutation origins

No.	Locus	Allele typing			Mutation step
		Father	Child	Mother	
1	D12S391	19, 20	18, 20	19, 20	±1
2	D12S391	18, 20	19, 20	20, 21	±1
3	D21S11	30, 32	30, 31	30, 32	±1
4	D8S1179	13, 14	13, 15	13, 14	±1
5	D7S820	10, 12	10, 13	10, 12	±1

研究江苏地区与广东^[8]、贵州^[9]、内蒙古^[10]和河南地区^[11]汉族人群各基因座突变率比较见图3。由图可见，D12S391、FGA、D18S51、vWA、D21S11 在多地区汉族人群中均有较高的突变率。江苏、广东、贵州、内蒙古和河南地区汉族人群总突变率分别为2.520 0% (214/8 492)、2.140 1% (168/7 850)、2.756 0% (88/3 193)、1.581 8% (23/1 454)和1.428 6% (22/1 540)，可见STR 基因座总突变率及突变位点可能存在一定的地区差异。

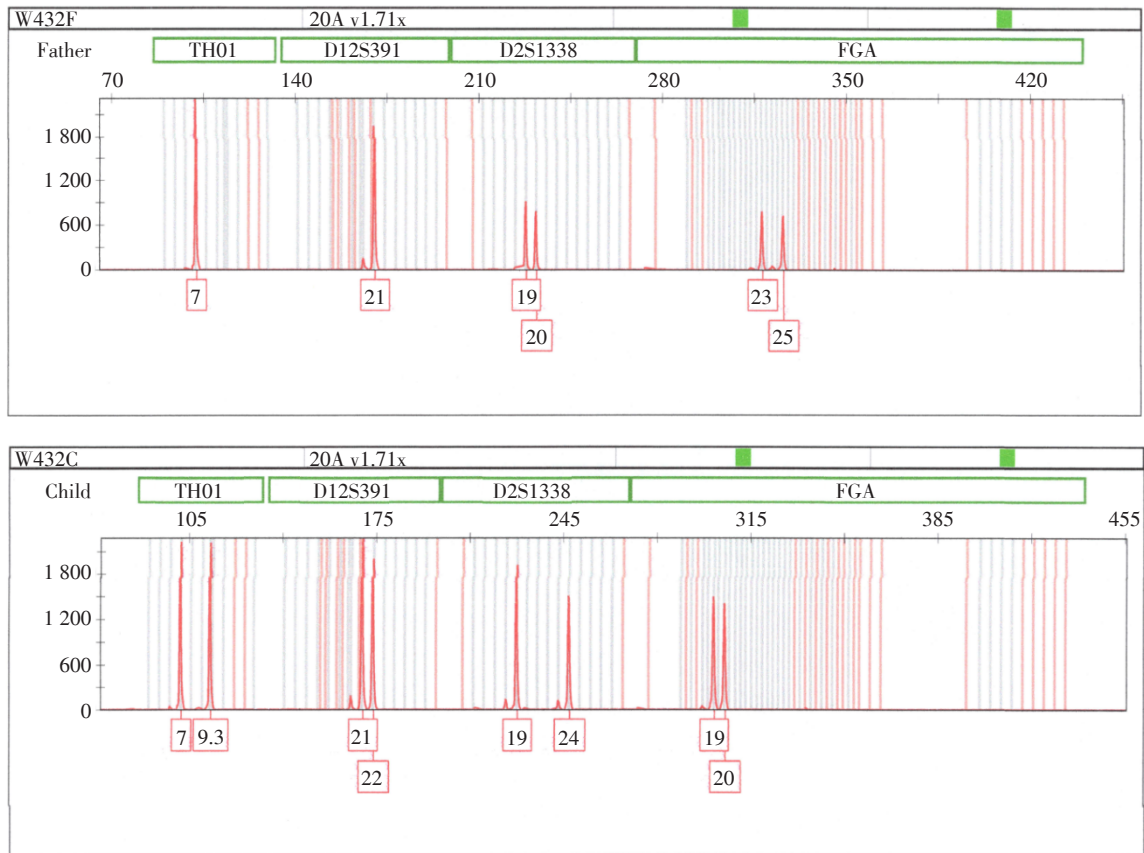


图1 FGA 基因座等位基因分型图谱

Figure 1 FGA locus allele typing pattern

3 讨论

亲子鉴定是评估子代与父、母亲间是否存在亲缘关系的重要技术手段。STR 基因座突变在亲子鉴定案例中较为常见，是影响亲子鉴定结果准确性的关键因素，在评估孩子和父亲、母亲间亲权关系方面值得重视^[12]。为使亲子鉴定更加准确且高效，需对亲子鉴定过程中基因突变特点进行观察分析，为后续类似案件的鉴定工作提供指导。

本研究共观察到 214 例突变，总突变率为 2.52%，与广东、贵州、内蒙古和河南等地^[8-11]相比，

总突变率仅次于贵州，可见江苏地区 STR 存在较高的突变情况。高的基因座突变率可能直接影响到检测的准确性，增加鉴定难度。然而，各研究案例收集时间、样本量和检测系统存在差异，不能排除由此带来的影响。本研究收集了连续 6 年本所的亲子鉴定案例共 6 812 例，减数分裂次数达 8 492 次，检测了 39 个 STR 基因座(广东、贵州、内蒙古和河南分别检测 23、23、23 和 19 个 STR 基因座)，在上述比较的地区研究中均排首位，突变率和突变特征的结果具有更好的代表性。

江苏地区 39 个 STR 基因座的突变率介于

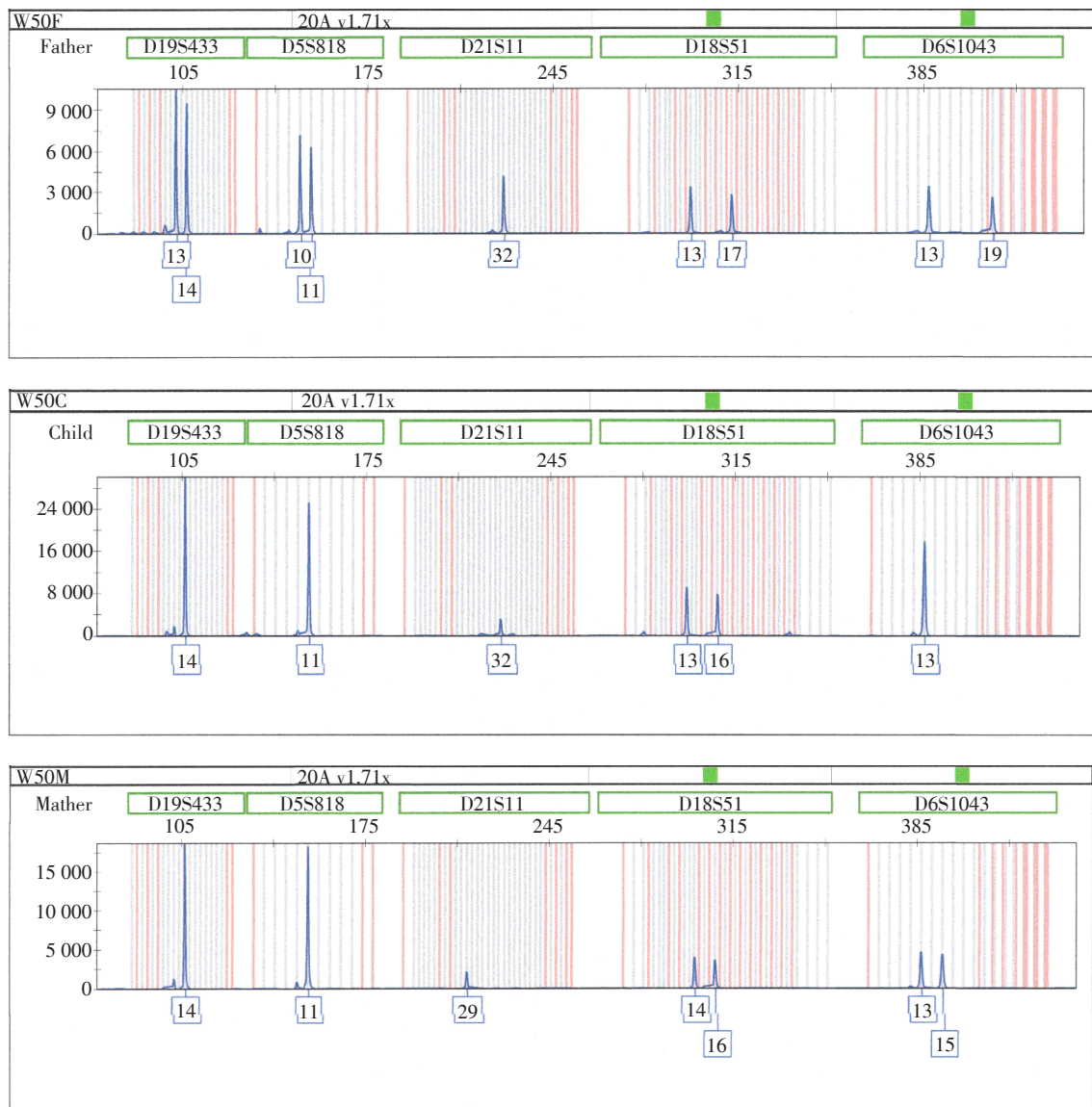


图2 D21S11基因座等位基因分型图谱
Figure 2 D21S11 locus allele typing pattern

表4 2例三步基因突变案例情况分析
Table 4 Two cases of 3-step mutation

No.	Locus	Allele typing			Mutation step	Mutation origin
		Father	Child	Mather		
1	FGA	23, 25	19, 20	-	-3	Paternal
2	D21S11	32	32	29	+3	Maternal

0.011 8%~0.329 7%, 其中D12S391、Penta E、FGA、D21S11、D18S51、D3S1358、D8S1179、vWA、D5S818、CSF1PO为主要突变位点, 均有10例以上突变案例。林琳等^[13]对温州地区21个STR基因座进行研究后发现, 发生突变的20个基因座中, 突变率较高的为D12S391、Penta E、D21S11、FGA与D18S51, 与本研究结果相似。毕洁等^[14]对北方汉族人群20 723例亲

子鉴定中19个STR基因座的突变分析显示, Penta E基因座的突变率最高, TPOX最低。结合图3可见不同地区STR基因突变位点可能存在差异, 亲子鉴定中应充分考虑各地区突变特征选择遗传标记位点。此外, 各地检测的基因座组合和数量不完全匹配可能影响突变结果的比较。

本研究观察到STR等位基因座的突变属于常见现象STR突变, 主要发生在DNA复制合成的过程中, DNA聚合酶出现不同程度脱落, 并促使重复序列的次数以及区域发生变化, 部分形成类似环状结构, 在具体检测的过程中主要呈现为重复单位减少或者增加1个, 少部分可能出现二步突变^[11]。STR基因座突变的主要原因是复制滑动突变, 其突变率

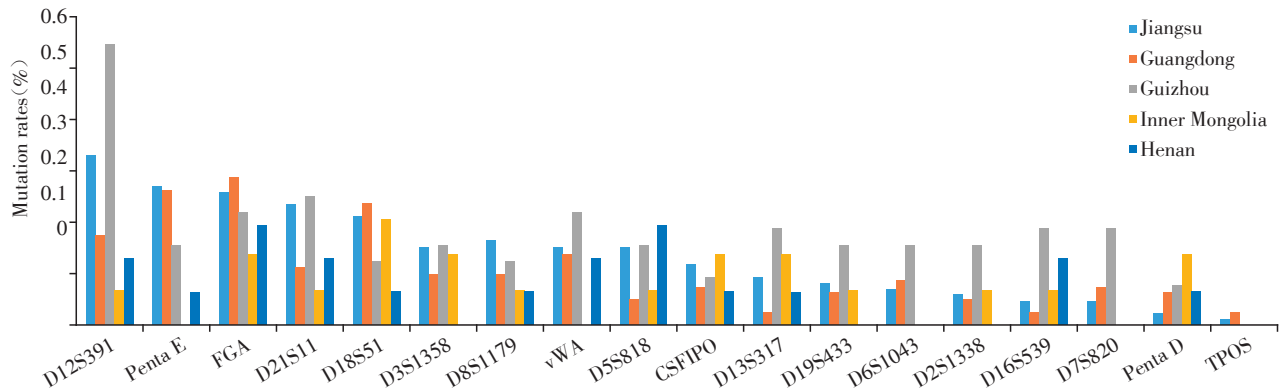


图3 不同地区汉族人群STR基因座突变率

Figure 3 Mutation rates of STR loci of Han population from different regions

与等位基因中基序的碱基结构和重复次数具有一定的关系。基序碱基结构简单的基因座容易发生突变,且简单序列基序重复次数越多,基因的突变率越高^[15-16]。李汶等^[17]研究中同样指出,STR突变在减少类突变、增加类突变发生率上基本相符。本研究结果中一步突变占比94.86%,二步突变占比4.21%,三步突变仅有0.92%,增加和减少一步突变的例数分别为83例和89例,比率大致相当,且在突变类型上未呈现出进一步突变。本研究发生的突变存在明显多态性的特点,突变基因座的等位基因数均 ≥ 10 。

依据遗传学特点,父亲、母亲所携带基因均可能成为子代等位基因的来源,结合子代等位基因和父亲(或者母亲)等位基因间差异大小,则可以初步评估新等位基因的来源。由此,可以将STR突变划分为3种类型,即父源性突变、母源性突变和无法确定来源突变。当前多数研究显示,STR突变来源存在性别差异,源自父亲等位基因突变数量明显多于母源等位基因^[18]。本研究中父源突变显著高于母源突变率(父源突变:母源突变=3.366 6:1, $P < 0.001$),与国内外研究结果相符。从细胞分裂的层面解释,STR突变与细胞分裂的次数存在有密切关联,DNA复制的次数越多则可能导致基因在分裂配对过程中出现错误的机率增加^[19-20],而男性精子细胞的分裂次数显著高于女性卵细胞,因此会增加碱基配对错误发生的机率。

Chen等^[21]研究中指出,对STR突变进行分析的过程中,结合对子代、母亲、父亲基因突变情况进行观察,可以明确子代基因突变等位基因来源。针对本研究中2例罕见的三步突变案例进一步分析,1例FGA突变基因座中,父亲基因型为“23,25”、孩子基因型为“19,20”,初步分析可知孩子基因座分型突

变步数为-3,突变来源为父亲,但因缺乏母亲的样本,最终突变步数和突变来源有待进一步讨论分析;另外1例案例在D21S11突变基因座中,母亲基因型为纯合子29,孩子基因型纯合子为32,父亲基因座分型为纯合子32,综合分析可知孩子基因座分型突变步数为+3,突变来源为母亲,提示生殖细胞减数分裂异常。

在亲子鉴定实际检测过程中,本研究观察到基因突变来源不明案例5例,其中1例突变位点为D7S820,父亲的等位基因基因型为“10,12”、孩子的基因型为“10,13”、母亲的基因型为“10,12”,不能确定重复序列“13”来自父亲“12”还是母亲“12”,结合分析只知孩子基因座分型突变步数为 ± 1 ;另1例突变位点D12S391,父亲的基因型为“19,20”、孩子的基因型为“18,20”、母亲的基因型为“19,20”,结合分析也仅知孩子基因座分型突变步数为 ± 1 。以上案例因突变来源无法明确判定,会在一定程度上增加亲子鉴定的难度。为综合保障亲子鉴定的准确性,可合理增加X染色体STR(X-chromosomal STR, X-STR)、Y染色体STR(Y-STR)^[22]、单核苷酸多态性(single nucleotide polymorphism, SNP)^[23]等其他检测进一步确认。

结合当前亲子鉴定工作的开展可以发现,STR突变存在显著父系起源偏好性,建议亲子鉴定中应至少选择20个以上的高变基因座,复杂突变案例可采用组合遗传标记和多技术联合策略,如毛细管电泳(capillary electrophoresis, CE)联合Sanger测序或二代测序(next generation sequencing, NGS)^[24-25]提供更全面的遗传信息,弥补单一技术的不足,为鉴定提供新策略。线粒体DNA检测可以更加准确开展亲子鉴定工作,分析检测对象的基因组成,但该检测技术实施难度较大,费用相对较高,且对于医疗

设备以及检测人员的专业技术能力均有较高要求。对于常规鉴定机构,性染色体STR检测同样有较高的使用率,可以更加直观地对检测对象遗传信息进行检测与分析,保障亲子鉴定的准确性。

在亲权鉴定中,STR因其显著的多态性优势成为不可或缺的遗传标记。本研究对本所亲子鉴定案例中STR基因座突变特征进行统计分析,具有案例收集时间长、标本量大、检测基因位点多等优势,对丰富江苏地区人群STR多态性数据具有重要价值。然而,本研究也存在一定局限性,对于不确定来源的5例案例,由于案例年限较久,未能进一步进行Sanger测序等分析以明确突变来源。此外,尽管本研究样本覆盖江苏省地理范围,但作为单中心研究,可能存在服务人群特征的潜在偏差,未来可通过多中心合作验证结果的普适性。

综上,在亲子鉴定实践中,需对STR基因突变加以重视。根据地区突变特点选择合适的STR基因座进行检测,并分析明确突变类型、来源,对于不明基因突变类型可合理运用其他技术进行鉴定,以确保亲缘关系鉴定的准确性。

利益冲突声明:

所有作者声明无利益冲突。

Conflict of Interests:

All authors declare no conflict of interests.

作者贡献声明:

叶琴负责数据整理、初稿撰写。居晓斌和吴蕾负责文献调研、数据分析。陈群负责研究设计、论文修改。徐婷负责研究设计、论文修改与投稿。

Author's Contributions:

YE Qin was responsible for data collation and first draft writing. JU Xiaobin and WU Lei contributed to literature research and data analysis. CHEN Qun participated in study design and manuscript revision. XU Ting was responsible for study design, paper revision, and final submission.

[参考文献]

[1] 兰菲菲,丁珂,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
LAN F F, DING H K, CHEN Y B, et al. Analysis of unknown source mutation in STR loci in paternity testing[J]. Laboratory Medicine, 2021, 36(2): 185-189

[2] 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
ZHOU B Y, XU S S, GU H, et al. Mutation analysis of 21 STR loci in 587 cases of paternity testing[J]. China Medical Herald, 2021, 18(2): 20-22

[3] TAN K R, MEERNIK C, ANDERSON C, et al. Caring for children in relation to financial hardship, advance care planning, and genetic testing among adolescent and young adults with cancer[J]. J Adolesc Young Adult Oncol, 2024, 13(1): 147-155

[4] 郭振民,武海鹏,霍志鑫,等.亲子鉴定中23个常染色体STR基因座突变分析[J].中国医科大学学报,2024,53(4):363-366
GUO Z M, WU H P, HUO Z X, et al. Mutational analysis of 23 autosomal STR loci in paternity test[J]. Journal of China Medical University, 2024, 53(4): 363-366

[5] 兰菲菲,梁杰,胡听听,等.常染色体STR基因座母源突变的观察分析与亲权指数计算[J].中国生育健康杂志,2022,33(4):330-336
LAN F F, LIANG J, HU T T, et al. Analysis of maternal mutations of autosomal STR loci and paternity index calculation [J]. Chinese Journal of Reproductive Health, 2022, 33(4): 330-336

[6] 中国国家标准化管理委员会. GB/T 37223—2018 亲权鉴定技术规范[S].北京:中国标准出版社,2018
Standardization Administration of China (SAC). GB/T 37223—2018 technical specifications for paternity testing [S]. Beijing: Standards Press of China, 2018

[7] BRINKMANN B, KLINTSCHAR M, NEUHUBER F, et al. Mutation rate in human microsatellites: influence of the structure and length of the tandem repeat[J]. Am J Hum Genet, 1998, 62(6): 1408-1415

[8] 张晓燕,娄季武,赵颖,等.亲子鉴定中23个STR基因座在广东地区汉族人群中的突变分析[J].中国优生与遗传杂志,2023,31(12):2485-2488
ZHANG X Y, LOU J W, ZHAO Y, et al. Mutation analysis of 23 STR loci in DNA paternity testing in han population in Guangdong[J]. Chinese Journal of Birth Health & Heredity, 2023, 31(12): 2485-2488

[9] 赵佩翔.贵州省汉族亲子鉴定中23个常染色体STR基因座的多态性及突变分析[D].遵义:遵义医科大学,2019
ZHAO P X. Polymorphism and mutation analysis on 23 autosomal STR loci in paternity test of han population in Guizhou province [D]. Zunyi: Zunyi Medical University, 2019

[10] 王亚丽,杨越,朱永强,等.19个常染色体STR基因座在内蒙古西南汉族人群中的遗传多态性及其应用[J].生命科学仪器,2020,18(2):52-58
WANG Y L, YANG Y, ZHU Y Q, et al. Forensic genetic study and application of 19 autosomal short tandem repeat loci in the southwest of Inner Mongolia Han population[J]. Life Science Instruments, 2020, 18(2): 52-58

[11] 康冰,吴东,王鑫,等.亲子鉴定中23个STR基

- 因座在河南汉族人群中的突变分析[J]. 中国优生与遗传杂志, 2021, 29(12): 1707-1709
- KANG B, WU D, WANG X, et al. Mutation analysis of 23 STR loci in paternity testing in Han population in Henan [J]. Chinese Journal of Birth Health & Heredity, 2021, 29(12): 1707-1709
- [12] ŻAK K, KONARZEWSKA M. Analysis of short tandem repeat mutations in paternity cases from Masovian Voivodeship provinces form years 2018-2022 based on materials of the Department of Forensic Medicine, Medical University of Warsaw [J]. Arch Med Sadowej Kryminol. 2023, 73(2): 139-148
- [13] 林琳, 蒋欢畅, 任莘, 等. 温州地区人群 21 个 STR 基因座的突变情况分析[J]. 温州医科大学学报, 2022, 52(5): 388-393
- LIN L, JIANG H C, REN P, et al. Mutation analysis of 21 STR loci in Wenzhou population [J]. Journal of Wenzhou Medical University, 2022, 52(5): 388-393
- [14] 毕洁, 畅晶晶, 李妙霞, 等. 20 723 例亲子鉴定中 19 个 STR 基因座的突变分析[J]. 法医学杂志, 2017, 33(3): 263-266
- BI J, CHAGN J J, LI M X, et al. Mutation analysis of 19 STR loci in 20 723 cases of paternity testing [J]. Journal of Forensic Medicine, 2017, 33(3): 263-266
- [15] 侯一平. 法医物证学[M]. 4 版. 北京: 人民卫生出版社, 2024: 181-182
- HOU Y P. Forensic biological evidence [M]. 4th ed. Beijing: People's Medical Publishing House, 2024: 181-182
- [16] 宋文倩, 肖南, 周世航, 等. Y-染色体 mini-STR 分型二代测序技术应用于无创产前亲权鉴定的可行性研究[J]. 临床血液学杂志, 2022, 35(2): 90-95
- SONG W Q, XIAO N, ZHOU S H, et al. Feasibility study of Y-chromosome mini-STRs-based next-generation sequencing for non-invasive prenatal paternity testing [J]. Journal of Clinical Hematology, 2022, 35(2): 90-95
- [17] 李汶, 廖怡, 赵晓蒙, 等. 2 号染色体单亲二体和 STR 基因座突变干扰亲子鉴定 1 例[J]. 法医学杂志, 2021, 37(6): 914-918
- LI W, LIAO Y, ZHAO X M, et al. Interference of paternity test due to uniparental disomy and STR locus mutation on chromosome 2: a case report [J]. Journal of Forensic Medicine, 2021, 37(6): 914-918
- [18] HUANG Y, LIU C, XIAO C, et al. Mutation analysis of 28 autosomal short tandem repeats in the Chinese Han population [J]. Mol Biol Rep, 2021, 48(6): 5363-5369
- [19] RAPOPORT C S, MASSER-FRYE D, MEHTA S, et al. Parent and patient knowledge and attitudes about cancer predisposition syndrome genetic testing in pediatric oncology: understanding sociodemographic and parent-child differences [J]. Cancer Rep (Hoboken), 2024, 7(9): e2119
- [20] LEE D G, KIM E J, KIM Y H, et al. Mutational analysis of 23 autosomal short tandem repeats based on trio paternity testing in the Korean population [J]. Leg Med (Tokyo) 2024, 69: 102447
- [21] CHEN Y C, LIN W D, LIU T Y, TSAI F J. Identification of the efficacy of parentage testing based on bi-allelic autosomal single nucleotide polymorphism markers in Taiwanese population [J]. Forensic Sci Med Pathol, 2024; 20(3): 801-809
- [22] LEE D G, KIM S J, CHO W C, et al. Analysis of mutation rates and haplotypes of 23 Y-chromosomal STRs in Korean father-son pairs [J]. Forensic Sci Int Genet, 2023, 65: 102875
- [23] SONG W, XIAO N, ZHOU S, et al. Non-invasive prenatal paternity testing by analysis of Y-chromosome mini-STR haplotype using next-generation sequencing [J]. PLoS One, 2022, 17(4): e0266332
- [24] KOCSIS B, MÁTRAI N, BÁRÁNY G, et al. Internal validation of the precision ID GlobalFiler NGS STR panel v2 kit with locus-specific analytical threshold, and with special regard to mixtures and low template DNA detection [J]. Forensic Sci Int Genet, 2025, 74: 103159
- [25] 刘京, 王正, 侯一平, 等. STR 突变对亲缘关系鉴定的影响[J]. 法医学杂志, 2024, 40(5): 484-491
- LIU J, WANG Z, HOU Y P, et al. The impact of STR mutations on kinship identification [J]. Journal of Forensic Medicine, 2024, 40(5): 484-491

[收稿日期] 2025-03-19

(本文编辑: 唐震)