

21-三体综合征亲子鉴定分析 1 例

陈延冰 谭秀英*

(广东省妇幼保健院, 广东 广州 511442)

【中图分类号】R394.3 【文献标识码】B

短串联重复序列(short tandem repeat, STR)是目前亲子鉴定分析最主要的遗传标记。短串联重复序列常见由2~6个碱基串联重复排列形成。由于STR的核心序列的重复次数的不同,导致STR具有极高的多态性^[1]。唐氏综合征(Down's syndrome, DS)即21-三体综合征,又称为先天愚型,已经成为最严重的出生缺陷之一,表现为严重智力低下及发育异常,新生儿发病率约1/600~1/800^[2],患儿在出生时即表现出特殊面容。目前常规的产前筛查项目已包括唐氏筛查,并且筛查中发现的高危人群可以进一步选择羊水穿刺或者无创DNA技术来确认胎儿染色体数目是否正常。*D21S11*和*Penta D*是位于21号常染色体上的两个距离较近的STR基因座,大约25Mb。*D21S11*是一个四核苷酸重复的STR位点,*Penta D*是一个五核苷酸重复的STR位点,这2个位点在法医学21-三体综合征鉴定中具有重要应用价值^[3,4]。

在日常检案中,发现1例21-三体综合征的亲子鉴定,现报道如下。

1 案例

1.1 简要案情 因需办理出生缺陷保险理赔手续,陈某与高某携某男孩来本院,并告知男孩为21-三体综合征患儿,男孩已行外周血染色体检查确认。已知陈某为该男孩的生父,高某为男孩的生母,现要求鉴定陈某是否为该男孩的生物学父亲,高某是否为该男孩的生物学母亲。按照知情同意原则,采集3名被鉴定人的外周血样。

1.2 检验方法 按照《亲权鉴定技术规范》(GB/T37223-2018)和《法庭科学DNA实验室检验规范》

(GA/T383-2014)标准进行检验,3名被鉴定人分别编号为F(father,父亲)、M(mother,母亲)、C(child,孩子),采用chelex-100提取法进行DNA取样,用PowerPlex[®]21 System试剂盒(Promega,美国,简称PP21)进行扩增;扩增产物用ABI-3500xl遗传分析仪进行电泳分离和基因分型。最后利用GeneMapper[®]ID-X 1.3软件进行分型结果分析。

2 结果

根据本所《作业指导书》提供的STR基因座等位基因分布频率,按照《亲权鉴定技术规范》(GB/T37223-2018)规定的计算方法,分别计算亲权指数(paternal index,PI)值与累积亲权指数(combined PI,CPI)值。使用PowerPlex[®]21 System试剂盒检验男孩样本中发现,*D21S11*出现3条等位基因荧光峰,*Penta D*出现2条等位基因荧光峰,峰值面积比为2:1。除上述2个基因座外,其他基因均遵循孟德尔遗传定律可在被检父、被检母中找到出处,且父母的STR分型未见异常。结果见图1~3和分型见表1。

STR基因座出现3个等位基因荧光峰,峰值面积比值为1:1:1时,或者出现两个等位基因荧光峰,峰值面积比为2:1或1:2(或出现峰值面积未达到2:1/1:2,但<0.65或者>1.8)时,或者出现1个峰且峰面积是相邻杂合子单峰峰面积3倍时,制定为三等位基因。通过与相应的Ladder进行比较,可以明显看出:*D21S11*基因座出现的3个等位基因峰没有显著差别,*Penta D*基因座出现2个等位基因荧光峰,峰值面积比为2:1,峰的位置与Ladder能够对应,并且与被检母亲的对应峰位置也相同,再次说明这2个位点的STR分型结果为三等位基因^[5]。

3 讨论

目前,由于近年来出生缺陷防控的大力实施,因出生缺陷保险理赔的案件极其少见,若遇到此类案件进行鉴定分析,帮助困难家庭获得保险理赔对个人及社会都很有意义的。本案例在 PowerPlex®21 系统中,发现 D21S11 基因座表现为 3 条带,同时发现 Penta D 基因座也表现为 2 条带,峰值面积比为 2:1。进一步证实男孩应为 21-三体综合征患者,与

之前受理案件时提供的信息吻合。其父母则无异常,男孩的 21 号染色体源自卵子第一次减数分裂时染色体不分离^[6,7]。根据本案例的鉴定结论,很快确定了男孩的生父生母。男孩样本的检验中除出现 3 条带外,还可能出现 2 条或 1 条带。出现 3 条带判型较易判别,而当出现 2 个峰,但峰面积之比为 2:1 或出现 1 个峰且峰面积是相邻杂合子单峰峰面积的 3 倍时,应该注意也是 21-三体综合征的 STR 基因座分型表现。

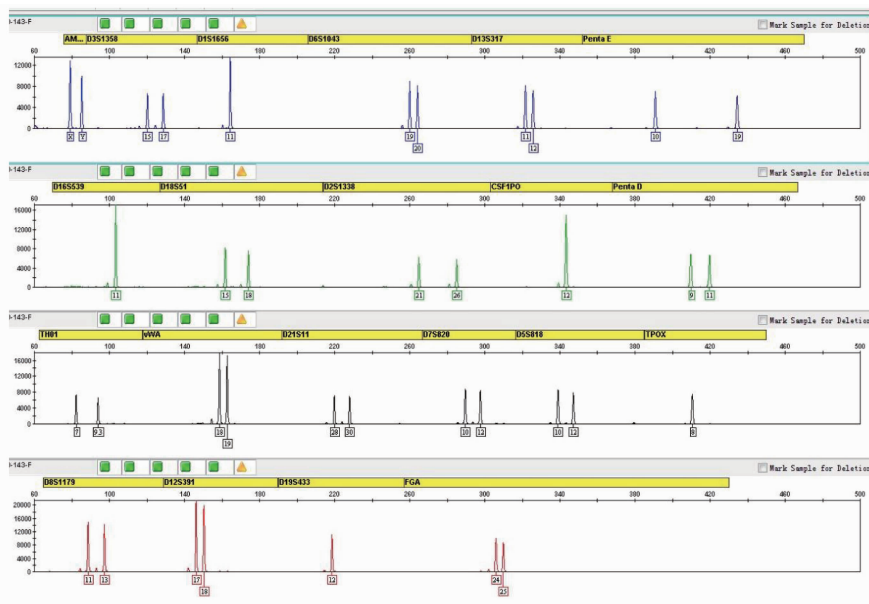


图 1 被检父(F)常染色体 STR 基因座分型图

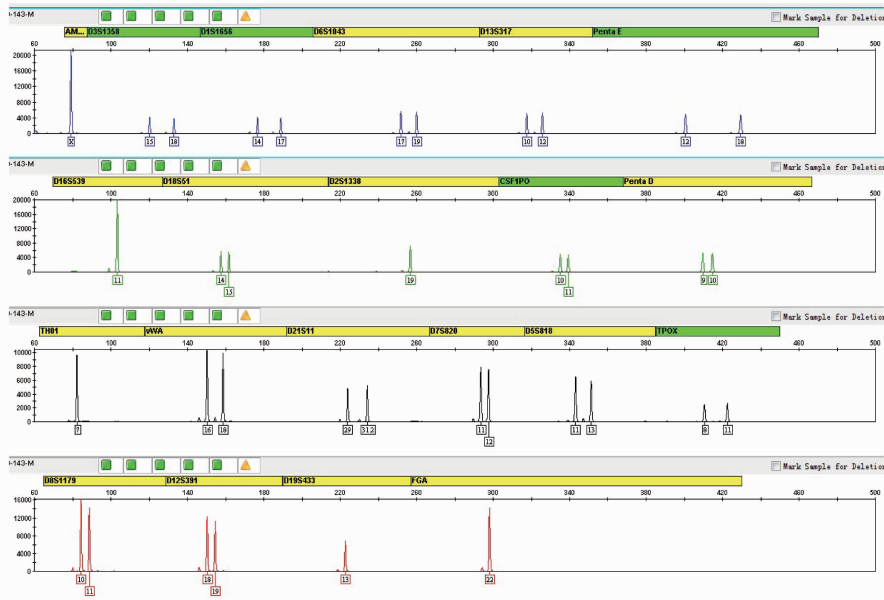


图 2 被检母(M)常染色体 STR 基因座分型图