

## DNA 鑑定問題解析

### 一、何謂 DNA，其特性為何？

解析：DNA 係去氧核糖核酸（deoxyribonucleic acid）的簡稱，存在於細胞核內之染色體中，攜帶遺傳訊息。每個細胞核內之 DNA 序列含有 30 億個基本單位（由 A、T、G、C 四種氮鹼基組成），可控制生物體所需蛋白質之製造。由於人與人之間部分 DNA 序列及片段長度重複性不同，綜合各種 DNA 檢驗結果後，即能將人與人之間 DNA 結構差異之處區分出來，依現有 DNA 鑑定技術方法推估，世界上除同卵裂生之雙胞胎外，沒有任何兩人的 DNA 序列是一致的，因為具有遺傳特性，可以運用於親屬血緣關係鑑定或生物跡證物之比對驗證。

### 二、何謂 DNA 鑑定，其運用範圍為何？

解析：將含生物細胞之檢體（如動物之血液、體分泌液、表皮黏膜細胞、器官組織、骨骼及毛髮等，植物之根、莖、葉、花、果實及種子等）其中之 DNA 成分抽取出來，施以生化技術複製其特定區段的 DNA 分子結構及各種分析方法，紀錄各 DNA 鑑定方法呈現之基因型態特性，並加以比較分析，即為 DNA 鑑定。

目前本局採用之人類 DNA 鑑定分析系統包括體染色體 DNA STR 基因型別分析法、粒線體 mtDNA 序列分析法、性染色體 X STR 及 Y STR 基因型別分析法及序列單核苷酸差異多態性（SNP）分析法等，合併鑑別率可以高達 99.999999% 以上。受理案件類型包括：司法警察機關為偵辦刑事案件委驗比對各種生物跡證物、各級檢察署偵查、法院審理司法訴訟案件證據之囑託鑑定，各級政府機關因主管業務之需要委驗、民眾因民事血緣關係訴訟或親緣身分確認之需要申請鑑定等，另亦參與或協助國內大型災難事件之鑑驗工作。

### 三、DNA 存在於人體何處？鑑定效用是否均相同？

解析：DNA 存在於人體各部位組織中，較常採用之檢體為血液、口腔黏膜、分泌物、尿液、毛髮等，同屬一人之各部位組織檢體檢出之 DNA 基因型別均相同，所以其鑑定效用均相同。

### 四、DNA 鑑定有何限制？

解析：DNA 係生物有機體之分子結構，容易受陽光、細菌分解腐敗、高溫環境之破壞，如果無法從檢體中抽取出完整有效結構的 DNA 成分，就無法檢出 DNA 基因型進行分析比對，故 DNA 鑑定結果受制約於檢體之新鮮程度，只要檢體未達完全破壞或腐敗之程度，即可能成功進行 DNA 鑑定。

### 五、檳榔渣或香菸蒂頭，經過日曬、雨淋之後還能否進行 DNA 鑑定？

解析：該類證物暴露於室外，經長時間日曬雨淋後，由於原含少量細胞 DNA 受

到紫外線破壞、雨水沖失或水分與細菌之腐敗，致 DNA 存量極少或完全損壞，會嚴重影響鑑定之結果。

#### 六、數月前採取之尿液，能否驗 DNA？

解析：尿液易受保存因素如溫度、濕度及封口緊密程度影響，且鮮度隨時間遞延降低，可否檢出 DNA，視採尿與受驗個案情況有別，故有無檢驗結果需驗後才知。實務上，正常採尿狀況，密封後置於室溫下存放，以體染色體 DNA STR 鑑定系統分析，超過 3 週以上之尿液，檢出成功率幾乎為 0；惟若進行粒線體 DNA 序列分析，存放 6 個月仍有極高之檢出成功率（約 80% 以上），隨時間愈久檢出率遞減。本局對於尿液等高腐敗證物類檢體，目前主要運用人類粒線體 DNA 序列分析法鑑定，由於同母系血緣遺傳粒線體 DNA 特徵均相同，其人別鑑別力稍差。

#### 七、火葬後之屍骨殘骸，能否驗 DNA？

解析：火葬（經焚化爐）後之屍骨，因所有含有機體之 DNA 分子結構均已遭高溫破壞，故無法得到任何 DNA 檢驗結果；惟火場尋獲之罹難焦屍，因身軀深層仍有未遭焚燬之組織存在，故極有可能驗出 DNA。

#### 八、年代久遠之先人遺骨，能否驗 DNA？

解析：一般而言，年代久遠之先人遺骨，由於 DNA 成分長時間受到細菌腐敗完全分解，實務上，能被檢出體染色體 DNA 之機率極低，除非先人遺骸曾經特殊防腐處理、或保存在極乾燥之環境，致屍體呈木乃伊化，有可能檢出部分 DNA 型別。

#### 九、遭污染的生物檢體，能否驗 DNA？

解析：遭污染的生物檢體容易呈現一個個體以上的 DNA 混合型，因此要從該檢體判別區分每一個體來源的基因型較為困難，甚至有誤判的風險，除非有已知的對照組檢體一起進行檢驗比對，有可能加以區別鑑定該生物檢體的來源。一般而言，若獲知檢體有遭人為加工汙染之情、或送驗檢體包裝不良有污染之虞，本局將視情況退件。

#### 十、證物上有一小滴血跡斑，且存放時間久遠，能否檢出 DNA？

解析：血跡如未經稀釋且於乾燥環境下保存並未腐敗，可以驗出 DNA 型別。但如經水洗稀釋或於潮濕高溫環境保存致已腐敗變質，則檢出成功率不高。

#### 十一、DNA 鑑定之效力為何較傳統之血型鑑定高？

解析：利用 DNA 鑑定的多型別分析系統，所得到的基因型組合資料較傳統之血液型為多，且 DNA 各基因型於人口中之分布較廣且重複出現頻率較低；以血型 ABO 系統一項為例，A 型在台灣人口中約 25%，其重複率出現約為 0.25，如僅以此一項 ABO 血型系統資料，欲確認某一對象涉案，其鑑別率極低（約 25%），必須增加許多血液型系統檢驗項目（約 6-8 項）

才能將案件鑑別率提高達 99.9% 以上；證物與涉嫌人如以 DNA STR (CODIS 15 型) 一項鑑定系統檢驗比對相符，則計算該檢出證物之 DNA 於人口中重複出現相同組合基因型之機率保守約為百億分之一，亦即確認涉嫌人之機率高達 99.99% 以上。

## 十二、刑事鑑識案件最常用之 DNA 鑑定系統為何？

解析：人類體染色體 DNA STR (短片段重複序列) 基因型別鑑定系統是目前刑事鑑識及親緣關係鑑定案件中最常用之鑑別方法，也包括 X STR 及 Y STR 基因型別分析(它們是分別專注在 46 個體染色體中之 X 及 Y 兩個性別染色體上的 DNA 基因型檢驗)，分析原理與方法均相同。

DNA STR 基因型別鑑定系統具備下述優點：

- (一)、每一基因座分析鹼基長度介於 100bps 至 400bps (鹼基對)，有利於檢測 DNA 含量極少之檢品。
- (二)、對於 DNA 結構發生部分腐敗分解之檢體，仍有機會檢出多數基因型別。
- (三)、現有複合式多基因 DNA STR 鑑定系統具有人類專屬性，除部分基因座於靈長類之猩猩及人猿能被檢出外，其他物種均無法檢出。
- (四)、檢品使用自動化檢驗分析儀器，減少人為操作誤差因素，精確度與再現性均極高，且檢驗時程縮短，提高鑑識工作效率。
- (五)、能區分男性與女性檢品，有利於混合 DNA 證物之來源判別。
- (六)、分析所得基因型資料可以建立檔案，有利於檢索比對及分享資料，追查未知之連續犯罪者。

## 十三、何謂體染色體 DNA STR 基因型別鑑定系統？

解析：體染色體 DNA STR 基因型別鑑定系統 (包含 X STR 及 Y STR 鑑定系統)，係藉由經過特別設計的商業化複合式檢驗試劑套組，分別專注在 46 個體染色體 DNA 中多套特定染色體及性別染色體上存在的微衛星體縱列重覆性 DNA 短片段(short tandem repeats [STR]) 序列進行基因型檢驗分析。

本局常用的商業化 DNA STR 基因型別鑑定系統試劑套組有 PowerPlex 21 (20 型+性別)、IdentiFiler (15 型+性別)、IdentiFiler Plus(15 型+性別)、針對 Y 染色體的 YFiler(17 型)、PowerPlex Y23 (23 型)及針對 X 染色體的 Investigator Argus X-12(12 型)等，此外尚有部分為本局自行設計的複合式試劑套組，作為輔助強化案件鑑別率之用途。

## 十四、何謂 X 染色體 DNA STR 型別分析法？

解析：人類細胞核中的二套性染色體在男性為 XY，在女性為 XX，不論男性 (XY) 或女性 (XX) 均有一套性染色體 X (亦稱為 X 染色體) 遺傳自母親 XX 的其中一套，女性的另一套 X 染色體則遺傳自父親。因此同父之姊妹擁有同

一套遺傳自父親的 X 染色體；孫女的其中一套 X 染色體型別（遺傳自父親、父親遺傳自內祖母）與內祖母的其中一套 X 染色體相同；外孫（男或女）的 X 染色體（遺傳自母親、母親遺傳自外祖父母）被包含於外祖父母的 X 染色體型別中。透過 X 染色體的多項型別分析——性染色體 X STR 型別分析法，再搭配體染色體 DNA STR 型別檢驗，我們可鑑定特殊血緣案件如同父(已歿)所生之姊妹，內祖母與孫女，外祖父母認外孫等血緣關係。

本實驗室採用 QIAGEN 公司之 Investigator Argus X-12 套件檢驗之性染色體 X STR 型別包含 DXS10103、DXS8378、DXS7132、DXS10134、DXS10074、DXS10101、DXS10135、DXS7423、DXS10146、DXS10079、HPRTB 及 DXS10148 等 12 項。檢驗型別均以數字代表，依孟德爾遺傳法則，可推導出上述特殊之 X 染色體遺傳關係，若依每一項型別之人口統計基因頻率換算出關係指數，再合併計算手足關係指數(CSI)、半手足關係指數(CHSI)或外祖孫關係指數(CGI)，能有效提高確認率至 99%以上。

#### 十五、何謂 Y 染色體 DNA STR 型別分析法？

解析：性染色體 Y(亦稱為 Y 染色體)為男性專有單套體之 DNA 組成結構，在人類生殖過程中，Y 染色體由父親直接遺傳給兒子，其遺傳因子不與母親之遺傳因子重組，因此同一父親所生之兒子間，在無發生突變狀況下，均具有相同之型別，推而廣之，同一父系血緣之旁系血親男性子嗣間，或祖孫之間均具有相同之性染色體 Y DNA 型別，而不同父系所生的男性則不具有相同之型別，故可以根據此種特性來判別血緣關係。

Y 染色體上有許多基因座存在一種微衛星體重覆性 DNA 短片段(short tandem repeats [STR])，其重覆性片段一般均為 2-7 個鹼基長度，而重複次數於非同一父系男性族群間有所不同。應用之範圍包括：兩岸依親案件、叔姪間同父系來源之血緣關係(親等由主事者另參相關文件綜合判斷)、父親已亡故之同父異母兄弟繼承系爭案件、私生子或遺腹子之認祖歸宗、性侵案件精液斑之鑑定。這些不易以體染色體 DNA STR 型別分析法判別解決的，可以利用性染色體 Y STR 型別分析加以補強，對於性侵害犯罪及非一親等血緣關係案件之鑑定有很大助益。

目前本實驗室檢驗之項目共計有 DYS19、DYS385a/b、DYS389 I、DYS389 II、DYS390、DYS391、DYS392、DYS393、DYS437、DYS438、DYS439、DYS448、DYS456、DYS458、DYS635、Y\_GATA\_H4 等 17 項，當互相間之對應型別均相同時，則可以研判兩者有可能(99%)源自同一父系。至於究係親兄弟、同父異母兄弟、堂兄弟或叔姪等關係則無法直接由性染色體 Y STR 型別之檢驗結果判定，必需參酌其他 DNA 鑑定系統之結果或其他相關文件綜合判斷。本實驗室持續累積建立上述 17 項型別之人口 Y 染色體單倍體基因庫(1500 筆以上)，若將受驗檢體與人口 Y 染色體基因庫比對，可求得該單倍體型別之出現頻率，換算成血緣關係指數後，再與染

色體 DNA STR 基因型別鑑定系統合併計算手足關係指數(CSI)、半手足關係指數(CHSI)或外祖孫關係指數(CGI)，可有效提高親緣關係確認率至 99%以上。

#### 十六、何謂粒線體 DNA 序列分析法？其運用範圍如何？

解析：人類粒線體 DNA 序列係以 1981 年英國醫學研究委員會分子生物實驗室的安德生(Anderson 氏)等人發表之序列為藍本，稱之為 CRS(Cambridge Reference Sequence)，1999 年 Andrews 等人陸續修訂該序列後，稱之為 rCRS(revised Cambridge Reference Sequence)。

由於細胞核內的染色體 DNA 呈線性結構且僅具雙套之基因數，極易遭受細菌、酵素或其他外在環境因素破壞，因此對於高度腐敗檢體，其 DNA STR 型別通常不易完整檢出，甚至均未檢出。而細胞核外之粒線體 DNA，由於呈環狀結構較不易遭破壞且具有數千至數萬個分子數，其數量優勢有利於高度腐敗檢體之檢出。另由於粒線體 DNA 係從母親遺傳而來，任何有母系血緣關係之親屬(母與子女、外祖母與外孫子女、同母之兄弟姊妹、同外祖母之表兄弟姊妹或姨舅與甥子女)，均有相同之序列結構。本項技術運用範圍包括：具母系遺傳之旁系、隔代血緣關係比對；陳舊無名遺骸或吸毒案件之尿液等高度腐敗檢體之比對。

#### 十七、DNA 鑑定結果報告如何閱讀？

解析：人類細胞核中的染色體共計有 46 套(23 對)兩兩成對的雙螺旋結構 DNA 分子鏈，又稱為體染色體 DNA，體染色體 DNA 中的每一套，都存在許多的基因及遺傳密碼，其中一對(2 套)為性染色體，在男性為 XY，在女性為 XX，不論男性(XY)或女性(XX)均有一套性染色體 X(亦稱為 X 染色體)遺傳自母親 XX 的其中一套，女性的另一套 X 染色體則遺傳自父親，至於男性的 Y 染色體則僅來自父親。其餘的 22 對(44 套)染色體 DNA，每對染色體 DNA 中有分別來自父親與母親的一套基因，亦即是由兩個單套染色體重組形成雙套體的基因型態，因此每個人有一個基因型來自父親，另一個基因型來自母親。

依據上述遺傳原理，鑑定報告會將相同鑑定系統之檢驗結果以記錄表列的方式呈現，針對每一項基因座，比對子女與待證父或母之相對應項目的基因型，據以發現是否符合遺傳法則，如果有二項以上基因型矛盾，即可排除其相互間有親子血緣關係；如果均無矛盾，則計算其彼此間之親子血緣關係指數(CPI)值，依據 ISO 親緣 DNA 鑑定實驗室認證技術規範，該值需大於 10,000，即可判為 99.99%以上機率無法排除有親子血緣關係。至於其他親屬關係之研判，除計算其彼此間之 DNA STR 系統血緣關係指數，另需輔以加做 X STR、Y STR 基因分析或粒線體 DNA 序列分析法比對，以確定判明遺傳關係相符合，最後將前面計算的 STR 系統血緣關係指數合併加做的項目，計算其累積之血緣關係指數，該值

若能達到 1,000 以上，則可認為彼此間有可能（99.9%）存在所宣稱之親屬血緣關係。至於受驗證物檢體與已知標準品之比對，若鑑定系統所有檢出項目的基因型均相同，計算其隨機重複率小於  $2 \times 10^{-11}$  以下時，則可以研判 99.9% 機率來自同一人；若有二項以上基因型不符時，則判為不同人所有。

#### 十八、粒線體 DNA 序列分析之鑑定結果報告如何閱讀？

解析：目前國際文獻均採用 rCRS 作為人類粒線體 DNA 參考序列，共有 16,568 個氮鹼基對(簡稱 bps)長度。其中包含了兩個高變異小區，即 HV1 與 HV2 區，二者各約有 400 bps 的長度，分析對照找出受驗檢品與 rCRS 序列氮鹼基差異之處，而以數字標出位置及氮鹼基符號，再比對各受驗人序列差異位置之氮鹼基符號是否相同，以判別相互間有無母系遺傳關係或檢品是否源自同一人。例如 rCRS 位置 73 之氮鹼基符號為 A，某個檢品此位置氮鹼基符號為 G，則紀錄為 73G；位置 315.1 之“.1”表示檢品之位置 315 比 rCRS 多一個氮鹼基(通常為 C)，該檢品則紀錄為 315.1C，相對應之 rCRS 因無該氮鹼基故以“-”表示之，rCRS 於位置 249 為氮鹼基 A，某檢品若缺少此氮鹼基，此時記錄為 249del；為求序列檢驗結果表達方式之簡化，若檢品與 rCRS 參考序列相同位置之氮鹼基符號相同，則報告中均不予列出。

#### 十九、檢驗結果出現一個基因點位矛盾，是否就判定沒有親子關係？

解析：根據統計，人類的每個基因點位發生突變機率約為 1/1,000，因此若比對體染色體 DNA STR 15 個點位發現一個基因點位矛盾，有可能是因為基因突變所致。本局大約在 100 件確認親子關係案例中，會遇到一件此種一個點位矛盾的情形，進一步檢驗更多的基因點位，可以確知該矛盾點位是否因為基因突變所導致。若有更多的矛盾點位出現，則判定沒有親子關係；若未再發現點位矛盾的情形，且計算綜合親子關係指數換算機率達 99.99% 以上，即可判定親子關係。

#### 二十、刑案證物之 DNA 鑑定有何盲點？

解析：物種來源不符合、DNA 不存在、檢出 DNA 但找不到涉嫌人、DNA 比對符合但證物與犯罪事件無關聯，上述情況均屬案件之 DNA 鑑定盲點。