



中华人民共和国公共安全行业标准

GA/T 1694—2020

序列多态 STR 等位基因命名规则

Nomenclature for sequence-based STR alleles

2020-10-30 发布

2021-01-01 实施

中华人民共和国公安部 发布

目 次

前言	I
引言	II
1 范围	1
2 规范性引用文件	1
3 术语和定义	1
4 缩略语	2
5 命名原则	2
6 命名规则	2
附录 A (规范性附录) 法庭科学 STR 基因座序列信息	5
参考文献	14

前 言

本标准按照 GB/T 1.1—2009 给出的规则起草。

请注意本文件的某些内容可能涉及专利。本文件的发布机构不承担识别这些专利的责任。

本标准由全国刑事技术标准化技术委员会法医检验分技术委员会(SAC/TC 179/SC 6)提出并归口。

本标准起草单位:公安部物证鉴定中心、四川大学、广州市公安局、辽宁省公安厅、北京市公安局、北京爱普益生物科技有限公司。

本标准主要起草人:季安全、叶健、王乐、康克莱、王正、刘超、刘锋、焦章平、张驰、周骋。

引 言

STR 遗传标记广泛应用于法庭科学、医疗诊断以及人类学研究。本标准面向 STR 的应用需求,制订统一的序列多态 STR 等位基因命名规则,提高 STR 的应用价值。

序列多态 STR 等位基因命名规则

1 范围

本标准规定了人类序列多态 STR 等位基因命名规则。
本标准适用于所有从事 STR 测序的 DNA 实验室和产品制造商。

2 规范性引用文件

本标准没有规范性引用文件。

3 术语和定义

下列术语和定义适用于本文件。

3.1

基因座 locus

染色体上基因所占的位置或基因组 DNA 中的一段。
[GB/T 37226—2018, 定义 2.2]

3.2

等位基因 allele

位于一对同源染色体的相同位置上控制同一性状的不同形式的基因。

3.3

基因型 genotype

个体一个或多个基因座上等位基因的组合,是生物体可见性状的实际基因组成。

3.4

短串联重复序列 short tandem repeat

一类广泛存在于真核生物基因组中的 DNA 串联重复序列。其重复单位通常由 2 个~6 个碱基构成,重复次数通常在 5 次~60 次。

3.5

单核苷酸多态性 single nucleotide polymorphism

在人类基因组范围内,任何单碱基突变使特异核苷酸位置上出现两种或两种以上碱基,其中最少的一种在群体中的频率不少于 1%,所形成的多态性遗传标记。

3.6

长度多态性 length polymorphism

同一基因座上,各等位基因之间的 DNA 长度差异构成的多态性。

3.7

序列多态性 sequence polymorphism

同一基因座上,因不同个体 DNA 序列碱基差异构成的多态性。

3.8

重复区序列 repeat region sequence

STR 中重复单位串联组成的部分,一般从第一个重复单位的 5'端,至最后一个重复单位的 3'端的

序列。

3.9

侧翼序列 **flanking sequence**

STR 重复区序列两侧的 DNA 序列。

3.10

重复单位 **repeat unit**

STR 重复区序列中连续反复出现的 DNA 序列。

3.11

重复结构 **repeat structure**

STR 重复区序列中重复单位的组成形式。

4 缩略语

下列缩略语适用于本文件。

DNA: 脱氧核糖核酸(Deoxyribonucleic Acid)

SNP: 单核苷酸多态性(Single Nucleotide Polymorphism)

STR: 短串联重复序列(Short Tandem Repeat)

5 命名原则

5.1 以 GRCh38 作为比对参考序列,以其正向序列作为 STR 序列比对依据,进行序列比对、定义重复结构、定位 SNP。

5.2 定义 STR 重复区的起始位置、终止位置和重复结构见附录 A,起始和终止位置是以参考序列描述的,不因碱基插入或缺失而改变。

5.3 命名规则应具备基因座可拓展性。

5.4 若发现新的 STR 等位基因,应可依据本命名规则进行系统性唯一命名。

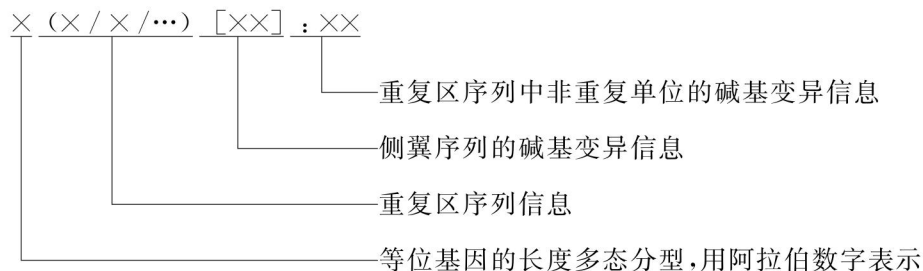
5.5 充分利用 STR 序列多态信息。

5.6 与国际法医遗传学会推荐的长度多态 STR 命名指南兼容。

6 命名规则

6.1 命名通式

按照以下通式结构进行命名,命名细则按照 6.2 的规定执行。



6.2 命名细则及示例

6.2.1 重复结构中仅包含单一重复单位的基因座,用重复单位数目命名该等位基因。

