

法庭科学DNA 证据的解释

〔新西兰〕 约翰·巴克尔敦

〔新西兰〕 克里斯托弗·M.特里格斯

〔澳大利亚〕 西蒙·J.沃尔什

唐 晖 焦章平 等译



科学出版社

www.sciencep.com

法庭科学DNA 证据的解释

〔新西兰〕 约翰·巴克尔敦

〔新西兰〕 克里斯托弗·M. 特里格斯

〔澳大利亚〕 西蒙·J. 沃尔什

唐 晖 焦章平 等译

科学出版社

北 京

图字：01—2009—5564

内 容 简 介

本书系统阐述了 DNA 证据的生物学、群体遗传学、统计学等基础理论；对目前 DNA 证据涉及的个体识别、亲子鉴定、疑难检材检验、数据库比对等问题进行了分别讨论。每个章节都附有案例说明、计算公式及公式推导过程。

本书内容丰富、结构合理，既可以作为法官、检察官、律师、公安工作者了解 DNA 证据相关知识的平台，也可以作为广大 DNA 工作者进一步深入研究法庭科学 DNA 证据相关问题的重要参考。

Copies of this book sold without a Taylor & Francis sticker on the cover are unauthorized and illegal

图书在版编目(CIP)数据

法庭科学 DNA 证据的解释 / (新西兰) 巴克尔敦等著；唐晖，焦章平等译. —北京：科学出版社，2010

ISBN 978-7-03-028366-5

I. 法… II. ①巴… ②唐… ③焦… III. 脱氧核糖核酸—物证—法医学鉴定 IV. D919.2

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2010) 第 141292 号

责任编辑：李 敏 林 剑 / 责任校对：朱光兰

责任印制：钱玉芬 / 封面设计：耕者工作室

科学出版社 出版

北京东黄城根北街 16 号

邮政编码：100717

<http://www.sciencep.com>

中国科学院印刷厂印刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

*

2010 年 8 月第 一 版 开本：787×1092 1/16

2010 年 8 月第一次印刷 印张：28 插页：1

印数：1—2 500 字数：637 000

定价：128.00 元

(如有印装质量问题，我社负责调换)

主 译	唐 晖	焦章平		
译 者	高俊薇	霍振义	李更田	李慧芬
	刘 力	路志勇	马万山	马 原
	潘 澄	尚雷鹏	苏 芹	王 洁
	王 静	王顺霞	吴春玲	杨 剑
	于子辉	俞丽娟	张 敏	张庆霞
	甄 珍	朱晓君		

译者

自 1986 年 DNA 检验技术在英国首次应用于刑事案件调查以来, DNA 检验技术经历了从多位点 DNA 指纹图到单位点可变数目串联重复 (VNTR) 直至今天在法庭科学 DNA 检验领域广泛使用的短串联重复 (STR) 三个阶段。目前 DNA 检测技术已经成为法医实验室日常采用的支柱技术, DNA 证据不仅被公安机关应用于案件侦查阶段, 同时也是案件起诉和审理阶段使用的一类重要证据。但是, 在我国无论是从事 DNA 检验的技术人员, 还是使用 DNA 证据的侦查人员、检察官、律师或法官等, 对 DNA 证据的理解和认识都很不全面。对于广大 DNA 证据使用者来说, 一部好的参考书无疑可以为他们提供这方面的帮助。在这种情况下, 我们筛选了近年来国际上出版的 DNA 证据解释方面的书籍, 以期找到内容的深度和广度适宜, 且与目前国内开展的 DNA 检验工作密切相关的教材或专著。本书正好符合我们的要求。

这本书最大的特点是密切联系实际, 适应不同人群的需要, 包括从事 DNA 检验技术人员, 公安机关、检察机关、法院系统的工作人员, 律师以及非专业人士等; 内容广泛而系统, 使读者阅读后对不同类型的 DNA 证据能够有全面的了解和认识; 图文并茂, 应用大量的实例解释晦涩难懂的统计学问题, 使得内容易于理解。这本书将有助于提高我国司法领域对 DNA 证据的正确理解程度。虽然目前国内部分 DNA 检测从业人员已经逐渐认识到 DNA 证据解释的重要性, 并开展了对该领域的研究工作, 我们仍认为将本书翻译成中文无疑将使更多读者受益, 并能对国内 DNA 证据解释的研究起到一定的推动作用。

本书在翻译和出版过程中, 承蒙科学出版社大力支持和帮助, 谨此致谢。由于时间和水平所限, 错误和疏漏在所难免, 敬请读者批评指正。

译者
2010 年 5 月

从某种程度上讲，法医学是一门衍生的科学，这门科学从其他门类的科学那里借鉴了很多技术和思想。但是，这门科学也有自己特别之处，那就是法医思维模式（forensic mindset）和法医伦理观。DNA 技术刚一出现就被法医学专家们尝试用于证据解释，这些法医学专家包括 Ian Evett 和 John Buckleton。在尝试过程中，有一种观念已经变得越来越清楚，或者说，实际上这种观念已经深植于我们的头脑中，这个观念就是，有大量传统人类遗传学方面的工作需要法医学专家们在分析案情的时候将其纳入考虑之列。一些法医学专家（David Balding、Peter Donnelly、Richard Nichols 和 Bruce Weir 等）将这个思想进行了实践并因此引起了世界的关注。法医学界非常幸运有这样一些优秀且有才智的人在从事研究，我个人要对 Bruce Weir 表达谢忱，他对该领域以及本书未出版的几个其他部分都贡献良多，这几个部分我们目前还不能完全解决。

Bruce Weir 寻求将逻辑严密性引入 DNA 证据解释，并通过完美的论文和报告以及与 Ian Evett 合著的经典教材加以实践和体现。他为法医推理和法医证据建立了一套完美的标准。

本书的编写是献给 Evett 和 Weir 的礼物。我们在保留了命名系统的同时，也涵盖进六年来发展概况。我们从较少的数学性的角度来编写此书，目的是为了迎合那些实际案件工作者的需要。我们也做了一些努力去回顾相关区域，这些相关区域是在法庭庭审时出现的。

本书参考了大量的文本，许多是“个人通讯”（personal communication）或者是有限的材料。这可能让那些想要获得这些资料的读者产生挫折感，以前我们在复审时曾经为此受到过批评。

为什么要提到一本著作是否出版发行，这里有几个原因：一个原因是给读者的进一步阅读提供指导。但是，还有另外一个原因。这个原因就是我们要为作者的思想传播声誉。因此，在许多情况下我们尝试将某个思想归于原创者。在那些我们尚未做到的地方，我们表示歉意并欢迎指正。在本书中我们也广泛引用了原文，通常让原作者陈述可能会比我们陈述要好，我们会经常看到很早的一些解释性评论，这非常有趣。如果我们能得到更多许可，我们会使用更多来自于原出版物的引用材料。

我们已经尝试将常用的法医 DNA 案例工作所需要的公式制成表格。我们也发现了一些语义上的错误并且寻求正确的语义描述。然而，没有人能够完全不犯错误，我们欢迎针对我们所制表格的任何更正。

本书有些章节在法庭中被阅读过许多次。对于任何一个阅读了本书某个章节的案例工作者来说，请引导检方或者辩方律师阅读本书前言。没有作者是完美无缺的，并且我们编写的这一本教材并不意味着权威性。在许多情况下，案例工作者已经带着问题研究了案例，但是他们应该抱着一种态度，即来自于“权威性引用”的建议是完全不相关的，换句话说就是不要迷信权威。

总的来说，我们的目的是为了在生物学、法医学和 DNA 检测领域中说明性的（统计性的）领域之间建立一定的联系。跟上一直变化的技术发展和工作要求的脚步对于案例工作者来说是个挑战，这些技术和要求的发展是迅猛的，变化是迅速的。此外，还有精确评估变动环境下的证据的能力。我们希望本书能够扮演一个指导性或者说是一种模板型角色，通过阅读本书，可以解决一些复杂的问题。

许多个人和机构都对本书的出版和编辑提供了大量支持。这里我们要特别提出以下几点。

我们首先要向那些提供了专业性贡献的作者表示深深的谢意，他们撰写的相关章节已经被（至少我们希望如此）合并成一个有价值的集体著作。

我们也要向凯瑟琳·麦高文小姐在第1章、第2章中出色的证据阅读工作表示深深的感激，还要向吉尔·温蒂娜博士在第3章、第4章中同样出色的证据阅读工作表示深深的感激。

Ian Evett 博士也在“Common source”和“O. J. Simpson”部分给予了广泛的评论。

Sally Ann Harbison 博士是我们的合著者，本书许多章节的工作也得到了她的帮助，这些章节之外的工作的完成也要直接归功于她。

我们已经广泛使用了 Bruce Weir 教授、James Curran 博士、Christopher Triggs 副教授以及 Ian Painter 博士的许多尚未整理出版的工作成果。在许多情况下，这些都是些尚未出版的研究成果。许多材料是以“会话”的形式编写的。我们还要特别提到 Christophe Champod 博士、Laszlo Szabo 博士、Henry Roberts 博士、Oscar Garcia 博士以及 Tim Sliter 博士，他们也为本书做了许多工作。

Wayne Chisnall 先生是新西兰法医科学部 ESR 有限公司的总经理（法医），在本书的成书期间，他对我们也是非常支持的。本书的编写具有很高的风险，因为本书明显是不能赚钱的，并且与案件相关性不强。虽然如此，他仍然对本书的编写提供了道义上和实际上的支持。ESR 还为这个领域的科学家们提供了两个奖学金名额用以资助这个领域的天才学生，并对我们的研究和开发努力提供了广泛的支持。相对于一个较大的机构，对一个较小组织的这种支持甚至具有更重要的意义。

Jason Ashton 和 Claire Winchester 是我们的信息专家。他们也为本书作出了巨大贡献并对本书的出版给予了广泛的支持。

我们还要向 Becky McEldowney 表示我们的谢忱，他是 CRC 出版社的代表。我们要感谢你的耐心，你的理解，你对我们所做努力的认可，以及你为我们和出版社之间构建了一个有效的联系。

经过 Bruce Weir 和许多不具名的审阅者提供的富有洞察力的评论，本书的最终版本获得了重要的改进。如果出现错误那一定是我们自己的责任。

在许多场合下，我们都想扔掉出版的风险。我们对那些给了我们许多支持和鼓励话语的人们充满了感激。我们还要感激那些在我们感到压力、挫折和疲惫的时候给予的支持。

John S. Buckleton

Christopher M. Triggs

Simon J. Walsh

致 谢

在新西兰的奥克兰, John Buckleton 是 ESR 的首席科学家。他在新西兰、英国和美国等国家的案例工作和作证方面拥有超过 20 年的经验, 他曾经在法医工作领域受雇于许多政府机构。Buckleton 博士在法医学领域拥有的合著出版物超过 100 种, 是一个多产的科学家, 他还拥有 4 项专利, 并曾经在英国、美国、澳大利亚、新西兰和亚洲国家教授 DNA 培训课程。他曾经在全球做过大量演讲, 同时也获得过大量奖项。

Christopher M. Triggs 是新西兰奥克兰大学统计学系的教授。他从业 23 年, 是一位令人尊敬的统计学家, 自从 20 世纪 80 年代开始就专攻法医统计学。Triggs 博士在许多科学领域都有建树, 发表的论文数量超过 100 篇, 拥有三项专利。他的研究兴趣包括群体遗传学以及统计方法在许多科学领域特别是法医科学领域的应用。在澳大利亚, 他在这些主题上做过大量报告, 并经常在法医学领域被邀请作仲裁者, 他还是两个主要的法医组织的顾问。

Simon J. Walsh 是澳大利亚悉尼技术大学法医生物学中心讲师。在加盟该大学之前, 作为一个实验法医学专家, 他在澳大利亚和新西兰的法医学实验室工作了 8 年。Simon 发行过的出版物超过 15 种并因此而享有盛誉。他的研究兴趣包括 DNA 数据库的使用、非常染色体 DNA 遗传标记、法医统计学、群体遗传学以及基于数据库的法医案件数据的使用。当前他的博士研究课题集中在评估法医 DNA 检测技术对刑事司法系统的作用和影响上。

Peter Gill, 科学学士, 博士, 法庭科学服务部, 英国伯明翰
James Michael Curran, 博士, Waikato 大学统计学系, 新西兰小不卡托
Timothy Mark Clayton, 博士, 法庭科学服务部, 英国 Wetherby
SallyAnn Harbison, 科学学士, 博士, ESR 科学组长, 新西兰奥克兰

	译者序	
	前言	
	致谢	
	作者简介	
	贡献者	
1	DNA 证据的生物学基础	1
	PETER GILL 和 JOHN BUCKLETON	
	1.1 历史和生物学背景	2
	1.2 理解 STR 图谱	12
	1.3 小结	22
2	证据解释	23
	JOHN BUCKLETON	
	2.1 频率论法	25
	2.2 逻辑法	28
	2.3 贝叶斯充分判决方法	34
	2.4 可能的解决方案	37
	2.5 不同方法之间的比较	37
	2.6 法庭上的证据解释	41
	2.7 小结	51
3	群体遗传学模型	53
	JOHN BUCKLETON	
	3.1 引言	54
	3.2 乘积法则	55
	3.3 模拟真测试	69
	3.4 乘积法则和子种群模型的讨论	79
	3.5 一个复杂的案例——DNA 证据 和 Orenthal James Simpson	89
4	相关性	100
	JOHN BUCKLETON 和 CHRISTOPHER TRIGGS	
	4.1 引言	100
	4.2 条件概率	101
	4.3 联合概率	111
	4.4 统一公式	114

5	数据库验证	122
	JOHN BUCKLETON	
5.1	引言	123
5.2	哪种种群才是相关性种群	124
5.3	种群数据库	124
5.4	种群基因模型的验证	133
5.5	参数 θ 的评估	146
5.6	梯皮特测试	156
5.7	数据库的描述性统计	158
	附录	162
6	抽样效果	164
	JOHN BUCKLETON 和 JAMES CURRAN	
6.1	引言	164
6.2	边界和 α -Levels	166
6.3	采样不确定性的评估方法	167
6.4	最小等位基因概率	177
6.5	采样不确定性估计方法的适用性讨论——Buckleton	177
7	混合物	180
	TIM CLAYTON 和 JOHN BUCKLETON	
7.1	引言	181
7.2	频率论方法	182
7.3	贝叶斯方法	185
7.4	混合物的统计评估	213
8	低拷贝数	225
	JOHN BUCKLETON 和 PETER GILL	
8.1	引言	225
8.2	LCN 图谱形态学改变	228
8.3	LCN 基因图谱的解释	232
9	非常染色体法医学标记	244
	JOHN BUCKLETON, SIMON WALSH 和 SALLYANN HARBISON	
9.1	引言	245

	9.2 法医学线粒体 DNA 的鉴定	245
	9.3 Y 染色体的法医学分析	260
	9.4 X 染色体的法医学分析	270
	9.5 一个著名的案例——罗曼诺夫王朝	272
10	亲权鉴定	280
	JOHN BUCKLETON, TIM CLAYTON 和 CHRISTOPHER TRIGGS	
	10.1 引言	281
	10.2 证据的评估	284
	10.3 非常染色体 DNA 标记	297
	10.4 子种群模型的应用	298
	10.5 父权关系案件中的相关性	303
	10.6 多个孩子	308
	10.7 基因突变	309
	10.8 孟德尔遗传模式中的不一致性	322
	10.9 “排除” (exclusions)	324
11	灾难遇难者鉴别、失踪人员鉴别以及移民案例	326
	JOHN BUCKLETON, CHRISTOPHER TRIGGS 和 TIM CLAYTON	
	11.1 引言	327
	11.2 线粒体 DNA 或者细胞核 DNA	327
	11.3 人类遗骸——从尸体遗骸获得基因图谱	328
	11.4 比较	331
	11.5 复杂因素	353
	11.6 大型灾难	354
12	DNA 情报数据库	361
	SIMON WALSH 和 JOHN BUCKLETON	
	12.1 简史	361
	12.2 功能性层面	362
	12.3 立法	367
	12.4 法医学重要性层面	370
	12.5 社会和伦理考虑	377

12.6 对与数据库有关的问题进行解释	378
12.7 小结	385
词汇表	386
参考文献	392

目 录

DNA 证据的生物学基础

PETER GILL 和 JOHN BUCKLETON

内 容

1.1 历史和生物学背景

1.1.1 DNA 检测技术

1.1.1.1 多位点（小卫星）检测

1.1.1.2 单位点检测

1.1.1.3 STR 分析

1.2 理解 STR 图谱

1.2.1 基因异化

1.2.1.1 三体细胞和基因复制

1.2.1.2 体细胞突变

1.2.2 PCR 伪像

1.2.2.1 杂合子平衡

1.2.2.2 等位基因缺失

1.2.2.3 滑动

1.2.2.4 非特异伪像

1.2.2.5 拔起

1.2.2.6 较差的基因操纵技术

1.2.2.7 扩增效率抑制，沉默等位基因或者无效等位基因

1.2.2.8 扩增效率的提升

1.3 小结

本书大部分描述的是经过收集、存储、转移并且最后在实验室经过分析后的混合或者未混合 DNA 图谱解释这样一个主题。本书成立的基础是基于一个假设，这个假设就是能在法庭上成为证据的 DNA 样本在案发后的第一时间内被正确提取。根据较晚时间提取的 DNA 样本所作的推论在实践中是无用的，除非提取样本时注意了各个方面的连续性和完整性。

本章简要概述了短串联重复序列（short tandem repeat, STR）样本解释的生物技术背景。如需进一步的讨论请参阅 Rudin 和 Inman 的著作。^{678,679}

1.1 历史和生物学背景

现代法医 DNA 技术起源于发生在英国的第一例 DNA 案件。这个案件由英国 Leicester 大学的 34 岁教授 Sir Alec Jeffreys 接手处理。这个案件涉及两个 15 岁的少女, Lynda Mann 和 Dawn Ashworth。⁸¹⁶1983 年 Lynda 在位于 Narborough 的一个古老的村庄 Leicestershire 内被强奸并谋杀。人们在 Black Pad 小路边已经结了霜的草地上发现了她的尸体 (5.2 英尺^①高 112 磅^②重), 尸体腰部以下赤裸, 鼻孔出血。在 1986 年, 同样一幕发生在距离同一个村庄不远处的 Ten Pound 街道上, 这次死亡的是 Dawn, 和 Lynda 一样, 她的尸体也是腰部以下赤裸。两个女孩的阴道都残留着精液, 经提取后进行了 DNA 分析, 分析结果表明作案的是同一个人, 也就是说, 是同一个人谋杀了这两个女孩。1987 年, 一个男人对谋杀第二个女孩供认不讳并被抓捕归案, 他随后被指控实施了两次谋杀。伴随而来的 DNA 检测结果却表明他并不是两次案件的凶手, 因此这两起强奸杀人案件依旧成为悬案, 强奸杀人犯并没有被找到。但是警方仍然深信真正的罪犯就是当地村民。因此, 警方抽取了两起谋杀案发生地附近三个村庄内特定年龄段的全部男性的血样, 并使用传统的血型检测技术和多位点探针 DNA 检测技术对这些血样进行了分析。一个有盗窃前科名字叫做 Colin Pitchfork 的蛋糕装饰工曾经向许多男人求助帮他提供血样, 最后他的工友, 一个叫 Ian Kelly 的男人答应了他的请求, 为 Colin Pitchfork 提供了自己的血样。Kelly 后来在酒吧无意间的闲谈泄露了这件事情的真相并最后传到了警方的耳中, 于是警方逮捕了 Pitchfork, 之后他对两起强奸谋杀案供认不讳。⁷⁰⁶

这件具有先驱性质的案件验证了 DNA 检测^{341, 434, 435, 830}用于侦破刑事案件的潜能, 这起案件的侦破为这项技术指明了一个发展方向, 即法医会将这项技术作为最重要的调查工具, 实际上这项技术被法医用作检测手段在 20 世纪得到了很大的发展。

DNA 是所有生物体的遗传代码。在法医工作中用到的 DNA 有人类的 DNA⁶⁷³和许多其他种类生物如猫、狗、^{547, 601}羊、牛、虎,⁸¹⁷马、²³²植物 (如大麻)^{204, 356, 419}和细菌^{622, 704}等生物体的 DNA。供分析人类 DNA 的引物也可以用于扩增许多灵长类动物的 DNA。⁴本章所要讨论的内容将主要集中在现代人类 DNA 分析上。但是这里阐述的许多原则完全可以应用到所有生物体 DNA 和古代 DNA 的分析上。¹⁴⁶

人类的大部分 DNA 主要存在于细胞核内, 并位于细胞内的 46 条染色体中。这种 DNA 在术语上被称为核 DNA。但是, 每个细胞也有一小部分额外的 DNA 位于线粒体内, 线粒体 DNA 通过不同的机制进行遗传, 在法医学中也有不同的方法处理线粒体 DNA。后面将有专门的章节详细描述这个主题。

大多数人体细胞具有二倍染色体, 这意味着每个染色体都有两个拷贝。其中的一个例外是性细胞 (精子和卵子), 它们仅具有单倍染色体 (每个染色体只有一个拷贝), 另一个例外是肝细胞, 具有多倍染色体。二倍染色体细胞包含 23 对共 46 条染色

① 1 英尺 = 30.48 厘米, 后同。

② 1 磅 ≈ 0.45 千克, 后同。