



# 中华人民共和国公共安全行业标准

GA/T 1979—2022

---

## 法庭科学 线粒体 DNA 二代测序技术规范

Forensic sciences—Technical specifications for second generation  
sequencing for mitochondrial DNA

2022-03-09 发布

2022-08-01 实施

---

中华人民共和国公安部 发布

## 前 言

本文件按照 GB/T 1.1—2020《标准化工作导则 第 1 部分：标准化文件的结构和起草规则》的规定起草。

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专利的责任。

本文件由公安部刑事侦查局提出。

本文件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)归口。

本文件起草单位：辽宁省公安厅、大连市公安局、公安部物证鉴定中心、烟台市公安局、广州市公安局、威海市公安局。

本文件主要起草人：刘锋、李明广、郑哲甲、季安全、王乐、于蛟、刘莉、李越、韩莹、王卫华。

# 法庭科学 线粒体 DNA 二代测序技术规范

## 1 范围

本文件规定了法庭科学 DNA 实验室进行人类线粒体 DNA 二代测序检验的术语和定义、原理、检验器材和试剂、检验流程、数据分析等应遵守的基本要求。

本文件适用于法庭科学 DNA 实验室针对各类法医学物证检材和样本进行线粒体 DNA 二代测序检验分析,为法庭科学实践提供线粒体 DNA 遗传学信息。

## 2 规范性引用文件

下列文件中的内容通过文中的规范性引用而构成本文件必不可少的条款。其中,注日期的引用文件,仅该日期对应的版本适用于本文件;不注日期的引用文件,其最新版本(包括所有的修改单)适用于本文件。

- GB/T 27025—2019 检测和校准实验室能力的通用要求
- GB/T 30989—2014 高通量基因测序技术规程
- GA/T 382—2014 法庭科学 DNA 实验室建设规范
- GA/T 383—2014 法庭科学 DNA 实验室检验规范
- GA/T 1161—2014 法庭科学 DNA 检验鉴定文书内容及格式
- GA/T 1693—2020 法庭科学 DNA 二代测序检验规范
- YY/T 1173—2010 聚合酶链反应分析仪

## 3 术语和定义

GB/T 30989—2014、GA/T 1693—2020 界定的以及下列术语和定义适用于本文件。

### 3.1

#### 线粒体 DNA mitochondrial DNA; mtDNA

人类细胞核外 DNA,独立存在于细胞质内,呈闭环双链结构,约有 16569 个碱基对;不遵循孟德尔遗传定律,表现为母系遗传,通过卵细胞将其中的遗传信息传递给后代;无有丝分裂和减数分裂的周期变化;遗传物质位于细胞器内,不受核移植的影响;单个细胞中 mtDNA 拷贝数多,存在异质性现象。

### 3.2

#### 异质性 heteroplasmy

当两种或两种以上的 mtDNA 序列存在于同一个细胞、组织或个体时称为异质性。

注:可分为长度异质性和点异质性,常见于以下两种情况:(1)同一个体在同一组织检出不同的 mtDNA 序列;  
(2)同一个体在不同的组织检出不同的 mtDNA 序列。

### 3.3

#### 高变区 hypervariable region; HVR

位于 mtDNA 非编码区的 DNA 区域,突变率可达到单拷贝核基因组的 6~17 倍,且无修复系统、不受选择压力的影响,积累了较多的变异,多态性好。

注:也称为控制区(control region),或者 D-环区(D-loop region),通常根据在 mtDNA 链上的位置分为高变区 I