

1. はじめに

DNA 鑑定における異同識別や血縁鑑定では主に常染色体の多型領域が検査されるが、Y 染色体の多型領域も用いられることがある。Y 染色体 DNA 検査でも常染色体の場合と同様に、マイクロサテライト（short tandem repeat : STR）がよく用いられるが、得られた Y-STR 型を用いて異同識別や血縁鑑定を行う際には、常染色体 STR 型とは異なる取り扱いが必要となる。そこで、本ガイドンスでは Y-STR の DNA 検査における留意事項を示す。

2. Y-STR 型検査

Y-STR 型は、常染色体 STR 解析と同様に、資料中の DNA を PCR により増幅した後、PCR 産物をキャピラリー電気泳動装置にて電気泳動することで判定される。この検査において、単一個人に由来する高分子 DNA が含まれていて正しい型判定結果が得られたものと推定するための基準は、原則として DNA 鑑定についての指針（2019 年）の第 5 項の記載内容に従うものとする。ただし、Y-STR 型検査の場合は多くのローカスで男性 1 人あたり 1 つのみアリルをもつため、各ローカスで観察されるアリルピークの本数は基本的に 1 本のみであることを確認する必要がある。例外として、マルチコピーのローカス（Y 染色体上に複数個存在するローカス、例えば DYS385 a/b）では、2 本以上のアリルピークがみられる場合もある。

3. Y-STR 型判定結果の解釈

Y-STR は男性のみが持つため、女性と男性の DNA 混合資料から男性のみの型情報を得たり、男性間の血縁関係を調べたりするのに利用できる。いずれの場合においても、鑑定資料と対照資料の Y-STR 型が一致するか否かを調べる異同識別検査を実施する必要がある。

女性と男性の DNA 混合資料（鑑定資料）から男性のみの Y-STR 型が得られた場合、対照資料として被疑者、または被害者である男性の DNA 資料の Y-STR 型を検査する。鑑定資料と対照資料の Y-STR 型が異なる場合、各資料の DNA の由来は異なると判断できる。鑑定資料と対照資料で Y-STR 型が一致した場合は、各資料が同じ父系由来の DNA 型であることに矛盾はないことを意味する。この場合は、後述する方法（第 4 項）を用いて Y-STR 型が偶然一致する確率を計算し、その結果から各資料が同じ父系由来の DNA 型であると言えるかを評価するのが望ましい。その際、Y-STR 型は常染色体の場合と異なり、全ローカスを 1 つのセット（ハプロタイプ）として扱う必要がある。

男性間の血縁関係を調べる場合については、Y-STR に変異が生じた場合を除いて、血縁関係にある男性は基本的に同一の Y-STR 型を持つことから、異同識別検査により血縁関係の有無を判断できる。鑑定資料と対照資料の Y-STR 型が一致した場合は各資料の DNA 提供者の間に血縁関係があるとしても矛盾せず、異なる場合は基本的に血縁関係がないと判断される。ただし、Y-STR が親から子へと遺伝する際に変異が発生する可能性があるため、鑑定資料と対照資料の Y-STR が不一致となったローカスが少ない場合には変異を考慮した評価を行うか、別の DNA 多型領域を検査するなど慎重な判断が必要となる。特に、最近市販されるようになった Y-STR タイピングキットには変異率が 1%を超える STR（rapidly mutating Y-STR: RM Y-STR）が含まれている場合もある。そのため、

血縁関係が存在しても Y-STR が一致しない場合も考えられることから、血縁関係の判定には注意を要する。鑑定資料と対照資料の Y-STR 型が一致した場合については、その血縁関係が成り立つとした場合の Y-STR 型が偶然一致する確率、および血縁関係がないとした場合の Y-STR 型が偶然一致する確率を計算し、それらを比較することで血縁関係の有無を評価するのが望ましい。しかし、その確実な方法は現段階では確立されていない。血縁関係がないとした場合の Y-STR 型が偶然一致する確率の計算方法については次項に幾つかの例を紹介する。

4. Y-STR 型の一致率の計算法

鑑定資料から得られた Y-STR 型が一人に由来するものであり、対照資料と同一の Y-STR 型であった場合、その一致率について、いくつかの計算法が提案されている。

代表的な方法には、カウンティング法、カップー法 [1]、離散ラプラス法 [2] がある。これらの方法は大規模な Y-STR 型データベース (YHRD: <https://yhrd.org/>) でも計算可能である。計算に使用する Y-STR 型は、日本人集団における多型の種類 (ハプロタイプ) の出現頻度データが十分に蓄積されており、多くの機関で追試可能なものを選択すべきである。ただし、それぞれの方法には次のような欠点があることを承知しておく必要がある。カウンティング法、およびカップー法では、ハプロタイプが異なっていたとしても、データベースにおける観察数が同じ、あるいはデータベースで全く観察されていない場合は、それぞれのハプロタイプの頻度が同じになる。また、離散ラプラス法はマイクロバリエーション・欠失・重複に対応することができない。これらの方法で同一の Y-STR 型の一致率をそれぞれ計算しても同じ値をとることはないため、結論の表現には気をつける必

要がある。今後も新たな計算方法が提唱されることも考えられることから、Y-STR 型の一致率の計算には、各方法の限界を踏まえた上で用いることが望ましい。

一方で、鑑定資料から得られた Y-STR 型が複数人に由来する場合、問題となる人物の DNA が鑑定資料に含まれているか否かの推定にあたっては、常染色体 STR 型と同様に Continuous モデルのように考える方法なども提案されているが、研究段階であり、今後、検証が期待される。

参考文献

- [1] C.H. Brenner, Fundamental problem of forensic mathematics—The evidential value of a rare haplotype. *Forensic Sci. Int. Genet.* 4 (2010) 281-291.
- [2] M.M. Andersen, P.S. Eriksen, N. Morling. The discrete Laplace exponential family and estimation of Y-STR haplotype frequencies. *J. Theor. Biol.* 329 (2013) 39-51.