
Easykin 亲缘关系分析软件 使用说明

目录

1. 引言	1
1.1 编写目的	1
1.2 术语和缩写词	1
1.3 参考文献	1
2. 软件概述	2
2.1 主要功能	2
2.2 性能	2
3. 使用说明	3
3.1 输入	3
3.2 输出	7
4. 举例	10
1) 频率数据导入	10
2) 标准二联体亲子鉴定	12
3) 标准三联体亲子鉴定	13
4) 双亲皆疑亲子鉴定	14
5) 多个体亲缘鉴定	15
6) 自定义系谱	15
7) LR 分布和效能参数	16
8) 拆剪系谱	17
9) 真实案例计算	18

1.引言

1.1 编写目的

目前,亲缘关系鉴定可用于失散后认亲、财产继承纠纷非婚生子女(半同胞)的关系确认、移民、失踪人员调查、灾难事件中死亡人员身份的确认(DVI)[1–3].通常,在鉴定之前即案件受理阶段,需要回答两个问题:(1)需要检测多少个遗传标记(STR);(2)需要多少个以及哪些参考亲属个体?如果选择合适的参考亲属组合以及检测体系,不仅可以提高鉴定的准确率,还可以降低时间和经济成本.尽管目前已经报道了多种亲缘关系分析工具,例如 *EasyDNA*[4]、*Bonaparte*[5, 6]、*Converge Software*[7]、*Familias*[8]、*forrel*[9],但是这些软件没有很好解决上述问题.因此,我们开发了一个灵活的在线工具 *Easykin*,旨在为公安人员、鉴定人员以及科研工作者,提供一个快速、便捷、高效的亲缘关系分析工具。

1.2 术语和缩写词

POI (person of interest)	被鉴定人
STR (short tandem repeat)	短串联重复序列
LR (likelihood ratio)	似然比
Sen (sensitivity)	灵敏度
Spe (specificity)	特异性
PPV (positive predictive value)	阳性预测值
NPV (negative predictive value)	阴性预测值
FPR (false positive rate)	假阳性率
FNR (false negative rate)	假阴性率
Inconclusive	无法判定
Effectiveness/system power	系统效能

1.3 参考文献

1. Ge J, Budowle B, Chakraborty R (2011) Choosing Relatives for DNA Identification of Missing Persons. *J Forensic Sci* 56: . doi: 10.1111/j.1556-4029.2010.01631.x
2. Kling D, Tillmar AO, Egeland T (2014) Familias 3 - Extensions and new functionality. *Forensic Sci Int Genet* 13: . doi: 10.1016/j.fsigen.2014.07.004
3. Pinto N, Simões R, Amorim A, Conde-Sousa E (2019) Optimizing the

-
- information increase through the addition of relatives and genetic markers in identification and kinship cases. *Forensic Sci Int Genet* 40:210–218 . doi: 10.1016/j.fsigen.2019.02.019
4. Fung WK (2003) User-friendly programs for easy calculations in paternity testing and kinship determinations. *Forensic Sci Int* 136:22–34 . doi: 10.1016/S0379-0738(03)00218-4
 5. Bruijning-van Dongen CJ, Slooten K, Burgers W, Wiegerinck W (2009) Bayesian networks for victim identification on the basis of DNA profiles. *Forensic Sci Int Genet Suppl Ser* 2:466–468 . doi: 10.1016/j.fsigss.2009.08.024
 6. Slooten K (2011) Validation of DNA-based identification software by computation of pedigree likelihood ratios. *Forensic Sci Int Genet* 5:308–315 . doi: 10.1016/j.fsigen.2010.06.005
 7. Converge Forensic Analysis Software - CN.
[//www.thermofisher.cn/cn/zh/home/industrial/forensics/human-identification/forensic-dna-analysis/forensic-dna-data-interpretation/converge-forensic-analysis-software.html](http://www.thermofisher.cn/cn/zh/home/industrial/forensics/human-identification/forensic-dna-analysis/forensic-dna-data-interpretation/converge-forensic-analysis-software.html). Accessed 25 May 2021
 8. Egeland T, Mostad PF, Mørk B, Stenersen M (2000) Beyond traditional paternity and identification cases. Selecting the most probable pedigree. *Forensic Sci Int* 110:47–59 . doi: 10.1016/S0379-0738(00)00147-X
 9. Vigeland MD, Marsico FL, Herrera Piñero M, Egeland T (2020) Prioritising family members for genotyping in missing person cases: A general approach combining the statistical power of exclusion and inclusion. *Forensic Sci Int Genet* 49:102376 . doi: 10.1016/j.fsigen.2020.102376

2. 软件概述

2.1 主要功能

- 1) 根据参与亲缘个体，快速建立两种互斥假设的系谱图（H1、H2）；
- 2) 计算每个遗传标记的似然比（LR）以及累计似然比（CLR）；
- 3) 基于模拟家系，绘制 LR 分布图，设置不同判定阈值（单或者双阈值），计算 Sen、Spe、PPV、NPV、FPR、FNR、inconclusive、effectiveness 等效能参数；
- 4) 进行系谱拆剪，获得不同参考亲属组合子集，评估各组合的效能，以选择最优参考个体或组合。

2.2 性能

- 1) 参考亲属的类型和数量

目前版本可纳入二级以内的亲缘个体，包括父亲、母亲、0-6 个儿子（女儿）、爷爷、奶奶、0-3 个叔伯、0-3 个姑姑、外公、外婆、0-3 个舅舅、0-3 个姨妈、0-6 个全同胞、0-6 个同父异母半同胞、0-6 个同母异父半同胞、0-6 个孙子（孙女）、0-6 个外孙（外孙女）、0-6 个侄子（侄女）、

0-6 个外甥(外甥女)。另外,几类在遗传上属于无关个体的亲属也可以纳入,包括配偶、同父异母半同胞的母亲,同母异父半同胞的父亲、女婿、儿媳、嫂/弟媳、姐(妹)夫。理论上,基于这些亲属个体可以获得超过 10 亿种组合,可以涵盖绝大多数常见的亲缘鉴定类型。如果有更复杂的情形,比如涉及近亲婚配,可以按照操作指南上传自定义的系谱。最少需要选择一个参考个体,即组成配对亲缘鉴定。

2) 运行时间

如果选择“Equal”突变模型(默认),计算 100 个家系只需要几秒钟,并且时间随着遗传标记数目呈现线性增加。如果选择“stepwise”突变模型,不同组合运行时间差异巨大,尤其是当有叔伯参与,而爷爷奶奶不参与时,需要的时间较多。通过本地测试,计算 100 个家系,祖父+祖母+孙子需要约 10 秒,两个全同胞+半同胞需要约 45 秒,三个全同胞需要约 60 秒,四个全同胞关系需要约 120 秒,五个全同胞关系需要约 263 秒,祖父+叔叔+被鉴定人需要约 28 秒,半同胞+叔叔+被鉴定人需要约 4017 秒,两个叔叔+被鉴定人需要约 8443 秒。

3. 使用说明

3.1 输入

设置 (Settings): 指定使用的遗传标记 (markers) 或检测体系 (kits), 对应的频率数据 (frequency data), 突变模型以及家系模拟相关参数等。

- 1) **频率数据 (STR Frequency data):** 默认情况下, 系统包含中国汉族 62 个常染色体 STRs 的频率数据, 包括: D3S1358、CSF1PO、D2S441、D21S11、PentaE、D8S1179、D5S818、D19S433、D16S539、PentaD、vWA、D2S1338、D18S51、D22S1045、TH01、D12S391、TPOX、FGA、D13S317、D1S1656、D10S1248、D6S1043、D7S820、D6S477、D18S535、D19S253、D15S659、D11S2368、D20S470、D22.GATA198B05、D7S3048、D8S1132、D4S2366、D21S1270、D13S325、D9S925、D3S3045、D14S608、D10S1435、D17S1290、D5S2500、D7S1517、D3S1744、D2S1360、D6S474、D21S2055、

D10S2325、SE33、D12ATA63、D1S1677、D11S4463、D1S1627、D3S4529、D6S1017、D4S2408、D17S1301、D1GATA113、D18S853、D20S482、D14S1434、D9S1122、D2S1776。如果要上传自定义的频率数据，格式参考表 1。用户可以先在 Excel 中编辑好数据，然后另存为制表符分隔（tab）的文本文件，即可上传至 EasyKin。

表 1. STR 频率数据格式示例

locus	alleles	frequency
D3S1358	14	0.0379
D3S1358	15	0.3295
D3S1358	16	0.3023
CSF1PO	10	0.2308
CSF1PO	11	0.2506
CSF1PO	12	0.3725

2) **检测体系/遗传标记 (Kits/Markers):** 当使用的检测体系只是频率文件中的部分 STR 时，可以勾选 *Restrict markers in following selected kit(s)*，限制在该体系包含的 STR。当有多个 STR 试剂盒时，可以进行多选，软件会自动剔除重复的 STR 位点。另外，当使用的检测体系不在默认选项中时，可以在 Input marker(s) 中单独对各个 STR 进行选择。选择完毕后，相应的 STR 总数和具体 STR 名称则会自动列出。

3) **突变模型:**

- 突变模型 Model: 逐步突变: Stepwise, 恒定突变: Equal (默认);
- 突变率 Rate1: 即 μ_1 , 取值 0~1, 默认为 0.002, 如果不考虑突变设置为 0 即可;
- 微突变率 Rate2: 取值 0~1, 默认为 0.00000001, 如果不考虑突变设置为 0 即可;
- 多步突变比 Range: 两步突变相对于一步突变的比, 默认为 0.1;
- 男女突变比 Ratio: 男性突变率是女性突变率的倍数, 默认是 3。

- 自定义突变模型 **Modeling STR individually**: 可对每一个 STR 位点设置不同的突变模型和参数，格式参照下表。

表 2. STR 突变模型格式示例

Locus	Model	Rate1	Rate2	Range	Ratio
D1S1656	Stepwise	0.002	0.00000001	0.1	3
TPOX	Equal	0.001	0.00000001	0.05	3
D2S441	Stepwise	0.002	0.00000001	0.1	3
D2S1338	Stepwise	0.002	0.00000001	0.1	3
D3S1358	Stepwise	0.002	0.00000001	0.1	3
D4S2408	Stepwise	0.002	0.00000001	0.1	3
FGA	Stepwise	0.003	0.00000001	0.1	3
D5S818	Stepwise	0.002	0.00000001	0.1	3
CSF1PO	Stepwise	0.002	0.00000001	0.1	3
D6S1043	Stepwise	0.002	0.00000001	0.1	3
D8S1179	Stepwise	0.002	0.00000001	0.1	3
D10S1248	Stepwise	0.002	0.00000001	0.1	3

- 4) 随机种子 (**Set seeds**): 默认为 123。
- 5) 模拟家系数 (**Simulations**): 默认为 100。

系谱 (**Pedigrees**) 指定被鉴定人 (POI) 的性别以及参考亲属个体:

- 1) 被鉴定人的性别 (**sex**): 男性: male、女性 female;
- 2) 已知父/母 (**known parent**): 可选择无 (none, 默认)、父亲、母亲;
- 3) 参考亲属 (**Reference samples**): 可以选择二级以内的亲缘关系。具体来说包括一级亲缘关系的父母 (parents)、子女 (children)、全同胞 (full siblings), 二级亲缘关系的祖父祖母 (paternal grandparents)、外公外婆 (maternal grandparents)、叔/伯/姑 (paternal avuncular)、舅姨 (maternal avuncular)、半同胞 (half siblings)、孙辈 (grandchild)、侄/甥 (nephew/niece)。另外, 几类在遗传上属于无关个体的亲属也可以纳入, 包括配偶、同父

异母半同胞的母亲，同母异父半同胞的父亲、女婿、儿媳、嫂/弟媳、姐（妹）夫。

- 4) **自定义系谱 (User defined pedigrees):** 对于较复杂的家系，如果无法通过默认的亲缘个体构建系谱，可以通过导入自定义系谱文件的方式进行构建。该文件与 `ped` 文件格式类似（表 3），第一列为假设或家系的名称（H1、H2），第二列为样本名称，第三列为每个样本对应的父亲的名称，第四列为每个样本对应的母亲的名称，第五列为对应的性别（1 表示男性，2 表示女性），第六列表示对应个体参与的状态（1 表示参与，0 表示不参与）。其中，第二列中样本名称需要包括系谱中所有成员以及成员父母的名字。某一个成员的父母未知或者其父母不直接参与构建系谱，则命名为 NA。以上文件存储为制表符分隔（`tab`）的文本文档。

表 3. 自定义系谱格式示例（第一代堂表亲关系鉴定）

#hypothesis	individual	father	mother	sex	status
H1	POI	fa	mo	2	1
H1	fa	gf	gm	1	0
H1	mo	NA	NA	2	0
H1	gf	NA	NA	1	0
H1	gm	NA	NA	2	0
H1	uncle	gf	gm	1	0
H1	aunt	NA	NA	2	0
H1	fc	uncle	aunt	1	1
H2	POI	random1	random2	2	1
H2	random1	NA	NA	1	0
H2	random2	NA	NA	2	0
H2	uncle	NA	NA	1	0
H2	aunt	NA	NA	2	0
H2	fc	uncle	aunt	1	1

实际家系 (Real cases): 导入样本分型文件（制表符分隔的 `txt` 文件），格式参考表 4。第一行为样本名称，第一列为 STR 名称，2~n 行为相应的分型，纯合子需要列出两个等位基因，等位基因以英文逗号“,”分隔。需要注意的是，样本的名称必须和系谱中的样本名称一一对应，否则会被忽略不参与计算。

表 4. 基因型数据示例

Locus	S1	S2	S5	POI
D1S1656	12,12	13,17	15,16	16,17
TPOX	8,8	8,11	8,8	8,8
D2S441	10,12	10,10	10,11	11,11
D2S1338	20,24	23,24	20,25	19,20
D3S1358	15,17	16,17	14,15	18,18
D4S2408	9,10	10,10	10,12	10,11

3.2 输出

对于模拟家系，输出包括假设/系谱、LR 分布图、系统效能、拆剪组合系统效能。对于单个真实案件，输出包括每个 STR 位点的似然比、累积似然比(CLR)、所有参考个体配对关系亲缘指数等。

1) **假设/系谱 (Hypotheses):** 为两个互斥假设的系谱图 (H1 和 H2)，如图 1 所示，圆圈表示女性，方框表示男性，红色阴影代表被鉴定人 (POI)，黑色阴影代表可以参与鉴定的亲属参考个体，无阴影填充 (白色) 表示不能参与鉴定的亲属个体。如果是单个个体，则不会绘制在图中，但是会参与 LR 的计算。

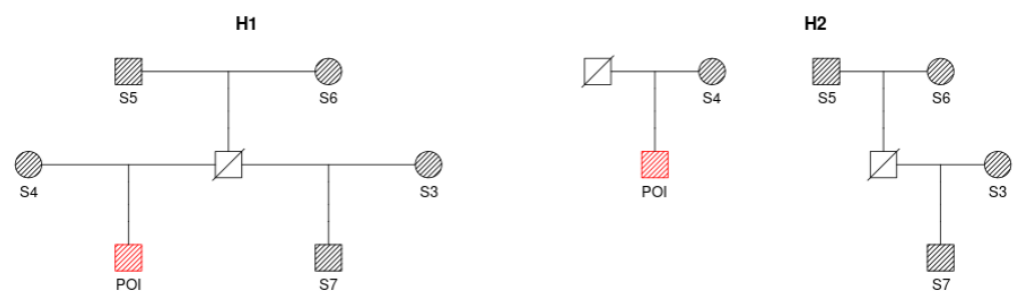


图 1. 系谱图示例

2) **LR 分布图 (LR distribution):** 为 H1 和 H2 为真的情况下 $\log_{10}(\text{LR})$ 的分布直方图(红色和蓝色条图), 相应颜色的曲线为正态拟合后的概率密度(图 2)。

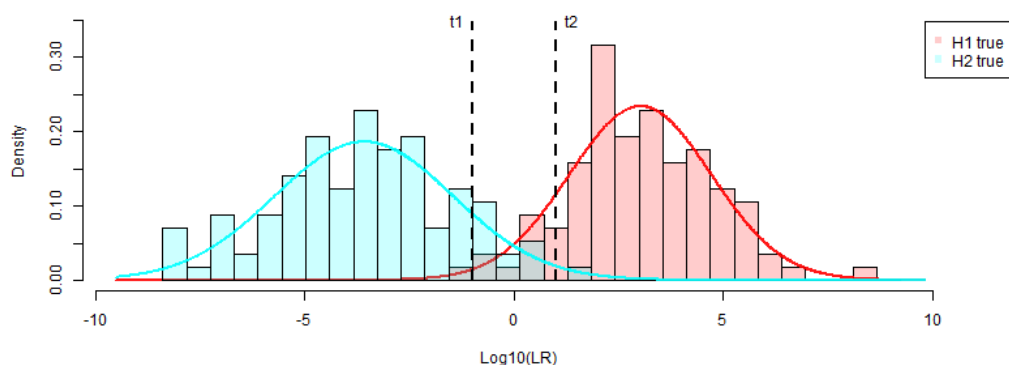


图 2. LR 分布图示例.

3) **系统效能**: 在特定判定阈值下 (t_1 、 t_2 ; 图 2 黑色虚线), 进行亲缘判定的效能参数, 包括 Sen、Spe、PPV、NPV、FPR、FNR、inconclusive、effectiveness。

它们的定义如下:

- 灵敏度 (Sen): H1 为真的情况下判定为 H1 的概率;
- 特异性 (Spe): H2 为真的情况下判定为 H2 的概率;
- 阳性预测值 (PPV): 判定为 H1 为真的情况下, 实际也为 H1 的概率;
- 阴性预测值 (NPV): 判定为 H2 为真的情况下, 实际也为 H2 的概率;
- 假阳性率 (FPR): 判定为 H1 为真的情况下, 实际为 H2 的概率;
- 假阴性率 (FNR): 判定为 H2 为真的情况下, 实际为 H1 的概率;
- 无法判定 (inconclusive): 无法判定是 H1 还是 H2, 适用于双阈值判定策略, 对于单阈值方法 inconclusive 为 0;
- 系统效能 (effectiveness): 能够获得明确判定意见的比例, 对于单阈值方法该值为 1, 而对于双阈值法, 阈值越大, effectiveness 越低。

4) **拆剪组合系统效能**: 如表 5 所示。第 1 列为参考亲属组合 (参与人名称与系谱图一致), 后 8 列为相应的效能参数。如果 H1 和 H2 等价, 则留空, 例如 POI+S3、POI+S4 等。

表 5. 拆剪组合系统效能参数结果示例

Subset	Sen	Spe	PPV	NPV	FPR	FNR	Inconclusive	Effectiveness
POI+S4+S5+S6+S3+S7	0.9982	0.9995	>0.9999	>0.9999	<0.0001	<0.0001	0.0011	0.9989
POI+S4+S5+S6+S3	0.9854	0.9986	>0.9999	>0.9999	<0.0001	<0.0001	0.0080	0.9920
POI+S4+S5+S6+S7	0.9961	0.9993	>0.9999	>0.9999	<0.0001	<0.0001	0.0023	0.9977
POI+S4+S5+S3+S7	0.8658	0.9374	0.9998	>0.9999	0.0002	<0.0001	0.0983	0.9017

POI+S4+S6+S3+S7	0.8637	0.9281	0.9995	>0.9999	0.0005	<0.0001	0.1039	0.8961
POI+S5+S6+S3+S7	0.8704	0.9841	0.9997	>0.9999	0.0002	<0.0001	0.0726	0.9274
POI+S4+S5+S6	0.9854	0.9986	>0.9999	>0.9999	<0.0001	<0.0001	0.0080	0.9920
POI+S4+S5+S3	0.2479	0.1086	>0.9999	0.9999	<0.0001	<0.0001	0.8217	0.1783
POI+S4+S5+S7	0.7204	0.8386	0.9995	>0.9999	0.0004	<0.0001	0.2203	0.7797
POI+S4+S6+S3	0.2599	0.1038	>0.9999	0.9998	<0.0001	<0.0001	0.8181	0.1819
POI+S4+S6+S7	0.7348	0.8429	0.9991	>0.9999	0.0007	<0.0001	0.2108	0.7892
POI+S4+S3+S7	0.5629	0.2635	>0.9999	0.9998	<0.0001	0.0001	0.5868	0.4132
POI+S5+S6+S3	0.6484	0.9568	0.9989	>0.9999	0.0007	<0.0001	0.1970	0.8030
POI+S5+S6+S7	0.8238	0.9791	0.9997	>0.9999	0.0003	<0.0001	0.0984	0.9016
POI+S5+S3+S7	0.5239	0.7784	0.9987	>0.9999	0.0007	<0.0001	0.3485	0.6515
POI+S6+S3+S7	0.5329	0.7946	0.9986	>0.9999	0.0008	<0.0001	0.3358	0.6642
POI+S4+S5	0.2479	0.1086	>0.9999	0.9999	<0.0001	<0.0001	0.8217	0.1783
POI+S4+S6	0.2599	0.1038	>0.9999	0.9998	<0.0001	<0.0001	0.8181	0.1819
POI+S4+S3	-	-	-	-	-	-	-	-
POI+S4+S7	0.2692	0.0960	>0.9999	0.9997	<0.0001	<0.0001	0.8174	0.1826
POI+S5+S6	0.6484	0.9568	0.9989	>0.9999	0.0007	<0.0001	0.1970	0.8030
POI+S5+S3	0.0520	0.0185	>0.9999	0.9996	<0.0001	<0.0001	0.9647	0.0353
POI+S5+S7	0.3252	0.5963	0.9990	>0.9999	0.0003	<0.0001	0.5391	0.4609
POI+S6+S3	0.0526	0.0156	>0.9999	0.9996	<0.0001	<0.0001	0.9659	0.0341
POI+S6+S7	0.3302	0.6126	0.9983	>0.9999	0.0006	<0.0001	0.5283	0.4717
POI+S3+S7	0.2618	0.0963	>0.9999	0.9997	<0.0001	<0.0001	0.8209	0.1791
POI+S4	-	-	-	-	-	-	-	-
POI+S5	0.0520	0.0185	>0.9999	0.9996	<0.0001	<0.0001	0.9647	0.0353
POI+S6	0.0526	0.0156	>0.9999	0.9996	<0.0001	<0.0001	0.9659	0.0341
POI+S3	-	-	-	-	-	-	-	-
POI+S7	0.0557	0.0121	>0.9999	0.9993	<0.0001	<0.0001	0.9661	0.0339

5) **单个案件：**结果如表 6 所示，如果导入的样本分型文件中，某个 STR 不在于频率数据文件或者选择的检测体系（STR 标记），该位点将不会纳入计算，并且结果表格中显示为 frequency data not available。如果样本的名称和系谱中的样本名称不一致，则会被忽略不参与计算。.

表 6 单个案件似然比结果示例

	S5	S1	S2	POI	LR
D3S1358	16,16	15,16	16,17	15,16	0.760156
CSF1PO	13,13	10,13	10,13	9,13	0.413812
D2S441	11,12	11,14	11,12	11,11	1.032526
D21S11	30,32.2	32,32.2	30,30.3	30,32	8.878741
PentaE	13,19	12,13	13,16	12,13	2.086573
D8S1179	13,15	11,15	13,13	11,13	3.228246
D5S818	11,13	11,13	11,11	11,13	1.50924

D19S433	14,16.2	14,16.2	13,14	14,14	1.779435
D16S539	9,11	9,11	9,9	9,9	2.703354
PentaD	10,13	9,13	12,13	9,10	0.659986
vWA	18,19	17,18	16,18	16,18	1.512296
D2S1338	21,23	19,21	19,21	19,21	1.837489
D18S51	15,19	13,15	14,15	14,19	1.312565
D22S1045	17,17	15,17	15,17	15,17	1.26377
TH01	6,9	9,9	6,6	9,9	1.105452
D12S391	22,24	19,24	19,24	19,24	1.84463
TPOX	8,8	8,8	8,8	8,8	1.561218
FGA	23.2,26	23.2,25	25,26	25,26	3.505724
D13S317	8,11	11,13	8,10	10,11	1.668279
D1S1656	13,17	13,15	15,17	13,15	1.514367
D10S1248	15,15	15,16	15,16	13,15	0.45706
D6S1043	11,18	13,18	11,11	11,18	1.967816
D7S820	12,12	12,12	12,12	12,12	3.124062
D6S477	12,15	14,15	12,14	12,15	frequency data not available
D18S535	9,12	12,14	9,12	9,12	frequency data not available
Combined LR (CLR)					33990.31
Posterior probability					0.999971

4. 举例

1) 频率数据导入

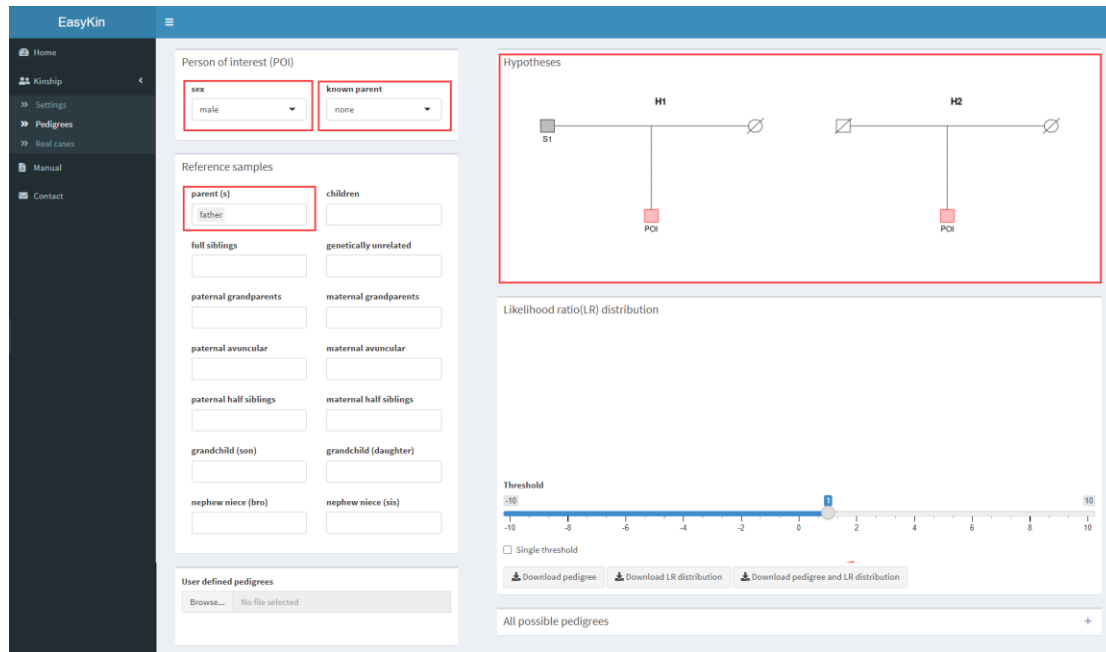
依次点击 *Kinship* → *Settings* → *Browse* (Frequency data file) ，上传预先准备好的频率文件（仅显示 D3S1358 和 CSF1PO 两个位点）。

Example of frequency.txt - 记事本		
文件(F)	编辑(E)	格式(O)
查看(V)	帮助(H)	
locus	alleles	frequency
D3S1358	12	0.0013
D3S1358	13	0.0026
D3S1358	14	0.0379
D3S1358	15	0.3295
D3S1358	16	0.3023
D3S1358	17	0.2545
D3S1358	18	0.0629
D3S1358	19	0.0078
D3S1358	20	0.0013
CSF1PO	7	0.0082
CSF1PO	8	0.0013
CSF1PO	9	0.0435
CSF1PO	10	0.2308
CSF1PO	11	0.2506
CSF1PO	12	0.3725
CSF1PO	13	0.0810
CSF1PO	14	0.0099
CSF1PO	15	0.0022

如果将使用频率数据文件中的部分 STR，勾选 *Restrict markers in following selected kit(s)*，点击 *choose the kit(s)*选择框，可以选择一个或者多个试剂盒，这里选择了 AmpFI STR Identifiler、AmpFI STR GlobalFiler 两个试剂盒（绿色箭头）。如果没有需要的试剂盒，可以在 *input markers(s)*单独输入，例如 D2S1776、D5S2500、D12ATA63（蓝色箭头）。下方会显示相应的（试剂盒+输入的 STR）STR 总数，例如这里一共有 24 个 STR（紫色箭头）。如果需要包含频率文件中的所有 STR 位点，取消勾选 *Restrict markers in following selected kit(s)*即可。

2) 标准二联体亲子鉴定

方法 1: 点击 *Kinship* → *Pedigrees*, 被鉴定人 POI 的性别 sex 选择 male (根据实际情况选择), 已知的父母 known parent 选择 none, 参考样本中的父母 parent(s) 选择 father, 系谱图即可呈现在右侧 (H2, 父亲只有一个人, 因此未画出)。



方法 2: 点击 *Kinship* → *Pedigrees*, 被鉴定人 POI 的性别 sex 选择 male (根据实际情况选择), 已知的父母 known parent 选择 none, 参考样本中的子女 children 选择 son 1 (或者 daughter 1)。注意: 方法 1 绘制 H2 系谱图时, 父亲 (S1) 未绘制, 但是计算 LR 时 S1 有纳入计算, 因此与方法 2 中 H2 是等价的 (但是关注的 POI 不同)。

EasyKin

Home Kinship Settings Pedigrees Real cases Manual Contact

Person of Interest (POI)

sex: male known parent: none

Reference samples

parent(s): children son 1

full siblings: genetically unrelated

paternal grandparents: maternal grandparents

paternal avuncular: maternal avuncular

paternal half siblings: maternal half siblings

grandchild (son): grandchild (daughter)

nephew niece (bro): nephew niece (sis)

User defined pedigrees

Browse... No file selected

Hypotheses

H1: POI (male) is son of SS (male)

H2: POI (male) is son of SS (male) and SS (female)

Likelihood ratio(LR) distribution

Threshold: 1

Download pedigree Download LR distribution Download pedigree and LR distribution

All possible pedigrees

3) 标准三联体亲子鉴定

方法 1: 点击 *Kinship* → *Pedigrees*, 被鉴定人 POI 的性别 sex 选择 male (根据实际情况选择), 已知的父母 known parent 选择 mother, 参考样本中的父母 parent(s) 选择 father。

EasyKin

Home Kinship Settings Pedigrees Real cases Manual Contact

Person of Interest (POI)

sex: male known parent: mother

Reference samples

parent(s): father

children

full siblings: genetically unrelated

paternal grandparents: maternal grandparents

paternal avuncular: maternal avuncular

paternal half siblings: maternal half siblings

grandchild (son): grandchild (daughter)

nephew niece (bro): nephew niece (sis)

User defined pedigrees

Browse... No file selected

Hypotheses

H1: POI (male) is son of S1 (male) and S3 (female)

H2: POI (male) is son of S1 (male) and S3 (female)

Likelihood ratio(LR) distribution

Threshold: 1

Download pedigree Download LR distribution Download pedigree and LR distribution

All possible pedigrees

方法 2: 点击 *Kinship* → *Pedigrees*, 被鉴定人 POI 的性别 sex 选择 male (根据实际情况选择), 已知的父母 known parent 选择 none, 参考样本中的子女 children

选择 son 1, *genetically unrelated* 选择配偶 spouse。

Person of Interest (POI)

sex: male, known parent: none

Reference samples

parent (s): children (son 1), full siblings: genetically unrelated (spouse)

Hypotheses

H1: POI is son of S6. H2: POI is spouse of S6.

Likelihood ratio(LR) distribution

Threshold: 1.0

User defined pedigrees

Browse... No file selected

4) 双亲皆疑亲子鉴定

点击 *Kinship* → *Pedigrees*, 被鉴定人 POI 的性别 (sex) 选择 male (根据实际情况选择), 已知的父母 known parent 选择 none, 参考样本中的 parent(s) 选择 father 和 mother。

Person of Interest (POI)

sex: male, known parent: none

Reference samples

parent (s): father mother, children: (empty)

Hypotheses

H1: POI is son of S1 and S3. H2: POI is spouse of S1 and S3.

Likelihood ratio(LR) distribution

Threshold: 1.0

User defined pedigrees

Browse... No file selected

5) 多个体亲缘鉴定

案情：假设一个男孩声称是某死者（无 DNA）的孩子，当前其两个同父异母半同胞以及他们的母亲可以参与鉴定。依次点击 *Kinship* → *Pedigrees*，被鉴定人 POI 的性别选择 *male*，已知的父母 *known parent* 选择 *none*，参考样本中的 *paternal half sibling* 选择 *brother1*、*brother2*，*genetically unrelated* 选择 *the mother of paternal half sibling*（红色方框）。

EasyKin

Person of Interest (POI)

sex: male, known parent: none

Reference samples

parent (s):, children:, full siblings:, genetically unrelated: mother of paternal half sibling, paternal grandparents:, maternal grandparents:, paternal avuncular:, maternal avuncular:, paternal half siblings: brother1, brother2, maternal half siblings:, grandchild (son):, grandchild (daughter):, nephew niece (bro):, nephew niece (sis):

User defined pedigrees

Browse... No file selected

Hypotheses

H1, H2

Likelihood ratio(LR) distribution

Threshold: 0, 10

Download pedigree, Download LR distribution, Download pedigree and LR distribution

All possible pedigrees

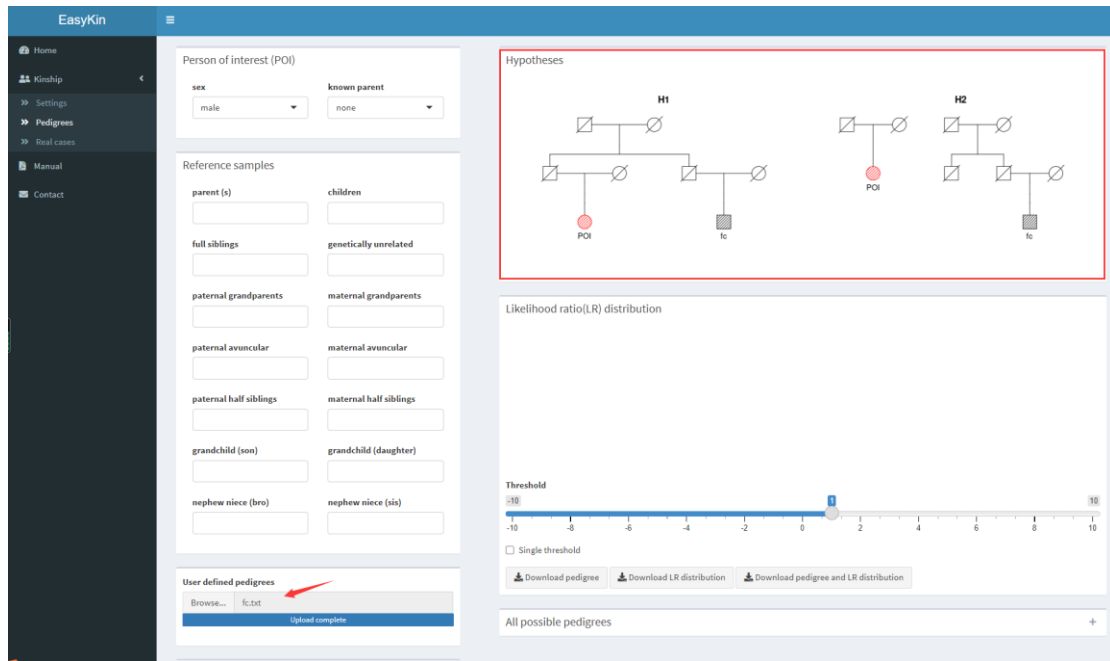
6) 自定义系谱

依次点击 *Kinship* → *Pedigrees* → *Browse*(User defined pedigrees), 输入系谱文件 (Example of ped.txt), 相应的系谱图即可自动显示。

Example of ped.txt - 记事本

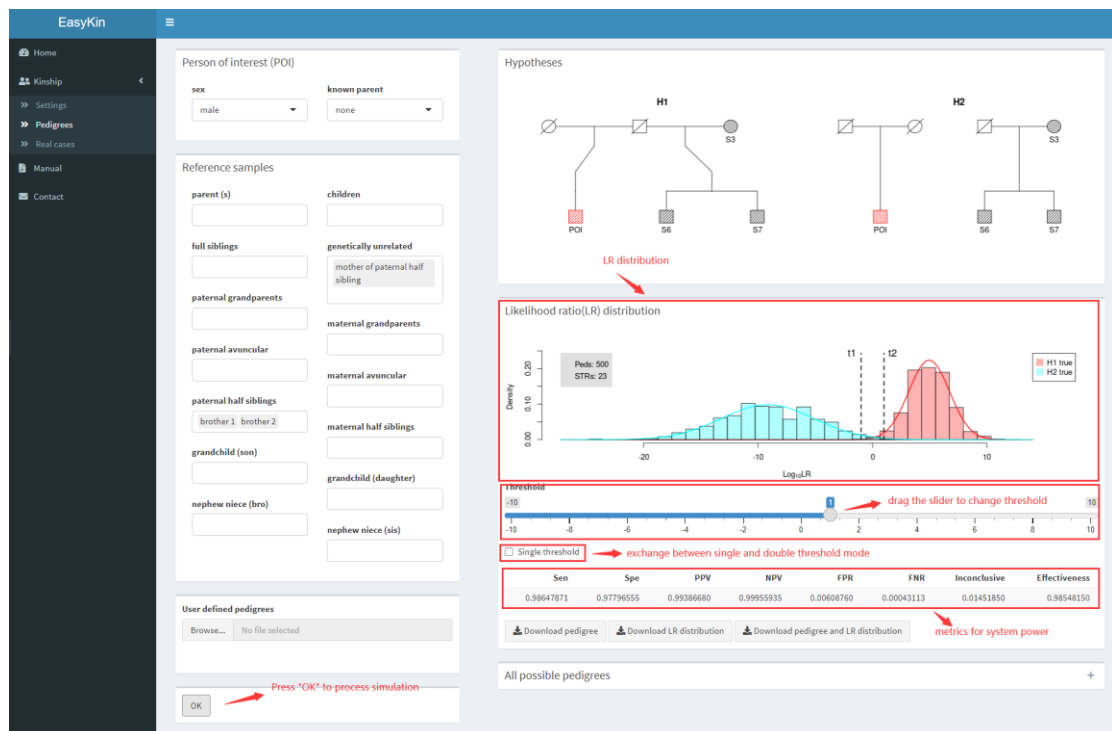
#hypothesis	individual	father	mother	sex	status
H1	POI	fa	mo	2	1
H1	fa	gf	gm	1	0
H1	mo	NA	NA	2	0
H1	gf	NA	NA	1	0
H1	gm	NA	NA	2	0
H1	uncle	gf	gm	1	0
H1	aunt	NA	NA	2	0
H1	fc	uncle	aunt	1	1
H2	POI	random1	random2	2	1
H2	random1	NA	NA	1	0
H2	random2	NA	NA	2	0
H2	uncle	NA	NA	1	0
H2	aunt	NA	NA	2	0
H2	fc	uncle	aunt	1	1

第 3 行, 第 6 列 100% Windows (CRLF) UTF-8



7) LR 分布和效能参数

以 5) 中的案情为例，参考亲属选择完毕后，右侧即可呈现相应的系谱图，然后点击左下角的“OK”按钮，即可进行家系模拟和 LR 计算，LR 分布和系统效能参数的结果呈现在右侧中下部。用户可以拖动滑动条，改变阈值，相应的效能参数也可以即时改变。



8) 拆剪系谱

仍然以 5) 中的案情为例，参考亲属选择完毕后，右侧即可呈现相应的系谱图，然后点击右下角的“+”按钮，呈现新的界面，然后点击“*prune pedigree*”即可进行系谱拆剪，相应的效能参数呈现在下方。

Person of Interest (POI)

sex: male known parent: none

Reference samples

parent (s) children

full siblings genetically unrelated

paternal grandparents mother of paternal half sibling

paternal avuncular maternal grandparents

paternal half siblings maternal avuncular

brother 1 brother 2 maternal half siblings

grandchild (son) grandchild (daughter)

nephew niece (bro) nephew niece (sis)

User defined pedigrees

Browse... No file selected

OK

Hypotheses

H1 H2

Likelihood ratio (LR) distribution

Peds: 500 STRs: 23

Threshold

Sen Spe PPV NPV FPR FNR Inconclusive Effectiveness

0.98647871 0.97796555 0.99386680 0.99955935 0.00608760 0.00043113 0.01451850 0.98548150

Download pedigree Download LR distribution Download pedigree and LR distribution

Press "+" to display the page

All possible pedigrees

Prune pedigree Press to prune the pedigree

This process will cost much more time than single pedigree.

CSV

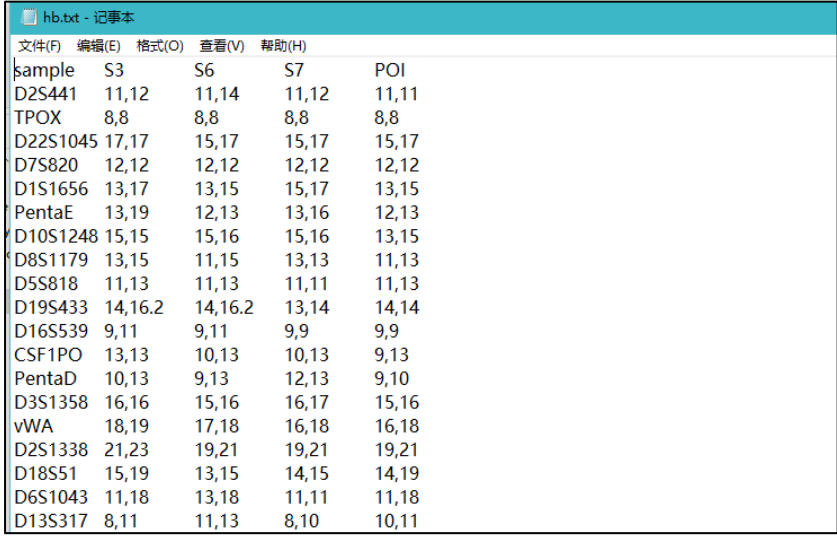
Search:

	Sen	Spe	PPV	NPV	FPR	FNR	Inconclusive	Effectiveness
POI+S3+S6+S7	0.986479	0.977966	0.993867	0.999559	0.006088	0.000431	0.014519	0.985481
POI+S3+S6	0.876004	0.8705	0.995986	0.988088	0.003531	0.010494	0.119735	0.880265
POI+S3+S7	0.870292	0.861979	0.995085	0.988205	0.004298	0.010288	0.126571	0.873429
POI+S6+S7	0.902089	0.897052	0.982149	0.995326	0.016396	0.004212	0.090125	0.909875
POI+S3	H1 and H2 are equivalent							
POI+S6	0.752624	0.722805	0.987113	0.981186	0.009826	0.01386	0.250443	0.749557
POI+S7	0.745145	0.716247	0.985693	0.982539	0.010815	0.012728	0.257532	0.742468

Showing 1 to 7 of 7 entries

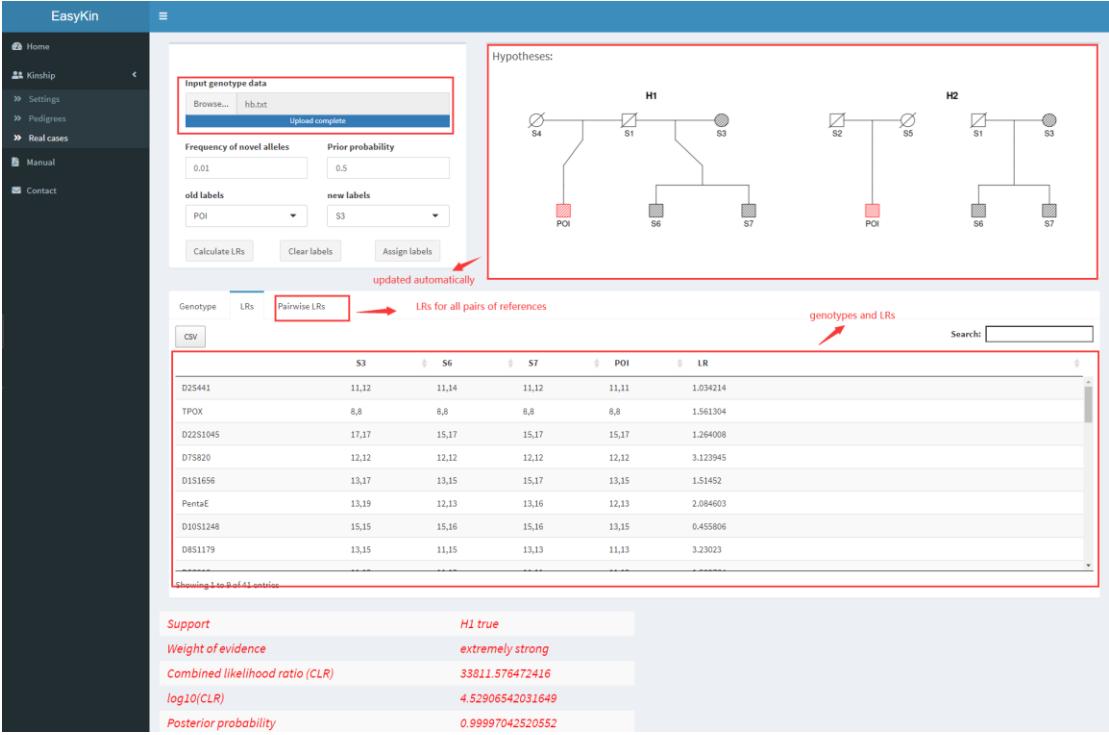
9) 真实案例计算

仍然以 5) 中的案情为例。依次点击 *Kinship* → *Real cases* → *Browse* (Input genotype data), 上传 STR 分型文件 (hb.txt)。点击 “calculate LRs” 进行 LR 计算, 再点击 “LRs” 即可呈现相应的结果, 包括每个 STR 位点的 LR、累积 LR (CLR)、等价的言语标度、后验概率等。点击 “pairwise LRs” 可呈现所有参考亲属个体的配对亲缘关系指数。



hb.txt - 记事本

sample	S3	S6	S7	POI
D2S441	11,12	11,14	11,12	11,11
TPOX	8,8	8,8	8,8	8,8
D22S1045	17,17	15,17	15,17	15,17
D7S820	12,12	12,12	12,12	12,12
D1S1656	13,17	13,15	15,17	13,15
PentaE	13,19	12,13	13,16	12,13
D10S1248	15,15	15,16	15,16	13,15
D8S1179	13,15	11,15	13,13	11,13
D5S818	11,13	11,13	11,11	11,13
D19S433	14,16.2	14,16.2	13,14	14,14
D16S539	9,11	9,11	9,9	9,9
CSF1PO	13,13	10,13	10,13	9,13
PentaD	10,13	9,13	12,13	9,10
D3S1358	16,16	15,16	16,17	15,16
vWA	18,19	17,18	16,18	16,18
D2S1338	21,23	19,21	19,21	19,21
D18S51	15,19	13,15	14,15	14,19
D6S1043	11,18	13,18	11,11	11,18
D13S317	8,11	11,13	8,10	10,11



EasyKin

Home Kinship Settings Pedigrees Real cases Manual Contact

Input genotype data: Browse... hb.txt Upload complete

Frequency of novel alleles: 0.01 Prior probability: 0.5

old labels: POI new labels: S3

Calculate LRs Clear labels Assign labels

Hypotheses: H1 H2

Genotype LRs Pairwise LRs LRs for all pairs of references genotypes and LR

	S3	S6	S7	POI	LR
D2S441	11,12	11,14	11,12	11,11	1.034214
TPOX	8,8	8,8	8,8	8,8	1.561304
D22S1045	17,17	15,17	15,17	15,17	1.264008
D7S820	12,12	12,12	12,12	12,12	3.123945
D1S1656	13,17	13,15	15,17	13,15	1.51452
PentaE	13,19	12,13	13,16	12,13	2.084903
D10S1248	15,15	15,16	15,16	13,15	0.455806
D8S1179	13,15	11,15	13,13	11,13	3.23023

Showing 8 to 8 of 8 entries

Support H1 true

Weight of evidence extremely strong

Combined likelihood ratio (CLR) 33811.576472416

log10(CLR) 4.52906542031649

Posterior probability 0.99997042520552