

江苏汉族 24 个 Y-STR 基因座遗传多态性及遗传关系研究

潘 猛,居晓斌,陈 奇,周 蓉,陈子庆,周惠英

(南京医科大学第一附属医院司法鉴定所,江苏 南京 210029)

[摘要] 目的:分析 24 个 Y 染色体短串联重复序列(STR)基因座在江苏汉族群体的基因多态性、基因频率和其他地域人群之间的遗传距离。方法:取 2011~2012 年来自江苏省的 262 份无血缘关系的汉族个体,对 24 个 STR 位点进行复合扩增,ABI 3130 自动基因分析仪进行片段分析并进行基因分型。结果:共发现 172 个 STR 等位基因,其中 DYS385b、DYS449 基因座发现 14 种等位基因,单倍型共发现 262 个,单倍型多样性为 0.999 9,统计 10 个群体遗传距离 Rst 矩阵,提示江苏人群更偏向于以天津(-0.001 8)、河南(-0.001 76)、山西(-0.001 6)为群体的中原人群,而与湖南(0.017 54)和辽宁(0.014 64)人群的遗传距离最近($P < 0.05$)。结论:获得具有江苏汉族人群特征的遗传学和法医学客观基础数据,对建立具有江苏地区特点的 Y-STR 数据库有重要意义。

[关键词] Y 染色体;短串联重复序列;基因多态性;遗传距离

[中图分类号] Q341

[文献标志码] A

[文章编号] 1007-4368(2013)10-1426-04

doi:10.7655/NYDXBNS20131020

A genetic polymorphism and genetic distance study on 24 Y-chromosomal short tandem repeat (STR) loci among Han population in the area of Jiangsu province

Pan Meng, Ju Xiaobin, Chen Qi, Zhou Rong, Chen Ziqing, Zhou Huiying

(Department of Judicial Administration, the First Affiliated Hospital of NJMU, Nanjing 210029, China)

[Abstract] **Objective:** To study the genetic polymorphism, frequencies and genetic distance of 24 Y-chromosomal short tandem repeat (STR) loci in unrelated individuals of Han nationality in Jiangsu province. **Methods:** Twenty-four STR loci were amplified in DNA samples from 262 unrelated individuals in Jiangsu Han population from 2011 to 2012. All samples of the PCR products were genotyped by ABI 3130 Genetic Analyzer. **Results:** In total, 172 genotypes and 262 haplotypes were founded, DYS385b, DYS449 loci had 14 genotypes, the diversity of overall heliotypes for the 24 Y-STR loci was 0.999 9. Comparing with 9 other populations, the genetic distance was more closed between Jiangsu and Tianjin (-0.001 8), Henan (-0.001 76), Shanxi (-0.001 6) province, compared to Hunan(0.017 54) and Liaoning(0.014 64) population($P < 0.05$). **Conclusion:** We obtained objective basic data in the area of population genetics and forensic medicine, which would be useful for building Y-STR database in Jiangsu Han population.

[Key words] Y-chromosome; short tandem repeat(STR); genetic polymorphism; genetic distance

[Acta Univ Med Nanjing, 2013, 33(10):1426-1429]

Y 染色体全长 50 Mb, 由非重组区和拟常染色体区组成。Y 染色体短串联重复序列(Y-chromosomal short tandem repeats, Y-STR)是父系单倍型遗传的重要标记物,在群体遗传学及法医学物证学研究和应用中具有实际意义^[1-2]。本次研究主要是针对江苏各地级市的无关男性个体开展,所采用的标记物为 DYS19、DYS385ab、DYS388、DYS389I、DYS389II、DYS390、DYS391、DYS392、DYS393、DYS437、DYS438、DYS439、DYS444、DYS447、DYS448、DYS449、DYS456、DYS458、DYS522、DYS527ab、DYS635、Y_GATA_H4。

旨在总结江苏省 Y-STR 的遗传学分布情况,获得地区人群 Y 染色体的遗传学及法医学基础性资料。

1 对象与方法

1.1 对象

研究对象为 2011~2012 年在本所进行亲权鉴定的无关男性个体,为江苏省各地级市 3 代以上的汉族当地驻民(均签署鉴定委托知情同意书)。所有人员采静脉血 1 ml/人,5% EDTA 抗凝。Chlex-100

方法提取 DNA, 调整 DNA 浓度达 20~100 ng/ μ l, 用于 DNA 扩增。

1.2 方法

1.2.1 PCR 扩增反应

多重 PCR 扩增反应体系由无锡中德美联生物技术有限公司研发生产, 包含 24 个 Y-STR 基因座。扩增体积 25 μ l, DNA 模板 1 μ l (30~50 ng)、引物 5 μ l、混合缓冲液 10 μ l、5 U *Taq* 酶 1 μ l, 补水至 25 μ l。扩增条件为: 95 $^{\circ}$ C 预变性 5 min; 10 个循环 (94 $^{\circ}$ C 1 min, 60 $^{\circ}$ C 1 min, 72 $^{\circ}$ C 1 min); 20 个循环 (90 $^{\circ}$ C 1 min, 58 $^{\circ}$ C 1 min, 72 $^{\circ}$ C 1 min); 60 $^{\circ}$ C 延伸 60 min; 4 $^{\circ}$ C 保存。

1.2.2 电泳分型

ABI 3130 基因分析仪进行扩增产物的毛细管电泳。按每孔含 Hi-Di™ formamide 10.0 μ l、GS500 内

标 0.3 μ l、PCR 产物 1 μ l 上样电泳。ABI Data Collection 软件收集毛细管电泳数据, 用 ABI GeneMapper ID 3.2 软件进行 STR 数据分型。

1.3 统计学方法

用 Arlequin3.5 软件进行 AMOVA 分析, 计算群体间遗传距离 Rst 矩阵^[2]。Powermarker V3.0 软件进行等位基因与单倍型频率运算。按公式 $GD = n(1 - \sum P_i^2) / (n-1)$ (P_i 为等位基因或单倍型频率) 计算基因座基因多样性(GD)值^[3]。

2 结果

2.1 江苏汉族人群 24 个 Y-STR 基因座 GD 值

多重 PCR 扩增反应体系中有 21 个基因座的 $GD \geq 0.5$, 提示其在所研究人群中具有良好的多样性区分能力(表 1)。

表 1 江苏汉族人群 24 个 Y-STR 基因座等位基因多样性分析

Table 1 Analyses of genetic diversity value for 24 Y-STRs in Jiangsu Han Chinese ($n=262$)

基因座	GD 值	基因座	GD 值	基因座	GD 值	基因座	GD 值
DYS19	0.691	DYS390	0.666	DYS439	0.674	DYS458	0.806
DYS385a	0.763	DYS391	0.370	DYS444	0.747	DYS522	0.734
DYS385b	0.892	DYS392	0.758	DYS448	0.724	DYS527a	0.783
DYS388	0.445	DYS393	0.625	DYS447	0.814	DYS527b	0.794
DYS389I	0.593	DYS437	0.511	DYS449	0.876	DYS635	0.788
DYS389II	0.758	DYS438	0.406	DYS456	0.657	YGATAH4	0.589

2.2 江苏汉族人群 24 个 Y-STR 基因座等位基因频率分布

24 个 Y-STR 基因座共检出 172 种等位基因, 其中 91.28% 的等位基因频率 (AF) ≤ 0.3 , 4.65% 的 $AF \geq 0.5$, 提示 AF 分布均匀(表 2)。

2.3 江苏汉族人群同全国 9 个地域汉族群体遗传距离矩阵比较分析

通过收集已公开报道的全国 9 个省市(覆盖全国东北、华北、西北、西南、华中、华东、华南等主要地区)汉族人群的数据进行统计分析^[5-13](表 3)。运用 Arlequin 软件计算中国汉族多个群体间遗传距离 (Rst 值)。Rst 值提示: 江苏汉族人群与安徽人群遗传距离最近(-0.001 93), 其次是天津(-0.001 80)、河南(-0.001 76)、山西(-0.001 60)人群, 而与湖南人群的遗传距离最远(0.017 54), 其次是辽宁人群(0.014 64) ($P < 0.05$), 这与人群间地区的距离近似。更体现江苏人群更偏向于以天津、河南、山西为群体的中原、华北人群, 对于研究江苏人群的种族起源起到了指向作用。数据也显示云南人群和成都人

群的遗传距离最近(0.001 19); 广州与天津(-0.001 48)和安徽(0.000 06)人群遗传距离相对较近。

3 讨论

伴随 STR 荧光标记复合扩增检测技术的不断完善与发展, 常染色体和性染色体 STR 基因座在基因诊断、群体遗传学与法医学证学的研究与应用中都得到了广泛普及, 目前已成为骨髓移植嵌合度、亲权鉴定、个体识别以及种族识别的重要鉴定方法^[4]。

本研究所采用的试剂盒包含 24 个 Y-STR 基因座, 是现有的试剂盒中基因座最多, 含有国际通用的两套 Y-STR 试剂盒中包含的所有基因座。通过对 3 代以上居住在江苏各地级市的 262 名无关个体进行 Y 染色体检测, 得到了一系列具有地区特点的基础性数据。表 1 可见, DYS388、DYS391 和 DYS438 基因座 GD 值均小于 0.5, 提示上述 3 个基因座基因多样性较低, 可以考虑遴选更合适的基因座进行更换。其余 21 个 Y-STR 基因座的 GD 值均大于 0.5, 其中 DYS385b、DYS449 更具有多达 14 种等位基因, 有丰

表2 江苏汉族人群24个Y-STR基因座基因频率分布

Table 2 Distribution of allele frequency for 24 Y-STR in Jiangsu Han Chinese

(n=262)

等位基因	AF	等位基因	AF	等位基因	AF	等位基因	AF	等位基因	AF	等位基因	AF
DYS19		DYS388		DYS391		DYS439		DYS449		DYS527a	
13	0.061	10	0.092	6	0.012	9	0.008	25	0.006	18	0.012
14	0.183	11	0.012	8	0.004	14	0.023	26	0.006	19	0.121
15	0.477	12	0.724	9	0.057	13	0.152	27	0.035	20	0.247
16	0.202	13	0.155	10	0.779	12	0.377	28	0.058	21	0.324
DYS385a		14	0.012	11	0.149	11	0.401	29	0.172	21.2	0.006
10	0.019	15	0.006	DYS392		10	0.038	29.2	0.006	22	0.173
11	0.195	DYS389I		10	0.004	DYS444		30	0.149	23	0.098
12	0.359	12	0.553	11	0.145	10	0.017	31	0.167	24	0.017
13	0.240	13	0.263	12	0.179	11	0.155	32	0.138	DYS527b	
14	0.111	14	0.183	13	0.302	12	0.264	32.1	0.006	19	0.012
15	0.046	DYS389II		14	0.313	13	0.362	33	0.132	20	0.104
16	0.019	26	0.027	15	0.050	14	0.178	34	0.081	21	0.162
19	0.008	27	0.073	16	0.008	15	0.023	36	0.040	22	0.220
DYS385b		28	0.328	DYS393		DYS448		41	0.006	23	0.330
11	0.027	29	0.279	12	0.531	17	0.016	DYS456		24	0.121
12	0.111	30	0.221	13	0.248	18	0.207	12	0.004	25	0.046
13	0.095	31	0.069	14	0.179	18.1	0.004	13	0.023	26	0.006
14	0.050	33	0.004	15	0.042	19	0.411	14	0.164	YGATAH4	
15	0.042	DYS390		DYS437		19.1	0.004	15	0.519	9	0.004
16	0.122	21	0.004	13	0.019	20	0.240	16	0.206	10	0.054
17	0.137	22	0.073	14	0.594	21	0.105	17	0.080	11	0.303
18	0.168	23	0.489	15	0.372	22	0.020	18	0.004	11.3	0.004
18.2	0.004	24	0.263	16	0.015	DYS447		DYS458		12	0.560
19	0.134	25	0.149	DYS635		20	0.004	13	0.008	13	0.073
20	0.065	26	0.023	19	0.141	21	0.008	14	0.012	14	0.004
21	0.023	DYS522		20	0.267	22	0.023	15	0.168		
22	0.015	9	0.012	21	0.298	23	0.199	16	0.134		
23	0.008	10	0.167	22	0.164	24	0.248	17	0.282		
DYS438		11	0.310	23	0.088	25	0.229	18	0.244		
9	0.023	12	0.356	24	0.019	26	0.149	19	0.088		
10	0.747	13	0.138	25	0.019	27	0.111	20	0.057		
11	0.188	14	0.017	26	0.004	28	0.023	21	0.008		
12	0.042					29	0.008				

富的基因多态性,更适合亲权鉴定工作。本研究共检出172种等位基因,特别是DYS391基因座的等位基因10、DYS438基因座的等位基因10、DYS388基因座的等位基因12,具有等位基因高频特征。而DYS391基因座的等位基因8,只在湖南人群曾经报道过1例,未见国内其他地域有过报道,属于罕见基因。262个单倍型多样性达到0.9999,但限于篇幅未列出具体单倍型分布表。

从医学遗传学角度,近些年全国先后报道了多个地区关于Y-STR基因座的遗传学资料,但具有典型江苏地区特征的资料却还没得到更好总结。本次总结所获得的Y-STR基因座等位基因频率及单倍

型频率分布正好弥补了上述不足对建立江苏地区汉族Y-STR数据库有着重要意义。从法医学角度,由于Y染色体是单倍型遗传,在遗传过程中不发生重组,直接由父代传给子代,变异度较小,可以弥补以前同一家族男性同胞之间的同代以及隔代之间鉴定和个体识别困难的不足。同时,对于存在多名男性DNA混合检材的特殊案例,则提高了罪犯DNA的检出率。所以,此次总结的数据在法医学领域也同样具有实际意义。

[参考文献]

- [1] Kayser M, Cagli A, Corach D et al. Evaluation of Y-chro-

表 3 遗传距离矩阵 Rst 值分布

Table 3 Distribution of the genetic distances between Jiangsu populations and other 9 areas in China

	江苏	山西	成都	安徽	辽宁	云南	天津	河南	湖南	广州
江苏	0.000 00	-	-	-	+	-	-	-	+	-
山西	-0.001 60	0.000 00	-	-	+	-	-	-	+	+
成都	-0.000 53	0.002 86	0.000 00	-	-	-	-	-	-	-
安徽	-0.001 93	-0.000 21	0.003 20	0.000 00	+	+	-	-	+	-
辽宁	0.014 64	0.011 33	0.012 08	0.024 88	0.000 00	-	+	-	+	+
云南	0.003 60	0.004 17	0.001 19	0.008 87	0.013 54	0.000 00	-	-	+	-
天津	-0.001 80	0.000 89	-0.000 36	-0.003 48	0.018 33	0.006 85	0.000 00	-	-	-
河南	-0.001 76	-0.001 02	-0.000 64	-0.001 82	0.016 98	0.004 32	-0.003 50	0.000 00	+	-
湖南	0.017 54	0.019 21	0.012 22	0.011 99	0.033 15	0.030 61	0.005 33	0.010 67	0.000 00	-
广州	0.002 74	0.008 68	0.002 91	0.000 06	0.023 99	0.009 84	-0.001 48	0.002 62	0.005 65	0.000 00

表格右上方是对应的 P 值, +: $P < 0.05$, -: $P > 0.05$; 左下方是 Rst 值。

- mosomal STRs: a multicenter study [J]. *Int J Legal Med*, 1997, 110(3): 125-133, 141-149
- [2] Excoffier L, Laval G, Schneider S. Arlequin(version 3.0): an integrated software package for population genetics data analysis[J]. *Evol Bioinform Online*, 2007, 23(1): 47-50
- [3] Hedman M, Pimenoff V, Lukka M et al. Analysis of 16 Y STR loci in the Finnish population reveals a local reduction in the diversity of male lineages [J]. *Forensic Sci Int*, 2004, 142(1): 37-43
- [4] Bai R, Zhang Z, Liang Q, et al. Haplotype diversity of 17 Y-STR loci in a Chinese Han population sample from Shanxi Province, Northern China [J]. *Forensic Sci Int Genet*, 2013, 7(1): 214-216
- [5] 王冬花, 陈 玲, 侯庆唐, 等. 安徽汉族人群 11 个 Y-STR 基因座遗传多态性[J]. *中国法医学杂志*, 2006, 21(5): 302-303
- [6] 于卫建, 叶 萍, 孟庆丽, 等. 辽宁汉族人群 11 个 Y-STR 基因座遗传多态性[J]. *中国法医学杂志*, 2009, 24(2): 119-120
- [7] 张晓红, 吴微微, 唐建新, 等. 云南汉族人群 11 个 Y-STR 基因座遗传多态性调查及法医学应用[J]. *法医学杂志*, 2006, 22(3): 210-216
- [8] 匡金枝, 朱 巍, 聂同钢, 等. 天津汉族人群 12 个 Y-STR 基因座的遗传多态性[J]. *刑事技术*, 2005(1): 19-26
- [9] 郭利红, 田曾元, 刘亚举, 等. 河南汉族人群 16 个 Y-STR 基因座遗传多态性[J]. *法医学杂志*, 2010, 26(1): 66-67
- [10] 陈水琴, 陈和军, 曾晓冠, 等. 湖南汉族群体 11 个 Y-STR 基因座的遗传多态性 [J]. *中国法医学杂志*, 2005, 20(3): 174-176
- [11] 刘 超, 陈 玲, 陈晓辉, 等. 广州汉族人群 12 个 Y-STR 基因座多态性及法医学应用研究[J]. *南方医科大学学报*, 2007, 27(5): 599-601
- [12] 石美森, 百茹峰, 傅 博, 等. 山西汉族 17 个 Y-STR 基因座遗传多态性及遗传关系 [J]. *遗传*, 2011, 33(3): 228-238
- [13] 宋兴勃, 范 红, 应斌武, 等. 成都地区汉族人群 17 个 Y 短串联重复序列基因座遗传多态性分析[J]. *南方医科大学学报*, 2009, 29(10): 1973-1976

[收稿日期] 2012-12-17