

· 调查研究 ·

刘奇 王丹 伍柳兴 张倩 史文哲 党珍 王业全[△](济宁医学院 法医学与医学检验学院,山东 济宁 272067)

Key words: autosomal short tandem repeat; genetic polymorphism; genetic relationships; Chinese Han

中国知网 <https://www.cnki.net>

STR 数据对国内 6 个民族人群进行起源与进化分析。而在法医实践中,基于复合 PCR 扩增和毛细管电泳 (capillary electrophoresis, CE) 的 STR 分型方法已成为法医遗传学研究的金标准,所得到的 STR 分型图谱在个体识别、亲权鉴定以及失踪人员调查等案件中发挥着重要作用。本研究采用 23 个常染色体 STR 基因座对济宁地区汉族人群进行遗传多态性调查,并收集国内其它地区汉族及少数民族人群遗传学数据利用生物统计学方法进行综合分析,从分子遗传角度研究人群间系统进化关系,现报告如下。

1 材料与方法

1.1 材料 根据知情同意原则,收集 554 份济宁汉族人群无关个体 FTA 卡血样,其中女性标本 247 份,男性标本 307 份。

1.2 方法

1.2.1 PCR 扩增与分型 采用 0.5 mm/1.2 mm 孔径打孔器(美国 Harris 公司)进行打孔取样,华夏白金 PCR 扩增试剂盒在 9700 PCR(美国 Thermo Fisher 公司)扩增仪上进行扩增。循环条件:95℃ 1 min 预变性;94℃ 3 s,59℃ 16 s,65℃ 29 s,27 个循环;60℃ 5 min;4℃ 保温。取 1 μL 扩增产物或 Allelic Ladder 与 0.3 μL 内标 LIZ500 和 8.7 μL 去离子甲酰胺混合后,采用 3500 遗传分析仪(美国 Thermo Fisher 公司)进行毛细管电泳,检测结果采用 GeneMapper® ID-X 软件进行 STR 基因座等位基因分型。

1.2.2 统计学分析 应用 Modified-PowerStates 软件计算各 STR 基因座的等位基因频率及群体遗传学参数,包括个体识别率(DP)、匹配概率(MP)、非父排除率(PE)、多态信息含量(PIC)。采用 Arlequin v3.5 软件计算观察杂合度(Ho) 及期望杂合度(He),并对 23 个常染色体 STR 基因座进行 Hardy-Weinberg 平衡及连锁不平衡检验。比较分析国内其他 26 个不同人群遗传数据,包括 19 个不同省市汉族人群(海南^[4]、浙江^[4]、北京^[4]、安徽^[4]、上海^[4]、山西^[4]、福建^[4]、河北^[4]、厦门^[14]、广西^[11]、湖南^[11]、河南^[11]、湖北^[11]、江西^[11]、四川^[11]、广州^[11]、云南^[13]、呼和浩特^[13]和重庆^[14]) 和 7 个少数民族(新疆维吾尔族^[13]、四川藏族^[3]、内蒙古蒙古族^[14]、新疆哈萨克族^[17]、甘肃回族^[13]、新疆乌孜别克族^[13]和海南黎族^[24])。选取不同人群间共有的 19 个 STR 基因座采用 Phylip3. 695 计算群体间遗传距离并采用 MEGA 7. 0 软件运用邻接法绘制进化树,同时采用 SPSS 21. 0 进行多维尺度分析(MDS)。

2 结果

2.1 等位基因频率及群体遗传学参数 在 554 名个体共检出 290 个等位基因,其中在 *TPOX* 和 *TH01* 基因座等位基因数目最少(7 个),在 *Penta E* 基因座等位基因数目最多(24 个),等位基因频率分布见表 1。经 Bonferroni 校正,23 个 STR 基因座均满足 Hardy-Weinberg 平衡($P>0.0022$),群体遗传学参数见表 2,其中 DP 为 0.8002—0.9867,MP 为 0.0133—0.1998,PIC 为 0.5709—0.9153,PE 为 0.3550—0.8376,Ho 为 0.6498—0.9206,He 为 0.6366—0.9217。各基因座间相互独立,处于连锁平衡状态,CMP 为 1.2736×10^{-27} 。

CDP 为 0.999999999999999999999987264，CPE 为
0.9999999996764。

2.2 济宁汉族人群与其它 26 个人群比较分析 为了比较不同人群间的遗传相似性与差异性,选取了不同人群共有的 19 个 STR 基因座进行群体遗传分析。应用 Phylip3.695 软件计算了群体间遗传距离,济宁地区汉族人群与新疆维吾尔族间遗传距离最大,其次是新疆乌孜别克族、新疆哈萨克族和内蒙古蒙古族,而与安徽汉族人群间遗传距离最小,其次为河北汉族、呼和浩特汉族和湖北汉族。基于遗传距离进行 MDS 分析见图 1。根据遗传距离采用邻接法构建了 27 个人群的系统进化树见图 2。

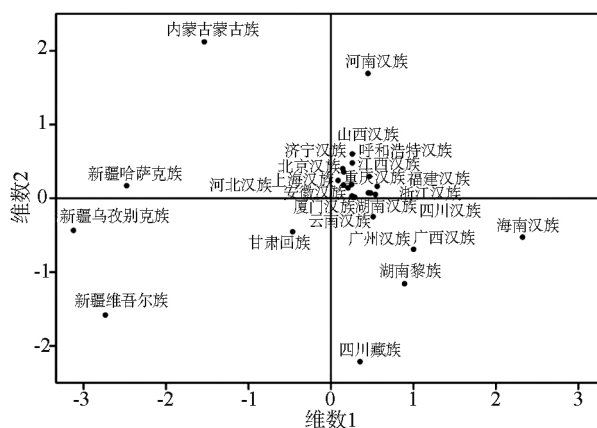


图 1 济宁地区汉族与国内其他 26 个人群间遗传距离 MDS 分析

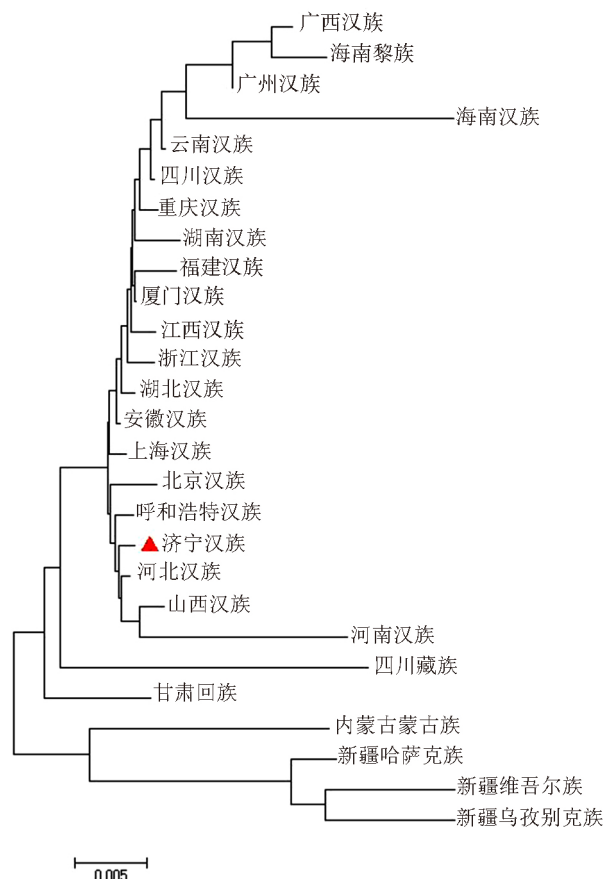


图2 济宁地区汉族与国内其他26个种群间遗传距离系统发育树

表 1 济宁汉族人群 23 个常染色体 STR 基因座等位基因频率

D3S1358		D21S11		D2S441		D22S1045		D1S1656	
A	F	A	F	A	F	A	F	A	F
13	0.000 9	25	0.001 8	9	0.000 9	11	0.241 9	11	0.050 5
14	0.043 3	26	0.000 9	9.1	0.023 5	11.2	0.000 9	12	0.037 9
15	0.360 1	27	0.000 9	10	0.237 4	12	0.004 5	13	0.106 5
16	0.344 8	28	0.043 3	10.1	0.000 9	13	0.004 5	14	0.075 8
17	0.194 0	28.2	0.005 4	11	0.361 0	14	0.015 3	14.3	0.000 9
18	0.053 2	29	0.270 8	11.3	0.028 0	15	0.285 2	15	0.289 7
19	0.002 7	29.2	0.001 8	12	0.198 6	16	0.237 4	16	0.257 2
20	0.000 9	30	0.294 2	12.3	0.000 9	17	0.184 1	16.3	0.005 4
<i>vWA</i>		30.2	0.008 1	13	0.0235	18	0.025 3	17	0.074 9
A	F	30.3	0.006 3	14	0.111 9	19	0.000 9	17.3	0.056 9
13	0.005 4	31	0.090 3	15	0.010 8	<i>D7S820</i>		18	0.009 0
14	0.243 7	31.2	0.067 7	16	0.000 9	A	F	18.3	0.028 0
15	0.026 2	32	0.031 6	16.1	0.001 8	7	0.000 9	19	0.002 7
16	0.197 7	32.2	0.124 5	<i>D19S433</i>		8	0.136 3	19.3	0.004 5
17	0.254 5	33	0.004 5	A	F	9	0.065 9	<i>D10S1248</i>	
18	0.183 2	33.2	0.041 5	11	0.000 9	9.1	0.001 8	A	F
19	0.076 7	34.2	0.003 6	11.2	0.000 9	10	0.173 3	8	0.000 9
19.2	0.000 9	35.2	0.001 8	12	0.043 3	10.1	0.000 9	10	0.000 9
20	0.010 8	36	0.000 9	12.2	0.007 2	11	0.327 6	11	0.003 6
21	0.000 9	<i>FGA</i>		13	0.304 2	12	0.250 0	12	0.074 9
<i>D16S539</i>		A	F	13.2	0.026 2	13	0.038 8	13	0.389 0
A	F	17.2	0.000 9	14	0.258 1	14	0.004 5	14	0.216 6
6	0.000 9	18	0.023 5	14.2	0.111 9	<i>D6S1043</i>		15	0.204 9
7	0.000 9	19	0.042 4	14.3	0.000 9	A	F	16	0.083 9
8	0.001 8	20	0.046 9	15	0.069 5	10	0.028 9	17	0.022 6
9	0.287 9	21	0.111 9	15.2	0.133 6	11	0.098 4	18	0.002 7
10	0.121 8	21.2	0.002 7	16	0.009 0	12	0.127 3	<i>D2S1338</i>	
11	0.245 5	22	0.156 1	16.2	0.025 3	13	0.127 3	A	F
12	0.218 4	22.2	0.008 1	17	0.002 7	14	0.119 1	14	0.000 9
13	0.114 6	23	0.230 1	17.2	0.006 3	15	0.018 1	16	0.005 4
14	0.007 2	23.2	0.008 1	<i>D18S51</i>		16	0.003 6	17	0.071 3
15	0.000 9	24	0.196 8	A	F	17	0.056 0	18	0.119 1
<i>CSF1PO</i>		24.2	0.009 0	10	0.003 6	17.3	0.001 8	19	0.161 6
A	F	25	0.106 5	11	0.001 8	18	0.182 3	20	0.102 9
6	0.000 9	25.2	0.006 3	12	0.035 2	18.2	0.000 9	21	0.019 9
7	0.000 9	26	0.037 9	13	0.219 3	19	0.165 2	22	0.046 0
8	0.000 9	26.2	0.001 8	14	0.206 7	20	0.051 4	23	0.222 0
9	0.039 7	27	0.008 1	15	0.179 6	20.3	0.000 9	24	0.158 8
10	0.243 7	27.1	0.000 9	16	0.112 8	21	0.011 7	25	0.076 7
11	0.222 0	28	0.000 9	17	0.063 2	21.3	0.002 7	26	0.010 8
12	0.406 1	29	0.000 9	18	0.039 7	22	0.000 9	27	0.004 5
13	0.075 8	<i>Penta E</i>		19	0.056 0	22.3	0.000 9	<i>Penta D</i>	
14	0.007 2	A	F	20	0.031 6	23.3	0.001 8	A	F
15	0.002 7	5	0.039 7	21	0.019 9	24.3	0.000 9	6	0.004 5
<i>D8S1179</i>		7	0.002 7	22	0.013 5	<i>D12S391</i>		7	0.004 5
A	F	8	0.004 5	23	0.008 1	A	F	8	0.044 2
8	0.004 5	9	0.008 1	24	0.005 4	15	0.005 4	9	0.290 6
10	0.098 4	10	0.050 5	25	0.003 6	16	0.009 0	10	0.128 2
11	0.085 7	11	0.130 9	<i>D13S317</i>		17	0.108 3	11	0.170 6
12	0.115 5	12	0.113 7	A	F	18	0.249 1	12	0.173 3
13	0.230 1	13	0.046 9	7	0.003 6	18.3	0.000 9	13	0.130 0
14	0.208 5	14	0.077 6	8	0.280 7	19	0.223 8	14	0.039 7
15	0.168 8	15	0.093 9	9	0.120 0	20	0.167 9	15	0.010 8
16	0.074 0	16	0.088 4	10	0.152 5	20.3	0.000 9	16	0.002 7
17	0.011 7	17	0.085 7	11	0.236 5	21	0.095 7	17	0.000 9
18	0.002 7	18	0.075 8	12	0.161 6	22	0.079 4	(转下页)	
<i>D5S818</i>		18.4	0.002 7	13	0.032 5	23	0.030 7		
A	F	19	0.056 9	14	0.011 7	24	0.021 7		
6	0.000 9			15	0.000 9	25	0.007 2		

				TPOX		TH01	
				A	F	A	F
7	0.008 1	19. 4	0.000 9				
8	0.003 6	20	0.042 4				
9	0.068 6	21	0.035 2	8	0.480 1	6	0.104 7
10	0.191 3	21. 4	0.000 9	9	0.112 8	7	0.276 2
11	0.354 7	22	0.019 0	10	0.025 3	8	0.046 0
12	0.207 6	23	0.015 3	11	0.344 8	9	0.507 2
13	0.156 1	24	0.003 6	12	0.035 2	9. 3	0.039 7
14	0.008 1	25	0.000 9	13	0.000 9	10	0.025 3
15	0.000 9	26	0.003 6	15	0.000 9	11	0.000 9

表 2 济宁汉族人群 23 个 STR 基因座群体遗传学参数

0.9999999996764, 远高于判定标准 0.9999。在济宁地区汉族人群中, 23 个常染色体 STR 基因座构成的检测系统鉴定效能好且应用价值高, 可以满足个体识别和亲权鉴定的要求。

综上,本研究的 23 个常染色体 STR 基因座在济宁地区汉族人群具有较高遗传多态性和信息含量,能够满足济宁地区人群法医学亲权鉴定和个人识别的要求,并能为群体遗传学研究提供准确的参考数据。

[2] 俞建昆, 褚嘉, 钱亚屏, 等. 应用 30 个常染色体 STR 位点研究

本研究对象济宁汉族人群满足 Hardy-Weinberg 平衡,是统计学意义上的平衡群体,群体调查资料可靠。通常认为基因座的 $DP > 0.9$ 、 $H > 0.7$ 可提供高度鉴别能力, $PIC \geq 0.6$ 可提供高度多态性信息^[21]。本次群体调查数据表明,TPOX 基因座 DP 值最低 (0.8002),而 Penta E 基因座最高 (0.9867),除 TPOX、TH01、D3S1358、CSF1PO 和 D10S1248 基因座外,其余基因座 DP 值均大于 0.9; Ho 值在 TPOX 基因座最低 (0.6498),而在 Penta E 基因座最高 (0.9260),除 TPOX、TH01 和 CSF1PO 外,其余基因座 Ho 值均大于 0.7; PIC 值在 TPOX 基因座最低 (0.5709),而在 Penta E 基因座最高 (0.9153),除 TPOX 基因座外,其余基因座 PIC 值均大于 0.7。以上结果表明,华夏白金试剂盒所包含的绝大多数基因座在济宁汉族人群具有较高的遗传多态性与鉴别能力。其中,Penta E 遗传多态性与鉴别能力最高,应用效能最好,而 TPOX、TH01 遗传多态性与鉴别能力较低,应用效能较差,这与报道的 TH01、TPOX 在中国人群中的多态性较差相符合^[21]。另外,各基因座之间相互独立,经计算 CDP 为 0.9999999999999999999999999999987264, CPE 为

- 中国 6 个民族群体的遗传关系. 遗传学报, 2001, 28(8): 699–706.
- [6] Wang MG, Wang Z, He GL, et al. Genetic characteristics and phylogenetic analysis of three Chinese ethnic groups using the Huaxia Platinum System. Sci Rep, 2018, 8: 2429.
- [7] 韩文明, 张庆霞. 北京及宁波地区汉族人群 24 个 STR 基因座遗传多态性. 中国法医学杂志, 2016, 31(6): 621–623+625.
- [8] 张黎黎, 赵莎莎, 尹耕心, 等. 安徽汉族人群 21 个 STR 基因座遗传多态性. 中国法医学杂志, 2017, 32(3): 314–316.
- [9] Xie J, Shao C, Zhou Y, et al. Genetic distribution on 20 STR loci from the Han population in Shanghai, China. Forensic Sci Int Genet, 2014, 9(2): e30–31. DOI: 10.1016/j.fsigen.2013.08.007.
- [10] 陈亚明, 王雪琴, 高红艳, 等. 山西运城汉族群体 23 个 STR 基因座遗传多态性研究. 中国司法鉴定, 2018, (6): 46–54.
- [11] 王坤, 韩俊永, 陈金烟, 等. 福建汉族人群 20 个常染色体 STR 基因座遗传多态性分析及法医学应用. 福建医药杂志, 2018, 40(2): 114–117.
- [12] Sun LJ, Shi K, Tan L, et al. Analysis of genetic polymorphisms and mutations at 19 STR loci in Hebei Han population. Forensic Sci Int Genet, 2017, 31(6): e50–e51.
- [13] Lu Y, Song P, Huang JC, et al. Genetic polymorphisms of 20 autosomal STR loci in 5141 individuals from the Han population of Xiamen, Southeast China. Forensic Sci Int Genet, 2017, 29(4): e31–32.
- [14] Liu QL, Chen YF, Huang XL, et al. Population data and mutation rates of 19 STR loci in seven provinces from China based on Goldeneye(TM) DNA ID System 20A. Int J Legal Med, 2017, 131(3): 653–656.
- [15] Zhang XF, Liu LL, Xie RF, et al. Population data and mutation rates of 20 autosomal STR loci in a Chinese Han population from Yunnan Province, Southwest China. Int J Legal Med, 2018, 132(4): 1083–1085.
- [16] 朱永强. 内蒙古呼和浩特地区汉族人群 19 个 STR 基因座遗传多态性. 法医学杂志, 2019, 35(3): 353–356.
- [17] Zou X, Li YG, Wei ZH, et al. Population data and forensic efficiency of 21 autosomal STR loci included in AGCU EX22 amplification system in the Wanzhou Han population. Int J Legal Med, 2018, 132(1): 153–155.
- [18] Wang Z, Zhou D, Jia Z, et al. Developmental validation of the Huaxia Platinum System and application in 3 main ethnic groups of China. Sci Rep, 2016, 6: 31075.
- [19] 思洋, 苏磊, 王祥, 等. 内蒙古鄂尔多斯地区蒙古族人群 20 个 STR 基因座遗传多态性. 中国法医学杂志, 2018, 33(3): 299–301.
- [20] 刘胜, 贾菲, 刘锋. 和田地区哈萨克族人群 23 个 STR 基因座遗传多态性. 刑事技术, 2015, 40(5): 422–423.
- [21] 胡松翠, 赵文博, 王涛. 甘肃省平凉回族群体 19 个 STR 基因座遗传多态性. 中国法医学杂志, 2015, 30(6): 620–621.
- [22] Jin XY, Cui W, Wei YY, et al. Genetic characteristics of 19 STRs in Chinese Uzbek ethnic and its phylogenetic relationships with other 24 populations. Int J Legal Med, 2018, 132(3): 729–731.
- [23] Fan HL, Wang X, Ren Z, et al. Population data of 19 autosomal STR loci in the Li population from Hainan Province in southernmost China. Int J Legal Med, 2019, 133(2): 429–431.
- [24] 王亚丽, 盛翔, 李敏, 等. 华夏TM白金 PCR 扩增试剂盒的法医学应用评估. 法医学杂志, 2017, 33(2): 129–135.
- [25] 杜若甫. 我国的人类群体遗传学研究. 生物学通报, 1997, (7): 9–12.

(2020-07-14 收稿, 12-20 修回)

本文编辑: 闻欣

《中国输血杂志》申明

敬告本刊读者、作者:

因近来时有热心的同仁举报网上出现伪冒《中国输血杂志》的钓鱼网站、钓鱼邮箱(例如: <http://www.zgsxzz.cn/>, 以 163.com 为后缀的投稿邮箱等)非法骗取高价审稿费、定稿费、版面费等, 严重损害了本刊在业界的声誉。

本刊特此郑重申明: 本刊官网为 www.cjbt.cn, 本刊唯一投稿平台是 bloo.cbpt.cnki.net, 本刊正式的收费项目只有审稿费(60 元/篇), 杂志费(按录用稿件所占页码数计算、收取) 与订购费(16 元/本) 3 种。本刊自 2013 年元月起, 已启用采编平台日常处理稿件, 不再接受纸质稿与电子邮箱来稿。

此外, 本部未开通任何形式的网上支付方式, 如广大同仁在投稿、改稿、刊登及购买本刊的过程中, 发现任何问题或存有疑问, 请及时与本刊编辑部联系确认, 不要轻易转账付款, 以杜绝此类“钓鱼牟利”事件的发生, 共同维护广大作者、读者权益和本刊声誉!

特此申明, 敬请相互转告!

《中国输血杂志》编辑部