基础研究 文章编号:0253-3626(2011)09-1060-03

新疆巴州维吾尔族 17 个 Y-STR 位点遗传多态性

陈慧锦[1],蒲红伟[2],胡 佳[3],王 伟[3],张丽萍[1]

(新疆医科大学基础医学院 1. 生物化学与分子生物学教研室;2. 病理教研室,乌鲁木齐 830054;
3. 新疆巴州公安局刑科所,库尔勒 841000)

【摘 要】目的:调查 17 个 Y 染色体短串联重复序列(Y-Short tandem repeat,Y-STR)基因座及其单倍型在新疆巴州维吾尔族人群中的分布情况。方法:应用 AmpFlSTR YfilerTM 荧光标记复合扩增系统,对 149 名维吾尔族无关男性个体血样进行 17 个 Y-STR 位点的复合扩增,用 ABI 3130XL 遗传分析仪对扩增产物进行检测分析。结果:DYS456、DYS389 Ⅰ/Ⅱ、DYS390、DYS458、DYS19、DYS385a/b、DYS393、DYS391、DYS439、DYS635、DYS392、Y-GATA-H4、DYS437、DYS438、DYS448 各位点遗传多样性(Genetic diversity,GD)值分布在 0.498 2~0.948 5 之间;17 个 Y-STR 位点共观察到单倍型 148 种,其单倍型多样性(Haplotype diversity,HD)值为 0.999 86。结论:新疆巴州维吾尔族 17 个 Y-STR 位点具有丰富的遗传多样性,可为父权鉴定和父系进化研究提供有价值的遗传学资料。

【关键词】Y 染色体;短串联重复序列;维吾尔族;遗传多态性

【中国图书分类法分类号】R89 【文献标志码】A 【收稿日期】2011-02-25

Genetic polymorphism of seventeen Y-chromosomeal STR loci in XinJiang Bazhou Uygur population

CHEN Hui-jin[1],PU Hong-wei[2],HU Jia[3],WANG Wei[3],ZHANG Li-ping[1]

(*1. Biochemistry and Moleculor Biology Section,Foundation Medical College,Xinjiang Medical University;
2. Pathology Section,Foundation Medical College,Xinjiang Medical University;3. Criminal Science and Technology Institute,Xinjiang Bazhou Police*)

【Abstract】*Objective*:To investigate the allelic and haplotype frequency distribution of seventeen short tandem repeat loci of Y chromosome in Xinjiang Uygur population in Bazhou. *Methods*:The template DNAs were extracted from blood samples of 149 unrelated Uygur male individuals,and seventeen Y-STR loci were amplified by the AmpFlSTR YfilerTM.The PCR products were analyzed and genotyped with ABI3130XL Sequencer. *Results*:The values of genetic diversity of DYS456,DYS389 Ⅰ/Ⅱ,DYS390,DYS458,DYS19,DYS385a/b,DYS393,DYS391,DYS439,DYS635,DYS392,Y-GATA-H4,DYS437,DYS438,and DYS448 were between 0.4 982 and 0.9 485.A total of 148 different haplotypes were observed,and the value of genetic diversity of haplotypes was 0.99 986. *Conclusion*:The 17 Y-STR loci in Xinjiang Uygur population in Bazhou are highly polymorphic and suitable for paternity testing and paternal genetic lineage evolution.

【Key words】Y chromosome;short tandem repeat;Uygur;genetic polymorphism

人类 Y 染色体特异的短串联重复序列(Short tandem repeat,STR)为人类男性所特有,Y 染色体 DNA 中,除拟常染体区外在减数分裂中不发生交换重组,按父系单倍型遗传,该遗传特点不仅在法医学亲子鉴定、个体识别、人类种群学、人类起源和进化研究中具有独特的应用价值[1-3],而且在无创伤性产前基因诊断的研究工作中也具有重要应用前景[4]。我们采用AmpFlSTR Yfiler™扩增试剂盒,调查分析了新疆巴州维吾尔族17个Y-STR基因座(DYS456、DYS389 Ⅰ/Ⅱ、DYS390、DYS458、DYS19、DYS385a/b、DYS393、DYS391、DYS439、DYS635、DYS392、Y-GATA-H4、DYS437、DYS438和DYS448)的遗传多态性,以期为该民族群体Y-STR资料的完善、人类学和法医学应用提供基础数据。

1 材料与方法

1.1 样本

本研究的标本采自新疆巴州库尔勒、轮台、且末、若羌 4

作者介绍:陈慧锦(1986-),女,硕士,
研究方向:分子遗传学、法医物证学

通信作者:张丽萍,女,副教授,Email:zhanglp7684@163.com。

个县市的少数民族聚居地。按照“知情同意”的原则，对三代以上居住在该地区的维吾尔族群体追溯其家族史，专业人员随机采集无亲缘关系的男子末梢血并制成血卡，共计 149 人份。检材置室内阴凉处自然干燥，单独分装保存以防止交叉污染。

1.2 DNA 提取及扩增

Chelex 法[5]提取 DNA，使用 AmpFlSTR Yfiler™ PCR Amplification 试剂盒，按照扩增总体系 12.5 μl：PCR 反应液 4.6 μl，引物溶液 2.5 μl，金牌 Taq 酶 0.4 μl，模板 DNA 溶液 5.0 μl，在 ABI9700 型扩增仪（美国，ABI 公司）上进行，PCR 扩增反应程序见试剂盒说明。扩增过程中设置 9947A（女性模板 DNA 标准品）为阴性对照，007（男性模板 DNA 标准品）为阳性对照，以去离子水作为空白对照。

1.3 扩增产物电泳及检测

扩增产物经甲酰胺变性后，在 ABI3130XL 型遗传分析仪（美国，ABI 公司）上进行电泳，电泳总体系为 10 μl（甲酰胺为 9.25 μl；Liz500 为 0.25 μl；扩增产物为 0.5 μl）。使用 Data Collection 2.0 软件进行数据收集，GeneMapper ID v3.3 软件进行分析，得到 Y-STR 的分型结果。所检测的样本（149 人份）17 个 STR 位点一次扩增、检测成功率达 95%，扩增失败、检测位点不全的样品需重新抽提 DNA 进行再次扩增与电泳，直至获得全部位点基因分型，一致率为 100%。

1.4 数据统计分析

各基因座的等位基因频率与单倍型检出频率用直接计数法计算，遗传多样性（Genetic diversity，GD）及单倍型多样性（Haplotype diversity，HD）按公式 $h=n(1-\Sigma Pi^2)/(n-1)$（n 为样本例数，Pi 为等位基因频率）计算[6]。

2 结 果

新疆巴州维吾尔族 149 名无关男性个体 17 个 Y-STR 基因座中共检出 148 个单倍型，其中 147 种单倍型只观察到 1 次，1 种单倍型观察到 2 次（数据请向作者索取）。DYS456、DYS389 Ⅰ、DYS390、DYS389 Ⅱ、DYS458、DYS19、DYS393、DYS391、DYS439、DYS635、DYS392、Y-GATA-H4、DYS437、DYS438 和 DYS448 分别检出 6、3、9、7、7、5、5、4、6、8、7、5、3、

表 1 巴州维族男性 15 个 Y-STR 基因座等位基因频率分布（n=149）

等位基因	DYS456	DYS389 Ⅰ	DYS390	DYS389 Ⅱ	DYS458	DYS19	DYS393	DYS391	DYS439	DYS635	DYS392	Y-GATA-4	DYS437	DYS438	DYS448
8														0.013 4	
9								0.020 1				0.013 4		0.100 7	
10								0.657 7	0.275 2		0.073 8	0.053 7		0.389 3	
11							0.026 8	0.261 7	0.375 8		0.570 5	0.416 1		0.463 1	
12		0.208 0					0.302 0	0.060 4	0.281 9		0.080 5	0.302 0		0.033 6	
13	0.026 8	0.570 5				0.040 3	0.516 8		0.040 3		0.100 7	0.214 8			
14	0.100 7	0.221 5			0.033 6	0.275 2	0.107 4		0.020 1		0.073 8		0.563 8		
15	0.510 1				0.248 3	0.335 6	0.047 0		0.006 7		0.053 7		0.261 7		
16	0.335 6				0.228 2	0.268 5					0.047 0		0.174 5		
17	0.020 1				0.194 6	0.080 5									
18	0.006 7				0.140 9										0.094 0
19			0.020 1		0.107 4					0.020 1					0.268 5
20					0.047 0					0.087 2					0.402 7
21			0.020 1							0.302 0					0.167 8
22			0.174 5							0.140 9					0.067 1
23			0.261 7							0.261 8					
24			0.221 6							0.134 2					
25			0.261 7							0.033 6					
26			0.026 8							0.020 1					
27			0.006 7	0.020 1											
28			0.006 7	0.114 1											
29				0.349 0											
30				0.221 5											
31				0.221 5											
32				0.060 4											
33				0.013 4											
GD	0.620 0	0.586 1	0.787 1	0.768 0	0.819 2	0.736 4	0.631 5	0.498 2	0.706 2	0.798 2	0.646 3	0.691 1	0.587 1	0.626 7	0.729 1

GD：遗传多样性

5和 5 个等位基因；各基因座遗传多样性 GD 值分别为 0.620 0、0.586 1、0.787 1、0.768 0、0.819 2、0.736 4、0.631 5、0.498 2、0.706 2、0.798 2、0.646 3、0.691 1、0.587 1、0.626 7 和 0.729 1（见表 1），DYS385a/b 共检出 48 种基因型，其遗传多样性 GD 值为 0.9 485（见表 2）。

表 2　巴州维族男性 DYS385a/b 基因座等位基因频率分布（n=149）

等位基因	频率	等位基因	频率	等位基因	频率
9-16	0.033 557 047	12-16	0.020 134 228	14-16	0.013 422 819
9-17	0.006 711 409	12-18	0.013 422 819	14-17	0.046 979 866
10-14	0.013 422 819	12-21	0.013 422 819	14-18	0.033 557 047
10-16	0.006 711 409	13-13	0.026 845 638	14-19	0.006 711 409
10-18	0.006 711 409	13-14	0.046 979 866	15-16	0.026 845 638
11-12	0.006 711 409	13-16	0.073 825 503	15-17	0.006 711 409
11-13	0.020 134 228	13-17	0.020 134 228	15-19	0.006 711 409
11-14	0.161 073 826	13-18	0.020 134 228	16-16	0.020 134 228
11-15	0.073 825 503	13-19	0.026 845 638	16-17	0.013 422 819
11-17	0.006 711 409	13-20	0.006 711 409	16-18	0.013 422 819
12-12	0.033 557 047	13-22	0.006 711 409	17-18	0.006 711 409
12-13	0.046 979 866	13-23	0.006 711 409		
12-14	0.020 134 228	14-14	0.013 422 819		
12-15	0.067 114 094	14-15	0.006 711 409	GD	0.948 5

GD：遗传多样性

149 个样本共检出 148 种不同的单倍型，HD 为 0.999 86，表明该 17 个 Y-STR 基因座在新疆巴州维吾尔族男性个体中有较好分布，具有很高的个体和家族多样性，是个体及家族识别的理想遗传标记[7]。

3　讨　论

Y-STR 基因座与常染色体 STR 基因座不同，其等位基因分布不是随机的，因此，Y-STR 扩增系统的累计非父排除率、累计个体识别力和 HD 相同[7]。本研究所检测的 17 个 Y-STR 基因座中除 DYS389Ⅰ、DYS391、DYS437 外，其余基因座的 GD 值都大于 0.6，与国内相关文献[8,9]的数据结果比较发现，新疆巴州地区维吾尔族无关男性群体与汉族无关男性群体 GD 值的最低与最高所在的基因座相同，均为 DYS391 基因座与 DYS385a/b 基因座，提示这些基因座在新疆维吾尔族人群中的识别力较高，在法医学中具有较好的应用价值。而 DYS391 基因座 GD 值为 0.498 2，参考其他群体调查数据文献发现[10,11]，我国群体 DYS391 多样性普遍分布较差，GD 偏低，不适合法医学实际检案中的父权鉴定和个体识别。

在本次调查中未发现检测出的等位基因超出了标准等位基因阶梯范围的现象，与国内学者对汉族群体的研究报道结果明显不同[10]，进一步说明 Y-STR 基因座的多态性分布具有一定的种族、地域差异[12]，因此在选择一定数量的、可靠的群体调查基础上开展大规模的 Y-STR 多态性分布调查，进一步筛选出符合本地区的、具有高鉴别能力的 STR 基因座是进行法医学应用和群体遗传学研究的前提与基础，对于建立中华民族不同种族、不同地区人群的 Y-STR 单倍型数据库具有重要意义。由于此次调查研究的样本数量所限，存在着个别基因座的等位基因检出数过少及未检出的可能性，因此今后我们将在现有数据资料的基础上进一步扩大样本量与调查范围，采用不同的商品化检测试剂盒以获取新疆不同地区维吾尔族人群的 Y-STR 等位基因频率、单倍型详细的数据资料，初步建一个拥有一定数据量、不同父系来源、详细身份与地域背景信息、包含 17 个基因座以上的 Y-STR 数据库，可为新疆地区维吾尔族遗传关系的分析提供良好的遗传背景数据，并为进一步开展法医学亲子鉴定和个体识别、人类起源和进化研究与应用奠定基础。

参　考　文　献

[1] Leite F P, Callegari-Jacques S M, Carvalho B A, et al. Y-STR analysis in Brazilian and South Amerindian populations[J]. Am J HumBiol, 2008, 20(3): 359-363.

[2] 孟祥宁，薛雅丽，傅松滨. 利用 Y 染色体进行人类起源和进化分析[J]. 国外医学遗传学分册，2003，26(3)：63-66.

[3] 邓世雄，陈　伟. 重庆汉族、土家族人群 3 个 Y-STR 基因座遗传多态性[J]. 重庆医科大学学报，2009，34 (10)：1326-1329.

[4] 邓志辉，吴国光，郝桂琴，等. Y 染色体特异 STR 位点应用于无创伤性产前胎儿遗传信息的研究[J]. 中国输血杂志，2003，16(3)：150-153.

[5] Walsh P S, MetzgerD A, Hiquchi R. Chelex100 as amedi-um for simple extraction of DNA for PCR-based typing from forensic material [J]. Biotechniques, 1991, 10(4): 506-513.

[6] Nei M. Molecular evolutionary genetics[M]. New York: ColumbiaU-niversity Press, 1987.

[7] 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)：599-600.

[8] 吴微微，郑小婷，潘立鹏，等. 浙江汉族人群 16 个 Y-STR 基因座遗传多态性调查[J]. 刑事技术，2005，5：11-17.

[9] John M. Butler 著. 法医 DNA 分型：STR 遗传标记的生物学、方法学及遗传学[M]. 北京：科学出版社，2007.9，105.

[10] 王永在，王　勇，黄太宇，等. 内蒙古汉族人群 17 个 Y-STR 基因座遗传多态性[J]. 中国法医学杂志，2009，24(2)：117-118.

[11] 鲁　涤，袁　丽，杨　雪. 北京汉族群体 17 个 Y-STR 基因座遗传多态性[J]. 中国法医学杂志，2010，25(6)：432-433.

[12] Guo H, Yan J, Jiao Z, et al. Genetic polymorphisms for 17 Y-chro-mosomal STRs haplotypes in Chinese Hui population[J]. Legal Medicine, 2008, 10(3): 163-169.

（责任编辑：关蕴良）