

· 论 著 · DOI:10.3969/j.issn.1672-9455.2019.01.001

## 川东地区汉族人群 18 个 STR 基因座遗传多态性\*

汪昌丽<sup>1</sup>, 范英南<sup>1</sup>, 樊哲仁<sup>2</sup>, 姚伊人<sup>3</sup>, 杨帆<sup>3</sup>, 张国栋<sup>1</sup>, 喻永敏<sup>1△</sup>

(1. 重庆市公安局物证鉴定中心 400707; 2. 重庆市公安局巴南区分局 401320;

3. 公安部物证鉴定中心, 北京 100038)

**摘要:**目的 应用直接扩增法批量检验并调查川东地区汉族人群 DNA 标本在 18 个 STR 基因座的遗传多态性。方法 采用 DNATyper15™ Plus 试剂盒直接扩增和 3730XL 型遗传分析仪检测 STR 分型。随机抽取 326 例该地区汉族无关个体 STR 分型结果, 并统计 18 个 STR 基因座的等位基因分布频率及其他群体遗传学参数。结果 18 个 STR 基因座基因型的分布符合 Hardy-Weinberg 平衡( $P>0.05$ ), 川东地区汉族人群 18 个 STR 基因座的杂合度、匹配概率、多态信息含量、个体识别概率、非父排除概率的范围分别为 0.604~0.896、0.016~0.219、0.545~0.908、0.781~0.984、0.295~0.788。结论 使用直接扩增法批量检验 DNA 数据库标本的效率高、质量好; 18 个 STR 基因座的联合应用能获得较好的系统效能, 为该地区汉族人群的遗传多态性研究及应用提供数据支持。

**关键词:**直接扩增; STR 基因座; 遗传多态性; 川东地区; 汉族**中图分类号:**D919.2**文献标志码:**A**文章编号:**1672-9455(2019)01-0001-04**Genetic polymorphisms of 18 STR loci in the Han population of Eastern Sichuan\***WANG Changli<sup>1</sup>, FAN Yingnan<sup>1</sup>, FAN Zheren<sup>2</sup>, YAO Yiren<sup>3</sup>, YAN Fan<sup>3</sup>,  
ZHANG Guodong<sup>1</sup>, YU Yongmin<sup>1△</sup>

(1. Institute of Forensic Science, Chongqing Municipal Public Security Bureau, Chongqing 400707, China; 2. Banan Branch of Chongqing Municipal Public Security Bureau, Chongqing 401320, China; 3. Institute of Forensic Science, Ministry of Public Security (IFSC), Beijing 100038, China)

**Abstract: Objective** To investigate the genetic polymorphism of 18 STR loci by a high-throughput direct amplification method. **Methods** DNATyper15™ Plus kit, ABI 9700 PCR and ABI3730XL genetic analyzer were used to test 326 STR profiles of unrelated Han individuals from Eastern Sichuan. The population genetic parameters were calculated by statistic software Powerstat. **Results** The results demonstrated that all 18 STR loci were in accordance with the distribution of Hardy-Weinberg equilibrium ( $P>0.05$ ). Heterozygosity (H) ranged from 0.604 — 0.896 matching probability (PM) ranged from 0.016 — 0.219, power of discrimination (DP) ranged from 0.803 — 0.985, polymorphism information content (PIC) ranged from 0.781 — 0.984, power of exclusion (PE) ranged from 0.295 — 0.788. **Conclusion** 18 STR loci in Han population in Eastern Sichuan have higher polymorphisms.

**Key words:** direct amplification; STR loci; genetic polymorphism; Eastern Sichuan; Han population

DNA 鉴定在公安机关案件侦破及法庭科学证据系统中成为不可替代的技术优势和重要作用<sup>[1-2]</sup>。以直接扩增试剂及自动化工作站的使用为前提, 高通量 DNA 检验可提高检验效率、降低检验成本<sup>[3]</sup>。该技术引入法医 DNA 鉴定领域后, 对 DNA 检验鉴定方法进行变革, 促进 DNA 数据库建设的飞速发展。

DNATyper15™ Plus 试剂盒是公安部自主研发

的适应高通量 DNA 检验模式的常染色体 STR 检测试剂盒, 包含 TPOX、D3S1358、FGA、D5S818、CSF1PO、D7S820、D8S1179、TH01、vWA、D13S317、D16S539、D18S51、D21S11 等 CODIS 系统包含的 13 个 STR 基因座、Amel 性别基因座和 D2S1338、D19S433、D12S391、Penta E、D6S1043 等 5 个高识别度 STR 基因座<sup>[4-5]</sup>。

\* 基金项目:公安部物证鉴定中心开放课题(2015FGKFKT02);公安部技术研究计划项目(2016JSYJC10);重庆市社会民生保障项目(cstc2015shmszx00013)。

作者简介:汪昌丽,女,副主任法医师,主要从事法医遗传学研究。△ 通信作者,E-mail:cqxj5166@163.com。

本研究应用 DNATyper15™ Plus 试剂盒检测四川东部的达州、资阳等地区(以下简称“川东地区”)汉族人群的 18 个常染色体 STR 基因座的分型,并统计基因频率及相关遗传学数据。现将结果报道如下。

**1 资料与方法**

**1.1 一般资料** 选择公安部物证鉴定中心和重庆市公安局联合法医遗传学应用实验室日常受理的 326 例血液标本,标本均采集于川东地区汉族的无关个体,标本载体均为标准型滤纸采集卡。

**1.2 仪器与试剂** 美国 Beckman Coulter 公司生产的 Biomek 3000 型自动化分液工作站,美国 Harris 公司生产的 Micro-Punch 手持式打孔器,公安部物证鉴定中心研发的 DNATyper15™ Plus 试剂盒,美国 Life Technologies 公司的 9700 型 PCR 扩增仪、3730XL 型遗传分析仪、Data Collection 软件、Gene Mapper ID-X v1.4 软件。

**1.3 方法** 使用 Biomek 3000 型自动化分液工作站进行分液;Micro-Punch 手持式打孔器取直径为 1.2 mm 的圆形血片进行直接扩增;采用 DNATyper15™

Plus 试剂盒、9700 型 PCR 扩增仪进行扩增;采用 3730XL 型遗传分析仪进行毛细管电泳;采用 Data Collection 软件收集电泳检测数据;应用 Gene Mapper ID-X v1.4 软件对电泳检测数据进行分析。检测过程中每块 96 孔板中含检测样品 92 个,阴、阳性对照各 1 个,Ladder 标准品 2 个。

**1.4 统计学处理** 应用 PowerStat 软件统计 326 例标本的等位基因频率杂合度、匹配概率、多态信息含量、个人识别率、非父排除概率等法医遗传学参数数据<sup>[6]</sup>。应用 Arlequin 软件对各 STR 基因座的分型结果统计数据进行 Hardy-Weinberg 平衡性检验<sup>[7]</sup>。计数资料以例数或百分率表示,组间比较采用  $\chi^2$  检验,  $P < 0.05$  为差异有统计学意义。

**2 结果**

**2.1 川东地区汉族人群 18 个 STR 基因座等位基因频率** 326 例汉族无关个体血液标本在 DNATyper15™ Plus 试剂盒所包含的 18 个基因座上共检测到 203 个等位基因,其基因频率为 0.002~0.540,共有 326 种基因型。见表 1。

表 1 18 个 STR 基因座等位基因频率( $n=326$ )

D5S818		D21S11		D7S820		CSF1PO		D2S1338		D3S1358	
A	F	A	F	A	F	A	F	A	F	A	F
7	0.020	27	0.002	8	0.137	7	0.002	16	0.003	12	0.002
8	0.002	28	0.047	9	0.075	8	0.002	17	0.076	13	0.003
9	0.069	28.2	0.014	9.1	0.003	9	0.052	18	0.102	14	0.038
10	0.200	29	0.250	10	0.169	10	0.232	19	0.186	15	0.361
11	0.345	30	0.284	10.1	0.002	11	0.247	20	0.117	16	0.326
12	0.198	30.2	0.006	11	0.354	12	0.407	21	0.029	17	0.204
13	0.154	30.3	0.003	12	0.218	13	0.047	22	0.046	18	0.064
14	0.012	31	0.117	13	0.037	14	0.011	23	0.221	19	0.002
16	0.002	31.2	0.067	14	0.003	15	0.002	24	0.157		
		32	0.034	15	0.002			25	0.049		
		32.2	0.111	18	0.002			26	0.009		
		33	0.003					27	0.005		
		33.2	0.049								
		34.2	0.009								
		35.2	0.003								
		39	0.002								

  

vWA		D8S1179		D16S539		PentaE		TPOX		TH01	
A	F	A	F	A	F	A	F	A	F	A	F
13	0.006	10	0.123	8	0.003	5	0.037	7	0.002	5	0.002
14	0.274	11	0.076	9	0.291	8	0.006	8	0.540	6	0.107
15	0.032	12	0.131	10	0.107	9	0.008	9	0.140	7	0.259
16	0.174	13	0.197	11	0.284	10	0.043	10	0.015	8	0.063
17	0.236	14	0.203	12	0.208	11	0.165	11	0.285	9	0.488

续表 1 18 个 STR 基因座等位基因频率 ( $n=326$ )

vWA		D8S1179		D16S539		PentaE		TPOX		TH01	
A	F	A	F	A	F	A	F	A	F	A	F
18	0.174	15	0.180	13	0.095	12	0.117	12	0.018	9.3	0.038
19	0.093	16	0.072	14	0.012	13	0.050			10	0.043
20	0.009	17	0.018			14	0.087			11	0.002
21	0.002					15	0.078				
						16	0.090				
						17	0.064				
						18	0.084				
						18.4	0.002				
						19	0.058				
						20	0.043				
						21	0.030				
						22	0.021				
						23	0.008				
						24	0.006				
						25	0.003				
						26	0.002				

  

D19S433		D18S51		FGA		D6S1043		D13S317		D12S391	
A	F	A	F	A	F	A	F	A	F	A	F
11	0.005	10	0.002	17.2	0.003	10	0.032	7	0.002	15	0.011
12	0.043	11	0.005	18	0.026	11	0.098	8	0.294	16	0.012
12.2	0.009	12	0.035	19	0.059	12	0.140	9	0.160	17	0.084
13	0.267	13	0.163	19.2	0.002	12.3	0.002	10	0.160	18	0.198
13.2	0.044	14	0.227	20	0.053	13	0.142	11	0.196	19	0.210
14	0.213	15	0.168	21	0.101	14	0.142	12	0.136	20	0.180
14.2	0.122	16	0.130	21.2	0.003	15	0.014	13	0.044	21	0.146
15	0.085	17	0.072	22	0.174	16	0.006	14	0.005	22	0.085
15.2	0.157	18	0.055	22.2	0.014	17	0.038	15	0.003	23	0.038
16	0.014	19	0.049	23	0.229	18	0.178			24	0.017
16.2	0.035	20	0.024	23.2	0.006	18.2	0.002			25	0.011
17	0.003	21	0.026	24	0.175	19	0.142			26	0.008
17.2	0.003	22	0.017	24.2	0.006	20	0.055				
		23	0.017	25	0.108	21	0.008				
		24	0.006	25.2	0.002	21.3	0.003				
		25	0.005	26	0.026						
		26	0.002	27	0.011						
				28	0.003						

注:A 表示等位基因;F 表示基因频率

**2.2 川东地区汉族人群在 18 个 STR 基因座的遗传学参数** 经  $\chi^2$  检验,所有基因座型频率数据均符合 Hardy-Weinberg 平衡 ( $P>0.05$ ),各基因座间无连锁现象。川东地区汉族群体在上述 D5S818 等 18 个常染色体 STR 基因座的杂合度的范围为 0.604~

0.896,匹配概率为 0.016~0.219,多态信息含量为 0.545~0.908,个体识别概率为 0.781~0.984,非父排除率为 0.295~0.788。

### 3 讨论

**3.1 DNATyper15™ Plus 试剂盒与其他试剂盒的比**

较 DNATyper15™ Plus 试剂盒与目前国际范围内使用最为普遍的 Applied Biosystems 公司生产的 Identifiler-Plus 试剂盒比较显示,两者均使用五色荧光检测技术,可同时检测基因座均包含 13 个 CODIS 基因座和 D2S1338、D19S433 基因座。此外, DNATyper15™ Plus 试剂盒还引入了中国人群中识别度高、多态性好的 PentaE 和 D6S1043 基因座,可一次性获得更多遗传信息,有更为理想的累计非父排除率和累计个体识别率。

基于 DNATyper15™ Plus 试剂盒检测川东地区汉族人群获得的基因频率及遗传参数,按照相关公式计算该试剂盒检测的 18 个 STR 基因座的累积个体识别率为  $(1.000 \sim 3.085) \times 10^{-22}$ , 累积非父排除率为 0.999 999 98。而根据 Identifiler-Plus 试剂盒检测获得的基因频率及遗传参数,按照相关公式计算该试剂盒检测的 15 个 STR 基因座的累积个体识别率为  $(1.00 \sim 6.30) \times 10^{-19}$ , 累积非父排除率为 0.999 998 4。因此, DNATyper15™ Plus 试剂盒 18 个 STR 基因座的联合应用更适用于川东地区汉族人群的个体识别和亲子鉴定,具有更高的个体识别和亲子鉴定能力。另外不同试剂盒由于扩增引物结合位点的不同,同一标本检测中存在分型结果差异的小概率,例如男性个体 X、Y 染色体等位基因分型缺失。对于这类现象,更应该使用多个试剂进行相互验证,避免误判。同时高通量检测模式具有更好的数量、速度、成本竞争优势,尤其适合公安机关建库推广使用<sup>[8-11]</sup>。

**3.2 川东地区汉族人群与其他人群遗传数据的比较** GILL 等<sup>[8]</sup>提出高鉴别能力基因座的评价标准,即个体识别概率  $\geq 0.9$ , 杂合度  $\geq 0.7$ , 多态信息含量  $\geq 0.7$ <sup>[12]</sup>。根据数据可知, CSF1PO、D3S1358、TPOX、TH01 这 4 个基因座在川东地区汉族群体中的遗传多态性表现不够理想、多样性较差;其余 15 个 STR 基因座的表现均属于高识别率基因座;与黑龙江汉族、辽宁汉族、江苏汉族、湖北汉族人群中对应的遗传参数表现基本一致<sup>[13-15]</sup>。

综上所述,使用 DNATyper15™ Plus 试剂盒直接扩增并高通量检验 DNA 数据库血液标本的效率高、质量好;所检测的 18 个 STR 基因座在四川东部地区汉族人群中具有较高的多态性<sup>[16]</sup>;所得的群体遗传学数据在该地区汉族人群的多态性研究中具有较高的应用价值,为 DNA 数据库建设、刑事案件的侦破、人口迁徙规律的探讨提供了基础数据支持。

## 参考文献

[1] 胡兰,陈松,张国臣. 国家法庭科学 DNA 数据库建设势在必行[J]. 刑事技术, 2003, 11(6): 3-5.

- [2] 赵兴春,叶健. 法庭 DNA 技术的发展及展望[J]. 刑事技术, 1998, 7(5): 42-46.
- [3] 张建,姜成涛,赵兴春,等. 直接扩增法检验纸质样本的研究[J]. 刑事技术, 2011, 19(4): 33-35.
- [4] 张建,李红卫,王乐,等. 贵州黔东南地区汉族人群 18 个 STR 基因座的遗传多态性[J]. 刑事技术, 2015, 21(1): 84-86.
- [5] WANG L, ZHAO X C, YE J, et al. Construction of a library of cloned short tandem repeat (STR) alleles as universal templates for allelic ladder preparation[J]. Forensic Sci Int Genet, 2014, 12(9): 136-143.
- [6] POWER STATS. A computer program for the analysis of population statistics[Z]. 1999.
- [7] RAYMOND M A, ROUSSET F B. Genepop (VERSION-1. 2) - population-genetics software for exact tests and ecumenicism[J]. J Heredity, 1995, 86(3): 248-249.
- [8] GILL P, URQUHART A, MILLICAN E, et al. A new method of STR interpretation using inferential logic-development of a criminal intelligence database[J]. Int J Legal Med, 1996, 109(1): 14-22.
- [9] 高波,姜富学,王成,等. Amelogenin 等位基因丢失的研究现状[J]. 中国公共安全(学术版), 2016, 10(2): 112-114.
- [10] 时永胜,胡锡阶,周单华,等. X 染色体 Amelogenin 基因座片段扩增峰图异常 1 例及荧光定量分析[J]. 中国计划生育学杂志, 2017, 25(11): 781-785.
- [11] 胡盛平. D21S11 基因座三带型伴发突变的鉴定分析[J]. 汕头大学医学院学报, 2017, 21(4): 200-201.
- [12] 姚伊人,赵兴春,白雪,等. 新疆和田地区维吾尔族人群 18 个 STR 基因座遗传多态性[J]. 中国法医学杂志, 2015, 30(3): 295-296.
- [13] XU X. Population data of 18 autosomal STR loci in the Chinese Han population from Heilongjiang Province, Northeast China[J]. Forensic Sci, 2017, 84(12): 1698-1699.
- [14] FENG Z, XIA M, BAO H, et al. Genetic polymorphisms of 18 short tandem repeat loci in 3 550 individuals from the Han population of Changchun, Northeast China[J]. Int J Legal Med, 2016, 130(6): 1-3.
- [15] YAO J, XING J X, XUAN J F, et al. Population data of 15 autosomal STR loci in Chinese Han population from Jiangsu Province, Eastern China[J]. Forensic Sci Int Genet, 2016, 14(24): 112-113.
- [16] XIAO C, ZHANG W, WEI T, et al. Population data of 21 autosomal STR loci in Chinese Han population from Hubei province in Central China[J]. Forensic Sci Int Genet, 2016, 32(20): e13-e14.

(收稿日期:2018-06-29 修回日期:2018-09-30)