

• 论 著 • DOI:10.3969/j.issn.1672-9455.2020.05.001

27 个 Y-STR 基因座在中国 3 个民族的遗传多态性及与其他 13 个群体的聚类分析*

刘亚举¹, 郭利红², 岳俊涛¹, 李 瑾¹, 石美森^{3△}, 李学博^{4▲}

1. 河南省许昌市公安局刑事科学技术研究所, 河南许昌 461000; 2. 河南省公安厅刑事科学技术研究所, 河南郑州 450003; 3. 中国政法大学证据科学教育部重点实验室, 北京 100192; 4. 山东省高校证据鉴识重点实验室(山东政法学院), 山东济南 250014

摘 要:目的 研究河南回族、贵州仡佬族和贵州苗族人群的 27 个 Y-STR 基因座的遗传多态性及与其他 13 个群体间的遗传关系, 探讨其在法医学和群体遗传学研究中的应用价值。方法 采用 STRtyper-27Y 复合扩增体系分别对河南回族(1 080 例)、贵州仡佬族(297 例)、贵州苗族(221 例)无血缘关系的男性个体的 27 个 Y-STR 基因座进行扩增, 应用 3500XL 遗传分析仪进行基因分型, 采用 Mega6.0 软件进行群体间的 AMOVA 分析、聚类分析。结果 河南回族、贵州仡佬族和贵州苗族人群的 Y-STR 基因座单倍型多样性分别为 0.999 972 5、0.999 727 1 和 0.999 835 5, 系统鉴别能力分别为 0.985 185 2、0.962 963 0 和 0.981 900 4。AMOVA 分析显示, 16 个人群间的遗传距离在 -0.000 1~0.212 0, 相同民族间遗传距离较低, 而不同民族群体间遗传距离普遍较大。结论 27 个 Y-STR 基因座在河南回族、贵州仡佬族和贵州苗族人群中具有丰富的遗传多态性, 研究数据对建立 Y 染色体数据库、群体遗传学研究和法医学应用中具有重要的参考价值。

关键词:法医学遗传学; Y-STR; 河南回族; 贵州仡佬族; 贵州苗族

中图分类号:R394.5

文献标志码:A

文章编号:1672-9455(2020)05-0577-06

开放科学(资源服务)标识码(OSID):



Genetic polymorphisms of 27 Y-STR loci in 3 Chinese population and the cluster analysis of 13 ethnic groups*

LIU Yaju¹, GUO Lihong², YUE Juntao¹, LI Jin¹, SHI Meisen^{3△}, LI Xuebo^{4▲}

1. Institute of Criminal Science and Technology of Xuchang Public Security Bureau, Xuchang, Henan 461000, China; 2. Institute of Criminal Science and Technology of Henan Public Security Department, Zhengzhou, Henan 450003, China; 3. Key Laboratory of Evidence Science, Ministry of Education, China University of Political Science and Law, Beijing 100192, China; 4. Key Laboratory of Evidence Identification in Universities of Shandong Province (Shandong University of Political Science and Law), Jinan, Shandong 250014, China

Abstract: **Objective** To investigate the genetic polymorphisms of 27 Y-chromosomal short tandem repeats (Y-STR) loci in 3 ethnic populations of China, explore the population genetic relationship with 13 neighboring populations and evaluate their values on forensic and population genetics. **Methods** A total of 27 Y-STR loci of male individuals in the 1 080 Huis of Henan, 297 Gelaos of Guizhou and 221 Miaos of Guizhou were amplified with STRtyper-27Y Kit, and the genotyping were detected with 3500XL Genetic Analyzer. Mega6.0 software were used for AMOVA analysis and clustering analysis. **Results** In the Huis of Henan, Gelaos of Guizhou and Miaos of Guizhou, the haplotype diversity (HD) of Y-STR loci were 0.999 972 5, 0.999 727 1 and 0.999 835 5, respectively, and the discrimination capacity (DC) were 0.985 185 2, 0.962 963 0 and 0.981 900 4, respectively. AMOVA analysis showed that the genetic distance among 16 populations ranged from -0.000 1 to 0.212 0, the genetic distance between the same ethnic groups was lower, while the genetic distance between different ethnic groups was generally larger. **Conclusion** Twenty-seven Y-STR loci have abundant genetic polymorphisms in the Huis of Henan, Gelaos of Guizhou and Miaos of Guizhou, which are of important significance for establishing a Y-STR database, studying population genetics and in forensic practice.

Key words: forensic genetics; Y-STR; Huis of Henan; Gelaos of Guizhou; Miaos of Guizhou

Y 染色体为男性所特有, 具有单倍型连锁遗传及父系遗传等特征, 在减数分裂时不与其他染色体发生重组, 父代 Y-STR 基因以稳定的单倍体形式遗传给子代, 因此在男女混合、多名男性混合样本及亲权鉴

* 基金项目: 国家自然科学基金项目(81671874); 中国博士后科学基金项目(2017M612701)。

作者简介: 刘亚举, 男, 副主任医师, 主要从事法医 DNA 检验鉴定和群体遗传学方面的研究。△ 通信作者, E-mail: shimeisen2000@

163.com。▲ 共同通信作者, E-mail: 42213613@qq.com。

定的法医学应用中有独特的应用价值,并在群体遗传学、人类遗传学等领域发挥着重要作用,是常染色体检测的重要补充。本文选取河南回族、贵州仡佬族和贵州苗族人群的 27 个 Y-STR 基因座进行研究,并与其他民族的遗传关系进行聚类分析,重建系统发生树,一方面为法医学鉴定提供参考数据,另一方面进一步探讨了各民族的分子遗传学关系,可用于家族起源、人类进化、迁徙等群体遗传学研究^[1]。

1 材料与方法

1.1 材料 从健康体检人群中随机选取 1 080 例河南回族、297 例贵州仡佬族和 221 例贵州苗族无血缘关系的男性个体,均采集外周血 0.1 mL,滴入采血卡(武汉骥腾公司),阴干后常温保存。本研究经复旦大学生命科学学院伦理委员会批准。通过 YHRD(www.yhrd.org)数据库获得北京汉族(YA004160)、河南汉族(YA004057)、上海汉族(YA004263)、重庆汉族(YA 004232)、广东汉族(YA004066)、内蒙古达斡尔族(YA004277)、甘肃东乡族(YA004178)、甘肃回族(YA004305)、甘肃藏族(YA004043)、青海藏族(YA004181)、湖北土家族(YA004306)、广西壮族(YA004208)及海南黎族(YA004302)13 个群体的 27 个 Y-STR 基因座单倍型分布数据(共 10 985 个)作为对比数据。

1.2 方法 根据 STRtyper-27Y 荧光检测试剂盒(宁波海爾施基因科技有限公司)说明书,用直扩法(免提取)对血液标本进行 PCR 扩增。在 ABI 9700 型热循环仪上进行复合扩增,反应体系为 10 μL,其中 PCR Master Mix 5.0 μL、Primer Mix 2.5 μL、纯水 2.5 μL 和 1.2 mm 直径血卡。热循环参数为:95 ℃ 5 min; 94 ℃ 10 s,61 ℃ 1 min,70 ℃ 30 s,28 个循环;60 ℃ 20 min;4 ℃ 保温。取 1 μL 扩增产物与 0.5 μL 内标 SIZE-500 Plus(宁波海爾施基因科技有限公司)和 8.5 μL 去离子甲酰胺混合,95 ℃ 变性 3 min 后,冰浴 3 min,置于 3500XL 型遗传分析仪(美国 Ther-

moFisher 公司)上行全自动毛细管电泳,采用 Data Collection 软件收集数据,采用 GeneMarker® HID 分析软件(美国 SoftGenetics 公司)进行等位基因分型,并采用 GeneMapper ID-X v1.4 分析软件(美国 Thermo Fisher 公司)进行复核分析。每批样本检测均采用 007(美国 ThermoFisher 公司)和超纯水分别作为阳性对照和阴性对照。

1.3 统计学处理 用直接计数法对各基因座的等位基因频率和单倍型检出频率进行计算。基因多样性(GD)和单倍型多样性(HD)按公式 $h = n(1 - \sum P_i^2) / (n-1)$ (P_i 为等位基因或单倍型频率, n 为样本数)计算;系统鉴别能力(DC) = N_{diff} / N ,其中 N_{diff} 代表观察到的单倍型种类数, N 代表样本量^[2]。其中双拷贝基因座 DYF387S1 和 DYS385ab 作为单倍型计算。利用 YHRD 数据库提供的在线软件 Mega6.0 进行 AMOVA 分析,并计算群体间遗传距离 Rst 矩阵。

2 结果

2.1 27 个 Y-STR 基因座遗传多态性 27 个 Y-STR 基因座包括 23 个单拷贝 Y-STR 基因座及 2 个双拷贝基因座(DYS385ab 及 DYF387S1,视为 4 个 Y-STR 基因座)。3 个民族人群的 27 个 Y-STR 基因座的等位基因频率见表 1~7。在 27 个 Y-STR 基因座中,回族人群共检出 1 064 个单倍型,其中 1 048 种单倍型为唯一单倍型,16 种单倍型分别出现 2 次,HD 值为 0.999 972 5,DC 值为 0.985 185 2;仡佬族人群共检出 286 个单倍型,其中 276 种单倍型为唯一单倍型,9 种单倍型分别出现 2 次,1 种单倍型出现 3 次,HD 值为 0.999 727 1,DC 值为 0.962 963 0;苗族人群共检出 217 种单倍型,其中 213 种单倍型为唯一单倍型,4 种单倍型分别出现 2 次,HD 值为 0.999 835 5,DC 值为 0.981 900 4。回族除 DYS391 基因座外,仡佬族和苗族除 DYS391、DYS437、DYS438 基因座外,其余基因座 GD 值均大于 0.5。

表 1 回族、仡佬族及苗族人群 23 个单拷贝 Y-STR 基因座的等位基因频率分布

基因座	A	F _H	F _G	F _M	基因座	A	F _H	F _G	F _M	基因座	A	F _H	F _G	F _M	基因座	A	F _H	F _G	F _M
DYS456	null	0.001	0.003		DYS481	null	0.001			DYS390	19	0.001			DYS635	18	0.007		0.014
	12		0.003			20	0.007	0.010	0.018		20	0.001				19	0.069	0.118	0.158
	13	0.024	0.024	0.014		21	0.046	0.064	0.045		21	0.003	0.007	0.018		20	0.214	0.209	0.235
	14	0.132	0.125	0.177		22	0.144	0.152	0.199		22	0.123	0.101	0.041		20.3	0.003		
	15	0.567	0.616	0.602		22,25	0.002				23	0.375	0.434	0.385		21	0.318	0.340	0.272
	16	0.196	0.148	0.172		23	0.344	0.293	0.222		24	0.332	0.290	0.380		22	0.184	0.195	0.140
	17	0.069	0.067	0.036		24	0.224	0.185	0.199		24.3	0.001				23	0.131	0.084	0.131
	18	0.010	0.014			25	0.113	0.138	0.190		25	0.150	0.162	0.163		24	0.053	0.047	0.032
	19	0.001				25.1	0.007				26	0.011	0.003	0.014		25	0.016	0.007	0.018
						26	0.067	0.074	0.054		27	0.004	0.003			26	0.006		
DYS576	10		0.003		DYS438	27	0.028	0.077	0.036	DYS438	8	0.004			DYS449	24		0.003	
	14	0.001	0.003			28	0.013		0.032		9	0.049	0.003	0.018		25	0.012	0.003	0.041
	15	0.019	0.024	0.018		29	0.004	0.003	0.005		10	0.562	0.785	0.738		26	0.020	0.067	0.036
	16	0.099	0.098	0.081		30	0.002				11	0.317	0.175	0.231		27	0.041	0.057	0.041
	17	0.269	0.165	0.240		31		0.003			12	0.049	0.030	0.014		27.2	0.001		
	18	0.325	0.313	0.308							13	0.019	0.007			28	0.094	0.077	0.054
	18.1	0.001				14	0.001									28,29	0.002		0.005
	19	0.184	0.229	0.249	DYS627	16	0.010				12	0.378	0.448	0.575		29	0.121	0.205	0.118
	20	0.082	0.135	0.077		17	0.068	0.010	0.009	DYS389I	13	0.376	0.337	0.294		29.2	0.001		
	21	0.017	0.027	0.018		18	0.112	0.040	0.104							30	0.142	0.121	0.140
	22	0.002	0.003	0.009		18.2		0.007	0.009										

续表 1 回族、仫佬族及苗族人群 23 个单拷贝 Y-STR 基因座的等位基因频率分布																			
基因座	A	F _H	F _G	F _M	基因座	A	F _H	F _G	F _M	基因座	A	F _H	F _G	F _M	基因座	A	F _H	F _G	F _M
DYS458	23	0.002			DYS533	19	0.117	0.091	0.118	DYS460	<u>13,14</u>	0.001			DYS19	31	0.130	0.131	0.136
	12		0.018			19.2		0.005			13.3	0.001				32	0.194	0.131	0.154
	13	0.004		0.005		20	0.196	0.239	0.167		14	0.228	0.212	0.109		33	0.117	0.091	0.109
	14	0.044	0.057	0.018		20.2	0.002				15	0.010	0.003	0.005		34	0.069	0.091	0.077
	14.1	0.005	0.047	0.009		21	0.210	0.249	0.226		16			0.005		35	0.043	0.014	0.059
	15	0.171	0.192	0.145		22	0.161	0.185	0.226		8	0.004				35.2	0.001		
	16	0.214	0.165	0.167		23	0.094	0.125	0.100		9	0.275	0.199	0.276		36	0.012	0.007	0.018
	16.1	0.001				24	0.024	0.051	0.036		<u>9,10</u>	0.001				37	0.001		0.009
	16.2	0.009				25	0.004	0.003			10	0.366	0.505	0.403		38			0.005
	17	0.255	0.222	0.285		26	0.002				11	0.317	0.249	0.294		null	0.001		
	17.2	0.001				null	0.002	0.010			12	0.037	0.047	0.018		12	0.003		
	18	0.151	0.135	0.188		9	0.002				13	0.001		0.009		13	0.085	0.030	0.027
	18.2	0.009				10	0.057	0.152	0.113		8	0.002				14	0.289	0.229	0.231
	19	0.085	0.091	0.111		11	0.501	0.522	0.543		11	0.018	0.003			14.3	0.003		
	<u>19,21</u>	0.001				<u>11,12</u>		0.003			12	0.469	0.381	0.511		15	0.399	0.471	0.439
	19.2	0.001				12	0.381	0.280	0.290		13	0.287	0.313	0.258		16	0.158	0.189	0.208
	20	0.038	0.081	0.036		13	0.040	0.024	0.032		14	0.181	0.236	0.131		<u>16,17</u>	0.001		
DYS448	21	0.009	0.010	0.014	DYS437	13.1	0.002			DYS391	15	0.044	0.067	0.100	DYS518	17	0.060	0.077	0.091
	22	0.003		0.005		14	0.015	0.010	0.023		16	0.001				18	0.001	0.003	0.005
	null	0.008	0.007	0.009		14.1	0.001				6	0.004	0.010			32	0.003	0.003	
	15		0.003			15	0.001				9	0.049	0.027	0.032		33	0.006		
	16		0.003	0.005		13	0.008		0.009		10	0.769	0.737	0.787		34	0.026	0.024	0.018
	17	0.014	0.014	0.023		14	0.615	0.764	0.638		<u>10,11</u>	0.001				34.2	0.001		
	18	0.144	0.387	0.249		15	0.326	0.232	0.326		11	0.163	0.219	0.177		35	0.099	0.057	0.068
	18.2	0.001	0.003			16	0.044	0.003	0.023		12	0.014	0.007	0.005		35.2	0.002		
	18.5	0.002				17	0.007			DYS389II	26	0.007		0.009		36	0.134	0.141	0.131
	19	0.375	0.306	0.348		21.3		0.005			27	0.051	0.044	0.032		<u>36,37</u>		0.003	
	19.2		0.010		DYS439	9	0.001				28	0.245	0.296	0.353		36.2	0.009	0.010	
	20	0.323	0.179	0.281		10	0.076	0.027	0.072		28.2	0.001				37	0.151	0.175	0.235
	21	0.119	0.074	0.081		11	0.425	0.471	0.484		29	0.310	0.313	0.335		37.2	0.015	0.010	0.009
	22	0.012	0.014	0.005		11.1		0.005			<u>29,31</u>	0.001				38	0.176	0.172	0.177
DYS570	23	0.001				11.3	0.002				29.3	0.001				38.1	0.001		
	14	0.014	0.024			12	0.369	0.357	0.312		30	0.216	0.199	0.199		38.2	0.008		0.005
	15	0.057	0.024	0.032		13	0.100	0.135	0.122		31	0.122	0.104	0.068		39	0.132	0.175	0.131
	16	0.139	0.158	0.172		14	0.025	0.010	0.005		32	0.043	0.037	0.005		<u>39,40</u>	0.001		
	17	0.196	0.192	0.177		15	0.002				33	0.002	0.007			39.2	0.003		
	18	0.260	0.333	0.249	DYS392	10	0.023		0.009		34	0.001				40	0.107	0.115	0.100
	19	0.212	0.168	0.217		10.2	0.002			GATA_H4	9	0.002				40.2	0.002		
	20	0.088	0.074	0.122		11	0.243	0.128	0.149		10	0.064	0.138	0.059		41	0.054	0.067	0.068
	21	0.024	0.024	0.027		12	0.112	0.111	0.086		11	0.327	0.327	0.317		41.2	0.001		
	22	0.008		0.005		13	0.242	0.387	0.394		12	0.494	0.471	0.548		42	0.057	0.027	0.050
	23	0.002				14	0.315	0.347	0.303		13	0.106	0.057	0.077		43	0.011	0.017	0.009
	24		0.003			15	0.063	0.024	0.054		14	0.008	0.007			44	0.003	0.003	
						16	0.001	0.003	0.005										

注:A 代表等位基因;F_H、F_G、F_M 分别代表回族、仫佬族、苗族的基因频率;null 代表无效基因;下划线表示多个等位基因模式。

表 2 DYS385ab 在回族人群的等位基因频率分布

A	F	A	F	A	F	A	F	A	F	A	F
9.11	0.001	11	0.020	12.14	0.019	<u>13,16,20</u>	0.001	14.19	0.043	16.21	0.006
9.12	0.002	11.12	0.034	12.15	0.018	13.17	0.041	14.20	0.010	17	0.003
9.16	0.001	11.13	0.009	12.16	0.033	13.18	0.047	14.21	0.003	17.18	0.007
9.17	0.004	11.14	0.044	12.17	0.047	<u>13,18,19</u>	0.001	15	0.002	19	0.001
9.18	0.001	11.15	0.014	12.18	0.035	13.19	0.058	15.16	0.007		
9.20	0.002	11.16	0.009	<u>12,18,19,20</u>	0.001	13.20	0.028	15.17	0.005		
10.11	0.004	11.17	0.025	12.19	0.034	13.21	0.007	15.18	0.007		
10.12	0.002	11.18	0.025	12.20	0.012	13.22	0.002	15.19	0.009		
10.13	0.001	11.19	0.012	12.21	0.003	13.24	0.001	15.20	0.011		
10.14	0.002	11.20	0.006	12.22	0.001	13.1	0.001	15.21	0.010		
10.16	0.006	11.21	0.004	12.23	0.001	14	0.006	15.22	0.009		
10.17	0.013	11.22	0.001	13	0.042	14.15	0.007	16	0.004		
10.18	0.007	11.2.16	0.001	13.14	0.018	14.16	0.010	16.17	0.001		
10.19	0.005	12	0.031	13.15	0.020	14.17	0.008	16.19	0.003		
10.20	0.002	12.13	0.036	13.16	0.016	14.18	0.022	16.20	0.003		

注:A 代表等位基因;F 代表基因频率;下划线表示 2 个以上等位基因模式。

表 3 DYF387S1 在回族人群的等位基因频率分布

A	F	A	F	A	F	A	F
33,35	0.002	<u>35,36,38</u>	0.002	<u>36,38,40</u>	0.001	37,42	0.001
33,36	0.001	35,37	0.036	36,39	0.068	38	0.039
33,37	0.001	35,38	0.067	<u>36,39,40</u>	0.003	38,39	0.027
33,39	0.001	35,39	0.059	36,40	0.041	38,40	0.020
34	0.002	<u>35,39,40</u>	0.001	36,41	0.007	38,41	0.007
34,35	0.002	35,40	0.033	36,42	0.003	<u>38,41,42</u>	0.001
34,36	0.007	<u>35,40,41</u>	0.004	36,43	0.002	38,42	0.002
34,37	0.005	<u>35,40,42</u>	0.001	37	0.073	39	0.040
34,38	0.011	35,41	0.002	37,38	0.077	39,40	0.017
34,39	0.004	35,1,40	0.001	<u>37,38,39</u>	0.003	39,41	0.015
34,40	0.010	36	0.034	<u>37,38,40</u>	0.001	39,42	0.005
34,41	0.001	36,37	0.034	37,39	0.045	40	0.019
35	0.015	<u>36,37,38</u>	0.002	<u>37,39,40,42</u>	0.002	40,41	0.002
35,36	0.007	36,38	0.064	37,40	0.053	40,42	0.001
<u>35,36,37</u>	0.004	36,38,39	0.002	37,41	0.014	41	0.002

注:A 代表等位基因;F 代表基因频率;下划线表示 2 个以上等位基因模式。

表 4 DYS385ab 在仡佬族人群的等位基因频率分布

A	F	A	F	A	F	A	F	A	F
10,13	0.003	11,20	0.003	12,21	0.003	<u>13,18,19,20</u>	0.003	14,19	0.010
10,17	0.007	12	0.037	<u>12,2,13,18,19,23</u>	0.003	13,19	0.024	14,20	0.003
10,19	0.003	12,13	0.020	12,2,14	0.003	13,20	0.030	14,21	0.003
11	0.067	12,14	0.010	13	0.084	13,21	0.007	15	0.003
11,12	0.077	12,15	0.007	13,14	0.061	13,22	0.003	15,16	0.003
11,13	0.017	12,16	0.047	13,15	0.014	14	0.003	15,18	0.003
11,14	0.003	12,17	0.024	13,16	0.027	14,15	0.007	15,20	0.007
11,16	0.014	12,18	0.024	13,17	0.017	14,16	0.003	15,21	0.003
11,17	0.014	12,19	0.088	<u>13,17,18</u>	0.003	14,17	0.034	15,22	0.003
11,18	0.024	12,20	0.044	13,18	0.047	14,18	0.034	16,20	0.007

注:A 代表等位基因;F 代表基因频率;下划线表示 2 个以上等位基因模式。

表 5 DYF387S1 在仡佬族人群的等位基因频率分布

A	F	A	F	A	F	A	F
33,34	0.003	35,39	0.115	37	0.074	38,41	0.014
34	0.024	35,40	0.003	37,38	0.037	38,42	0.003
34,37	0.003	35,41	0.007	<u>37,38,39</u>	0.003	39	0.024
34,38	0.003	36	0.111	37,39	0.034	39,40	0.014
34,39	0.003	36,37	0.067	37,40	0.020	40	0.003
35	0.010	36,37,38	0.003	37,41	0.020	40,41	0.003
35,36	0.010	36,38	0.094	38	0.040	41	0.003
<u>35,36,39</u>	0.003	36,39	0.091	38,39	0.030		
35,37	0.010	36,40	0.034	<u>38,39,40</u>	0.003		
35,38	0.030	36,41	0.010	38,40	0.037		

注:A 代表等位基因;F 代表基因频率;下划线表示 2 个以上等位基因模式。

表 6 DYS385ab 在苗族人群的等位基因频率分布

A	F	A	F	A	F	A	F
9,16	0.005	11,23	0.005	12,20	0.045	13,18	0.045
10,17	0.005	11,2,12	0.009	12,21	0.005	13,19	0.077
11	0.050	12	0.032	12,22	0.005	13,20	0.023
11,12	0.023	12,13	0.036	<u>12,2,13,18,19,23</u>	0.005	13,21	0.023
11,13	0.005	12,14	0.018	13	0.068	13,22	0.032
11,16	0.014	12,15	0.005	13,14	0.032	14	0.005
11,17	0.005	12,16	0.032	<u>13,14,18</u>	0.005	14,15	0.014
11,18	0.023	12,17	0.014	<u>13,15,18,19,20</u>	0.009	14,16	0.005
11,19	0.009	12,18	0.054	13,16	0.018	14,18	0.041
11,20	0.009	12,19	0.041	13,17	0.027	14,19	0.018

注:A 代表等位基因;F 代表基因频率;下划线表示 2 个以上等位基因模式。

表 7 DYF387S1 在苗族人群的等位基因频率分布

A	F	A	F	A	F	A	F	A	F
33,40	0.005	35,37.2	0.005	36.41	0.014	38.39	0.027	40,41	0.005
34	0.014	35.38	0.068	36.42	0.005	38,39,40	0.005		
34,37	0.009	35.39	0.068	37	0.081	38.40	0.023		
34,38	0.014	35.40	0.018	37.38	0.041	38.41	0.009		
34,40	0.005	36	0.036	37,38,39	0.005	39	0.009		
35	0.014	36.37	0.054	37.39	0.091	39.40	0.005		
35,36	0.014	36,37,39	0.005	37.40	0.032	39,40,42	0.005		
35,36,39	0.005	36.38	0.095	37.41	0.005	39.41	0.005		
35,37	0.009	36.39	0.100	37.42	0.005	39.42	0.005		
35,37,38	0.005	36.40	0.054	38	0.027	40	0.009		

注:A 代表等位基因;F 代表基因频率;下划线表示 2 个以上等位基因模式。

2.2 3 个人群与参考群体间的遗传距离 通过 AMOVA 分析,16 个人群间的遗传距离在-0.000 1~0.212 0,相同民族间遗传距离较小,而不同民族群体间遗传距离普遍较大。其中河南回族与北京汉族群体间的遗传距离最小(0.005)、与青海藏

族群体间的遗传距离最大(0.147);贵州仡佬族与重庆汉族群体间的遗传距离最小(0.005),与青海藏族群体间的遗传距离最大(0.157);贵州苗族与重庆汉族群体间的遗传距离最小(-0.000 1),与青海藏族群体间的遗传距离最大(0.185),见表 8。

表 8 16 个人群 Rst 值遗传距离矩阵

群体	河南 回族	内蒙古 达斡尔族	甘肃 东乡族	贵州 仡佬族	北京 汉族	重庆 汉族	广东 汉族	河南 汉族	上海 汉族	甘肃 回族	海南 黎族	贵州 苗族	甘肃 藏族	青海 藏族	湖北 土家族	广西 壮族
河南回族		<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	0.000	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001
内蒙古达 斡尔族	0.101		<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001
甘肃东乡族	0.044	0.055		<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	0.002	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001
贵州仡佬族	0.019	0.070	0.056		<0.001	0.007	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001
北京汉族	0.005	0.108	0.065	0.015		0.002	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	0.050	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001
重庆汉族	0.011	0.099	0.066	0.005	0.005		0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	0.433	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001
广东汉族	0.015	0.114	0.077	0.015	0.008	0.004		<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	0.042	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001
河南汉族	0.016	0.155	0.098	0.040	0.008	0.020	0.021		<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001
上海汉族	0.017	0.125	0.083	0.019	0.011	0.010	0.014	0.021		<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001
甘肃回族	0.020	0.066	0.005	0.032	0.035	0.037	0.048	0.060	0.051		<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001
海南黎族	0.059	0.090	0.086	0.023	0.060	0.035	0.036	0.097	0.059	0.067		<0.001	<0.001	<0.001	<0.001	<0.001
贵州苗族	0.009	0.111	0.067	0.012	0.003	-0.000 1	0.003	0.014	0.012	0.036	0.043		<0.001	<0.001	<0.001	<0.001
甘肃藏族	0.078	0.136	0.070	0.088	0.077	0.086	0.092	0.097	0.100	0.054	0.142	0.085		<0.001	<0.001	<0.001
青海藏族	0.147	0.129	0.087	0.157	0.171	0.175	0.186	0.190	0.188	0.088	0.199	0.185	0.112		<0.001	<0.001
湖北土家族	0.072	0.072	0.077	0.040	0.070	0.062	0.082	0.100	0.079	0.061	0.092	0.074	0.101	0.155		<0.001
广西壮族	0.074	0.114	0.109	0.049	0.071	0.054	0.044	0.103	0.077	0.088	0.019	0.054	0.163	0.212	0.134	

注:对称轴上方为对应的 P 值,对称轴下方为 Rst 值。

3 讨 论

Y 染色体为正常男性所特有,按遗传方式的不同分为两个区:拟常染色体区,约占 5%,以类似常染色体的方式遗传,减数分裂时可以发生交换;非重组区,约占 95%,在减数分裂时与其他染色体不发生重组,以单倍型的形式由父亲传递给儿子,呈父系遗传^[3]。由于其独特的遗传学特点,Y-STR 可以解决常染色体 STR 无法解决的问题,如男女混合、多个男性混合样本检测及单亲亲权鉴定。Y-STR 在减数分裂过程中不发生重组,序列的改变仅由突变引起,研究不同种族、民族和不同地域之间 Y-STR 遗传多态性,对于了解人类的起源、迁移及重构父系进化历史等方面有着重要的意义^[4]。

评估 Y-STR 鉴别能力的指标是 GD,对于连锁的遗传标记,不能采用乘积定律,需先计算单倍型频率,再计算个人识别率^[5]。本文 27 个 Y-STR 基因座多态性调查结果显示,回族除 DYS391 基因座外,仡佬族和苗族除 DYS391、DYS437、DYS438 基因座外,其余基因座 GD 值均大于 0.5,为高多态性遗传标记,表

明这些基因座在这 3 个人群中具有较好的遗传多态性,适合法医学应用。Y-STR 基因座的多态性分布因种族、地域、民族的不同具有明显的差异,不同地区和民族之间的差异,使得不同种群之间的基因频率分布资料不宜混用,所以获取各群体 Y-STR 基因座的等位基因频率是必要且有意义的。

本研究对 16 个群体进行 AMOVA 分析,并获得了 Rst 遗传距离,结果显示,河南回族与北京汉族群体间的遗传距离最小(0.005)、与青海藏族群体间的遗传距离最大(0.147);贵州仡佬族与重庆汉族群体间的遗传距离最小(0.005)、与青海藏族群体间的遗传距离最大(0.157);贵州苗族与重庆汉族群体间的遗传距离最小(-0.000 1)、与青海藏族群体间遗传距离最大(0.185)。此外,本研究发现:(1)同一民族的亚群体聚为一类,遗传距离最小,但由于近代历史中人口的迁徙和国界等地缘因素,即使是同一祖先的民族间依然具有一定差异,并且随着隔离时间和地理距离而变化;(2)同一语系的民族遗传距离也较小,而不同语系的民族表现为遗传距离较大,(下转第 585 页)

- kidney disease in high-risk individuals with type 2 diabetes mellitus[J]. JAMA Intern Med, 2013, 173(18): 1682-1692.
- [4] AMIRI A A, MABOUDI A, BAHAR A, et al. Relationship between type 2 diabetic retinopathy and periodontal disease in Iranian adults[J]. N Am J Med Sci, 2014, 6(3): 139-144.
- [5] NIE Y, CAO J, ZHOU Y, et al. The effect of miRNA-122 in regulating fat deposition in a cell line model[J]. J Cell Biochem, 2014, 115(5): 839-846.
- [6] BOESCH-SAADATMANDI C, WAGNER A E, WOLFFRAM S, et al. Effect of quercetin on inflammatory gene expression in mice liver in vivo-role of redox factor 1, miRNA-122 and miRNA-125b[J]. Pharmacol Res, 2012, 65(5): 523-530.
- [7] LUNA J M, SCHEEL T K, DANINO T, et al. Hepatitis C virus RNA functionally sequesters miR-122[J]. Cell, 2015, 60(6): 1099-1110.
- [8] 邓仁生, 朱小琴, 刘长召, 等. 血浆循环 miRNA-126、miRNA-28-3p 的表达与糖尿病的关系研究[J]. 局解手术学杂志, 2017, 26(6): 400-405.
- [9] 周燕, 张慧, 金旭波. 2 型糖尿病不同尿白蛋白排泄率患者血清 MicroRNA-217 水平与 Sirt1 及 HIF-1 α 的相关性分析[J]. 全科医学临床与教育, 2017, 15(3): 279-281.
- [10] 孙琳. miRNA-29 在糖尿病视网膜病变患者血清中的表达分析研究[J]. 中国地方病防治杂志, 2017, 32(2): 162-163.
- [11] 何凤, 周姗姗, 关昌杰, 等. 微小 RNA-135b 调控 Smad5 在糖尿病肾病发病中的作用研究[J]. 新医学, 2017, 48(5): 317-322.
- [12] XU H, HE J, XIAO Z, et al. Liver-enriched transcription factors regulate microRNA-122 that targets CUTL1 during liver development[J]. Hepatology, 2010, 52(4): 1431-1442.
- [13] GIRARD M, JACQUEMIN E, MUNNICH A, et al. miR-122, a paradigm for the role of microRNAs in the liver[J]. J Hepatol, 2008, 48(4): 648-656.
- [14] BIANQIAO C, QI Z, WEIGUO L, et al. MicroRNA-122 inhibits epithelial-mesenchymal transition of hepatic stellate cells induced by the TGF- β 1/Smad signaling pathway[J]. Exp Ther Med, 2019, 17(1): 284-290.
- [15] FATEMEH M, SHASHI B, KAREN K, et al. Exosomes derived from alcohol-treated hepatocytes horizontally transfer liver specific miRNA-122 and sensitize monocytes to LPS[J]. Sci Rep, 2015, 5: 9991.
- [16] 李祥云, 陈兆军, 潘峰, 等. microRNA-122 在不同时期慢性乙肝患者外周血浆中表达变化的研究[J]. 中国卫生检验杂志, 2013, 23(4): 874-876.
- [17] SCHILLIE S, XING J, MURPHY T, et al. Prevalence of hepatitis B virus infection among persons with diagnosed diabetes mellitus in the United States, 1999-2010[J]. J Viral Hepat, 2012, 19(9): 674-676.
- [18] REILLY M L, SCHILLIE S F, SMITH E, et al. Increased risk of acute hepatitis B among adults with diagnosed diabetes mellitus[J]. J Diabetes Sci Technol, 2012, 6(4): 858-866.
- [19] 董建平, 田国保. 糖尿病合并慢性乙型肝炎的治疗进展[J]. 中国临床医生, 2012, 40(4): 21-23.

(收稿日期: 2019-07-15 修回日期: 2019-11-02)

(上接第 581 页)

汉藏语系的汉族和其他民族之间群体间的 AMOVA 分析, 差异有统计学意义 ($P < 0.05$)。需要指出的是, 在对各地人群 Y-STR 基因座的等位基因频率资料收集的过程中发现, 在法医学发展比较好及其邻近地区的 Y-STR 基因座资料比较全面, 部分地区、部分民族的 Y-STR 基因座资料比较欠缺, 并不能明显反映出遗传差异。因此, 在法医发展相对落后及部分民族群体中的遗传学资料比较匮乏的地区, 应该在调查研究中投入更大的精力, 建立本地区、本民族的基因分布频率资料, 为法医学应用和民族的起源、进化、迁徙研究提供相对科学的基础数据^[3-6]。

综上所述, 河南回族、贵州仡佬族和贵州苗族人群的 27 个 Y-STR 基因座的基因多态性普遍较高, 适用于法医学个体识别和亲权关系中, 为本地区构建该民族 Y-STR 数据库奠定了基础, 对进一步的研究具有参考意义; 本研究应用多种统计分析方法, 对河南回族、贵州仡佬族、贵州苗族人群与其他 13 个群体的遗传关系进行了分析, 所得结果与各民族起源和迁徙史基本一致, 进一步证实了这些民族的遗传关系, 为

今后研究这些民族的起源、进化和迁徙史等人类遗传学研究提供了基础性数据。

参考文献

- [1] BUTLER J. Advanced topics in forensic DNA typing: Methodology[M]. Waltham: Academic Press, 2011: 203-210.
- [2] COBLE M D, HILL C R, BUTLER J M. Haplotype data for 23 Y-chromosome markers in four U. S. population groups[J]. Forensic Sci Int Genet, 2013, 7(3): e66-e68.
- [3] 李生斌. 中华民族遗传结构与亲缘关系[M]. 西安: 西安交通大学出版社, 2016: 161-200.
- [4] 李辉, 金力. Y 染色体与东亚族群演化[M]. 上海: 上海科学技术出版社, 2015: 110-120.
- [5] 侯一平. 法医物证学[M]. 4 版. 北京: 人民卫生出版社, 2016: 89-94.
- [6] JOHN M, BUTLER. 法医 DNA 分型专论: 证据解释[M]. 侯一平, 李成涛, 译. 北京: 科学出版社, 2018: 267-270.

(收稿日期: 2019-06-10 修回日期: 2019-09-29)