

· 论 著 · DOI:10.3969/j.issn.1672-9455.2020.13.003

湖北土家族人群 24 个常染色体短串联重复 基因座的遗传多态性*

刘亚举¹, 岳俊涛¹, 李 瑾¹, 李学博^{2△}, 石美森³

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. 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; 3. 中国政法大学证据科学教育部重点实验室, 北京 100192

摘要:目的 调查湖北土家族人群 24 个常染色体短串联重复 (STR) 基因座遗传多态性, 探讨其群体遗传关系及在法医学中的应用价值。方法 应用 SureID[®] PanGlobal 对 457 例湖北土家族无血缘关系个体的 DNA 进行扩增, 3500XL 型遗传分析仪进行电泳分析, GeneMapper ID-X v1.5 软件分析等位基因片段大小。统计分析 24 个 STR 基因座的频率数据和法医遗传学参数, 并与其他地区人群已有数据进行比较。结果 湖北土家族人群各基因座个体识别概率 (DP) 为 0.797 2~0.991 7, 多态性信息含量 (PIC) 为 0.561 5~0.939 1。累积个体识别率 (CDP) 和累积非父排除率 (CPE) 分别为 $1-2.574 0 \times 10^{-30}$ 和 $1-1.593 9 \times 10^{-11}$ 。从 Nei's DA 遗传距离矩阵分析发现, 湖北土家族与广东汉族的遗传距离最小 (0.033 5), 与云南苗族遗传距离最大 (0.061 6)。结论 24 个 STR 基因座在湖北土家族人群中具有丰富的遗传多态性。研究不同民族群体的遗传多样性对了解他们的起源、迁移以及相互关系有重要的意义。

关键词:常染色体短串联重复基因座; 遗传多态性; 群体邻接系统发生树; 遗传关系

中图法分类号: R394.5

文献标志码: A

文章编号: 1672-9455(2020)13-1800-06

Genetic polymorphisms of 24 short tandem repeat loci in Hubei Tujia population*

LIU Yaju¹, YUE Juntao¹, LI Jin¹, LI Xuebo^{2△}, SHI Meisen³

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

Abstract: Objective To investigate the genetic polymorphisms of 24 autosomal short tandem repeats (STR) loci in Hubei Tujia population, and to explore the population genetic relationships and their application value on forensic medicine. **Methods** The DNA samples of 457 unrelated individuals of Hubei Tujia population were amplified using SureID[®] PanGlobal kit, and the PCR products were analyzed by electrophoresis through 3500XL genetic analyzer. The fragment sizes of alleles were analyzed subsequently by GeneMapper ID-X v1.5. Allele frequencies and forensic genetic parameters of 24 STR loci were statistically analyzed and compared with the available data of other populations from different races and regions. **Results** The discrimination power (DP) were 0.797 2 to 0.991 7, and polymorphic information content (PIC) were 0.561 5 to 0.939 1. The total discrimination power (CDP) and cumulate probability of exclusion (CPE) were $1-2.574 0 \times 10^{-30}$ and $1-1.593 9 \times 10^{-11}$, respectively. Compared with 24 reference populations, the genetic distance (Nei's DA) between Hubei Tujia population and Guangdong Han population was the smallest (0.033 5), while it was largest between Hubei Tujia population and Yunnan Miao population (0.061 6). **Conclusion** The 24 STR in Hubei Tujia population has abundant genetic polymorphism. The study of genetic diversity among different populations is useful in research of their origins, migrations and their relationships.

Key words: autosomal short tandem repeats loci; genetic polymorphism; Neighbor-Joining phylogenetic

* 基金项目: 国家自然科学基金项目 (81671874); 山东省高等学校科技计划项目 (J17KA240); 山东政法学院青年教师创新团队项目 (2018FTKX)。

作者简介: 刘亚举, 男, 副主任法医师, 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: 42213613@qq.com。

ic tree; genetic relationships

短串联重复 (STR) 基因座是法医学常用遗传标记,因其主要表现为长度多态性,结合毛细管电泳技术可快速完成基因的检测,已成为法医学检验中 DNA 分型技术的主流遗传标记及主要检测技术^[1],广泛应用于法医学个体识别和亲缘关系鉴定^[2-4]。本研究通过对 SureID[®] PanGlobal 试剂盒中所包含的 24 个常染色体 STR 基因座在湖北土家族人群中的分布频率和群体遗传学参数进行调查,并收集了全国其他多民族群体的相关数据,进行了人群间遗传距离和遗传关系的推断,为该民族个体识别和亲权鉴定、群体间遗传分布等相关研究提供参考数据。

1 资料与方法

1.1 一般资料 根据知情同意原则,从体检健康人群中随机采集湖北土家族人群 457 例(男 394 例,女 63 例)无血缘关系个体外周血 0.1 mL,滴入采血卡(武汉骥腾公司),阴干后常温保存。该研究得到汕头大学医学院伦理委员会批准。

通过中国知网(www.cnki.net)和 NCBI(www.ncbi.nlm.nih.gov)数据库获得 10 个汉族人群[北京(369 例)、辽宁(342 例)、河南(1 136 例)、山东(1 030 例)、山西(554 例)、湖北(3 078 例)、湖南(560 例)、广东(1 533 例)、福建(741 例)、贵州(605 例)]以及 10 个少数民族人群[内蒙古蒙古族(135 例)、甘肃东乡族(511 例)、甘肃回族(1 038 例)、甘肃裕固族(174 例)、西藏藏族(203 例)、新疆喀什维吾尔族(1 381 例)、新疆和田哈萨克族(1 130 例)、云南苗族(748 例)、海南黎族(189 例)、湖南沅陵土家族(510 例)]共 20 个人群的 STR 基因座等位基因频率作为群体遗传学比较的数据。每人群至少含有 18 个 STR 基因座资料、样本量至少有 100 例。

1.2 仪器与试剂 Hamilton STAR-LET 自动化工作站(AusBio 公司,瑞士);平板离心机(Eppendorf 公司,德国);Mastercycler pro S 银座 PCR 扩增仪(Eppendorf 公司,德国);3500XL 型遗传分析仪和 ID-X 分析软件(ThermoFisher 公司,美国);GeneMarker[®] HID 分析软件(SoftGenetics 公司,美国)。SureID[®] PanGlobal 试剂盒和内标 SIZE-500 Plus(宁波海尔施基因科技有限公司),阳性标准品 9947A(ThermoFisher 公司,美国)。

1.3 方法 根据 SureID[®] PanGlobal 荧光检测试剂盒说明书,用直扩法(免提取)对前述血液标本进行 PCR 扩增。在 Mastercycler pro S 银座 PCR 扩增仪上进行复合扩增,反应体系为 10 μ L,其中 PCR Master Mix 5.0 μ L、Primer Mix 2.5 μ L、纯水 2.5 μ L 和

1.2 mm 直径血卡。热循环参数:95 $^{\circ}$ C 5 min;95 $^{\circ}$ C 10 s,61 $^{\circ}$ C 1 min,70 $^{\circ}$ C 30 s,28 个循环;60 $^{\circ}$ C 15 min;4 $^{\circ}$ C 保温。取 1 μ L 扩增产物与 0.5 μ L 内标 SIZE-500 Plus 和 8.5 μ L 去离子甲酰胺混合,95 $^{\circ}$ C 变性 3 min 后,冰浴 3 min,置 3500XL 型遗传分析仪上进行全自动毛细管电泳,Data Collection 软件收集数据,用 GeneMarker[®] HID 分析软件进行等位基因分型,并采用 GeneMapper ID-X v1.5 分析软件复核分析。每批标本检测均采用 9947A 和超纯水分别作为阳性对照和阴性对照。

1.4 统计学处理 用 PowerMarker[®] v3.25 软件获得各 STR 基因座的等位基因频率及法医学相关参数[杂合度(H)、个人识别概率(DP)、多态性信息含量(PIC)];采用 PowerStats v12 软件计算三联体非父排除率(PEtrios)和二联体非父排除率(PEduos)。采用 Arlequin v3.5 软件(<http://cmpg.unibe.ch/software/arlequin3.5>)进行各基因座 Hardy-Weinberg 平衡及连锁不平衡检验。应用 DISPAN 软件(<http://www.personal.psu.edu/nxm2/software.htm>)计算 21 个群体 Nei's DA 遗传距离矩阵(Rst 值),Mega 6.0 软件(<http://www.megasoftware.net/>)构建 21 个群体邻接(NJ)系统发生树和 UPGMA 聚类分析。

2 结果

2.1 湖北土家族人群 24 个 STR 和 1 个 Y-indel 基因座遗传多态性 在 457 例湖北土家族无关个体血液标本中,SureID[®] PanGlobal 荧光检测试剂盒中的 24 个 STR 和 1 个 Y-indel、DYS391 基因座都得到了有效扩增,其中男性标本在 Y-indel 和 DYS391 基因座均检测到 1 个等位基因,性别(Amel)检测结果为 XY,而女性标本在 Y-indel 和 DYS391 基因座检测结果均为阴性,Amel 检测结果为 X。各等位基因频率见表 1。

2.2 湖北土家族人群 24 个 STR 基因座的法医遗传学参数 24 个 STR 基因座的基因型频率分布在湖北土家族人群中达到 Hardy-Weinberg 平衡($P_{HWE} > 0.05$),各基因座之间相互独立,属于连锁平衡状态,累积个体识别率(CDP)和累积非父排除率(CPE)分别为 $1-2.574 0 \times 10^{-30}$ 和 $1-1.593 9 \times 10^{-11}$ 。24 个 STR 基因座的群体遗传学参数见表 2。

2.3 湖北土家族与 20 个人群间的遗传距离 应用本文获得的湖北土家族人群的 STR 基因座基因频率数据,与 20 个比较人群的 Nei's DA 遗传距离见表 3;根据遗传距离,采用邻位相连法构建的 21 个人群间 NJ 系统发生树;采用 UPGMA 法对 21 个人群进行聚

类分析, 见图 1。

表 1 湖北土家族人群 24 个常染色体 STR 基因座和 1 个 Y-indel 的等位基因频率分布

基因座	A	F	基因座	A	F	基因座	A	F	基因座	A	F	基因座	A	F	基因座	A	F	
D3S1358	12	0.001 1	Penta E	5	0.055 8	D2S1338	16	0.015 3	D13S317	8	0.242 9	Penta D	6	0.003 3	D16S539	8	0.007 7	
	13	0.002 2		5.2	0.001 1		17	0.047 0		9	0.138 9		7	0.013 1		9	0.285 6	
	14	0.044 9		8	0.005 5		18	0.102 8		10	0.158 6		8	0.039 4		10	0.133 5	
	15	0.373 1		9	0.007 7		19	0.169 6		11	0.269 1		9	0.334 8		11	0.236 3	
	16	0.307 4		10	0.039 4		20	0.114 9		12	0.144 4		10	0.130 2		12	0.224 3	
	17	0.198 0		11	0.125 8		21	0.027 4		13	0.040 5		11	0.145 5		13	0.098 5	
	18	0.066 7		12	0.093 0		22	0.047 0		14	0.005 5		12	0.170 7		14	0.013 1	
	19	0.006 6		13	0.049 2		23	0.229 8		D7S820	7		0.001 1	13		0.119 3	15	0.001 1
	TH01	6		0.101 8	14		0.067 8	24			0.155 4		8	0.133 5		14	0.038 3	D10S1248
7		0.264 8	15	0.105 0	25	0.072 2	9	0.066 7	15		0.003 3	11	0.003 3					
8		0.055 8	16	0.088 6	26	0.015 3	9.1	0.006 6	16		0.002 2	12	0.076 6					
9		0.501 1	17	0.074 4	27	0.002 2	9.2	0.001 1	D2S441		9	0.002 2	13	0.346 8				
9.3		0.033 9	18	0.084 2	28	0.001 1	10	0.174 0			9.1	0.019 7	14	0.236 3				
10		0.041 6	19	0.065 6	D1S1656	11	0.058 0	11			0.341 4	10	0.239 6	15	0.225 4			
11		0.001 1	20	0.062 4		12	0.059 1	12			0.246 2	10.1	0.001 1	16	0.090 8			
D21S11		27.2	0.001 1	21		0.031 7	13	0.087 5			13	0.027 4	11	0.363 2	17	0.018 6		
		28	0.046 0	21.4		0.003 3	14	0.071 1		14	0.002 2	11.3	0.036 1	18	0.001 1			
	28.2	0.008 8	22	0.020 8		15	0.294 3	D19S433		9	0.001 1	12	0.169 6	SE33	13	0.001 1		
	29	0.280 1	23	0.010 9		16	0.230 9			9.2	0.001 1	12.3	0.001 1		14	0.007 7		
	29.2	0.002 2	24	0.003 3		16.3	0.009 8			11	0.002 2	13	0.024 1		15	0.008 8		
	30	0.253 8	25	0.003 3		17	0.082 1		12	0.043 8	14	0.121 4	15.1		0.001 1			
	30.2	0.014 2	26	0.001 1		17.3	0.065 6		12.2	0.004 4	14.1	0.002 2	15.2		0.001 1			
	30.3	0.002 2	D12S391	15	0.010 9	18	0.026 3		13	0.252 7	15	0.018 6	16		0.026 3			
	31	0.096 3		16	0.009 8	18.3	0.013 1		13.2	0.041 6	16	0.001 1	17		0.058 0			
31.2	0.093 0	17		0.082 1	19	0.001 1	14		0.237 4	D8S1179	8	0.001 1	18		0.068 9			
32	0.035 0	18		0.221 0	19.3	0.001 1	14.2		0.126 9		9	0.001 1	19		0.056 9			
32.2	0.120 4	19		0.189 3	D5S818	7	0.029 5	15	0.075 5		10	0.118 2	19.1	0.001 1				
33	0.004 4	20		0.213 3		8	0.002 2	15.2	0.160 8		11	0.090 8	19.2	0.001 1				
33.2	0.039 4	21		0.111 6		9	0.082 1	16	0.008 8		12	0.134 6	20	0.066 7				
34	0.001 1	22		0.087 5		10	0.178 3	16.2	0.033 9		13	0.206 8	20.2	0.008 8				
34.2	0.001 1	23		0.044 9		11	0.338 1	17	0.004 4		14	0.198 0	21	0.032 8				
35.2	0.001 1	24	0.015 3	12		0.237 4	17.2	0.002 2	15		0.169 6	21.2	0.016 4					
D18S51	10	0.003 3	25	0.010 9		13	0.118 2	18.2	0.003 3		16	0.063 5	22	0.012 0				
	11	0.005 5	26	0.002 2		14	0.013 1	CSF1PO	7	0.003 3	17	0.015 3	22.2	0.026 3				
	12	0.043 8	27	0.001 1		15	0.001 1		8	0.001 1	18	0.001 1	23	0.003 3				
	13	0.179 4	D6S1043	10	0.033 9	FGA	17		0.004 4	9	0.043 8	TPOX	8	0.510 9	23.2	0.047 0		
	14	0.206 8		11	0.096 3		18		0.020 8	10	0.248 4		9	0.141 1	24	0.002 2		
	15	0.163 0		12	0.124 7		19		0.037 2	11	0.228 7		10	0.015 3	24.2	0.073 3		
	16	0.119 3		13	0.143 3		20		0.062 4	12	0.373 1		11	0.305 3	25	0.001 1		
	17	0.099 6		14	0.154 3		21		0.102 8	12.1	0.002 2		12	0.026 3	25.2	0.070 0		
	18	0.049 2		15	0.017 5		21.2		0.001 1	13	0.087 5		13	0.001 1	26.2	0.076 6		
19	0.044 9	16		0.005 5	22		0.195 8		14	0.009 8	D22S1045		11	0.226 5	27	0.001 1		
20	0.030 6	17		0.036 1	22.2		0.007 7	15	0.002 2	12			0.008 8	27.2	0.070 0			
21	0.014 2	17.3		0.001 1	23		0.191 5	vWA	13	0.001 1			13	0.006 6	28	0.001 1		
22	0.020 8	18	0.174 0	23.2	0.009 8	14	0.265 9		14	0.019 7		28.2	0.082 1					
23	0.010 9	18.2	0.002 2	24	0.198 0	15	0.020 8		15	0.248 4		29.2	0.073 3					
24	0.005 5	19	0.154 3	24.2	0.010 9	16	0.181 6		16	0.254 9		30.2	0.046 0					
25	0.003 3	20	0.044 9	25	0.099 6	17	0.257 1		17	0.205 7		31.2	0.032 8					
Yindel	1	0.593 9	20.3	0.002 2	25.2	0.003 3	18		0.160 8	18		0.028 4	32.2	0.017 5				
	2	0.406 1	21	0.007 7	26	0.046 0	19		0.093 0	19		0.001 1	33.2	0.006 6				
			21.3	0.001 1	27	0.007 7	20		0.016 4			34.2	0.001 1					
			22	0.001 1	28	0.001 1	21		0.003 3									

注: A 为等位基因, F 为等位基因频率。

表 2 湖北土家族人群 24 个 STR 基因座的群体遗传学参数

基因座	等位基因	基因型	H	P_{HWE}	DP	PIC	PEtrios	PEduos
D3S1358	8	22	0.709 0	0.181 0	0.873 8	0.672 3	0.481 5	0.309 5
TH01	7	21	0.643 3	0.088 4	0.8410	0.616 6	0.427 8	0.256 4
D21S11	17	50	0.851 2	0.433 7	0.944 1	0.797 6	0.651 7	0.479 3
D18S51	16	74	0.860 0	0.814 6	0.967 3	0.852 2	0.733 1	0.577 0
Penta E	22	128	0.905 9	0.444 9	0.986 8	0.917 1	0.842 4	0.727 3
D12S391	13	48	0.853 4	0.828 5	0.954 3	0.820 9	0.682 4	0.514 3
D6S1043	17	64	0.884 0	0.856 8	0.968 3	0.858 3	0.741 1	0.586 5
D2S1338	13	62	0.824 9	0.985 5	0.965 2	0.844 5	0.720 3	0.560 4
D1S1656	13	57	0.844 6	0.563 6	0.952 1	0.809 6	0.671 3	0.501 6
D5S818	9	27	0.785 6	0.806 0	0.916 8	0.743 0	0.570 1	0.390 9
D13S317	7	24	0.763 7	0.512 1	0.933 8	0.772 4	0.606 8	0.428 8
D7S820	10	28	0.717 7	0.076 0	0.913 9	0.734 9	0.558 7	0.379 6
D19S433	16	55	0.840 3	0.901 4	0.947 9	0.805 5	0.660 6	0.489 3
CSF1PO	10	25	0.746 2	0.322 4	0.884 0	0.694 0	0.504 7	0.328 7
Penta D	11	39	0.809 6	0.926 2	0.935 5	0.778 9	0.623 2	0.445 7
D2S441	13	36	0.730 9	0.093 8	0.911 0	0.730 8	0.556 6	0.377 5
vWA	9	27	0.785 6	0.156 1	0.924 7	0.764 2	0.595 6	0.417 5
D8S1179	11	35	0.857 8	0.488 2	0.955 3	0.825 4	0.687 0	0.519 0
TPOX	6	13	0.614 9	0.991 3	0.797 2	0.561 5	0.360 3	0.208 0
FGA	17	67	0.833 7	0.890 2	0.964 2	0.841 3	0.715 4	0.554 7
D16S539	8	23	0.811 8	0.751 5	0.918 6	0.750 9	0.576 1	0.397 4
D22S1045	9	28	0.763 7	0.804 1	0.915 4	0.741 8	0.561 6	0.383 5
SE33	34	180	0.938 7	0.392 7	0.991 7	0.939 1	0.882 8	0.790 2
D10S1248	9	25	0.724 3	0.041 9	0.904 2	0.720 6	0.538 7	0.360 4

表 3 21 个人群 Nei's DA 遗传距离矩阵

人群	[01]	[02]	[03]	[04]	[05]	[06]	[07]	[08]	[09]	[10]	[11]	[12]	[13]	[14]	[15]	[16]	[17]	[18]	[19]	[20]	[21]	
[01]																						
[02]	0.024 3																					
[03]	0.003 6	0.024 3																				
[04]	0.005 1	0.026 5	0.003 0																			
[05]	0.003 6	0.024 5	0.003 4	0.004 8																		
[06]	0.004 4	0.023 9	0.004 0	0.005 3	0.003 7																	
[07]	0.002 9	0.023 7	0.001 9	0.003 5	0.002 1	0.002 9																
[08]	0.004 2	0.024 8	0.003 9	0.004 9	0.003 5	0.003 9	0.002 5															
[09]	0.024 0	0.033 2	0.020 3	0.022 5	0.023 5	0.022 4	0.020 6	0.023 1														
[10]	0.015 1	0.028 2	0.015 2	0.014 7	0.013 6	0.015 6	0.012 6	0.013 9	0.032 8													
[11]	0.004 8	0.025 9	0.003 5	0.004 6	0.004 0	0.005 3	0.003 4	0.004 9	0.022 6	0.014 4												
[12]	0.004 6	0.026 4	0.002 9	0.003 7	0.004 2	0.004 9	0.002 9	0.004 5	0.022 3	0.013 4	0.003 9											
[13]	0.014 1	0.036 4	0.012 4	0.012 8	0.013 7	0.014 8	0.012 5	0.015 4	0.031 4	0.023 6	0.013 6	0.013 6										
[14]	0.005 8	0.025 4	0.005 1	0.006 3	0.006 1	0.006 2	0.005 6	0.006 7	0.024 7	0.017 2	0.006 7	0.006 2	0.013 6									
[15]	0.004 6	0.023 8	0.002 8	0.003 8	0.004 1	0.004 7	0.003 2	0.004 7	0.022 0	0.015 3	0.004 5	0.004 0	0.011 5	0.003 3								
[16]	0.024 7	0.044 2	0.024 4	0.025 8	0.025 3	0.025 5	0.024 2	0.026 3	0.043 9	0.035 9	0.024 3	0.024 8	0.031 7	0.024 3	0.022 1							
[17]	0.015 3	0.035 5	0.013 0	0.013 2	0.015 2	0.014 3	0.012 5	0.016 4	0.031 1	0.027 5	0.013 9	0.014 7	0.015 5	0.012 5	0.009 8	0.028 4						
[18]	0.017 0	0.029 5	0.014 4	0.015 4	0.015 9	0.015 8	0.014 8	0.017 1	0.031 8	0.025 9	0.015 5	0.015 2	0.017 5	0.012 4	0.009 9	0.030 1	0.009 7					

续表 3 21 个人群 Nei's DA 遗传距离矩阵

人群	[01]	[02]	[03]	[04]	[05]	[06]	[07]	[08]	[09]	[10]	[11]	[12]	[13]	[14]	[15]	[16]	[17]	[18]	[19]	[20]	[21]
[19]	0.025 0	0.045 4	0.021 7	0.021 4	0.025 0	0.024 6	0.024 3	0.025 6	0.039 3	0.034 8	0.022 8	0.023 8	0.031 5	0.0214	0.018 4	0.033 6	0.031 0	0.028 6			
[20]	0.038 8	0.061 3	0.038 7	0.040 1	0.037 5	0.038 2	0.037 1	0.033 5	0.061 3	0.045 3	0.040 2	0.040 5	0.050 1	0.044 9	0.042 6	0.061 4	0.056 1	0.061 6	0.059 2		
[21]	0.018 1	0.040 1	0.021 8	0.023 2	0.017 6	0.019 0	0.018 0	0.015 6	0.041 7	0.026 4	0.020 7	0.021 3	0.034 7	0.022 3	0.021 2	0.045 1	0.037 7	0.034 4	0.042 3	0.049 2	

注:[01]为湖北土家族;[02]为湖南沅陵土家族;[03]为山东汉族;[04]为山西汉族;[05]为湖南汉族;[06]为广东汉族;[07]为湖北汉族;[08]为贵州汉族;[09]为河南汉族;[10]为福建汉族;[11]为北京汉族;[12]为辽宁汉族;[13]为内蒙古蒙古族;[14]为甘肃东乡族;[15]为甘肃回族;[16]为甘肃裕固族;[17]为新疆和田哈萨克族;[18]为新疆喀什维吾尔族;[19]为西藏藏族;[20]为云南苗族;[21]为海南黎族。

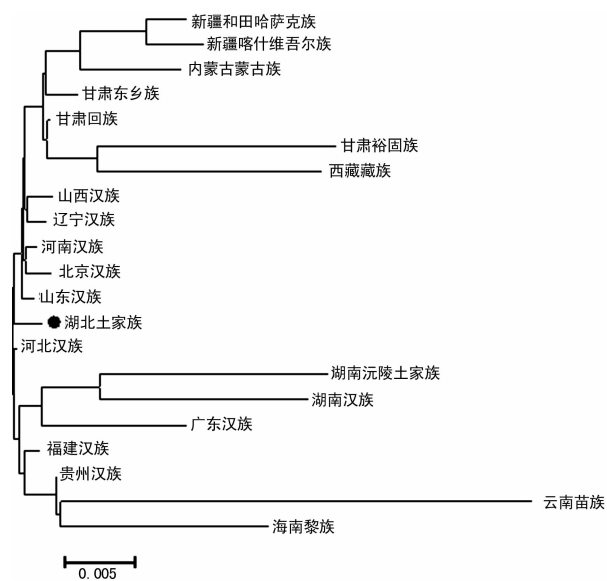


图 1 21 个人群的 UPGMA 法聚类分析

3 讨 论

人类 STR 基因座在不同人群中表现出不同的遗传多态性,即具有群体特异性^[1],评价遗传标记 STR 基因座的遗传多态性常用参数有 F、H、DP、PIC 和 PE, P_{HWE} 值均大于 0.05,说明所收集的群体数据基因型的预期值和观察值是吻合的,样本收集有效^[5]。本研究结果显示,DP 为 0.797 2~0.991 7,表明随机抽取个体在进行个体识别时匹配可能性较高。PE 为 0.360 3~0.882 8,表明多态性程度越高排除非亲生父亲的效能越高。DP 和 PE 反映遗传标记系统在个体识别和亲权鉴定中的能力,通常当 DP 大于 0.9、PE 大于 0.5^[6]表明基因座具有高度多态性^[1]。本研究的 24 个 STR 基因座在湖北土家族人群中的 CDP 为 1-2.574 0×10⁻³⁰,CPE 为 1-1.593 9×10⁻¹¹,远高于判定标准 CPE 的 99.99%,说明此鉴定系统对个体识别和亲权鉴定具有较高的法医学应用价值。

通过计算上述群体的遗传距离,结果显示,同其他人群相比,湖北土家族与云南苗族(0.038 8)遗传距离最远,与湖北汉族(0.002 9)遗传距离最近。NJ 系统发生树聚类分析显示,本研究纳入的 21 个不同地区人群被划分为 3 个分支,其中湖北土家族和湖北汉族分别单独列为一支,其他汉族群体列为第 3 个分支。对第 3 个分支进一步分析,各民族有明确的地域

区分。另外,同一民族群体,其群体等位基因频率会随样本容量、地域及环境变化而改变,本研究纳入的 21 个群体的样本量大小不同,对其采样群体的代表性也不尽相同,大样本量的频率资料更能准确地反映出所在群体的频率分布情况;同时,这些群体分布在我国地理差异较大的地区,受环境因素影响较大;这些差异均可在聚类分支里体现出来。本研究选用 D3S1358、TH01、D21S11、D18S51、D12S391、D2S1338、D5S818、D13S317、D7S820、D19S433、CSF1PO、vWA、D8S1179、TPOX、FGA、D16S539 等 16 个 STR 基因座遗传信息是基于参考资料所涉及的基因座不同,采用相同基因座可避免因不同位点造成的统计学误差^[7]。从总体来看,根据 24 个 STR 基因座计算的遗传距离与各民族群体的形成历史较一致^[8],说明了常染色体 STR 遗传标记在民族间遗传距离和基因漂流的评价中起到一定作用。

综上所述,根据 21 个人群的 24 个 STR 基因座计算的遗传距离结果与它们的地理分布和民族历史记载基本一致,能够比较全面地反映我国多民族间的遗传关系和近期以来的基因漂流变化。要阐明这些群体间的遗传结构,需要增加研究 STR 遗传标记,特别是与 Y-SNP 分型、线粒体 DNA 结果进行互补^[9-11],才能提高精确性,更加全面地揭示出各个个人群的进化历史以及群体间的亲缘关系。

参考文献

- [1] 侯一平. 法医物证学[M]. 4 版. 北京:人民卫生出版社, 2016:50-70.
- [2] ZHANG S H, NIU Y, BIAN Y N, et al. Sequence investigation of 34 forensic autosomal STRs with massively parallel sequencing[J]. Sci Rep, 2018, 21(8):6810-6812.
- [3] ZHANG S H, BIAN Y N, TIAN H Z, et al. Development and validation of a new STR 25-plex typing system[J]. Forensic Sci Int Genet, 2015, 17(1):61-69.
- [4] LIU Y J, GUO L H, JIN H Y, et al. Developmental validation of a 6-dye typing system with 27 loci and application in Han population of China[J]. Sci Rep, 2017, 20(7): 4706-4714.
- [5] 郑秀芬. 法医 DNA 分析[M]. 北京:中国人民公安大学出版社, 2002:377-388.

- notating high confidence microRNAs using deep sequencing data[J]. *Nucleic Acids Res*, 2014, 42; D68-D73.
- [15] GONG J, WU Y L, ZHANG X T, et al. Comprehensive analysis of human small RNA sequencing data provides insights into expression profiles and miRNA editing[J]. *RNA Biol*, 2014, 11(11): 1375-1385.
- [16] TAMURA K, PETERSON D, PETERSON N, et al. MEGA5: molecular evolutionary genetics analysis using maximum likelihood, evolutionary distance, and maximum parsimony methods[J]. *Mol Biol Evol*, 2011, 28(10): 2731-2739.
- [17] GARCIA D M, BAEK D, SHIN C, et al. Weak seed-pairing stability and high target-site abundance decrease the proficiency of *lcy-6* and other microRNAs[J]. *Nat Struct Mol Biol*, 2011, 18(10): 1139-1146.
- [18] WONG N, WANG X. MiRDB: an online resource for microRNA target prediction and functional annotations[J]. *Nucleic Acids Res*, 2015, 43; D146-D152.
- [19] KREK A, GRÜN D, POY M N, et al. Combinatorial microRNA target predictions[J]. *Nat Genet*, 2005, 37(5): 495-500.
- [20] GAUDET P, CHISHOLM R, BERARDINI T, et al. The gene ontology's reference genome project: a unified framework for functional annotation across species[J]. *PLoS Comput Biol*, 2009, 5(7): e1000431.
- [21] KANEHISA M, GOTO S, SATO Y, et al. Data, information, knowledge and principle: back to metabolism in KEGG[J]. *Nucleic Acids Res*, 2014, 42(D1): D199-D205.
- [22] TOWLER B P, JONES C I, NEWBURY S F. Mechanisms of regulation of mature miRNAs[J]. *Biochem Soc Trans*, 2015, 43(6): 1208-1214.
- [23] SONKOLY E, PIVARCSI A. MicroRNAs in inflammation[J]. *Int Rev Immunol*, 2009, 28(6): 535-561.
- [24] APPARAILLY F. MicroRNAs in autoinflammation and autoimmunity[J]. *Pediatr Rheumatol*, 2014, 12(Suppl 1): S14.
- [25] ZHOU B, WANG S, MAYR C, et al. miR-150, a microRNA expressed in mature B and T cells, blocks early B cell development when expressed prematurely[J]. *Proc Natl Acad Sci U S A*, 2007, 104(17): 7080-7085.
- [26] HONDA N, JINNIN M, KIRA-ETOH T, et al. miR-150 down-regulation contributes to the constitutive type I collagen overexpression in scleroderma dermal fibroblasts via the induction of integrin $\beta 3$ [J]. *Am J Pathol*, 2013, 182(1): 206-216.
- [27] GHORPADE D S, HOLLA S, KAVERI S V, et al. Sonic hedgehog-dependent induction of microRNA 31 and microRNA 150 regulates Mycobacterium bovis BCG-driven Toll-like receptor 2 signaling[J]. *Mol Cell Biol*, 2013, 33(3): 543-556.
- [28] STARR R, WILLSON T A, VINEY E M, et al. A family of cytokine-inducible inhibitors of signalling[J]. *Nature*, 1997, 387(6636): 917-921.
- [29] ZHOU L, QI X, POTASHKIN J A, et al. MicroRNAs miR-186 and miR-150 down-regulate expression of the pro-apoptotic purinergic P2X7 receptor by activation of instability sites at the 3'-untranslated region of the gene that decrease steady-state levels of the transcript[J]. *J Biol Chem*, 2008, 283(42): 28274-28286.
- [30] HUANG S, CHEN Y, WU W, et al. miR-150 promotes human breast cancer growth and malignant behavior by targeting the pro-apoptotic purinergic P2X7 receptor[J]. *PLoS One*, 2013, 8(12): e80707.
- [31] WENG T, MISHRA A, GUO Y, et al. Regulation of lung surfactant secretion by microRNA-150[J]. *Biochem Biophys Res Commun*, 2012, 422(4): 586-589.
- [32] WHYTE C S, BISHOP C, RÜCKERL D, et al. Suppressor of cytokine signaling (SOCS) 1 is a key determinant of differential macrophage activation and function[J]. *J Leukoc Biol*, 2011, 90(5): 845-854.
- [33] KINJYO I, HANADA T, INAGAKI-OHARA K, et al. SOCS1/JAB is a negative regulator of LPS-induced macrophage activation[J]. *Immunity*, 2002, 17(5): 583-591.
- [34] DICKENSHEETS H, VAZQUEZ N, SHEIKH F, et al. Suppressor of cytokine signaling-1 is an IL-4-inducible gene in macrophages and feedback inhibits IL-4 signaling[J]. *Genes Immun*, 2007, 8(1): 21-27.
- [35] ZHOU H, HASNI S A, PEREZ P, et al. MiR-150 promotes renal fibrosis in lupus nephritis by downregulating SOCS1[J]. *J Am Soc Nephrol*, 2013, 24(7): 1073-1087.

(收稿日期: 2019-07-11 修回日期: 2020-04-07)

(上接第 1804 页)

- [6] AMAR A, BRAUTBAR C, MOTRO U, et al. Genetic variation of three tetrameric tandem repeats in four distinct Israel ethnic groups[J]. *J Forensic Sci*, 1999, 44(5): 983-986.
- [7] 孙红兵, 杨鑫, 张子龙, 等. 兰州汉族等 25 个人群 STR 基因座遗传关系研究[J]. *中国优生与遗传杂志*, 2011, 19(7): 15-18.
- [8] 张晓红, 李平, 翁玮霞, 等. 新疆喀什地区维吾尔族 18 个 STR 基因座的遗传多态性[J]. *法医学杂志*, 2012, 28(6): 451-455.
- [9] 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: 1-25.
- [10] 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: 277-300.
- [11] BUTLER J M. 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: 165-215.

(收稿日期: 2019-12-22 修回日期: 2020-04-15)