

· 论 著 ·

新疆昌吉维吾尔族 17 个 Y-STR 基因座遗传多态性*

张丽萍¹, 陈健刚³, 蒲红伟², 付志敏³, 杨 昊³

(1. 新疆医科大学生物化学与分子生物学教研室, 乌鲁木齐 830054; 2. 新疆医科大学高职学院中心实验室, 乌鲁木齐 830054; 3. 新疆公安厅物证鉴定中心, 乌鲁木齐 830006)

摘要:目的 调查 17 个 Y 染色体短串联重复序列(Y-STR)基因座及其单倍型在新疆昌吉地区维吾尔族人群中的分布情况。方法 采用 AmpFI STR Yfiler™ 荧光标记复合扩增系统, 对 154 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、DYS390、DYS389 II、DYS458、DYS19、DYS385a/b、DYS393、DYS391、DYS439、DYS635、DYS392、Y-GATA-H4、DYS437、DYS438、DYS448 各位点遗传多样性(GD 值)分布在 0.529 7~0.959 9 之间; 17 个 Y-STR 位点共观察到单倍型 151 种, 其单倍型多样性 GD 值为 0.999 7。结论 新疆昌吉地区维吾尔族 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; STR; 维吾尔族; 遗传多态性

doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2012.20.002

文献标识码: A

文章编号: 1671-8348(2012)20-2012-03

Genetic polymorphisms of seventeen Y-chromosome STR loci in Xinjiang Changji Uygur Population*

Zhang Liping¹, Chen Jianguang³, Pu Hongwei², Fu Zhimin³, Yang Hao³

(1. Department of Biochemistry and Molecular Biology, Xinjiang Medical University, Urumqi, Xinjiang 830054, China; 2. Department of Central Laboratory, Higher Vocational College, Xinjiang Medical University, Urumqi, Xinjiang 830054, China; 3. Xinjiang Public Security Department, Criminal Science & Technology Institute, Urumqi, Xinjiang 830006, China)

Abstract: Objective To investigate the allelic and haplotype frequency distribution of seventeen short tandem repeat loci of Y chromosome in Xinjiang Uygur population in Changji. **Methods** Seventeen Y-STR loci of which the template DNAs were extracted from blood samples of 154 unrelated male individuals in Uygur population, were amplified by using the AmpFI STR Yfiler™. The PCR products were analyzed and genotyped with ABI3130XL Sequencer. **Results** The gene diversity ranged from 0.529 7 to 0.959 9 at DYS456, DYS389 I, DYS390, DYS389 II, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635, DYS392, Y-GATA-H4, DYS437, DYS438, and DYS448. A total of 151 different haplotypes were observed. The haplotype diversity value calculated from all 17 loci was 0.999 7. **Conclusion** The 17th Y-STR loci in Xinjiang Uygur population in Changji are highly affluent genetic polymorphic and can offer valuable genetic datas for paternity testing and paternal genetic lineages evolution.

Key words: Y chromosome; short tandem repeat; Uygur; genetic polymorphism

人类 Y 染色体属于性染色体, 除小部分拟常染色体区外, 其余大部分为非重组的特异区域, 具有男性伴性遗传的特点, 其基因座的多态性分布因种族、民族、地域的不同具有明显差异, 在法医学个人识别、亲缘关系分析、群体遗传学分析和人类起源、进化等方面具有重要意义^[1-2]。新疆昌吉地区位于天山北麓、准噶尔盆地东南部, 其境内维吾尔族人口的绝大多数居住在吉木萨尔、奇台一带^[3-4]。笔者采用 AmpFI STR Yfiler™ 扩增试剂盒, 调查分析了昌吉地区维吾尔族 17 个 Y-STR 基因座 (DYS456、DYS389I、DYS390、DYS389II、DYS458、DYS19、DYS385、DYS393、DYS391、DYS439、DYS635、DYS392、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 资料与方法

1.1 一般资料 根据知情同意原则, 对居住在昌吉地区的吉木萨尔、奇台 3 代以上的维吾尔族群体追溯其家族史, 随机采集无可查亲缘关系的健康男子末梢血并制成血卡, 共计 154 份。

1.2 方法

1.2.1 DNA 提取及扩增 采用 Chelex 法^[5] 提取 DNA, 使用 AmpFI STR 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。

1.2.2 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。

1.3 统计学处理 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, 基因多样性(GD)及单倍型多样性(HD)按公式 $h = n(1 - \sum Pi^2) / (n-1)$ (n 为样本例数, Pi 为等位基因频率) 计算^[6]。

2 结 果

新疆昌吉地区维吾尔族 154 名无关男性个体 17 个 Y-STR 基因座相关基础遗传学数据。17 个 Y-STR 基因座中共

* 基金项目: 国家自然科学基金资助项目(30960134)。

表 1 昌吉维吾尔族男性 15 个 Y-STR 基因座频率分布 (n=154)

等位基因	DYS456	DYS389I	DYS390	DYS389II	DYS458	DYS19	DYS393	DYS391	DYS439	DYS635	DYS392	Y-GATA-4	DYS437	DYS438	DYS448
8	—	—	—	—	—	—	—	0.006 5	—	—	0.013 0	—	—	0.006 5	—
9	—	—	—	—	—	—	—	0.090 9	—	—	—	—	—	0.090 9	—
10	—	—	—	—	—	—	—	0.610 4	0.233 8	—	0.090 9	0.110 4	—	0.461 0	—
11	—	—	—	—	—	—	—	0.272 7	0.363 6	—	0.513 0	0.422 1	—	0.383 1	—
12	—	0.194 8	—	—	—	—	0.357 1	0.013 0	0.298 7	—	0.071 4	0.383 1	—	0.058 4	—
13	0.019 5	0.545 5	—	—	—	0.090 9	0.487 0	0.006 5	0.084 4	—	0.142 9	0.084 4	0.032 5	—	—
14	0.168 8	0.253 2	—	—	0.032 5	0.331 2	0.142 9	—	0.019 5	—	0.123 4	—	0.616 9	—	—
15	0.655 8	0.006 5	—	—	0.155 8	0.305 2	0.013 0	—	—	—	0.026 0	—	0.259 7	—	—
16	0.116 9	—	—	—	0.240 3	0.201 3	—	—	—	—	0.019 5	—	0.084 4	—	0.013 0
17	0.032 5	—	—	—	0.272 7	0.064 9	—	—	—	—	—	—	0.006 5	—	—
18	0.006 5	—	—	—	0.149 4	—	—	—	—	—	—	—	—	—	0.149 4
19	—	—	0.019 5	—	0.110 4	—	—	—	—	0.058 4	—	—	—	—	0.272 7
20	—	—	—	—	0.039 0	—	—	—	—	0.136 4	—	—	—	—	0.383 1
21	—	—	0.019 5	—	—	—	—	—	—	0.246 8	—	—	—	—	0.155 8
22	—	—	0.071 4	—	—	—	—	—	—	0.181 8	—	—	—	—	0.026 0
23	—	—	0.350 6	—	—	—	—	—	—	0.227 3	—	—	—	—	—
24	—	—	0.292 2	—	—	—	—	—	—	0.084 4	—	—	—	—	—
25	—	—	0.240 3	—	—	—	—	—	—	0.058 4	—	—	—	—	—
26	—	—	0.006 5	—	—	—	—	—	—	0.006 5	—	—	—	—	—
27	—	—	—	0.019 5	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
28	—	—	—	0.116 9	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
29	—	—	—	0.389 6	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
30	—	—	—	0.266 2	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
31	—	—	—	0.149 4	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
32	—	—	—	0.058 4	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
GD	0.529 7	0.604 3	0.732 8	0.742 4	0.811 8	0.749 0	0.618 7	0.548 1	0.721 1	0.827 2	0.691 1	0.660 0	0.547 3	0.633 1	0.736 2

GD:gene diversity。—:无数据。

检出 151 个单倍型,其中,148 种单倍型只观察到 1 次,3 种单倍型观察到 2 次。在 DYS456、DYS389 I、DYS390、DYS389 II、DYS458、DYS19、DYS393、DYS391、DYS439、DYS635、DYS392、Y-GATA-H4、DYS437、DYS438 和 DYS448 基因座分别检出 6、4、7、6、7、6、4、6、5、8、8、4、5、5 和 6 个等位基因;各基因座多样性 GD 值分别为 0.529 7、0.604 3、0.732 8、0.742 4、0.811 8、0.749 0、0.618 7、0.548 1、0.721 1、0.827 2、0.691 1、0.660 0、0.547 3、0.633 1 和 0.736 2。在 DYS385a/b 基因座共检出 45 种单倍型,其基因多样性 GD 值为 0.959 9 (见表 1、2)。

表 2 昌吉维吾尔族男性 DYS385a/b 基因座单倍型频率分布 (n=154)

基因型	频率	基因型	频率	基因型	频率
8~21	0.006 5	12~13	0.032 5	14~14	0.013 0
10~12	0.006 5	12~14	0.019 5	14~15	0.013 0
10~13	0.019 5	12~15	0.013 0	14~16	0.019 5
10~14	0.006 5	12~16	0.006 5	14~17	0.045 5
10~20	0.006 5	12~18	0.013 0	14~18	0.051 9
11~11	0.019 5	13~13	0.032 5	14~19	0.006 5
11~12	0.013 0	13~14	0.032 5	14~20	0.013 0

续表 2 昌吉维吾尔族男性 DYS385a/b 基因座单倍型频率分布 (n=154)

基因型	频率	基因型	频率	基因型	频率
11~13	0.039 0	13~15	0.019 5	14~23	0.006 5
11~14	0.142 9	13~16	0.039 0	15~15	0.006 5
11~15	0.026 0	13~17	0.026 0	15~16	0.032 5
11~16	0.026 0	13~18	0.045 5	15~17	0.006 5
11~17	0.006 5	13~19	0.051 9	15~21	0.006 5
11~18	0.026 0	13~20	0.013 0	16~17	0.006 5
11~19	0.006 5	13~21	0.006 5	16~21	0.006 5
12~12	0.051 9	13~24	0.006 5	20~21	0.006 5

GD=0.959 9。

3 讨 论

本研究采用五色荧光复合扩增检测技术,所检测的 17 个 Y-STR 基因座未见 GD 值在 0.5 以下的基因座,除 DYS456、DYS391、DYS437 外,其余基因座的 GD 值都大于 0.6;154 个样本共检出 151 种不同的单倍型,单倍型多样性 (HD) 为 0.999 7,表明该 17 个 Y-STR 基因座基因频率在新疆昌吉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;并初步提示这些基因座在新疆维吾尔族人群中具有较高的识别力。本次调查中在一些基因座未观察到相应的等位基因;同时也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,与汉族群体的研究报道结果明显不同^[7-9],进一步表明 Y-STR 基因座基因频率分布具有明显的地域和种族差异。

Y 染色体 STR 基因座多态性研究可为法医学个体识别和亲权鉴定提供新的手段,在诸如父系家族的亲权鉴定、混合斑男性成分的检测、不同男性个体混合物的分析、无名男尸的身份确定、追溯父系迁移历史及重构同一父系家族等方向都具有独特的应用价值^[10-11]。维吾尔族是新疆的主要民族,研究该少数民族男性 Y-STR 的多态信息,可以对其起源、迁徙、交流、民族基因特点等法医学和遗传学方面的信息有一定的掌握。本调查结果初步获得了新疆昌吉维吾尔族男性群体 17 个 Y-STR 基因座的基因频率及基因变异度值,以及各基因座在该群体中个体识别率的差异,可为新疆维吾尔族群体 17 个 Y-STR 的单倍型频率与累积个体识别率提供基础数据资料^[12]。目前研究显示,不同地域与不同人群之间 Y-STR 单倍型分布的变异度较大^[13-15]。因此,建立新疆地区维吾尔族人群的 Y-STR 等位基因频率、单倍型数据资料必不可少,可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 FP, Callegari-Jacques SM, Carvalho BA, et al. Y-STR analysis in Brazilian and South Amerindian populations[J]. *Am J Hum Biol*, 2008, 20(3): 359-363.
- [2] 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.
- [3] 续西发. 维吾尔族人口规模与分布[J]. *西北人口*, 2003, 23(4): 46-48.
- [4] 聂爱文. 试论昌吉地区汉族人的来源及其民俗文化特点[J]. *西北人口*, 2003, 23(1): 50-52.
- [5] Walsh PS, Metzger DA, Higuchi R. Chelex 100 as a medi-

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: Columbia University Press, 1987: 34-35.
- [7] 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
- [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, 29(5): 11-17.
- [9] 鲁滂,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
- [10] Butler JM. *法医 DNA 分型: STR 遗传标记的生物学、方法学及遗传学*[M]. 侯一平,刘雅诚,译. 北京: 科学出版社, 2007: 9, 105.
- [11] Guo H, Yan J, Jiao Z, et al. Genetic polymorphisms for 17 Y-chromosomal STRs haplotypes in Chinese Hui population[J]. *Leg Med*, 2008, 10(3): 163-169.
- [12] 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.
- [13] Park MJ, Lee HY, Chung U, et al. Y-STR analysis of degraded DNA using reduced-size amplicons[J]. *Int J Legal Med*, 2007, 121(2): 152-157.
- [14] Zhang YL, Xue YL, Huang XY, et al. Genetic diversity of Y-chromosome microsatellites in the Fujian Han and the Sichuan Han populations of China[J]. *Anthropol Anz*, 2007, 65(1): 1-14.
- [15] Mendes-Junior CT, Ferreira LB, Canas Mdo C, et al. Y-chromosome STR haplotypes in a sample from Sao Paulo State, southeastern Brazil[J]. *J Forensic Sci*, 2007, 52(2): 495-497.

(收稿日期: 2011-10-23 修回日期: 2012-02-13)

(上接第 2011 页)

Sci, 2006, 15(2): 213-222.

- [10] Gauthier S, Kaur G, Mi W, et al. Protective mechanisms by cystatin C in neurodegenerative diseases[J]. *Front Biosci (Schol Ed)*, 2012, 3: 541-554.
- [11] Bjarnadottir M, Nilsson C, Lindstrom V, et al. The cerebral hemorrhage-producing cystatin C variant (L68Q) in extracellular fluids[J]. *Amyloid*, 2001, 8(1): 1-10.
- [12] Staniforth RA, Giannini S, Higgins LD, et al. Three-dimensional domain swapping in the folded and molten-globule states of cystatins, an amyloid-forming structural

superfamily[J]. *EMBO J*, 2001, 20(17): 4774-4781.

- [13] Sanders A, Jeremy Craven C, Higgins LD, et al. Cystatin forms a tetramer through structural rearrangement of domain-swapped dimers prior to amyloidogenesis[J]. *J Mol Biol*, 2004, 336(1): 165-178.
- [14] He J, Song Y, Ueyama N, et al. Characterization of recombinant amyloidogenic chicken cystatin mutant I66Q expressed in yeast[J]. *J Biochem*, 2005, 137(4): 477-485.

(收稿日期: 2011-12-23 修回日期: 2012-04-06)