

• 技术与方法 • doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2017.05.025

东北汉族群体 19 个 Y-STR 基因座多态性和东北亚地区各民族的聚类分析

张明龙¹, 张永吉², 魏新强³, 郑立红^{1△}

(1. 齐齐哈尔医学院生物遗传教研室, 黑龙江齐齐哈尔 161000; 2. 延边大学法医学教研室, 吉林延吉 133000; 3. 吉林省长春市公安局净月分局 130000)

[摘要] **目的** 研究东北汉族群体的 19 个 Y-STR 基因座的遗传多态性和东北亚 15 个群体间的遗传关系, 探讨其法医学和群体遗传学应用价值。**方法** 采用 Y-filer 复合扩增体系对 200 例东北汉族无血缘关系的男性个体的 19 个 Y-STR 基因座进行扩增, 应用 ABI310 分析仪进行基因分型, 采用 Arlequin3.11、Mega4.1 和 SPSS17.0 软件进行群体间的 AMOVA 分析、聚类分析和多维标度分析。**结果** 东北汉族群体的 19 个 Y-STR 基因座的基因多态性普遍较高, 共检出 200 个单倍型, 单倍型多态性在 0.350 9(DYS391)~0.971 1(DYS385a/b), 适合应用于法医学个体识别和亲权鉴定; 东北亚 15 个群体间存在差异, 遗传距离在 0.000 9~0.643 2, 群体间聚类分析和多维度分析结果与民族起源和迁徙史基本相一致。**结论** 东北汉族群体的 19 个 Y-STR 基因座的基因多态性普遍较高, 适合应用于法医学个体识别和亲权鉴定中。

[关键词] Y 染色体; 短串联重复序列; 多态性; 汉族; 东北亚

[中图分类号] DF795.2

[文献标识码] A

[文章编号] 1671-8348(2017)05-0658-03

Genetic polymorphisms of 19 Y-STR loci in the Han population in Northeast China and the cluster analysis of ethnic groups in northeast Asia region

Zhang Minglong¹, Zhang Yongji², Wei Xinqiang³, Zheng Lihong^{1△}

(1. Department of Bio-Genetics, Qiqihaer Medical University, Qiqihaer, Heilongjiang 161000, China;

2. Department of Forensic, Yanbian University, Yanji, Jilin 133000, China;

3. Police Bureau of Jingyue District, Changchun, Jilin 130000, China)

[Abstract] **Objective** To investigate the polymorphisms of the 19 Y-STR loci in the Han population in Northeast China, and analyze the genetic relationships of 15 ethnic groups in northeast Asia region, and to evaluate their forensic value and population genetic value. **Methods** The 19 Y-STR unrelated Han males in 200 unrelated Han males in Northeast China were amplified with the Y-filer system, and the PCR products were analyzed by the 310 Genetic Analyzer. The AMOVA analysis, cluster analysis and MDS analysis were calculated by Arlequin3.11, Mega4.1 and SPSS17.0. **Results** The polymorphisms of 19 Y-STR loci in the Han population in Northeast China had generally higher gene diversity value which were ranged from 0.350 9 (DYS391) to 0.971 1 (DYS385a/b), and totally 200 haplotypes were observed. The 19 Y-STR loci displayed high genetic polymorphisms in the Han population in Northeast China, indicating that these 19 loci were useful genetic markers for forensic personal identification and paternity testing. There were distinctions among 15 ethnic groups. The genetic distance between 15 ethnic groups were ranged from 0.000 9 to 0.643 2, and the conclusion of cluster analysis and MDS analysis were similar to the ethnogeny research and ethnic migration history. **Conclusion** The 19 Y-STR loci displayed high genetic polymorphisms in the Han population in Northeast China, and these 19 loci were useful genetic markers for forensic personal identification and paternity testing.

[Key words] Y-Chromosome; short tandem repeats; polymorphism; Han population; northeast Asia

Y 染色体短串联重复序列(Y-STR)为男性所特有, 呈伴性遗传, 并以单倍型的方式进行遗传。因此, Y-STR 基因座能够应用于性犯罪案件的混合斑检验及父亲缺如的亲权鉴定中, 并且在群体遗传学、人类遗传学等领域发挥重要作用^[1]。本研究选取东北汉族群体的 19 个 Y-STR 基因座进行研究, 并对东北亚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本地区汉族群体和其他各民族的分子遗传学关系。

1 材料与方法

1.1 材料和 DNA 提取 在知情同意的情况下, 在吉林省延吉市收集 200 例汉族男性个体的抗凝血样本, 个体之间无亲缘关系。并采用 Chelex-100 法提取 DNA。通过公共数据库(<http://yhrd.org>)和文献[2-12]报道收集辽宁满族、辽宁锡伯族、

朝鲜族、黑龙江达斡尔族、鄂温克族、鄂伦春族等 14 个群体的单倍型数据作为比较数据。

1.2 方法 根据 AmpFL STR Y filer 试剂盒的说明书的要求, 对所研究群体的 DYS19、DYS385、DYS389 I / II、DYS390、DYS391、DYS392、DYS393、DYS437、DYS438、DYS439、DYS448、DYS456、DYS458、DYS635 和 Y-GATA H4 基因座进行复合扩增; 对 DYS452、DYS459 和 DYS464 进行单扩增。采用 ABI-310 基因分析仪对 PCR 扩增产物进行电泳检测, 并采用 GeneMapper 软件进行基因分型。

1.3 统计学处理 采用直接计数法统计等位基因频率和单倍型频率; 用 Arlequin V3.11 软件计算单倍型多态性 GD, 并进行群体间 AMOVA 分析, 计算遗传距离; 根据遗传距离采用 Mega4.1 软件重建 15 个群体的 NJ 系统发生树 (Neighbour-

Joining tree)和 UPGMA 聚类分析;采用 SPSS17.0 软件对 15 个群体的遗传距离进行多维标度分析(MDS)。

2 结 果

200 例东北汉族个体血样中共检出 200 个单倍型,单倍型多态性达 100%。19 个 Y-STR 基因座中,多拷贝基因座 DYS385a/b、DYS459a/b 和 DYS464a/b/c/d 分别检出 55、7 和 61 个单倍型,基因多态性分别为 0.971 1、0.564 7 和 0.967 8;其余 16 个单拷贝基因座共检出 100 个等位基因,基因多态性在 0.350 9~0.876 3 之间,单倍型频率和等位基因频率分布情况见表 1,19 个基因座的累积基因多态性(TGD)值为 0.999 9。

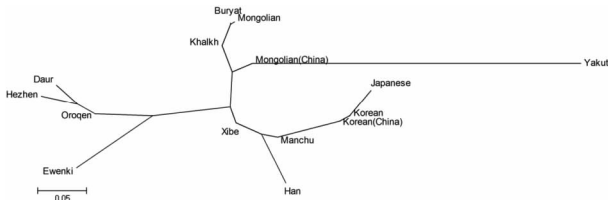


图 1 15 个群体的无根 NJ 系统发生树

过 AMOVA 分析,15 个群体间的遗传距离在 0.000 9~0.643 2 之间,相同民族间遗传距离较低,而不同民族和种族群体间遗传距离普遍较大,15 个群体的 Rst 遗传距离见表 2;此外,15 个群体间 NJ 系统发生树见图 1,UPGMA 法聚类分析

见图 2,15 个群体的多维标度分析(MDS)图谱见图 3。

表 1 19 个 Y-STR 的等位基因分布和基因多态性

基因座 (Allele)	等位基因 (单倍型)数量	频率最高等位基因 (频率)	基因多态性 (GD)
DYS19	12~17	15(0.420)	0.713 0
DYS389 I	11~14	12(0.505)	0.631 3
DYS389 II	24,26~32	29(0.325)	0.772 8
DYS390	22~28	25(0.380)	0.697 1
DYS391	6,9~12	10(0.795)	0.350 9
DYS392	10~16	13(0.365)	0.743 9
DYS393	11~16	12(0.490)	0.657 0
DYS437	13~16	14(0.625)	0.492 2
DYS438	9~13	10(0.700)	0.470 5
DYS439	10~14	11(0.425)	0.674 7
DYS448	17~22	19(0.365)	0.733 5
DYS452	27~33	30(0.385)	0.696 4
DYS456	12~18	15(0.605)	0.587 5
DYS458	14~22	17(0.255)	0.816 3
DYS635	17~25	20(0.300)	0.770 8
GATA H4	10~14	12(0.535)	0.598 9
DYS385 a/b	55	13~19(0.070)	0.971 1
DYS459 a/b	7	9~9(0.635)	0.564 7
DYS464 a/b/c/d	61	13~15(0.085)	0.967 8

表 2 15 个群体的 Rst 遗传距离矩阵

群体	汉族	赫哲族	鄂温克族	鄂伦春族	达斡尔族	朝鲜族	满族	蒙古族(中国)
汉族	—	0	0.000 2	0	0	0	0	0
赫哲族	0.344 7	—	0.004 5	0.253 6	0.030 4	0	0	0
鄂温克族	0.227 0	0.224 6	—	0.037 5	0.032 7	0.000 1	0.002 4	0.000 1
鄂伦春族	0.259 9	0.020 6	0.153 2	—	0.294 1	0	0.000 5	0.020 2
达斡尔族	0.328 4	0.067 3	0.114 0	0.012 5	—	0	0	0
朝鲜族	0.115 2	0.363 0	0.222 6	0.288 2	0.385 6	—	0	0
满族	0.066 7	0.283 0	0.154 8	0.196 1	0.294 9	0.036 5	—	0
蒙古族(中国)	0.121 8	0.222 8	0.204 8	0.100 6	0.229 2	0.142 3	0.068 2	—
锡伯族	0.064 7	0.224 2	0.132 4	0.122 2	0.228 4	0.063 5	0.008 8	0.025 7
日本人	0.150 2	0.455 5	0.301 1	0.374 2	0.461 0	0.030 1	0.085 6	0.187 3
韩国人	0.142 1	0.401 0	0.255 5	0.330 6	0.424 0	0.000 9	0.051 4	0.168 7
布里亚特人	0.218 8	0.259 5	0.309 9	0.112 2	0.219 9	0.254 4	0.168 1	0.030 5
喀尔喀蒙古族	0.152 3	0.211 6	0.231 1	0.071 3	0.199 0	0.191 9	0.103 5	0.003 2
蒙古人	0.242 7	0.219 8	0.304 8	0.087 4	0.226 5	0.276 9	0.189 4	0.045 1
雅库特人	0.474 0	0.527 0	0.643 2	0.488 7	0.517 2	0.486 0	0.384 3	0.301 6

续表 2 15 个群体的 Rst 遗传距离矩阵

群体	锡伯族	日本人	朝鲜人	布里亚特人	喀尔喀蒙古族	蒙古人	雅库特人
汉族	0	0	0	0	0	0	0
赫哲族	0	0	0	0	0	0	0
鄂温克族	0.009 5	0	0.000 1	0.000 4	0.000 4	0	0
鄂伦春族	0.012 7	0	0	0.024 4	0.069 7	0.030 2	0.000 1
达斡尔族	0	0	0	0	0	0	0
朝鲜人	0	0	0.217 2	0	0	0	0
满族	0.004 9	0	0	0	0	0	0
蒙古族(中国)	0	0	0	0.014 6	0.246 4	0	0
锡伯族	—	0	0	0.000 2	0.005 0	0	0
日本人	0.116 3	—	0	0	0	0	0
朝鲜人	0.088 3	0.034 8	—	0	0	0	0
布里亚特人	0.092 4	0.319 7	0.285 6	—	0.259 3	0.199 1	0
喀尔喀蒙古族	0.041 9	0.261 6	0.226 0	0.006 0	—	0.068 3	0
蒙古人	0.121 2	0.327 0	0.306 4	0.006 2	0.013 9	—	0
雅库特人	0.374 9	0.549 5	0.482 2	0.393 3	0.430 4	0.319 1	—

"—"表示同群体间比较无意义;群体间比较中,纵向排列表示遗传距离,横向排列表示 P 值。

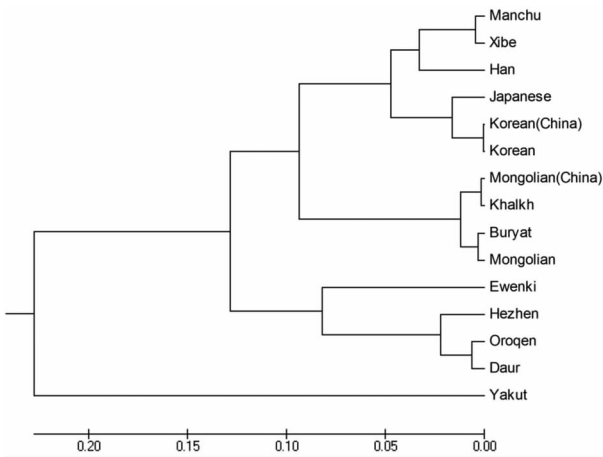


图 2 15 个群体的 UPGMA 法聚类分析

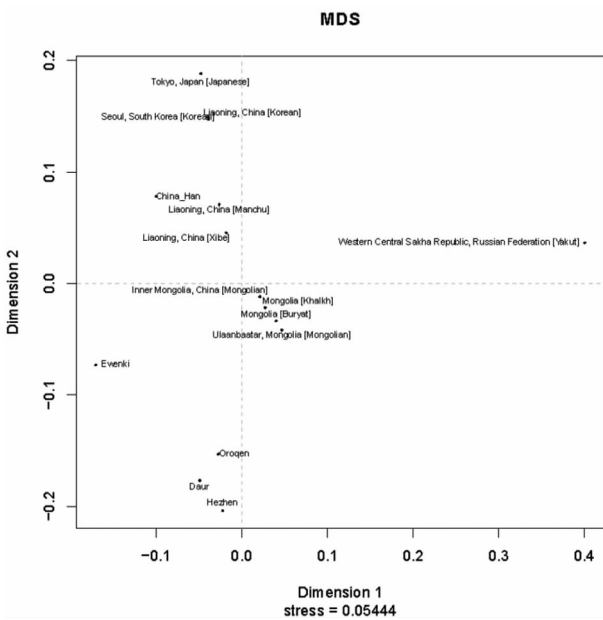


图 3 15 个群体的多维度尺度分析 (MDS)

3 讨 论

Y-STR 基因座目前已广泛应用在法医物证学检验中,特别是在男性个体的个人识别、混合斑检验及父权关系的认定上具有不可替代的价值。此外, Y-STR 位于非重组区,可以联合检测 Y-SNP 对不同种族、民族的遗传多态性进行人类的起源与进化、姓氏来源、种族差异等人类遗传学研究。因此,构建不同群体的 Y-STR 基因座数据库,一方面对各地区刑事案件的侦破以及大灾难死难者身份的认定具有基础性的研究价值;另一方面对不同地域甚至跨国界的民族进化、迁徙史的研究具有突破性的意义。

本研究选取的 19 个 Y-STR 基因座中包括 ABI 公司商品试剂盒 AmpFL STR Yfiler 中的 16 个基因座,这 16 个基因座基因多态性普遍较高,目前已在大多数法医学实验室使用,但在实际工作中,仍会出现基因突变导致错检的情况,因此,进一步增加检测位点的数目非常有必要。作者选取 DYS452、DYS459 以及 DYS464a/b/c/d 基因座进行研究。研究结果显示,19 个基因座中除 DYS391、DYS437 和 DYS438 以外,其余基因座在东北汉族群体中的遗传多态性均大于 0.5,适合应用于法医学亲权鉴定和个体识别中。此外,本研究中增加的多拷贝基因座 DYS459a/b、DYS459a/b 和 DYS464a/b/c/d 的基因多态性均较高,并且未引入任何商品试剂盒中,多拷贝 Y-STR

基因座相比单拷贝基因座具有等位基因数多、遗传多态性高的特性,特别适合法医学鉴定^[1]。

东北亚地区由于其地缘和历史的复杂性,其民族成分较为多样化,其中,在中国范围内的东北三省中汉族为最大的群体,其次为满族和朝鲜族,此外,还存在着许多少数民族诸如锡伯族、赫哲族、达斡尔族、鄂伦春族和鄂温克族;在朝鲜半岛主要以朝鲜人(族)居多,在日本列岛以日本人(和族)居多。而在俄罗斯远东地区,由于近代俄罗斯的强制移民政策导致该地区民族成分更为复杂,主要以俄罗斯人、布里亚特蒙古族、雅库特族、那乃族(赫哲族)等为主。因此,研究东北亚地区各群体的遗传关系具有重要意义。

本研究中,15 个群体均分布在东北亚地区,其中,包括汉藏语系、通古斯语系、阿尔泰语系以及朝鲜语和日本语的孤立语系。本研究对 15 个群体进行 AMOVA 分析,获得了 Rst 遗传距离,结果显示,辽宁朝鲜族与韩国首尔朝鲜人群体间的遗传距离最小(0.0009),雅库特族与鄂温克族群体间的遗传距离最大(0.6432);根据群体间遗传距离,采用三种直观的统计方法进行分析,结果表明,三种统计方式所得结果基本一致。从 3 个图中可以看出,(1)同一民族的亚群体聚为一类,遗传距离最小,例如位于中国的朝鲜族和朝鲜半岛的韩国人,和位于中国内蒙古的蒙古族和蒙古国的喀尔喀蒙古以及布里亚特蒙古族,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,例如:同为满-通古斯语系的满族和锡伯族;而不同语系的民族也表现为遗传距离较远: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($P < 0.05$)。此外,本研究中,达斡尔族群体与鄂伦春族群体聚为一类,达斡尔族被归类在阿尔泰-蒙古语系中,而鄂伦春则为满-通古斯语系。两者虽处在阿尔泰语系下的不同亚系中,但有学者通过对比 mtDNA 分析得到两群体均与古代契丹具有较近的遗传距离,但达斡尔族是否真的是契丹后裔目前还尚未定论^[12]。作者认为,在之前的各项研究中,各民族群体样本数目均很少,并且在与古代民族个体尸骨中 DNA 序列进行比较具有较大偶然性,并不能明显反映出遗传差异。因此,下一步的研究重点是搜集少数民族个体样本,一方面将为本地地区的法医学鉴定提供更准确的参考数据,另一方面对东北亚少数民族的起源、进化和迁徙的研究提供数据资料。

综上所述,东北汉族群体的 19 个 Y-STR 基因座的基因多态性普遍较高,适合应用于法医学个体识别和亲权鉴定中,为本地区构建各民族 Y-STR 数据库奠定基础,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,对东北亚地区 15 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,为今后研究东北亚各民族的起源、进化和迁徙史等人类遗传学研究提供基础性数据。

参考文献

- [1] Hanson EK, Ballantyne J. Comprehensive annotated STR physical map of the human Y chromosome; forensic implications[J]. Leg Med (Tokyo), 2006, 8(2): 110-120.
- [2] Mizuno N, Nakahara H, Sekiguchi K, et al. 16 Y chromosomal STR haplotypes in Japanese[J]. Forensic Sci Int, 2008, 174(1): 71-76.
- [3] Park MJ, Lee HY, Yoo JE, et al. Forensic(下转第 664 页)

加较多的社区活动,会主动的了解更多高血压病的健康知识。伴侣在患者家庭在生活中起到提醒、监督的作用,并丰富患者的情感生活,为提高 QOL 有很大的帮助。一些研究也证实了该结果,参加体育锻炼、文化程度高、婚姻状况良好的高血压组有较高的 QOL^[8]。多元线性回归分析结果显示,高血压病患者 QOL 与婚姻状况、每周体育锻炼有关。QOL 各维度多因素分析结果表明,年龄偏高,文化程度低,不良婚姻,饮酒等因素对 QOL 相应维度有负面影响^[11-12];收入水平、文化程度较高和城镇居住是保护因素^[13],高收入为患者的 QOL 提供了有力的保障,收入越高获得健康的意愿越强,城镇居住的患者在社区中得到更好的照料;健康知识的获取;参加各种娱乐活动提高了患者的 QOL。

预防控制原发性高血压,在患者中既要坚持自身的药物治疗和自我血压监测,也要提高居民的知识水平,还要关注其家庭和谐状况,督促其进行体育锻炼,多参加社区活动,丰富患者日常文娱活动,普及高血压健康知识,指导患者进行合理饮食,有效控制血压,从行为、心理上鼓励患者积极面对疾病,提高患者 QOL。

参考文献

- [1] 刘力生. 中国高血压防治指南 2010[J]. 中国医学前沿杂志(电子版),2011,19(5):42-93.
- [2] 杨冠华,彭勤建,邢亚楠,等. 正常高值血压患者的健康管理及效果评价[J]. 中国循证心血管医学杂志,2013,5(1):66-67.
- [3] 潘雁,叶颖,朱璐,等. 应用 SF-36 量表分析高血压组生命质量(QOL)的影响因素[J]. 复旦学报(医学版),2014,41(2):205-209,273.
- [4] 王觉,段志远. 社区老年高血压组 SF-36 健康问卷评分调查[J]. 中国老年保健医学,2015,1(1):81-82.
- [5] 钱云,沈洪兵,张敬平,等. 高血压病患者生命质量及影响因素研究[J]. 现代预防医学,2008,35(1):132-134.
- [6] Liang XY, Nie SF, Qu KY, et al. Evaluation of health-related quality of life among hypertensive patients in a rural area, PRChina[J]. J Hum Hypertens, 2006, 20(3): 227-229.
- [7] Ogunlana MO, Adedokun B, Dairo MD, et al. Profile and predictor of health-related quality of life among hypertensive patients in south-western Nigeria[J]. BMC Cardiovasc Disord, 2009(9):25.
- [8] 朱文彪,曾建武,周标,等. 浙江省武义县农村老年高血压人群生命质量研究[J]. 中国健康教育,2010,26(4):270-273.
- [9] Acree LS, Longfors J, Fjeldstad AS, et al. Physical activity is related to quality of life in older adults[J]. Health Qual Life Outcomes, 2006(4):37.
- [10] Chapman B, Duberstein P, Lyness JM. Personality traits, education, and health-related quality of life among older adult primary care patients[J]. J Gerontol B Psychol Sci Soc Sci, 2007, 62(6): 343-352.
- [11] Li W, Liu L, Puente JG, et al. Hypertension and health-related quality of Life: an epidemiological study in patients attending hospital clinics in China [J]. J Hypertens, 2005, 23(9):1667-1676.
- [12] Klocek M, Kawecka-Jaszcz K. Quality of Life in patients with essential arterial hypertension. Part I: the effect of socio-demographic factors[J]. Przegl Lek, 2003, 60(2): 92-100.
- [13] 高宏飞. 长春市社区居民高血压现状与影响因素分析[D]. 长春:吉林大学,2014.

(收稿日期:2016-07-25 修回日期:2016-09-23)

(上接第 660 页)

- evaluation and haplotypes of 19 Y-chromosomal STR loci in Koreans[J]. Forensic Sci Int, 2005, 152(2/3): 133-147.
- [4] Bai R, Liu Y, Lv X, et al. Genetic polymorphisms of 17 Y chromosomal STRs in She and Manchu ethnic populations from China[J]. Forensic Sci Int Genet, 2016, 22: 12-14.
- [5] He J, Guo F. Population genetics of 17 Y-STR loci in Chinese Manchu population from Liaoning Province, Northeast China[J]. Forensic Sci Int Genet, 2013, 7(3): e84-e85.
- [6] Guo F, Zhang L, Jiang X. Population genetics of 17 Y-STR loci in Xibe ethnic minority from Liaoning Province, Northeast China[J]. Forensic Sci Int Genet, 2015, 16(1): 86-87.
- [7] Zhu B, Li X, Wang Z, et al. Y-STRs haplotypes of Chinese Mongol ethnic group using Y-PLEX 12[J]. Forensic Sci Int, 2005, 153(2/3): 260-263.
- [8] Kim YJ, Shin DJ, Kim JM, et al. Y-chromosome STR haplotype profiling in the Korean population[J]. Forensic Sci Int, 2001, 115(3): 231-237.
- [9] Kayser M, Caglia A, Corach D, et al. Evaluation of Y-chromosomal STRs; a multicenter study[J]. Int J Legal Med, 1997, 110(3): 125-133.
- [10] Thèves C, Balaesque P, Evdokimova LE, et al. Population genetics of 17 Y-chromosomal STR loci in Yakutia[J]. Forensic Sci Int Genet, 2010, 4(5): e129-130.
- [11] 黄代新,朱传红,方慧,等. 武汉汉族群体 3 个多拷贝 Y-STR 基因座的遗传多态性[J]. 中国法医学杂志,2007,22(2):76-80.
- [12] 许月,张小雷,张全超,等. 古代契丹与现代达斡尔遗传关系分析[J]. 吉林大学学报(理学版),2006,44(6):997-1000.

(收稿日期:2016-07-03 修回日期:2016-09-01)