

DOI: 10.3724/SP.J.1005.2008.00439

中国内蒙古鄂伦春族线粒体 DNA 高变区 I 和高变区 II 遗传多态性

阎春霞, 陈峰, 党永辉, 李涛, 郑海波, 陈腾, 李生斌

西安交通大学医学院法医学系, 卫生部法医学重点实验室, 环境与疾病相关基因教育部重点实验室, 西安 710061

摘要: 收集 50 份鄂伦春族无关人群外周血样本, 用 ABI PRISM377 测序仪对其 mtDNA HVR I 和 HVR II 进行测序, 计算多态性位点数、单倍型数目、单倍型频率、平均核苷酸差异数目等多态性指标; 结合已发表的其他民族 mtDNA 遗传资料, 根据 Nei 法计算鄂伦春族与各群体之间的遗传距离, 进行聚类分析, 绘制系统发生树。鄂伦春族群体 mtDNA 两个高变区与 CRS 序列比对, 分别发现 52 和 24 个多态性位点, 分别界定了 38 和 27 种单倍型, 单倍型多态性分别为 0.964 ± 0.018 和 0.929 ± 0.019 ; 平均核苷酸差异分别为 7.379 和 2.408; 用 HVR I 序列多态性数据计算 *Fst* 和 *dA* 两种遗传距离, 相关系数 *r* 为 0.993 ($P < 0.01$); 基于 HVR I 序列的系统树显示鄂伦春族与中国台湾、南方汉族和中国香港人群遗传距离较近, 与北方汉族、蒙古族及其国外人群遗传距离相对较远。我国鄂伦春族人群 mtDNA 具有相对独特的遗传特征, 其遗传多态性和个体识别力较高, 可用于民族起源、迁徙、法医学个体识别等领域研究。

关键词: 鄂伦春族; 线粒体 DNA; 高变区 I; 高变区 II; 遗传多态性; 遗传距离; 聚类分析

Sequence polymorphism of mtDNA HVR I and HVR II of Oroqen ethnic group in Inner Mongolia

YAN Chun-Xia, CHEN Feng, DANG Yong-Hui, LI Tao, ZHENG Hai-Bo, CHEN Teng, LI Sheng-Bin

Department of Forensic Sciences, Key Laboratory of the Health Ministry for Forensic Sciences, Key Laboratory of Environment and Genes Related to Diseases of Education Ministry, Xi'an Jiaotong University School of Medicine, Xi'an 710061, China

Abstract: Venous blood samples from 50 unrelated Oroqen individuals living in Inner Mongolia were collected and their mtDNA HVR I and HVR II sequences were detected by using ABI PRISM377 sequencers. The number of polymorphic loci, haplotype, haplotype frequency, average nucleotide variability and other polymorphic parameters were calculated. Based on Oroqen mtDNA sequence data obtained in our experiments and published data, genetic distance between Oroqen ethnic group and other populations were computered by Nei's measure. Phylogenetic tree was constructed by Neighbor Joining method. Comparing with Anderson sequence, 52 polymorphic loci in HVR I and 24 loci in HVR II were found in Oroqen

收稿日期: 2007-10-23; 修回日期: 2007-12-29

基金项目: 教育部科技基础资源数据平台建设项目“中华民族群体遗传资源数据整合共享平台”(编号: 505015)和陕西省科技攻关项目(编号: 2004K09-G12)资助[Supported by the Platform Construction Projects of Chinese Education Ministry for Sciences and Technological Fundamental Resources Data: "Integrated and Participatory Data Platform for Chinese Population Genetic Resources" (No. 505015) and Shaanxi Key Project of Science and Technology (No. 2004K09-G12)]

作者简介: 阎春霞(1967-), 女, 陕西商洛人, 副教授, 博士, 研究方向: 法医学及人类遗传学研究。Tel: 029-82655117; E-mail: yanchx@mail.xjtu.edu.cn
陈峰(1982-), 男, 河南商丘人, 博士研究生, 研究方向: 法医学及人类遗传学研究。Tel: 029-82657977; E-mail: chenfeng418@stu.xjtu.edu.cn
阎春霞、陈峰为并列第一作者。

通讯作者: 李生斌(1958-), 男, 陕西临潼人, 教授, 博士, 研究方向: 法医学生物学及遗传学。Tel: 029-82656244; E-mail: shbinlee@mail.xjtu.edu.cn

mtDNA sequence, 38 and 27 haplotypes were defined herewith. Haplotype diversity and average nucleotide variability were 0.964 ± 0.018 and 7.379 in HVR I, 0.929 ± 0.019 and 2.408 in HVR II respectively. Fst and dA genetic distance between 12 populations were calculated based on HVR I sequence, and their relative coefficients were $0.993 (P < 0.01)$. A phylogenetic tree was constructed based on genetic distances and included Oroqen, Taiwan and South Han population in a clade, which indicated near genetic relation between them, and far relation with northern Han, Mongolian and other foreign populations. The genetic polymorphism of mtDNA HVR I and HVR II in Oroqen ethnic group has some specificities compared with that of other populations. These data provide a useful tool in forensic identification, population genetic study and other research fields.

Keywords: Oroqen ethnic group; mtDNA; HVR I; HVR II; genetic polymorphism; genetic distance; cluster analysis

鄂伦春族是我国北方历史久远的少数民族之一, 目前主要分布于黑龙江省的黑河、大兴安岭地区和内蒙古自治区呼伦贝尔盟等地。2000 年全国人口普查统计, 鄂伦春族的人口数为 8,196, 是我国人口最少的民族之一; 鄂伦春人有自己的语言, 属阿尔泰语系满-通古斯语族通古斯语支, 但没有本民族文字; 鄂伦春族群体相对隔离, 而且有较为特殊的历史背景和地理环境^[1,2]。因此, 采用 DNA 分析技术对该民族的遗传特征进行研究将有助于探明该民族的起源、演化、与其他民族的亲缘关系及其疾病相关研究等^[3-5]。

本实验室首先用 STR 分型技术对鄂伦春族 Y 染色体 DNA 多态性进行了研究^[6], 获得了该民族的父系遗传特征。在人类 DNA 遗传标记方面, 线粒体 DNA (mitochondrial DNA, mtDNA) 作为重要的遗传信息载体, 呈严格的母系遗传, 同时具有缺乏重组、多拷贝、群体内变异大、突变率高等特点, 可以较好地阐明人类学中诸如现代人类起源、人群动态估计、人群的区域性微分化等问题, 在研究人类群体起源、迁徙、疾病遗传背景分析等方面具有不可替代的作用^[3-5,7,8], mtDNA 非编码区(D-loop)的进化速率比线粒体其他区域更高, 在群体进化、法医个体识别等方面应用更为广泛^[7-9]。

本文首次对我国内蒙古自治区呼伦贝尔盟鄂伦春人群 mtDNA D-loop 高变区 I (Hyper Variable Region I, HVR I) 和 (Hyper Variable Region II, HVR II) 的序列进行了测定, 并应用生物信息学技术对 DNA 序列进行分析和比较, 获得了该民族的母系 DNA 遗传特征。

1 材料和方法

1.1 样本采集

本研究所取样本来自我国内蒙古自治区呼伦贝尔盟鄂伦春族自治旗, 在知情同意的原则下, 随机

抽取相互之间无亲缘关系的鄂伦春族健康个体 50 名(女性 26 名, 男性 24 名), 每一个体均追溯 3 代以上家族史, 以确定其民族代表性。采样时, 取外周静脉血 2 mL, EDTA 抗凝, -20°C 保存。

1.2 DNA 提取

对 50 份血样检材使用 Chelex-100 法快速提取 DNA; 用 0.8% 琼脂糖电泳检测 DNA 提取的质量。

1.3 引物

利用 Yao 等^[10]所用的引物进行扩增和测序, HVR I 上、下游引物分别为 L29 和 H408, 分别位于剑桥序列的 8~29 nt 和 429~408 nt, HVR II 上、下游引物分别为 L15996 和 H16498, 分别位于剑桥序列的 15975~15996 nt 和 16517~16498 nt。引物由北京奥科生物工程公司合成, PAGE 纯化。

1.4 PCR 反应

PCR 反应体系为 25 μL , 其中 DNA 模板 5 μL , 2.5 mmol/L dNTPs 1 μL , 25 $\mu\text{mol/L}$ 引物各 0.5 μL , 5 U Taq DNA 聚合酶 0.5 μL , 10 \times buffer(含 MgCl_2) 2.5 μL , 加灭菌双蒸水至 25 μL 。使用 PE 公司的 9700 型 PCR 反应仪, 循环条件: 94°C 预变性 5 min; 然后 94°C 变性 45 s, 不同的复性温度, 72°C 延伸 5 min, 反应 30 个循环后, 72°C 延伸 7 min。扩增产物用 1.5% 的琼脂糖凝胶电泳检测, 4°C 保存。

1.5 测序反应

PCR 产物经纯化后作为测序模板, 用 ABI 公司 Big Dye 末端标记测序试剂盒(Big Dye Terminator Cycle Sequencing Ready Reaction Kit, ABI Co.) 进行测序反应, 每个样本分别用 HVR I 和 HVR II 的 PCR 引物进行双向测序, 测序反应体系中 Big Dye 1.5 μL , Primer 5 pmol/L, PCR 产物 50 ng, 加灭菌双蒸水 10 μL ; 测序反应循环条件: 96°C 2 min, 96°C 10 s, 60°C 3 min,

共 35 个循环。测序反应产物经纯化后在 ABI PRISM 377 测序仪上进行测序电泳, 用 ABI Sequence Analysis 3.4 软件进行序列分析。所得序列长度: HVR I 为 480 bp, HVR II 为 382 bp。

1.6 数据分析

以人类线粒体剑桥标准序列(Cambridge Reference Sequence, CRS)^[11]为参考, 高变区 I 和高变区 II 共 862 bp 序列用 Clustal W 软件进行比对, 并用 Arlequin 软件和 DNAsp 软件统计各种多态性指标, 包括单倍型数目、多态性位点数、平均配对差异数目、单倍型多态性、核苷酸多态性、平均核苷酸差异、偶合率等等; 其中偶合率(I)为随机抽取两个个体具有相同 mtDNA 基因型的几率, 计算公式为: $I = \sum X^2$ 。

将鄂伦春族人群 mtDNA 序列与其他 12 个民族已经发表的 mtDNA 数据^[9,10,12-21]进行比较分析, 计算各群体之间 *Fst* 和 dA 遗传距离, 其中 *Fst* 距离经过 3000 次非参数列阵检验其显著性; 应用 SPSS 11.0 软件进行 *Fst* 遗传距离和 dA 遗传距离的相关性检验。根据 mtDNA *Fst* 距离矩阵, 采用 N-J 法 (Neighbor Joining method), 利用 Phylip 软件和 MEGA 软件绘制树形聚类图, 显示分类结果。

2 结果与分析

2.1 鄂伦春族 mtDNA HVR I 和 HVR II 序列多态性和单倍型图

将鄂伦春族人群 mtDNA 两个高变区的序列与 CRS 序列比对, 对所发现的变异位点进行汇总,

HVR I 序列多态性和单倍型如图 1 所示, HVR II 的多态性位点和单倍型如图 2 所示。

将鄂伦春族人群 mtDNA 两个高变区的序列与 CRS 序列比对, 共发现了 465 个位点变异, 共有 76 个多态性位点, 其中在 HVR I 和 HVR II 碱基转换 (transition) 明显高于碱基颠换 (transversion)、插入 (insertion) 和缺失 (deletion), 两个高变区碱基转换均占了总碱基变异的 83.33%。高变区 I 变异最高的是 C-T 的转换, 占了总变异的 36.94%; 碱基插入仅占 2.25%, 没有发现碱基缺失。高变区 II 变异最高的是 A-G 的转换, 占总变异的 43.62%, 同时也有碱基插入和碱基缺失, 分别占总变异的 31.69% 和 2.47% (表 1)。鄂伦春族碱基变异位点与其他民族的比较见表 2。

2.2 鄂伦春族 mtDNA 多态性指标

本研究中鄂伦春族 mtDNA HVR I 和 HVR II 所测序的碱基数分别为 480 bp 和 382 bp, 多态性位点数分别为 52 和 24, 平均配对差异数目分别为 7.56 ± 3.59 和 3.36 ± 1.75 , 平均核苷酸差异分别为 7.38 和 2.41, 单倍型数目分别为 38 和 27, 单倍型多态性分别为 0.96 ± 0.02 和 0.93 ± 0.02 , 随机抽取两个个体具有相同基因型的偶合率分别为 0.0528 和 0.056。HVR I 和 HVR II 两个区域总碱基数目为 862, 平均核苷酸差异为 9.787, 单倍型多态性为 0.997 ± 0.005 , 随机抽取两个个体具有相同基因型的偶合率为 0.0216。鄂伦春族 mtDNA 遗传多态性指标与其他民族群体的比较见表 3, 其他民族群体的 mtDNA 数据来源于已经发表的文献^[9,10,12-21]。

表 1 鄂伦春族 mtDNA 高变区 I 和高变区 II 碱基变异频率 (n=50)

Table 1 Mutation types and frequencies of mtDNA HVR I and HVR II in Oroqen population (n=50)

碱基突变类型 Mutation types		mtDNA HVR I		mtDNA HVR II	
		观察数 a	突变率	观察数 a	突变率
		No. observed a	Mutation rate (%)	No. observed a	Mutation rate (%)
转换 Transition	A-G	13(6)	5.86	106(6)	43.62
	G-A	37(6)	16.67	13(2)	5.35
	T-C	53(10)	23.87	28(4)	11.52
	C-T	82(22)	36.94	12(7)	4.94
颠换 Transversion	C-G	7(4)	3.15	1(1)	0.41
	A-C	24(2)	10.81	0(0)	0.00
	A-T	1(1)	0.45	0(0)	0.00
碱基插入 Insertion	G	5(1)	2.25	0(0)	0.00
	C	0(0)	0.00	77(3)	31.69
碱基缺失 Deletion	A	0(0)	0.00	6(1)	2.47
合计 Total		222(52)	100.00	243(24)	100.00

^a 括号内的数字为碱基突变的位点数。

^a Numbers in the parentheses are the numbers of nucleotide positions showing substitutions.

表 2 伦春族人 mtDNA 碱基变异位点与其他各民族的比较

Table 2 Comparison of mtDNA nucleotide variances among Oroqen and other populations

核苷酸位置 Nucleotide position		鄂伦春族 Oroqen (n=50)	撒拉族 Sala (n=100)	上海汉族 Chinese (Shanghai) (n=120)	朝鲜族 Korean (n=306)	日本人 Japanese (n=150)	法国高加索人 Caucasian (French) (n=50)	英国高加索族 Caucasian (British) (n=100)
16093	T-C	2	13					
16111	C-T	6	1	3.4	1.3	0.7	2	
16126	T-C	8		3.4	3.3		14	19
16129	G-A	20	12	10.8	22.2	31.3	2	14
16183	A-G	24	25	21.7	22.2	14.7	12	
16184	C-T		1					
16189	T-C	34	28	30	15.4	24	8	11
16223	C-T	46	61	62.5	78.4	82.6	10	8
16263	C-A		2					
16290	C-T	4	7	11.7	8.8	8.6		
16293	A-C		1	0.8				2
16298	T-C	6	12	13.3	8.5	8.6	8	3
16304	T-C	8	13	14.2	4.9	2.6	12	6
16311	T-C		16	11.7	13.1	4.7	18	16
16319	G-A	6	22	15	14.1	10	2	
16327	C-T	6	4					
16362	T-C	26	47	44.2	38.6	45.3	6	5
16390	G-A	14	2					

表 3 鄂伦春族 mtDNA HVR I 多态性指标与其他民族群体的比较

Table 3 Comparison of sequence divergence of HVR I in different populations

Population	N	K	A	K/N (%)	HD	π	Pi	I
Oroqen	50	38	52	76.00	0.964±0.018	0.016±0.008	7.562±3.589	0.053
North Africa Jews	33	24	37	72.73	0.968±0.019	0.017±0.009	5.388±2.665	0.061
Valencia	42	39	50	92.86	0.995±0.006	0.011±0.006	4.555±2.284	0.029
Basques	45	27	32	60.00	0.948±0.021	0.009±0.005	3.236±1.700	0.073
Turkey	45	40	55	88.89	0.994±0.007	0.016±0.008	5.333±2.622	0.028
Morocco	50	34	38	68.00	0.960±0.018	0.014±0.008	4.604±2.298	0.059
Italy	83	62	62	74.69	0.971±0.013	0.012±0.006	4.786±2.362	0.041
Galicians	92	53	56	57.61	0.929±0.023	0.009±0.005	3.110±1.629	0.081
NE Spain	118	83	59	70.34	0.969±0.011	0.013±0.007	4.348±2.165	0.039
Germany	199	132	89	66.33	0.974±0.007	0.012±0.007	4.067±2.037	0.031

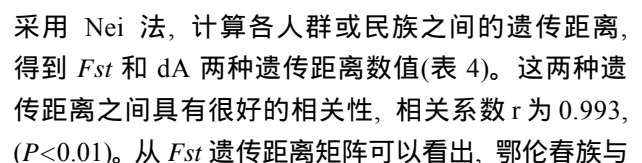
N: 样本数目; K: 单倍型数目; A: 多态性位点数; HD: 单倍型多态性; π : 单倍型频率; Pi: 平均核苷酸配对差异数目; I: 偶合度。

N: Number of individuals; K: Number of different haplotypes; A: Number of variable nucleotide positions; π : Nucleotide diversity; Pi: Nucleotide pairwise differences; I: Probability of genetic identity.

表 4 根据 mtDNA HVR I 序列多态性计算的 12 个人群之间的遗传距离
Table 4 The genetic distance among twelve populations based on mtDNA HVR sequences

	鄂伦春族 Oroqen	西安汉族 Xi'an Han	长沙汉族 Changsha Han	中国南方汉族 South China Han	台湾人群 Taiwan	香港人群 Hong Kong	蒙古人群 Mongolian	朝鲜人 Korean	西伯利亚人 Siberian	欧洲人 European	澳大利亚人 Australian	非洲人 African
Oroqen		0.040	0.033	0.014	0.000	0.035	0.043	0.050	0.501	0.095	0.098	0.126
Xi'an Han	0.039		0.006	0.000	0.046	0.001	0.010	0.005	0.357	0.133	0.097	0.114
Changsha Han	0.032	<u>0.006</u>		0.000	0.045	0.001	0.008	0.005	0.374	0.092	0.079	0.097
South China Han	<u>0.014</u>	<u>-0.016</u>	<u>-0.016</u>		0.000	0.000	0.000	0.000	0.538	0.102	0.061	0.085
Taiwan	<u>-0.012</u>	0.045	0.044	<u>-0.026</u>		0.056	0.062	0.099	0.663	0.132	0.148	0.129
Hong kong	0.034	<u>0.000</u>	<u>0.001</u>	<u>-0.036</u>	0.054		0.006	0.010	0.583	0.113	0.083	0.094
Mongolian	0.042	0.010	0.008	<u>-0.015</u>	0.060	<u>0.006</u>		0.010	0.398	0.094	0.076	0.108
Korean	0.049	0.005	<u>0.005</u>	<u>-0.005</u>	0.094	<u>0.009</u>	0.010		0.383	0.132	0.103	0.110
Siberian	0.394	0.300	0.312	0.416	0.485	0.442	0.328	0.318		0.714	0.590	0.505
European	0.090	0.125	0.088	0.097	0.124	0.107	0.089	0.124	0.510		0.076	0.197
Australian	0.093	0.093	0.076	0.059	0.137	0.079	0.073	0.098	0.446	0.074		0.193
African	0.118	0.108	0.092	0.081	0.121	0.089	0.102	0.104	0.396	0.179	0.176	

注：对角线左下角为 *Fst* 遗传距离，对角线右上角为 dA 遗传距离；下画线的 *Fst* 表示 *P*>0.05。
Notes: The data of left bottom represent *Fst* distance, the data of the right upper represent dA distance, the *Fst* data underlined means *P*>0.05.



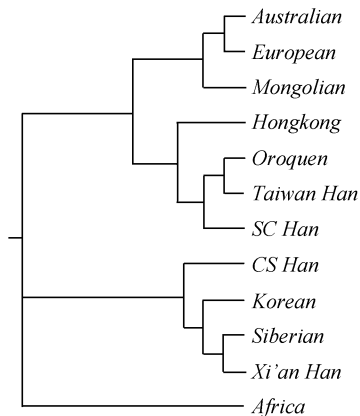


图 3 基于 mtDNA HVR 序列多态性构建的 12 个人群遗传进化树

SC Han 表示中国南方汉族; CS Han 表示长沙汉族。

Fig. 3 Phylogenetic tree of 12 populations based on mtDNA HVR sequence polymorphism

SC Han indicates Southern Chinese Han population, CS Han indicates Changsha Han population.

文化方式中,对照汉族文献中有关古代东北各族记载进行考察的结果。从鄂伦春人保留的生产方式、经济生活、语言习俗等方面来分析,鄂伦春族先人可能与我国东北历史上 3 大基本族系之一的“肃慎族系”有亲缘关系,3 大基本族系起自先秦。从我国古代史籍记载中分析,南北朝时期,与鄂伦春族有比较直接关系的古老民族是活动于黑龙江流域的“室韦人”^[1]。元明时期鄂伦春人在外兴安岭一带游猎;清初鄂伦春族作为索伦部的一部分,被编入“布特哈八旗”,纳入了清朝的统治范围。17 世纪中叶,沙俄入侵黑龙江流域,鄂伦春人被迫南迁至黑龙江南岸^[1,2,5]。鄂伦春族人由于长期过着与世隔绝的森林游居生活,加之没有本民族文字,其真正的起源、迁徙、演变过程及其遗传特征并不清楚。

采用 DNA 序列变异和多样性来研究人类的起源和演化是目前分子人类及其群体遗传学领域采用的重要手段。本文首次对我国内蒙古自治区鄂伦春人群 mtDNA D-loop HVR 和 HVS II 的共 862 bp 核苷酸序列进行了测定,检出 76 个多态性位点,界定了 48 种单倍型,显示鄂伦春人群 mtDNA 具有独特的遗传特征。

我国鄂伦春人群 mtDNA 突变率最高的位点是 16 129 nt、16 137 nt、16 182 nt、16 183 nt、16 189 nt、16 223 nt、16 266 nt、16 362 nt、73 nt、152 nt、185 nt、263 nt、309 nt、315 nt,其突变率分别是 20%、18%、24%、24%、34%、46%、16%、26%、96%、32%、

24%、94%、58%、96%。碱基转换明显高于其他变异方式。将鄂伦春族碱基变异位点与其他民族的比较,16 093 nt、16 327 nt 和 16 390 nt 在鄂伦春族的突变率分别为 2%、6%和 14%,而这种类型的突变在日本、中国上海、韩国、法国及英国高加索人群体没有发现;在 16311 nt 位点其他民族都有很高的突变率,而在鄂伦春族人群中并没有发现。

我们对鄂伦春人群 mtDNA 多态性指标进行计算分析,并把 HVR 多态性指标与其他 9 个国家民族的指标进行比对,结果显示,鄂伦春族的平均核苷酸配对差异数目为 7.6,远远高于欧洲和非洲的民族群体(3.1~5.4),表明鄂伦春族在起源及母系迁移的历史方面与其他群体有明显的不同。这种差异可能是长期自然选择的结果^[22]。

鄂伦春人群 mtDNA HVR 和 HVR 序列单倍型多态性比较高,分别为 0.964 和 0.929,两个区域联合单倍型多态性为 0.997,随机抽取两个个体具有相同单倍型的偶合率低,个体识别率达到 0.947,具有很高的识别能力,表明 mtDNA 高变区不仅在群体与群体之间有明显差异,而且每一个群体内无关个体之间也存在差异,因而在法医领域是用于个体识别的良好遗传标记。加之 mtDNA 在细胞中为多拷贝(每个细胞中有 $10^3 \sim 10^4$ 个 mtDNA 分子),当细胞核 DNA 降解无法检测和分型时,利用线粒体 DNA 进行法医学检验更体现出独特的优越性^[8,9,20]。

在群体遗传研究中,群体间的遗传差异或者遗传进化,比较理想的表达方式就是遗传距离。由于目前所发表的 mtDNA 高变区 II 序列数据相对较少,所以我们选用 mtDNA 高变区 I 的序列数据,计算包括鄂伦春族在内的 12 个群体之间 *Fst* 和 *dA* 两种相关性很好的遗传距离数值,并基于 *Fst* 遗传距离矩阵构建系统树,结果显示鄂伦春族与中国台湾、中国南方汉族及其香港人群之间的线粒体 DNA 的遗传距离较近,与北方汉族、蒙古族等群体之间线粒体 DNA 的遗传距离较远。这一结果与本实验室冯雪等^[6]用鄂伦春族 Y 染色体 STR 多态性研究鄂伦春族与其他民族的遗传进化结果相一致;提示鄂伦春族虽然地处我国北方,可能与北方人群有不同的起源或者不同的迁徙历史。但是民族起源、迁徙和融合是一个复杂的问题,在进行民族的亲缘关系的研究过程中,不同的遗传标记选择会影响遗传距离的精确度,不同的民族之间使用不同的遗传标记也会形成误差,因此我们今后的工作方向是增大样本量、

选用多种遗传标记(HLA, 常染色体 STR 等), 为进一步开展鄂伦春族和其他北方少数民族群体遗传结构分析、线粒体相关疾病研究、人类学及法医学鉴定提供基础数据。

参考文献(References):

- [1] WANG Yu. Modern Research of Oroqen People. Beijing: The Ethnic Publishing House, 1993: 1-10.
王玉. 鄂伦春民族现代化研究. 北京: 民族出版社, 1993: 1-10.
- [2] DU Ruo-Fu. Chinese Population Genetics. Beijing: Science Press, 2004: 412-489.
杜若甫. 中国人群体遗传学. 北京: 科学出版社, 2004: 412-489.
- [3] SHENG Gui-Lian, LAI Xu-Long, WANG Wei. Molecular anthropology and the origin of modern human. *Hereditas (Beijing)*, 2004, 26(5): 721-728.
盛桂莲, 赖旭龙, 王危. 分子人类学与现代人的起源. 遗传, 2004, 26(5): 721-728.
- [4] Ingman M, Kaessmann H, Pääbo S, Gyllenstein U. Mitochondrial DNA genome variation and origin of modern humans. *Nature*, 2000, 408(6813): 708-713. [\[DOI\]](#)
- [5] JIN Li, CHU Jia-You. The study on genetic diversity of Chinese population. Shanghai: Shanghai Scientific and Technical Publish, 2006: 1-24.
金力, 褚嘉祐. 中华民族遗传多样性研究. 上海: 上海科学技术出版社, 2006: 1-24.
- [6] FENG Xue, XU Ping, LI Sheng-Bin. Genetic polymorphism of Y-chromosome short tandem repeat in Oroqen ethnic group of China. *Chinese Journal of Medical Genetics*, 2005, 22(5): 585-588.
冯雪, 徐平, 李生斌. 鄂伦春族 Y 染色体短串联重复序列多态性研究. 中华医学遗传学杂志, 2005, 22(5): 585-588.
- [7] Chen XJ, Butow RA. The organization and inheritance of the mitochondrial genome. *Nature Reviews Genetics*, 2005, 6(11): 815-825. [\[DOI\]](#)
- [8] Umetsu K, Yuasa I. Recent progress in mitochondrial DNA analysis. *Legal Medicine*, 2005, 7(4): 259-262. [\[DOI\]](#)
- [9] Picornell A, Giménez P, Castro JA, Ramon MM. Mitochondrial DNA sequence variation in Jewish populations. *International Journal of Legal Medicine*, 2006, 120(5): 271-281. [\[DOI\]](#)
- [10] Yao YG, Kong QP, Bandelt HJ, Kivisild T, Zhang YP. Phylogeographic differentiation of mitochondrial DNA in Han Chinese. *American Journal of Human Genetics*, 2002, 70(3): 635-651. [\[DOI\]](#)
- [11] Anderson S, Bankier AT, Barrell BG, de Bruijn MH, Coulson AR, Drouin J, Eperon IC, Nierlich DP, Roe BA, Sanger F, Schreier PH, Smith AJ, Staden R, Young IG. Sequence and organization of the human mitochondrial genome. *Nature*, 1981, 290(5806): 457-465. [\[DOI\]](#)
- [12] Oota H, Kitano T, Jin F, Yuasa I, Wang L, Ueda S, Saitou N, Stoneking M. Extreme mtDNA homogeneity in continental Asian populations. *American Journal of Physical Anthropology*, 2002, 118(2): 146-153. [\[DOI\]](#)
- [13] Torroni A, Schurr TG, Cabell MF, Brown MD, Neel JV, Larsen M, Smith DG, Vullo CM, Wallace DC. Asian affinities and continental radiation of the four founding Native American mtDNAs. *American Journal of Human Genetics*, 1993, 53(3): 563-590.
- [14] Kolman CJ, Sambuughin N, Bermingham E. Mitochondrial DNA analysis of Mongolian populations and implications for the origin of New World founders. *Genetics*, 1996, 142(4): 1321-1334.
- [15] WANG Jin-Feng, WANG Li, ZHANG Duan-Yang, YIN Chang-Cheng, JIN Feng. Studies of mtDNA haplotype polymorphism of Rongcheng population in China. *Acta Genetica Sinica*, 2001, 28(12): 1098-1106.
王金凤, 王沥, 张端阳, 尹长城, 金锋. 山东荣成人种群线粒体 DNA 多态性研究. 遗传学报, 2001, 28(12): 1098-1106.
- [16] Huoponen K, Schurr TG, Chen Y, Wallace DC. Mitochondrial DNA variation in an aboriginal Australian population: evidence for genetic isolation and regional differentiation. *Human Immunology*, 2001, 62(9): 954-969. [\[DOI\]](#)
- [17] Watson E, Forster P, Richards M, Bandelt HJ. Mitochondrial footprints of human expansions in Africa. *American Journal of Human Genetics*, 1997, 61(3): 691-704. [\[DOI\]](#)
- [18] Shields GF, Schmiechen AM, Frazier BL, Redd A, Voevod MI, Reed JK, Ward RH. mtDNA sequences suggest a recent evolutionary divergence for Beringian and northern North American populations. *American Journal of Human Genetics*, 1993, 53(3): 549-562.
- [19] Brown MD, Hosseini SH, Torroni A, Bandelt HJ, Allen JC, Schurr TG, Scozzari R, Cruciani F, Wallace DC. mtDNA haplogroup X: An ancient link between Europe-Western Asia and North America? *American Journal of Human Genetics*, 1998, 63(6): 1852-1861. [\[DOI\]](#)
- [20] LIU Xin-She, LI Sheng-Bin. Study on polymorphisms of mitochondrial DNA D-loop region in the Sala population in China. *Journal of Xi'an Jiaotong University(Medical Sciences)*, 2004, 25(3): 213-216.
刘新社, 李生斌. 中国撒拉族线粒体 DNA 序列遗传多态性研究. 西安交通大学学报(医学版), 2004, 25(3): 213-216.
- [21] Carter RW. Mitochondrial diversity within modern human populations. *Nucleic Acids Research*, 2007, 35(9): 3039-3045. [\[DOI\]](#)
- [22] Mishmar D, Ruiz-Pesini E, Golik P, Macaulay V, Clark AG, Hosseini S, Brandon M, Easley K, Chen E, Brown MD, Sukernik RI, Olckers A, Wallace DC. Natural selection shaped regional mtDNA variation in humans. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 2003, 100(1): 171-176. [\[DOI\]](#)