

DOI: 10.3724/SP.J.1005.2008.01136

广东汉族 22 个 Y-STR 基因座遗传多态性及遗传关系分析

石美森¹, 百茹峰¹, 于晓军², 唐剑频³

1. 证据科学教育部重点实验室(中国政法大学), 北京 100088;
2. 汕头大学医学院法医学教研室, 汕头 515041;
3. 广东医学院法医学教研室, 东莞 523808

摘要: 调查了广东汉族群体 22 个 Y-STR 基因座的遗传多态性分布情况, 探讨其群体遗传学及法医学应用价值。通过自行建立的两组 Y-STR 荧光标记复合扩增体系(Multiplex : *DYS505*, *DYS533*, *DYS576*, *DYS588*, *DYS634*, *DYS643*; Multiplex : *DYS461*, *DYS481*, *DYS504*, *DYS508*, *DYS607*)和应用进口 Powerplex Y System (*DYS19*, *DYS389* / , *DYS390*, *DYS391*, *DYS392*, *DYS393*, *DYS385*, *DYS437*, *DYS438*, *DYS439*), 对广东汉族 216 名无关男性个体进行 22 个 STR 基因座的复合分型, 用 ABI310 基因分析仪对扩增产物进行检测, 统计 22 个 Y-STR 基因座的群体遗传学参数, 并结合已公开发表的其他 12 个群体“扩展单倍型”的数据资料, 分析广东汉族群体遗传距离和聚类关系。3 组复合扩增系统均可成功进行分型, 基因多样性 *GD* 值在 0.3299(*DYS634*)~0.9425(*DYS385*); 22 个 Y-STR 基因座共同构成的单倍型 214 种, 单倍型多样性为 0.9999。广东汉族和潮汕汉族的遗传距离最近(-0.0030), 与东北汉族的遗传距离最远(0.0195)。22 个 Y-STR 基因座联合检测具有丰富的遗传多态性, 对建立 Y 染色体 STR 数据库, 研究群体遗传学和进行法医学应用有重要意义。

关键词: Y 染色体; 短串联重复序列; 复合扩增; 遗传多态性; 遗传距离

Polymorphism of 22 Y-STR loci in Guangdong Han population and genetic relationship with 12 populations

SHI Mei-Sen¹, BAI Ru-Feng¹, YU Xiao-Jun², TANG Jian-Pin³

1. Key Laboratory of Evidence Science (China University of Political Science and Law), Ministry of Education, Beijing 100088, China;
2. Department of Forensic Medicine, Shantou University Medical College, Shantou 515041, China;
3. Department of Forensic Medicine, Guangdong Medical College, Dongguan 523808, China

Abstract: To investigate the genetic polymorphisms of 22 Y-chromosomal short tandem repeats(STR) loci in Guangdong Han population, and to evaluate their forensic application values and genetic relationships with 12 other populations. These Y-STR loci (*DYS19*, *DYS389* / , *DYS390*, *DYS391*, *DYS392*, *DYS393*, *DYS385*, *DYS437*, *DYS438*, *DYS439*, *DYS461*, *DYS481*, *DYS504*, *DYS505*, *DYS508*, *DYS533*, *DYS576*, *DYS588*, *DYS607*, *DYS634*, and *DYS643*) were analyzed in 216 unrelated healthy Guangdong Han individuals by three multiplex PCR systems including the PowerPlex Y System. Cluster analysis and phylogenetic trees were applied to show the genetic distance among the populations. As a result, a total of 214

收稿日期: 2008-01-24; 修回日期: 2008-02-27

基金项目: 广东省自然科学基金(编号: D6301091)资助[Supported by the Natural Science Foundation of Guangdong Province (No. D6301091)]

作者简介: 石美森(1975-), 女, 辽宁沈阳人, 博士, 副教授, 研究方向: 法医物证学、群体遗传学。Tel: 010-68626879; E-mail: shimeisen2000@yahoo.com.cn

haplotypes were identified and the overall haplotype diversity for the 22 Y-STR loci was 0.9999. The gene diversity values (*GD*) for each locus ranged from 0.3299 (*DYS634*) to 0.9425 (*DYS385*). Comparing with 12 other populations, the genetic distance between Guangdong and Chaoshan Han population was the smallest (−0.0030), while that between Guangdong and Northeast Han Chinese was the largest (0.0195). The phylogenetic tree was similar to the results of clustering analysis. Multiplex detection of the 22 Y-STR loci revealed a highly polymorphic genetic distribution, which would be very powerful for establishing a Y-STR database, for population genetics and forensic practice.

Keywords: Y-chromosome; short tandem repeats; multiplex amplification; genetic polymorphism; genetic distance

Y 染色体短串联重复序列(Y-chromosomal short tandem repeats, Y-STR)的单倍型父系遗传特点, 在人类的起源、进化和群体划分研究及法医学实践中具有重要而独特的应用价值^[1-5]。但由于Y-STR遗传分布在不同地域, 种族、民族之间具有显著的差异性, 使得进口试剂盒中的有些STR基因座在中国群体分布差, 个体识别率较低, 难以满足科研和办案的实际需要。目前, 已有 417 个新Y-STR基因座被相继报道^[6], 因此在实际应用中及时开发稳定性好、多态性高的基因座, 并尽可能联合检测多个Y-STR 基因座获得系统高的鉴定能力, 是进行群体遗传学研究和法医学应用的前提和基础。本文选择并建立了 11 个新 Y-STR 基因座(*DYS461*、*DYS481*、*DYS504*、*DYS505*、*DYS508*、*DYS533*、*DYS576*、*DYS588*、*DYS607*、*DYS634*、*DYS643*)的两组荧光复合扩增体系, 并结合进口试剂盒Powerplex Y System 中的基因座(*DYS19*、*DYS389* / 、*DYS390*、*DYS391*、*DYS392*、*DYS393*、*DYS385a/b*、*DYS437*、*DYS438*、*DYS439*), 对广东汉族 216 名无关男性个体进行遗传多态性调查, 旨在丰富我国的基因信息资源, 为该群体的法医学应用、遗传关系的分析提供基础数据, 现报告如下。

1 材料和方法

1.1 样本来源和 DNA 提取

根据“知情同意”原则, 随机采集 3 代以上居住在汕头、东莞、广州等地 216 份汉族无关男性个体、10 份女性个体血样, 每人采静脉血 5 mL, 5% EDTA抗凝。40 例父性家系成员血样、3 例尸源认定鉴定案件, 5 例强奸案, 包括精斑、血痕、肌肉组织、毛发等 37 份检材, 来源于日常检案积累。按参考文献方法^[7]提取血痕、精斑、肌肉组织等DNA。按Quantifiler人类DNA定量试剂盒使用手册通过实

时荧光定量PCR技术定量。

1.2 引物合成及试剂

11 个新Y-STR基因座的引物序列查自GDB数据库(<http://www.gdb.org>), 基本参数及复合扩增中引物终浓度参见表 1, 由上海英骏生物技术有限公司合成、荧光标记。*Tag* 酶、 Mg^{2+} 等关键试剂购自深圳晶美生物技术有限公司。

表 1 11 个新 Y-STR 基因座的基本参数及复合扩增中引物的使用浓度

Table 1 General information and final concentrations of primers for 11 novel Y-STR loci

基因座 Loci	等位基因 范围 Allele range	片段 大小 Size (bp)	标记 荧光 Label	引物终浓度 Concentration (μ mol/L)
Multiplex				
<i>DYS643</i>	7–12	125–150	6FAM	0.15
<i>DYS505</i>	9–16	162–190	6FAM	0.30
<i>DYS634</i>	7–10	156–168	HEX	0.25
<i>DYS576</i>	15–21	183–207	HEX	0.40
<i>DYS588</i>	13–20	159–194	TAMRA	0.30
<i>DYS533</i>	10–13	206–218	TAMRA	0.45
Multiplex				
<i>DYS481</i>	20–30	122–152	6FAM	0.25
<i>DYS508</i>	9–15	169–193	6FAM	0.35
<i>DYS504</i>	12–18	268–292	6FAM	0.50
<i>DYS461</i>	9–14	178–198	HEX	0.20
<i>DYS607</i>	12–17	181–201	TAMRA	0.45

1.3 PCR 扩增体系及热循环参数

Multiplex 包括: *DYS505*、*DYS533*、*DYS576*、*DYS588*、*DYS634*、*DYS643*; Multiplex 包括: *DYS461*、*DYS481*、*DYS504*、*DYS508*、*DYS607*。扩增体积 37.5 μ L, 扩增使用 PTC-200 型扩增仪。DNA 模板 0.5~2 ng、200 mol/L dNTP、2.25 mmol/L $MgCl_2$ 、1 \times PCR 缓冲液、5 U *Taq* 酶; 复合扩增参数: 95 预变性 10 min; 10 个

循环(94 30 s, 60 1 min, 72 50 s); 22 个循环(90 30 s, 58 40 s, 72 30 s); 65 延伸 45 min; 4 保存; PowerPlex Y System 试剂盒, 25 μ L 扩增体系, 含 10 \times buffer 1.25 μ L, 引物 1.25 μ L, Ampli Taq Gold™ DNA (5 U/ μ L) 0.25 μ L, 模板 DNA 0.5~1 ng, 补水至 25 μ L。扩增条件为: 95 预变性 11 min ; 96 2 min; 10 个循环(94 1 min, 60 1 min, 70 90 s); 20 个循环(90 1 min, 58 1 min, 70 90 s); 60 30 min; 4 保存。

1.4 电泳分型

PCR 产物利用 ABI310 遗传分析仪检测分析。PCR 产物 0.8 μ L, GS500ROX 内标 0.2 μ L, Hi-Di™ formamide 10.0 μ L, 混匀编号, 95 变性后放入自动进样盘。电进样 15 000 V、5 s, 电泳 24 min。Data Collection 软件收集数据, GeneScan 和 GenoTyper 软件分型。

1.5 数据分析

各基因座等位基因与单倍型检出频率采用直接计数法计算, 基因多样性GD值及单倍型多样性按公式 $GD = n(1-\sum P_i^2)/(n-1)$ (P_i 为等位基因或单倍型频率)计算^[8]。用Arlequin 2.0 软件进行AMOVA分析, 计算群体间遗传距离Rst矩阵^[9]; 根据净遗传距离用PHYLP3.62、Treeview软件重建 13 个群体相邻连接(Neighbour-joining, NJ)系统发生树^[10]。

2 结果与分析

2.1 荧光复合扩增体系的建立

本文构建的两组 Y-STR 荧光复合扩增体系在各基因座都得到了有效扩增, 且各基因座间扩增产物平衡, 扩增片段长度均在 100~300 bp 之间。体系具有良好的男性扩增特异性, 10 个女性个体血样未见

任何扩增产物结果。40 例父性家系成员共 86 份 DNA 样本分析结果显示, 同一家系成员(2~5 名男性)11 个新 Y-STR 基因座具有相同的等位基因及单倍型, 未观察到突变基因。对于血痕、精斑、肌肉组织、毛发等案件检材, 使用两组扩增体系均得到了良好的检测与分型, 图 1 为一起强奸案件中嫌疑人血痕的 Multiplex 和 的电泳检测结果。

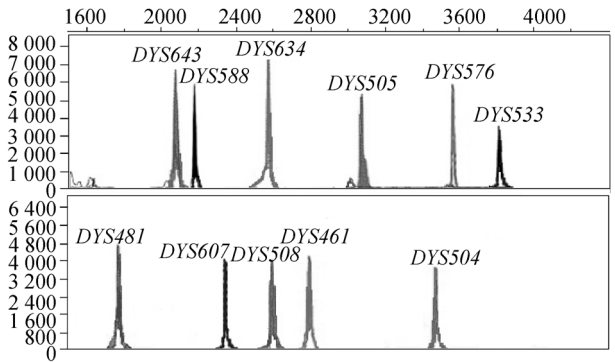


图 1 荧光复合扩增系统 、 的 GeneScan 电泳图
Fig. 1 GeneScan diagram of 11 novel loci by two fluorescence-labeled multiplex-PCR on an ABI310 genetic analyzer

2.2 22 个 Y-STR 基因座的遗传多态性

216 名广东汉族无关男性个体中, DYS385 基因座检出 48 种单倍型, 其余 21 个 Y-STR 基因座分别检出 4~11 个等位基因, 等位基因频率分布在 0.0046~0.8102 之间, 基因多样性在 0.3299 (DYS634)~0.9425 (DYS385)之间, 除了 DYS391、DYS438、DYS588、DYS634 以外, 其余基因座的基因多样性均大于 0.5(表 2)。Powerplex Y System 的 11 个 Y-STR 基因座组成的单倍型 A 系统共检出 170 种单倍型; 11 个新 Y-STR 基因座组成的单倍型 B 系统共检出 166 种单倍型; 22 个 Y-STR 基因座联合检测共检出 214 种单倍型, 单倍型多样性为 0.9999(表 3)。

表 2 广东汉族男性 22 个 Y-STR 基因座等位基因频率分布及基因多样性 (n=216)
Table 2 Allele frequencies and gene diversity value for 22 Y-STRs detected in 216 males of Guangdong Han Chinese

基因座 Loci	等位基因 Allele	频率 Freq.	基因多样性 GD	基因座 Loci	等位基因 Allele	频率 Freq.	基因多样性 GD
DYS385	10-12	0.0092	0.9425		11-21	0.0092	
	11-11	0.0185			12-12	0.0139	
	11-12	0.0417			12-13	0.0278	
	11-13	0.0046			12-14	0.0092	
	11-14	0.0046			12-15	0.0185	
	11-16	0.0046			12-16	0.0231	
	11-17	0.0092			12-17	0.0231	
	11-18	0.0139			12-18	0.088	
	11-19	0.0092			12-19	0.0741	
	11-20	0.0046			12-20	0.0185	

续 表

基因座 Loci	等位基因 Allele	频率 Freq.	基因多样性 GD	基因座 Loci	等位基因 Allele	频率 Freq.	基因多样性 GD
	12-21	0.0092			12	0.3102	
	13-13	0.0741			13	0.0370	
	13-14	0.0278		<i>DYS393</i>	11	0.0092	0.5627
	13-16	0.0092			12	0.6157	
	13-17	0.0694			13	0.2083	
	13-18	0.0556			14	0.1250	
	13-19	0.0278		<i>DYS438</i>	15	0.0417	
	13-20	0.0463			8	0.0046	0.4601
	13-21	0.0185			9	0.0278	
	13-22	0.0046			10	0.6898	
	13-23	0.0046			11	0.2546	
	14-17	0.0092		<i>DYS439</i>	12	0.0231	
	14-18	0.0509			10	0.0324	0.6665
	14-19	0.0185			11	0.3519	
	14-20	0.0185			12	0.4398	
	15-16	0.0046			13	0.1296	
	15-17	0.0046			14	0.0370	
	15-18	0.037		<i>DYS461</i>	15	0.0092	
	15-19	0.037			9	0.0139	0.5044
	15-20	0.0046			10	0.0370	
	16-18	0.0092			11	0.1111	
	16-19	0.0046			12	0.6806	
	16-20	0.0046			13	0.1435	
	16-21	0.0046			14	0.0139	
<i>DYS385</i>	17-18	0.0046		<i>DYS504</i>	12	0.0185	0.7568
	17-20	0.0046			13	0.0741	
	18-22	0.0046			14	0.0972	
	19-21	0.0046			15	0.2130	
<i>DYS19</i>	12	0.0046	0.6765		16	0.1620	
	13	0.0231			17	0.3981	
	14	0.3472			18	0.0370	
	15	0.4213		<i>DYS505</i>	9	0.0139	0.6780
	16	0.1620			10	0.0185	
	17	0.0417			11	0.1852	
<i>DYS390</i>	21	0.0046	0.6896		12	0.4769	
	22	0.0926			13	0.2454	
	23	0.3889			14	0.0509	
	24	0.3611			15	0.0046	
	25	0.1528			16	0.0046	
<i>DYS391</i>	9	0.0231	0.3617	<i>DYS576</i>	15	0.0185	0.7698
	10	0.7778			16	0.0926	
	11	0.1852			17	0.2315	
	12	0.0139			18	0.3472	
<i>DYS392</i>	9	0.0046	0.6618		19	0.2083	
	10	0.0046			20	0.0833	
	11	0.0556			21	0.0185	
	12	0.0694		<i>DYS481</i>	20	0.0046	0.8011
	13	0.4213			21	0.0509	
	14	0.3915			22	0.1297	
	15	0.0509			23	0.3519	
<i>DYS389I</i>	11	0.0092	0.5279		24	0.1852	
	12	0.6111			25	0.1389	
	13	0.3102			26	0.0509	
	14	0.0694			27	0.0509	
<i>DYS389II</i>	26	0.0046	0.7261		28	0.0139	
	27	0.0648			29	0.0185	
	28	0.3935			30	0.0046	
	29	0.2176		<i>DYS508</i>	9	0.0324	0.5803
	30	0.2592			10	0.1019	
	31	0.0602			11	0.6250	
<i>DYS437</i>	13	0.0185	0.5329		12	0.0880	
	14	0.5046			13	0.1065	
	15	0.4630			14	0.0324	
	16	0.0139			15	0.0139	
<i>DYS533</i>	10	0.0880		<i>DYS588</i>	13	0.0185	0.3897
	11	0.5648			14	0.7731	

续 表

基因座 Loci	等位基因 Allele	频率 Freq	基因多样性 GD	基因座 Loci	等位基因 Allele	频率 Freq	基因多样性 GD
DYS607	15	0.1065	0.6580	DYS634	17	0.0370	0.3299
	16	0.037			7	0.1065	
	17	0.0278			8	0.8102	
	18	0.0185			9	0.0556	
	19	0.0139		DYS643	10	0.0277	0.5913
	20	0.0046			7	0.0046	
	12	0.0185			8	0.0417	
	13	0.1481			9	0.1898	
	14	0.1713			10	0.5926	
	15	0.5324			11	0.1481	
	16	0.0926			12	0.0231	

表 3 3 组单倍型系统检出的单倍型及单倍型多样性
Table 3 Number of haplotypes and haplotype diversity values found for 3 haplotype systems

	单倍型系统 A Haplotype A	单倍型系统 B Haplotype B	单倍型系统 C Haplotype C
样本数 Number of individuals	216	216	216
检出单倍型 Different haplotypes	170	166	214
单倍型多样性 Haplotype diversity value	0.9908	0.9917	0.9999
系统鉴定能力 Discriminative power	78.70%	76.85%	99.07%

Haplotype A: *DYS19*, *DYS389I*, *DYS389II*, *DYS390*, *DYS391*, *DYS392*, *DYS393*, *DYS437*, *DYS438*, *DYS439*, *DYS385*; Haplotype B: *DYS461*, *DYS481*, *DYS504*, *DYS505*, *DYS508*, *DYS533*, *DYS576*, *DYS588*, *DYS607*, *DYS634*, *DYS643*; Haplotype C: Haplotype A+B.

2.3 广东汉族与 12 个群体遗传距离与聚类分析

应用本文获得的广东汉族群体 Powerplex Y System “扩展单倍型”数据, 计算与国内其他 9 个主要汉族群体及香港人、台湾人、新加坡华人群体的遗传距离。结果显示广东汉族与潮汕汉族之间的遗传距离最近(−0.0030); 其次是与闽南汉族之间的遗传距离(−0.0024); 与东北汉族(0.0195)之间的遗传距离相对较远(表 4)。根据遗传距离进行聚类分析并绘制系统发生树, 可以看出广东汉族、潮汕汉族、闽南汉族、香港人、新加坡华人、台湾人以及湖南汉族群体彼此遗传关系较近聚为一大类; 而河南汉族、东北汉族与天津汉族聚为一类(图 2)。

3 讨论

3.1 11 个新 Y-STR 基因座荧光标记复合扩增体系的应用评估

本文采用荧光复合扩增技术对 *DYS461*, *DYS481*, *DYS504*, *DYS505*, *DYS508*, *DYS533*, *DYS576*, *DYS588*, *DYS607*, *DYS634*, *DYS643* 基因座进行分型检测, 并对其法医学应用价值进行评估。通过 40 例父性家系成员减数分裂的观察, 未发现 11 个新

Y-STR 的基因突变; 检测尸源认定和强奸案件的 37 份涉案检材, 扩增体系中的 11 个 Y-STR 基因座 100~300 bp 范围内, 各特异产物峰型清晰、明确, 具

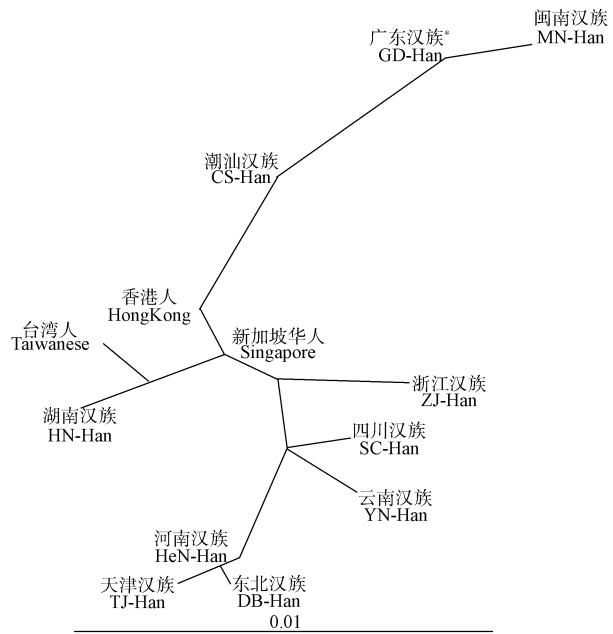


图 2 13 个群体 NJ 系统发生树
Fig. 2 Unrooted NJ tree of 13 different populations constructed by using Rst as distance

表 4 13 个汉族群体 R_{st} 值遗传距离矩阵(对称轴上是对应的 P 值, 对称轴下是 R_{st} 值)Table 4 The genetic distances between 13 Han populations in China (P values are shown above, R_{st} values below the diagonal)

	广东汉族	潮汕汉族	闽南汉族	新加坡华人	东北汉族	四川汉族	云南汉族	湖南汉族	河南汉族	天津汉族	浙江汉族	香港人	台湾人
	GD-Han	CS-Han	MN-Han	Singapore	DB-Han	SC-Han	YN-Han	HN-Han	HeN-Han	TJ-Han	ZJ-Han	HongKong	Taiwan
广东汉族	\	-	-	-	+	-	-	-	+	+	-	-	-
GD-Han													
潮汕汉族	-0.0030	\	-	-	+	-	-	-	+	+	-	-	-
CS-Han													
闽南汉族	-0.0024	0.0028	\	+	+	+	+	+	+	+	+	-	-
MN-Han													
新加坡华人	0.0034	-0.0031	0.0112	\	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Singapore													
东北汉族	0.0195	0.0108	0.0225	0.0080	\	-	-	-	-	-	-	+	+
DB-Han													
四川汉族	0.0077	0.0090	0.0142	0.0048	0.0008	\	-	-	-	+	-	+	+
SC-Han													
云南汉族	0.0080	0.0084	0.0156	0.0029	0.0028	-0.0137	\	+	-	+	-	+	+
YN-Han													
湖南汉族	0.0135	0.0107	0.0246	0.0013	0.0113	0.0110	0.0116	\	+	+	-	-	-
HN-Han													
河南汉族	0.0102	0.0096	0.0207	0.0061	0.0010	0.0060	0.0046	0.0082	\	-	-	+	+
HeN-Han													
天津汉族	0.0155	0.0082	0.0328	0.0071	0.0018	0.0123	0.0106	0.0086	0.0013	\	+	+	+
TJ-Han													
浙江汉族	0.0085	0.0076	0.0175	0.0057	0.0032	0.0129	0.0085	0.0082	0.0095	0.0103	\	-	-
ZJ-Han													
香港人	0.0031	-0.0021	0.0083	-0.0019	0.0096	0.0158	0.0049	0.0028	0.0090	0.0091	0.0061	\	+
HongKong													
台湾人	0.0054	0.0064	0.0096	-0.0051	0.0202	0.0160	0.0137	0.0014	0.0129	0.0140	0.0042	0.0050	\
Taiwan													

“+”: $P < 0.05$; “-”: $P > 0.05$

有良好的扩增特异性; 进一步结合 PowerPlex Y System 试剂盒中的 11 个“扩展单倍型”基因座分型结果, 提高了进口试剂盒 Y-STR 分型的检测效能, 能满足检案鉴定要求。

3.2 广东汉族群体 22 个 Y-STR 基因座的遗传多态性

22 个 Y-STR 基因座中, 除了 *DYS385*、*DYS481*、*DYS504* 和 *DYS576* 等位基因频率相对分布均匀之外, 其余各基因座的等位基因均显示出在广东汉族人群中分布的不均一性, 构成了广东汉族群体 Y-STR 的遗传结构特点(表 2)。其中分布显著不均的基因座是 *DYS391*、*DYS438*、*DYS588* 和 *DYS634*, *DYS391* 基因座的高频等位基因 10, 频率为 0.7778; *DYS438* 基因座的高频等位基因 10, 频率为 0.6898; *DYS588* 基因座的高频等位基因 14, 频率为 0.7731; *DYS634* 基因座的高频等位基因 8, 频率达到 0.8102。因此除了 *DYS391*、*DYS438*、*DYS588*、*DYS634* 以外, 其余基因座的基因多样性均大于 0.5。从表 3 可见, 216 名广东汉族个体, Powerplex Y System 组成的单倍型 A 系统共检出 170 种单倍型, 系统鉴定能力为 78.70%; 11 个新 Y-STR 基因座组成的单倍型 B 系统共检出 166 种单倍型, 系统鉴定能力为 76.85%; 联

合 22 个 Y-STR 基因座构成的单倍型 C 系统共检出 214 种单倍型, 单倍型多样性为 0.9999, 系统鉴定能力达到 99.99%。显示随着检验基因座的增加, 单倍型出现的数量和多样性也随之明显增加, 从整体水平有效的提高了 Y 染色体的个体识别能力。

3.3 广东汉族群体遗传距离分析

广东古为百越之地, 与香港、澳门、广西、湖南、江西和福建接壤, 与海南隔海相望。民族成分复杂多样, 随着历史上汉族人的不断南迁, 民族间不断相互影响、相互融合, 现在广东以汉族人占绝大多数, 其中的广府人、客家人、潮汕人成为广东的三大民系; 广东本地的汉语包括粤语、客家话、潮汕话、雷州话、韶州土语等。本文通过公用数据库获得潮汕汉族等 12 个群体的“扩展单倍型”(共 2281 个样本)作为遗传关系比较数据^[11~22]。结果显示, 广东汉族与潮汕汉族的遗传距离最近(-0.0030), 与东北汉族(0.0195)的遗传距离最远。国内其他 9 个汉族群体遗传距离分析发现, 四川汉族与云南汉族有最近的遗传距离(-0.0137); 东北汉族与天津汉族遗传距离也较近(0.0018)。聚类分析和系统发生树也说明了相同的结果。在系统发生树上, 广东汉族、潮

汕汉族、闽南汉族、香港人、新加坡华人、台湾人以及湖南汉族相对聚为一个大分枝；四川汉族与云南汉族等西南群体聚为一分枝；东北汉族、天津汉族等北方群体与河南汉族聚为一分枝。总体上看，根据国际通用的 11 个 Y-STR 基因座组成的“扩展单倍型”计算的遗传距离结果与广东汉族形成的历史和语系分布较一致。说明了 Y 染色体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。

参考文献(References):

- [1] Jobling MA, Pandya A, Tyler-Smith C. The Y chromosome in forensic analysis and paternity testing. *Int J Legal Med*, 1997, 110(3): 118–124. [\[DOI\]](#)
- [2] de Knijff P, Kayser M, Caglià A, Corach D, Fretwell N, Gehrig C, Graziosi G, Heidorn F, Herrmann S, Herzog B, Hidding M, Honda K, Jobling M, Krawczak M, Leim K, Meuser S, Meyer E, Oesterreich W, Pandya A, Parson W, Penacino G, Perez-Lezaun A, Piccinini A, Prinz M, Roewer L. Chromosome Y microsatellites: population genetic and evolutionary aspects. *Int J Legal Med*, 1997, 110(3): 134–149. [\[DOI\]](#)
- [3] Hall A, Ballantyne J. Novel Y-STR typing strategies reveal the genetic profile of the semen donor in extended interval post-coital cervicovaginal samples. *Forensic Sci Int*, 2003, 136(1-3): 58–72. [\[DOI\]](#)
- [4] Parson W, Niederstätter H, Köchl S, Steinlechner M, Berger B. When autosomal tandem repeats fail: optimized primer and reaction design for Y-chromosome short tandem repeat analysis in forensic casework. *Croat Med J*, 2001, 42(3): 285–287.
- [5] Sibille I, Duverneuil C, Lorin de la Grandmaison G, Guerrouache K, Teissière F, Durigon M, de Mazancourt P. Y-STR DNA amplification as biological evidence in sexually assaulted female victims with no cytological detection of spermatozoa. *Forensic Sci Int*, 2002, 125(2-3): 212–216. [\[DOI\]](#)
- [6] Hanson EK, Ballantyne J. Comprehensive annotated STR physical map of the human Y chromosome: forensic implication. *Leg Med(Tokyo)*, 2006, 8(2): 110–120. [\[DOI\]](#)
- [7] Walsh BS, Petzger DA, Higuchi R. Chelex-100 as medium for simple extraction of DNA for PCR-based typing from forensic material. *Biotechniques*, 1991, 10(4): 506–513.
- [8] Hou YP, Zhang J, Li YB, Wu J, Zhang SZ, Prinz M. Allele sequences of six new Y-STR loci and haplotypes in the Chinese Han population. *Forensic Sci Int*, 2001, 118(2-3): 147–152. [\[DOI\]](#)
- [9] Schneider S, Roessli D, Excoffier L. Arlequin: a software for population genetics data analysis. Version 2.000. Genetics and Biometry Lab, Department of Anthropology, University of Geneva, 2000.
- [10] Felsenstein J. PHYLIP: phylogeny inference package (version 3.2). *Cladistics*, 1989, 5: 164–166.
- [11] Hu SP. Polymorphism of Y-chromosomal STR haplotypes in the Chaoshan Han Chinese in South China. *Forensic Sci Int*, 2006, 158(1): 80–85. [\[DOI\]](#)
- [12] Hu SP. Genetic polymorphism of 12 Y-chromosomal STR loci in the Minnan Han Chinese in Southeast China. *Forensic Sci Int*, 2006, 159(1): 77–82. [\[DOI\]](#)
- [13] Yang BQ, Gu MB, Wang G, Li XP, Liu YC, Yang WS. Population data for 11 Y-chromosome STRs in northeast China Han. *Forensic Sci Int*, 2006, 164(1): 65–71. [\[DOI\]](#)
- [14] KUANG Jin-Zhi, ZHU Wei, NIE Tong-Gang, LIU Yi, LIU Meng-Nan, WANG Yu-Jian. Polymorphisms of 12 Y-STR loci in Han population in Tianjin. *Forensic Sci Tech (China)*, 2005, 175(1): 19–26.
匡金枝, 朱巍, 聂同钢, 刘毅, 刘孟男, 王玉健. 天津汉族人群 12 个 Y-STR 基因座的遗传多态性. *刑事技术*, 2005, 175(1): 19–26.
- [15] FENG Chang-Jun, XIANG Zhi-De, SHEN Cheng-Bin. Polymorphisms of twelve Y-chromosome STR loci in Han population in Henan. *Forensic Sci Tech(China)*, 2005, 177(3): 23–28.
冯常俊, 相志德, 申成斌. 河南汉族人群 12 个 Y-STR 基因座的遗传多态性. *刑事技术*, 2005, 177(3): 23–28.
- [16] Zhang HJ, Yun LB, Li YB, Zhang J, Wu J, Yan J, Hou YP. Haplotype of 12 Y-STR loci of the PowerPlex Y-system in Sichuan Han ethnic group in west China. *Forensic Sci Int*, 2008, 175(2-3): 244–249. [\[DOI\]](#)
- [17] ZHANG Xiao-Hong, WU Wei-Wei, TANG Jian-Xin, QIAN Guang-Li, ZHANG Xiao-Ming. Polymorphisms of eleven Y-chromosome STR loci and forensic application in Yunnan Han population. *J Forensic Med*, 2006, 22(4): 291–294.
张晓红, 吴微微, 唐建新, 钱光立, 张小明. 云南汉族人群 11 个 Y-STR 基因座单倍型分布频率. *法医学杂志*, 2006, 22(4): 291–294.
- [18] CHEN Shui-Qin, CHEN He-Jun, CENG Xiao-Guan, LI Qiong, ZHU Zhong-Lian, NIE Shao-Lu. Polymorphisms of twelve Y-chromosome STR loci in Han population in Hunan. *Chinese Journal of Forensic Medicine*, 2005, 20(3): 174–176.
陈水琴, 陈和军, 曾晓冠, 李琼, 朱忠炼, 聂绍禄. 湖南汉族群体 11 个 Y-STR 基因座的遗传多态性. *中国法医学杂志*, 2005, 20(3): 174–176.
- [19] WU Wei-Wei, ZHENG Xiao-Ting, PAN Li-Peng, HAO Hong-Lei, FU Ting. A study of polymorphisms of 16 Y-STR loci in Han population in Zhejiang. *Forensic Sci Tech(China)*, 2005, 179(5): 11–17.
吴微微, 郑小婷, 潘立鹏, 郝宏蕾, 傅汀. 浙江汉族人群 16 个 Y-STR 基因座遗传多态性调查. *刑事技术*, 2005, 179(5): 11–17.
- [20] Tang JS, Wong HY, Syn CK, Tan-Siew WF, Chow ST, Budowle B. Population study of 11 Y-chromosomal STR loci in Singapore Chinese. *Forensic Sci Int*, 2006, 158(1): 65–71. [\[DOI\]](#)
- [21] Yeung SM, Wong LM, Cheung BKK, To KY. Allele frequencies and haplotypes of 12 Y-STR loci for the local Chinese population in Hong Kong. *Forensic Sci Int*, 2006, 162(1-3): 55–63. [\[DOI\]](#)
- [22] Huang TY, Hsu YT, Li JM, Chung JH, Shun CT. Polymorphism of 17 Y-STR loci in Taiwan population. *Forensic Sci Int*, 2008, 174(2-3): 249–254. [\[DOI\]](#)