

DOI: 10.3724/SP.J.1005.2011.00228

山西汉族 17 个 Y-STR 基因座遗传多态性及遗传关系

石美森, 百茹峰, 傅博

中国政法大学证据科学教育部重点实验室, 北京 100088

摘要: 为了调查山西汉族群体 17 个 Y-STR 基因座的多态性分布, 探讨其群体遗传学及法医学应用价值, 文章应用 Y-filer™ 试剂盒检测 222 名山西汉族无关男性个体的 17 个 Y-STR 基因座, 用 ABI3130 遗传分析仪进行基因分型, 计算等位基因频率及单倍型多样性, 并结合已公开发表的国内其他 13 个群体相关数据资料, 分析山西汉族群体遗传距离和聚类关系。结果: 山西汉族个体中共检出 219 种单倍型, 单倍型多样性为 0.9999; 基因多样性 GD 值在 0.3894(DYS391)~0.9755(DYS385a/b)。从遗传距离分析发现, 山西汉族与吉黑汉族之间的遗传距离最近(-0.0001), 与台湾群体(0.0152)之间的遗传距离相对较远。结果表明该 17 个 Y-STR 基因座在山西汉族群体中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; 单倍型; 遗传多态性; 遗传距离

Polymorphism of 17 Y-STR loci in Shanxi Han population and genetic relationship with 13 populations

SHI Mei-Sen, BAI Ru-Feng, FU Bo

Key Laboratory of Evidence Science, Ministry of Education, China University of Political Science and Law, Beijing 100088, China

Abstract: To investigate the genetic polymorphisms of 17 Y-chromosomal short tandem repeats (Y-STR) loci in Shanxi Han population and to explore their forensic application values and genetic relationship with neighboring populations, 17 Y-STR in 222 unrelated healthy Shanxi Han individuals were amplified with Y-filer™ System, and the PCR products were detected with 3130 Genetic Analyzer. The allele frequencies and haplotype diversity were calculated. Y-STR data of another 13 populations were collected from publications. Cluster analysis and phylogenetic trees were applied to show the genetic distance among the populations. As a result, a total of 219 haplotypes were identified, and the observed haplotypes diversity value was 0.9999. The gene diversity values (GD) for each locus ranged from 0.3894 (DYS391) to 0.9755 (DYS385a/b). Comparing with 13 populations, the genetic distance between Shanxi and Jihei Han populations was the smallest (-0.0001), while the genetic distance between Shanxi and Taiwan population was the largest (0.0152). The phylogenetic tree was similar to the results of clustering analysis. Multiplex detection of the 17 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; haplotype; genetic polymorphism; genetic distance

收稿日期: 2010-07-01; 修回日期: 2010-10-20

基金项目: 国家自然科学基金青年项目(编号: 30801320), 教育部科学技术研究重点项目(编号: 109037)和教育部新世纪优秀人才支持计划(编号: NCET-10-0773)资助

作者简介: 石美森, 副教授, 研究方向: 法医物证学、群体遗传学。E-mail: shimeisen2000@yahoo.com.cn

Y 染色体短串联重复序列(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]。目前, 国内学者相继报道了基于 Powerplex Y 系统的 12 个 Y-STR 基因座群体调查数据^[6~20], 从中发现部分 Y-STR 基因座(如 *DYS437*、*DYS438*、*DYS391* 等)所检测到的等位基因数目相对较少(2~4 之间), 等位基因频率相对集中(>0.5), 多态性分布较差, 虽然依靠多基因座检测的单倍型表现积累了较高的 GD 值, 尚不足以实现同一认定。因此尽可能联合检测更多稳定性好、多态性高的 Y-STR 基因座以获得系统更高的鉴定能力, 是进行群体遗传学研究和法医学应用的前提和基础。本文选择包含 17 个 Y-STR 基因座的 Y-filerTM 试剂盒(*DYS19*、*DYS389I*、*DYS389II*、*DYS390*、*DYS391*、*DYS392*、*DYS393*、*DYS437*、*DYS438*、*DYS439*、*DYS385a/b*、*DYS448*、*DYS456*、*DYS458*、*DYS635* 和 *Y-GATA-H4*), 对 222 个山西汉族无关男性个体血样进行遗传多态性调查, 通过与其他 13 个群体相关数据的比较分析, 为该群体的法医学应用、遗传关系的分析提供基础数据。

1 材料和方法

1.1 研究对象

根据知情同意原则, 随机采集 3 代以上居住在山西省太原市的 222 份汉族无关男性个体外周血, 每人采静脉血 2 mL, 5% EDTA 抗凝, 5% Chelex-100 快速提取法提取 DNA^[21]。

由于具备 17 个 Y-STR 完整单倍型资料的群体极为有限, 故以获得的四川、东北、东北(以吉林、黑龙江为主)、粤南、潮汕、闽南、云南、湖南、河南、天津、浙江等 11 个主要汉族及香港、台湾群体的 12 个 Y-STR 单倍型(“扩展单倍型”+*DYS437*) (共 2 537 个样本)作为山西汉族群体遗传关系分析的比较数据^[6~18]。

1.2 方法

1.2.1 PCR 扩增及毛细管电泳检测

采用 Y-filerTM 试剂盒, 扩增使用 PE9700 型扩增仪, 10 μ L 扩增体系, 含 Y-filer PCR Reaction mix 5.52 μ L, 引物 3.0 μ L, Ampli Taq GoldTM DNA (5 U/ μ L) 0.48 μ L, 模板 DNA 0.5~1 ng, 补水至 10 μ L。PCR 热循环条件为: 95 预变性 11 min, 30 个循环中每循环 94 变性 1 min, 61 复性 1 min, 72 延伸 1 min; 最后 60 延伸 80 min, 4 保存。采用 3130 全自动遗传分析仪进行扩增片段的电泳分离与检测, GeneMapper IDv 3.1 软件分型。

1.2.2 数据处理

采用 Arlequin v3.1 软件进行 AMOVA 分析, 计算 14 个群体间的遗传距离 Rst 矩阵; 根据净遗传距离用 PHYLIP 3.62、Treeview 软件重建 14 个群体相邻连接(Neighbour-Joining, NJ)系统发生树。

2 结果与分析

2.1 山西汉族男性群体 17 个 Y-STR 基因座遗传多态性

在 222 名山西汉族无关男性个体中, Y-filerTM 试剂盒中的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 100~340 bp 之间。*DYS385a/b* 基因座检出 52 种单倍型, 其余 15 个基因座共检出 115 个等位基因, 等位基因频率分布在 0.0045~0.7613 之间, 基因多样性在 0.3894 (*DYS391*)~0.9755(*DYS385a/b*)之间, 除了 *DYS391*, 其余基因座的基因多样性均大于 0.5。由 17 个 Y-STR 基因座组成的 YH 系统单倍型共检出 219 种(表 1), 单倍型多样性 0.9999, 表明该系统具有较强的非父排除能力和较强的个体差异。

表 1 山西汉族男性 17 个 Y-STR 基因座单倍型及基因多样性 GD 值 (N=222)

单倍型	17 个 Y-STR 基因座																频率
	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	Y-GATA	
	19	389I	389II	390	391	392	393	385	438	439	437	448	456	458	635	H4	
H1	14	12	28	18	10	9	12	13,21	10	12	15	20	15	19	25	11	0.0045
H2	16	12	28	24	10	10	12	14,18	11	14	15	20	16	18	20	10	0.0045

(续表 1)

单倍型	17 个 Y-STR 基因座																频率
	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	Y-GATA	
	19	389I	389II	390	391	392	393	385	438	439	437	448	456	458	635	H4	
H3	13	14	30	24	10	14	14	15,21	12	11	14	19	16	16	22	10	0.0045
H4	14	12	28	24	10	13	12	14,17	11	12	15	20	15	19	20	12	0.0045
H5	15	12	29	25	10	13	12	12,19	10	11	14	20	13	18	23	12	0.0045
H6	16	12	28	25	10	13	12	12,17	10	12	14	19	14	17	23	12	0.0045
H7	16	13	29	23	10	15	14	11,15	10	10	14	24	16	16	21	12	0.0045
H8	14	12	31	24	10	13	12	15,18	10	11	14	20	14	18	22	11	0.0045
H9	14	13	29	21	10	14	12	11,14	10	12	14	19	16	17	21	11	0.0045
H10	15	15	31	23	11	11	13	11,17	10	11	14	21	15	15	20	11	0.0045
H11	14	13	30	23	10	14	13	11,14	10	12	14	19	15	14	22	12	0.0045
H12	17	13	30	22	10	13	12	11,20	10	12	14	19	15	18	23	11	0.0045
H13	14	14	31	23	11	13	13	11,13	10	11	14	19	16	18	21	11	0.0045
H14	15	12	30	25	10	14	12	13,18	11	11	15	20	15	17	20	12	0.0045
H15	14	12	28	24	10	14	12	13,18	11	12	15	20	15	17	20	12	0.0045
H16	15	12	30	23	10	12	12	12,18	10	11	15	19	15	18	19	12	0.0045
H17	15	13	28	25	10	13	15	12,21	10	12	14	18	15	16	22	12	0.0045
H18	15	12	29	23	10	14	13	12,13	10	13	14	18	15	15	21	12	0.0045
H19	15	12	29	23	10	13	12	12,18	10	11	15	18	15	16	22	13	0.0045
H20	14	12	29	25	10	14	12	13,20	11	11	14	20	15	17	20	12	0.0045
H21	14	13	29	25	10	13	12	13,18	11	11	15	20	16	17	20	13	0.0045
H22	14	12	28	23	10	15	12	13,17	11	12	15	20	16	17	21	12	0.0045
H23	15	12	28	24	10	15	12	12,17	10	12	15	19	15	19	22	12	0.0045
H24	14	12	28	23	10	14	12	13,21	11	12	15	19	15	18	22	12	0.0045
H25	15	12	27	24	10	13	14	14,17	10	11	15	19	16	17	21	12	0.0045
H26	14	12	29	23	10	12	12	12,17	8	13	15	19	15	17	19	11	0.0045
H27	15	14	30	23	10	14	13	11,13	11	12	14	19	15	16	22	12	0.0045
H28	13	14	30	24	9	14	14	15,22	12	11	14	19	16	16	22	10	0.0045
H29	15	14	30	24	10	13	12	13,21	10	13	15	19	15	18	21	11	0.0045
H30	15	14	27	20	10	9	13	14,16	11	12	14	20	15	15	25	13	0.0045
H31	16	13	30	23	11	11	13	11,14	12	11	14	20	16	15	23	12	0.0045
H32	15	12	29	23	10	12	12	12,18	10	13	14	20	15	18	23	11	0.0045
H33	15	12	28	24	10	13	12	13,19	11	12	15	20	14	17	20	12	0.0045
H34	16	12	28	25	11	10	12	12,12	10	12	14	19	14	17	22	13	0.0045
H35	15	11	27	24	10	13	14	15,20	10	11	14	18	15	19	23	10	0.0045
H36	16	12	28	25	11	13	12	12,18	10	12	14	18	14	19	22	11	0.0045
H37	16	12	28	26	10	13	12	14,17	10	11	14	20	15	18	24	13	0.0045
H38	14	12	27	23	10	13	12	13,17	11	12	15	20	15	18	20	13	0.0045
H39	16	13	28	22	11	14	12	11,11	10	11	15	19	16	19	20	12	0.0045
H40	15	14	30	24	10	13	14	12,19	10	12	14	18	15	16	21	13	0.0045
H41	15	13	28	24	10	10	12	11,11	10	11	15	19	16	17	21	11	0.0045
H42	14	13	29	24	10	15	13	12,13	10	11	14	19	15	16	21	12	0.0045

(续表 1)

单倍型	17 个 Y-STR 基因座																频率
	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	Y-GATA	
	19	389I	389II	390	391	392	393	385	438	439	437	448	456	458	635	H4	
H43	14	13	29	23	10	14	13	12,13	10	11	14	19	15	16	21	11	0.0045
H44	16	12	27	24	10	13	12	13,21	10	13	15	20	15	20	21	11	0.0045
H45	14	13	28	24	10	14	12	13,18	11	14	15	20	16	17	20	13	0.0045
H46	16	12	28	24	10	13	12	13,17	10	11	15	21	15	16	20	12	0.0045
H47	16	13	30	23	10	11	14	11,21	10	11	15	21	15	16	21	11	0.0045
H48	16	14	30	24	10	11	15	11,19	10	11	14	21	15	15	21	11	0.0045
H49	15	12	28	23	10	12	12	12,13	10	12	15	19	15	18	20	12	0.0045
H50	13	14	30	24	9	16	14	16,21	12	11	14	19	16	17	22	10	0.0045
H51	13	14	30	24	9	13	13	15,23	10	11	14	19	17	16	22	9	0.0045
H52	16	14	30	24	10	13	12	13,21	10	11	15	19	16	20	21	11	0.0045
H53	14	12	27	24	10	12	12	11,15	10	13	15	19	15	18	21	11	0.0045
H54	14	13	30	23	10	11	15	11,11	10	11	14	20	16	15	21	11	0.0045
H55	15	12	27	23	9	12	12	12,17	10	12	15	19	15	18	19	11	0.0045
H56	13	12	27	24	10	14	12	13,20	11	12	15	20	15	19	20	12	0.0045
H57	14	13	29	22	10	11	12	12,16	9	12	15	22	15	15	23	11	0.0045
H58	16	14	30	24	10	11	13	11,21	13	14	14	20	15	15	23	12	0.0045
H59	14	15	32	23	10	13	13	11,13	11	12	15	19	16	16	22	12	0.0045
H60	16	14	30	23	10	12	12	12,20	12	13	17	20	15	16	21	12	0.0045
H61	16	13	28	22	11	9	12	11,11	10	9	15	20	16	16	21	12	0.0045
H62	16	13	28	22	11	10	12	11,11	10	11	15	19	16	18	21	12	0.0045
H63	15	12	29	23	10	12	12	12,16	10	11	15	19	15	19	19	11	0.0045
H64	15	12	27	23	10	13	13	12,16	10	12	14	19	15	18	20	12	0.0045
H65	14	12	27	24	10	14	13	14,19	11	13	14	21	15	17	20	11	0.0045
H66	15	12	27	24	10	14	12	13,17	11	11	15	20	16	15	21	12	0.0045
H67	15	12	28	23	10	12	12	12,16	10	12	15	20	15	17	19	12	0.0045
H68	14	13	29	23	10	15	13	13,13	10	12	14	19	15	17	21	12	0.0045
H69	17	13	29	23	10	11	14	11,11	10	11	14	21	15	15	20	11	0.0045
H70	14	12	28	24	10	14	12	13,17	11	13	15	19	15	18	21	12	0.0045
H71	15	13	29	24	10	13	12	12,20	10	12	15	19	14	16	21	10	0.0045
H72	15	12	28	22	10	12	12	12,17	11	12	14	19	15	18	19	12	0.0045
H73	15	12	28	25	10	13	12	12,18	10	12	14	18	14	16	21	12	0.0045
H74	15	13	29	25	11	17	12	12,16	10	11	15	20	16	20	21	11	0.0045
H75	17	12	28	25	10	13	12	12,20	10	12	14	19	14	17	20	12	0.0045
H76	14	12	28	22	10	14	12	12,19	11	11	14	19	15	17	21	12	0.0045
H77	15	12	28	23	10	12	13	13,16	10	12	14	19	15	18	21	11	0.0045
H78	14	14	29	23	11	11	14	11,13	11	10	14	19	14	17	22	11	0.0045
H79	16	12	28	25	10	13	12	14,18	10	11	14	20	15	19	23	12	0.0045
H80	15	12	28	23	10	13	13	13,20	10	11	15	20	16	19	20	12	0.0090
H81	14	12	28	25	10	7	12	13,19	10	12	15	20	15	19	23	11	0.0045
H82	16	13	30	22	11	16	15	12,19	10	11	14	21	15	15	21	11	0.0045
H83	17	12	29	25	10	13	12	16,20	10	10	14	22	14	18	21	11	0.0045

(续表 1)

单倍型	17 个 Y-STR 基因座																频率
	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	Y-GATA	
	19	389I	389II	390	391	392	393	385	438	439	437	448	456	458	635	H4	
H84	15	12	27	21	10	9	12	11,11	10	11	14	20	15	17	21	12	0.0045
H85	12	12	28	23	10	14	11	10,13	12	12	17	22	15	19	23	10	0.0045
H86	15	11	27	23	11	12	12	12,16	10	12	14	19	15	16	21	12	0.0045
H87	15	14	30	23	10	11	15	11,19	10	11	14	20	14	15	22	11	0.0045
H88	15	14	30	23	11	13	14	12,17	11	13	14	18	17	16	21	12	0.0045
H89	15	12	30	23	11	12	12	12,16	10	13	15	19	15	18	22	12	0.0045
H90	15	12	30	24	10	15	12	13,20	10	9	15	23	15	16	22	12	0.0045
H91	15	13	30	23	10	14	11	16,16	11	13	16	19	16	15	23	9	0.0045
H92	15	13	29	23	10	12	12	12,13	11	12	15	20	16	19	23	11	0.0045
H93	16	12	28	25	10	13	12	12,19	10	12	14	19	14	20	24	11	0.0090
H94	15	13	29	23	10	15	13	12,13	10	11	14	19	16	16	21	11	0.0090
H95	15	13	29	24	10	14	12	12,15	11	12	14	20	19	18	21	12	0.0045
H96	14	14	29	23	11	17	14	11,13	11	10	14	19	14	18	21	12	0.0045
H97	15	13	31	24	10	14	12	14,21	10	14	15	21	13	17	22	12	0.0045
H98	16	12	29	25	10	13	12	16,16	10	11	15	19	15	19	22	11	0.0045
H99	16	14	30	23	10	8	14	13,21	10	9	14	20	17	17	21	10	0.0045
H100	14	12	29	24	10	13	12	13,20	11	11	14	20	15	17	20	13	0.0045
H101	14	14	28	24	9	13	14	15,22	12	9	14	20	15	16	22	10	0.0045
H102	13	12	26	23	10	10	12	12,12	10	11	15	23	15	19	23	8	0.0045
H103	13	12	28	25	11	13	12	12,19	10	12	14	19	14	19	22	10	0.0045
H104	14	12	28	23	10	13	12	13,20	11	11	14	20	16	17	20	12	0.0045
H105	13	12	30	24	10	12	12	12,20	10	13	15	19	17	16	22	10	0.0045
H106	17	12	28	24	11	14	12	12,18	10	13	14	20	16	18	20	11	0.0045
H107	14	12	29	24	10	12	12	13,16	11	12	15	20	15	18	20	12	0.0045
H108	12	13	28	23	11	11	13	11,18	10	9	14	19	15	18	25	12	0.0045
H109	16	12	28	25	10	13	12	12,17	10	12	14	19	15	19	22	11	0.0045
H110	18	12	29	23	10	15	12	12,12	10	11	15	19	15	17	23	9	0.0045
H111	13	12	25	24	10	9	12	10,13	10	15	15	20	16	20	21	10	0.0045
H112	15	12	31	24	11	14	12	13,20	10	13	13	20	13	16	21	12	0.0045
H113	16	13	32	24	10	13	15	11,18	10	13	14	21	15	17	23	11	0.0045
H114	14	14	27	24	9	12	12	13,19	8	11	14	24	16	14	21	10	0.0045
H115	14	12	27	24	10	9	12	11,13	11	12	15	20	16	17	21	10	0.0045
H116	15	12	27	24	10	13	12	13,19	10	12	15	20	15	19	21	11	0.0045
H117	12	14	29	20	10	14	13	15,18	10	12	14	21	15	18	20	10	0.0045
H118	15	13	29	23	10	14	14	12,18	10	11	14	18	15	16	21	12	0.0045
H119	15	12	28	23	10	12	12	12,17	10	12	15	20	16	19	21	11	0.0045
H120	16	14	27	26	10	14	13	16,22	13	14	14	23	14	15	26	10	0.0045
H121	14	14	33	23	10	12	12	14,20	10	13	14	20	16	17	21	11	0.0045
H122	15	12	29	23	10	12	12	12,15	10	14	15	23	15	15	25	11	0.0045
H123	14	12	34	22	10	10	15	13,18	13	11	15	20	15	17	24	12	0.0045

(续表 1)

单倍型	17 个 Y-STR 基因座																频率
	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	Y-GATA	
	19	389I	389II	390	391	392	393	385	438	439	437	448	456	458	635	H4	
H124	15	12	30	26	11	10	12	14,21	9	12	14	21	14	18	21	13	0.0045
H125	15	13	29	24	10	10	12	17,19	10	12	14	21	16	19	20	12	0.0045
H126	15	14	31	23	11	14	13	12,12	10	15	14	18	17	14	19	12	0.0045
H127	14	12	28	25	11	13	12	12,19	11	12	15	20	16	20	20	11	0.0045
H128	15	12	29	23	11	14	12	13,13	10	12	14	18	15	18	21	11	0.0045
H129	14	13	27	24	11	14	13	12,12	10	10	14	19	15	16	22	13	0.0045
H130	19	12	27	26	10	12	12	14,20	11	11	15	22	16	17	23	11	0.0045
H131	15	12	28	25	11	13	12	12,19	10	12	14	19	14	17	21	11	0.0045
H132	14	14	31	23	10	17	13	11,12	10	12	14	18	14	18	20	11	0.0045
H133	12	13	31	21	9	10	14	15,23	12	9	14	20	17	17	20	9	0.0045
H134	12	12	34	20	10	10	12	13,20	12	11	15	20	14	18	20	9	0.0045
H135	15	14	31	23	10	11	14	11,19	10	12	14	21	14	15	21	11	0.0045
H136	15	14	30	23	10	11	15	11,17	10	12	14	21	16	15	21	11	0.0045
H137	15	13	29	23	9	12	12	13,16	10	11	15	19	15	18	21	13	0.0045
H138	15	14	32	25	10	13	14	12,17	10	11	14	16	15	16	21	12	0.0045
H139	14	13	24	24	10	10	12	13,17	11	12	14	20	15	16	20	12	0.0045
H140	15	13	27	24	10	10	12	12,13	10	11	14	19	15	19	23	12	0.0045
H141	14	14	31	23	10	14	13	11,12	11	11	13	19	16	16	22	12	0.0045
H142	14	12	27	24	10	9	12	13,20	11	15	16	22	15	16	20	12	0.0045
H143	15	11	29	25	10	14	13	14,14	10	13	15	20	14	17	25	12	0.0045
H144	16	13	26	23	10	15	14	11,20	10	11	14	21	15	16	22	12	0.0045
H145	14	12	27	24	10	14	12	13,19	11	11	16	20	15	17	21	13	0.0045
H146	15	12	27	24	10	8	12	12,17	10	9	15	20	15	18	21	12	0.0045
H147	14	14	25	23	10	14	13	11,13	11	11	14	19	16	14	23	12	0.0045
H148	15	13	27	23	10	12	14	12,21	10	12	14	18	15	17	23	11	0.0045
H149	13	13	24	24	9	14	14	16,21	12	11	14	19	16	17	22	10	0.0045
H150	15	13	34	23	9	12	12	13,20	10	11	15	18	15	18	21	13	0.0045
H151	14	12	27	23	13	14	12	13,18	11	12	15	22	15	17	20	12	0.0045
H152	17	12	28	24	10	13	12	13,20	10	13	15	20	15	20	21	11	0.0045
H153	17	13	29	22	10	13	13	11,20	10	11	14	19	15	18	21	13	0.0045
H154	14	12	28	23	11	11	13	13,14	10	12	15	21	15	16	21	12	0.0045
H155	15	12	28	23	9	11	13	15,15	10	10	16	20	15	15	21	11	0.0045
H156	18	12	32	23	11	12	13	15,21	10	11	14	22	16	17	25	13	0.0045
H157	13	12	32	25	10	11	12	10,18	12	13	15	18	15	19	23	11	0.0045
H158	14	13	27	23	10	15	13	12,13	10	11	14	19	15	16	21	13	0.0045
H159	14	14	30	23	11	15	13	12,13	10	11	14	18	15	16	21	12	0.0045
H160	13	13	29	21	10	16	12	13,21	9	14	15	18	14	17	22	12	0.0045
H161	17	13	29	23	10	13	12	14,19	10	12	15	22	13	18	22	12	0.0045
H162	14	14	25	25	11	12	14	11,20	10	14	14	21	17	15	21	12	0.0045
H163	17	12	31	23	10	13	13	13,13	10	12	15	18	16	15	21	11	0.0045
H164	15	12	32	23	11	14	12	13,16	10	13	15	19	17	18	21	12	0.0045

(续表 1)

单倍型	17 个 Y-STR 基因座																频率
	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	Y-GATA	
	19	389I	389II	390	391	392	393	385	438	439	437	448	456	458	635	H4	
H165	15	13	28	24	12	15	13	11,12	10	11	14	19	16	16	21	13	0.0045
H166	14	14	32	23	11	17	14	11,18	11	12	14	19	14	18	21	12	0.0045
H167	16	12	31	25	10	15	12	12,19	10	11	14	24	14	20	24	11	0.0045
H168	15	14	30	23	10	11	14	11,18	10	11	14	21	15	16	22	11	0.0045
H169	13	13	26	23	10	13	14	12,12	10	15	14	20	15	16	21	11	0.0045
H170	15	13	28	22	10	16	12	12,12	10	11	15	19	16	18	20	12	0.0045
H171	13	12	28	23	10	15	13	17,20	10	10	14	23	14	17	22	10	0.0045
H172	15	14	29	27	10	15	14	11,17	10	12	14	19	15	16	25	8	0.0045
H173	14	12	29	24	11	14	12	13,20	11	14	14	20	15	17	20	13	0.0045
H174	14	12	28	26	9	17	10	21,24	8	10	15	20	18	19	23	8	0.0045
H175	15	12	32	21	10	13	13	12,15	9	9	15	18	14	18	21	11	0.0045
H176	16	13	29	25	10	9	12	14,18	10	12	15	19	14	19	25	13	0.0045
H177	15	12	28	24	10	14	12	13,17	11	13	15	20	15	16	21	12	0.0045
H178	15	11	34	23	11	9	13	12,19	12	12	14	19	16	17	23	11	0.0045
H179	12	12	28	25	10	12	12	14,16	10	13	14	23	14	17	21	9	0.0045
H180	14	14	32	24	10	14	12	13,18	10	12	15	18	13	17	21	11	0.0045
H181	15	13	28	23	10	16	12	12,18	11	11	15	18	16	19	23	13	0.0045
H182	16	13	29	20	10	16	16	14,20	12	9	14	23	16	16	25	13	0.0045
H183	15	12	33	23	11	14	13	13,13	10	11	14	18	17	16	19	11	0.0045
H184	13	11	31	25	10	11	13	13,17	10	11	15	23	14	17	25	11	0.0045
H185	14	13	33	24	10	13	13	11,13	10	11	14	19	15	16	21	12	0.0045
H186	14	12	28	23	10	14	12	13,20	11	11	14	20	16	17	20	12	0.0045
H187	15	12	28	24	10	11	12	12,18	9	12	15	19	15	15	21	10	0.0045
H188	15	14	29	19	10	15	11	14,21	12	11	16	20	16	19	23	11	0.0045
H189	18	12	27	26	10	10	12	14,21	9	11	15	22	15	18	20	12	0.0045
H190	11	12	30	20	10	11	12	15,20	12	9	14	22	13	18	23	9	0.0045
H191	14	14	31	23	10	14	13	11,12	11	11	14	19	16	18	22	12	0.0045
H192	14	12	29	24	10	14	12	13,18	11	12	15	20	16	17	21	12	0.0045
H193	16	12	30	24	10	12	13	14,21	10	11	15	19	15	16	22	13	0.0045
H194	15	12	27	23	11	10	12	12,16	10	11	16	20	17	17	23	12	0.0045
H195	14	12	28	22	10	14	12	13,20	11	12	15	20	15	16	21	12	0.0045
H196	15	12	32	24	10	12	12	12,13	11	13	15	18	15	19	19	12	0.0045
H197	15	13	30	23	10	17	12	15,19	10	11	14	17	15	18	22	9	0.0045
H198	15	12	29	23	10	12	12	15,22	9	10	15	21	15	18	22	12	0.0045
H199	14	13	27	23	10	17	13	10,10	13	12	14	18	15	18	21	9	0.0045
H200	15	12	30	23	10	12	12	12,17	10	13	15	19	15	19	20	12	0.0045
H201	17	13	28	22	10	13	13	11,11	10	12	14	23	16	17	21	11	0.0045
H202	15	13	29	22	11	15	12	12,16	10	10	15	20	15	18	20	12	0.0045
H203	11	13	28	23	10	15	13	13,13	11	12	14	23	16	18	23	9	0.0045
H204	14	12	26	23	10	13	12	12,13	9	12	14	23	15	17	21	12	0.0045
H205	19	14	26	23	10	15	13	16,19	13	11	14	19	14	18	20	12	0.0045

(续表 1)

单倍型	17 个 Y-STR 基因座																频率
	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	Y-GATA	
	19	389I	389II	390	391	392	393	385	438	439	437	448	456	458	635	H4	
H206	13	12	27	24	10	16	12	16,19	11	12	15	19	15	18	24	12	0.0045
H207	16	12	29	24	11	13	12	14,17	10	12	13	19	15	19	23	12	0.0045
H208	15	14	29	22	10	16	15	11,18	10	11	14	21	14	15	21	10	0.0045
H209	15	12	29	24	10	13	13	14,21	10	11	15	20	14	15	21	13	0.0045
H210	16	14	29	24	10	11	14	11,19	10	13	14	21	15	17	21	10	0.0045
H211	16	12	29	23	10	12	12	12,15	10	13	15	19	15	17	20	12	0.0045
H212	14	13	29	23	10	15	13	12,13	10	11	14	19	15	16	21	12	0.0045
H213	13	13	29	24	9	11	13	13,14	10	12	14	20	16	17	21	12	0.0045
H214	16	12	28	25	10	13	12	12,18	10	11	14	19	14	16	20	12	0.0045
H215	17	14	31	24	10	11	14	12,17	10	14	14	18	15	16	22	12	0.0045
H216	14	12	28	22	10	14	13	13,20	11	12	14	20	15	16	21	12	0.0045
H217	15	12	28	24	10	13	12	12,21	12	13	15	21	15	17	20	11	0.0045
H218	14	13	29	25	11	13	12	11,14	12	11	15	19	15	16	23	12	0.0045
H219	15	12	28	23	10	12	12	12,17	10	12	14	18	15	20	19	12	0.0045
GD	0.7480	0.6343	0.8169	0.7250	0.3895	0.8428	0.6007	0.9755	0.5519	0.7206	0.5424	0.7519	0.6469	0.8095	0.7685	0.6970	0.9999

GD: 基因多样性。

2.2 山西汉族与其他 13 个群体间的遗传距离

应用本文获得的山西汉族群体 *DYS19*、*DYS389I*、*DYS389II*、*DYS390*、*DYS39I*、*DYS392*、*DYS393*、*DYS437*、*DYS438*、*DYS439* 和 *DYS385a/b* 单倍型数据, 计算与国内其他 13 个群体的遗传距离 (表 2)。结果表明, 山西汉族与湖南、闽南、香港、

台湾等南方群体之间具有显著的遗传学差异($P<0.05$); 与吉黑汉族之间的遗传距离最小(-0.0001); 其次是与河南汉族之间的遗传距离(-0.0023); 与台湾 (0.0152)之间的遗传距离相对最大。其他群体中, 天津汉族与东北汉族群体之间的遗传距离最小 (-0.0053), 闽南汉族与湖南汉族之间的遗传距离最大(0.0212)。

表 2 14 个群体 *Rst* 值遗传距离矩阵(对称轴上是对应的 *P* 值, 对称轴下是 *Rst* 值)

	山西汉族	吉黑汉族	河南汉族	湖南汉族	南方汉族	天津汉族	东北汉族	四川汉族	云南汉族	浙江汉族	潮汕汉族	闽南汉族	香港群体	台湾群体
山西汉族	—	—	—	+	—	—	—	—	—	—	—	+	+	+
吉黑汉族	-0.0001	—	—	+	—	—	—	—	—	—	—	+	+	+
河南汉族	-0.0023	-0.0003	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
湖南汉族	0.0130	0.0103	0.0007	—	+	—	—	—	—	—	—	—	—	—
南方汉族	0.0026	0.0030	-0.0038	0.0089	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
天津汉族	0.0016	0.0024	-0.0035	-0.0019	-0.0018	—	—	—	—	—	—	—	—	—
东北汉族	0.0010	0.0018	-0.0050	0.0001	0.0033	-0.0053	—	—	—	—	—	—	—	+
四川汉族	0.0010	0.0061	-0.0027	0.0080	0.0024	-0.0012	-0.0002	—	—	+	—	—	—	+
云南汉族	0.0015	0.0021	-0.0027	0.0115	-0.0012	-0.0002	0.0015	-0.0007	—	+	—	—	—	+
浙江汉族	0.0044	0.0038	-0.0004	-0.0006	0.0093	-0.0012	-0.0024	0.0064	0.0102	—	—	—	—	+
潮汕汉族	0.0019	0.0003	-0.0040	0.0041	-0.0042	-0.0020	-0.0005	0.0054	0.0030	0.0027	—	—	—	—
闽南汉族	0.0089	0.0206	-0.0023	0.0212	0.0030	0.0012	0.0131	0.0140	0.0145	0.0167	0.0017	—	—	—
香港群体	0.0105	0.0092	0.0005	0.0028	-0.0013	0.0004	0.0027	0.0054	0.0055	0.0071	-0.0015	0.0073	—	—
台湾群体	0.0152	0.0191	-0.0003	0.0016	0.0119	-0.0035	0.0011	0.0113	0.0147	0.0030	0.0077	0.0162	0.0049	—

注: “+”: $P < 0.05$; “-”: $P > 0.05$ 。

2.3 山西汉族与 13 个群体聚类分析及系统发生树

重建的系统发生树与聚类分析结果基本一致, 山西汉族和吉林、黑龙江两省汉族聚为一类; 四川汉族和云南汉族聚为一类; 天津汉族、东北汉族、浙江汉族、湖南汉族以及台湾群体聚为一大类; 河南汉族、闽南汉族、潮汕汉族、南方汉族以及香港群体彼此遗传关系较近聚为一大类(图 1, 图 2)。

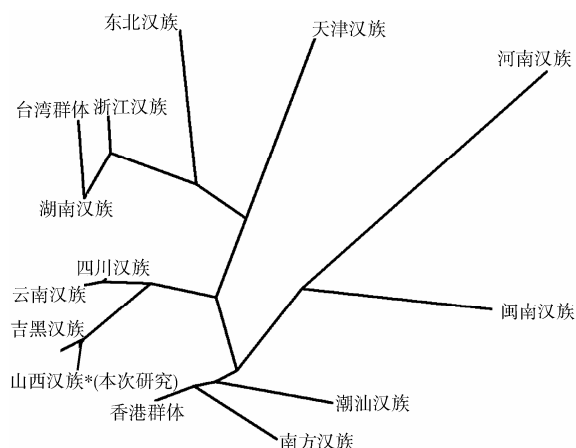


图 1 14 个群体 NJ 系统发生树

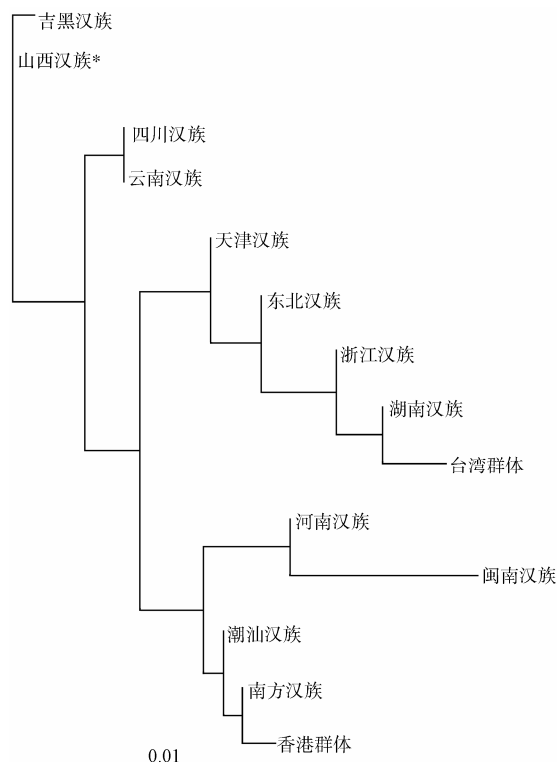


图 2 14 个群体聚类分析图

3 讨论

3.1 山西汉族群体 17 个 Y-STR 基因座的遗传多态性

遗传多态性结果显示, *DYS456*、*DYS389I*、*DYS390*、*DYS389II*、*DYS458*、*DYS19*、*DYS393*、*DYS391*、*DYS439*、*DYS635*、*DYS392*、*Y-GATA-H4*、*DYS437*、*DYS438* 和 *DYS448* 基因座分别检出 7、5、10、11、7、9、7、5、7、8、11、6、5、6、9 个等位基因; *DYS385a/b* 基因座检出 52 种单倍型; 等位基因频率分布在 0.0045~0.7613 之间, 基因多样性在 0.3894 (*DYS391*)~0.9755(*DYS385a/b*)之间, 除了 *DYS391*, 其余基因座的基因多样性均大于 0.5。17 个 Y-STR 基因座共同构成 219 种单倍型, 其中有 216 种单倍型仅出现 1 次, 3 种单倍型出现 2 次, 单倍型多样性为 0.9999, 在山西汉族群体中具有较好的遗传多态性, 适合法医学应用。

按照山西汉族群体 *DYS19*、*DYS389I*、*DYS389II*、*DYS390*、*DYS391*、*DYS392*、*DYS393*、*DYS437*、*DYS438*、*DYS439* 和 *DYS385a/b* 单倍型数据, 在包含 693 个群体的 89237 个单倍型数据库(www.yhrd.org) (最新更新日期 07/16/2010)中检索。21%(46 种)的山西汉族单倍型全部和亚洲群体发生共享, 其中 H15 与亚洲群体共享次数最多为 42 次; 而 79%(173 种)的单倍型为零共享, 具有山西汉族特征性的单倍型群。此外, 14 个群体共 2 759 份样本中, 共享的单倍型为 241 种, 其中单倍型 15/12/29/23/11/14/13/14/10/11/13,13 累计出现 24 次, 是中国汉族群体单倍型最常见的一种, 同时也是与亚洲群体共享次数最多的一种。

3.2 山西汉族与其他群体遗传关系的分析

山西处于传统的华夏(汉)与非华夏相交的区域, 也由于山西的地形地势在华北和全中国所拥有的战略地位, 山西历来是重要的移民输出地。自明朝以来, 明政府先后数次从山西洪洞大槐树处向全国广大地区移民。河南位于华夏腹地, 是洪洞移民的重点省份之一。洪洞移民对于平衡河南等中原地区与山西的人口不均, 加快河南社会经济恢复的进程, 具有深刻而久远的影响和作用^[22]。此外, 近代向东北、内蒙古和其他边疆地区的移民, 俗称“闯关东”、“走西口”, 山西人也都占有重要地位^[23]。山西同时

也接收了大量外来移民,与本地人融为一体,成为山西人的重要组成部分。本研究表 2 显示,山西汉族与吉林、黑龙江两省汉族之间的遗传距离最近(-0.0001),其次与河南汉族之间的遗传距离较近(-0.0023),说明这些地方的汉族人群在大规模、频繁的人口迁移过程中相互间基因交流较多。

杜若甫等^[24]通过对 ABO 血型等 38 个基因座的基因频率进行聚类分析,将台湾、浙江、湖南等长江以南各省和地跨长江两岸的四川、云南两省归属于南方群;北方群则包括长江以北等省、市、自治区及地跨长江两岸的安徽、江苏两省。龙友国等^[25]通过收集 17 个汉族人群 *D16S539*、*D7S820* 和 *D13S317* 基因座的基因频率资料得出南方群的台湾、深圳、安徽和江苏等汉族与北方汉族聚为一类。本研究通过 Y 染色体 STR 基因座的单倍型资料也得出与其基本一致的结论。即地处南方的台湾、湖南和浙江与天津、东北等北方汉族聚为一大类。其原因可能是与三地汉族的人群遗传结构与南方汉族相差较远有关:台湾的早期移民主要是从福建、广东等迁去,1949 年有不少北方人去了台湾;湖南历史发展到明清时期,在经历了大规模的人口迁移运动之后,湖南人口结构发生了很大变化。而浙江是经济发达的城市,形成了外来人口的大量跨省转移。此外,东北约有一亿的人口,90%都是晚清开放满蒙以后各个时期的移民。解放后来自四川、湖南、湖北等地,80 年代以后来自浙江、福建等地的南方人也迅速增加,因此,这几个地区汉族历史关系较为密切。

从图 1、图 2 也可以看出,河南汉族与地处南方的闽南、潮汕、粤南、香港等汉族群体聚为一大类。民族学研究认为从西晋永嘉之乱到五代中原大乱,中原汉族大批迁徙到福建闽南地区,而潮汕等地的闽南人又是从福建迁入广东的。本研究中,河南与潮汕(-0.0040)、闽南(-0.0023)的遗传距离非常接近,从 Y 染色体父系遗传学角度支持中原汉族是潮汕、闽南汉族的主体。

总体上看,12 个 Y-STR 基因座组成的单倍型计算的遗传距离结果与各汉族群体间形成的历史较一致,说明了 Y 染色体 STR 基因座在民族群体间遗传距离和基因漂流的评价中起到一定作用。

本研究获得了山西汉族群体 *DYS19*、*DYS389I*、

DYS389II、*DYS390*、*DYS391*、*DYS392*、*DYS393*、*DYS437*、*DYS438*、*DYS439*、*DYS385a/b*、*DYS448*、*DYS456*、*DYS458*、*DYS635* 和 *Y-GATA-H4* 等 17 个基因座等位基因及单倍型频率数据。并从 Y 染色体父系遗传角度揭示相互聚类的各汉族群体间在历史上有一定的族源关系,为山西汉族的起源与迁徙提供了线索。

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.
- [2] de Knijff P, Kayser M, Caglia 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.
- [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.
- [4] Parson W, Niederstätter H, Köchl S, Steinlechner M, Berger B. When autosomal short 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.
- [6] Hu SP. Polymorphism of Y-chromosomal STR haplotypes in the Chaoshan Han Chinese in South China. *Forensic Sci Int*, 2006, 158(1): 80–85.
- [7] 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.
- [8] 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.
- [9] 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.
- [10] 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.
- [11] 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.
- [12] 巴华杰, 林子清, 李树. 我国东北地区汉族群体 11 个 Y 染色体 STR 基因座的遗传多态性. *法医学杂志*, 2007, 23(3): 206-209.
- [13] 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.
- [14] 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.
- [15] 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.
- [16] 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.
- [17] 陈悦康, 李茜, 李大成, 邓志辉. 南方汉族无关男性群体 17 个 Y-STR 基因座单倍型遗传多态性的研究. *实验与检验医学*, 2008, 26(4): 351-354, 386.
- [18] 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.
- [19] 石美森, 百茹峰, 张金生, 于晓军. 辽宁满族 11 个 Y-STR 基因座多态性及遗传关系的分析. *遗传*, 2008, 30(5): 583-589.
- [20] 石美森, 百茹峰, 于晓军, 唐剑频. 广东汉族 22 个 Y-STR 基因座遗传多态性及遗传关系分析. *遗传*, 2008, 30(9): 1136-1142.
- [21] Walsh BS, Petzger DA, Higuchi R. Chelex-100 as a medium for simple extraction of DNA for PCR-based typing from forensic material. *Biotechniques*, 1991, 10(4): 506-513.
- [22] 郑发展. 明朝洪武初年山西人口移民河南规模初探. *中州学刊*, 2009(2): 174-176.
- [23] 行龙. 近代山西社会研究——走向田野与社会. 北京: 中国社会科学出版社, 2002.
- [24] 杜若甫, 肖春杰, Cavalli-Sforza LL. 用 38 个基因座的基因频率计算中国人群间遗传距离. *中国科学(C 辑)*, 1998, 28(1): 83-89.
- [25] 龙友国, 邱祥智, 龙思方, 余跃生, 戎聚全. 中国 17 个汉族人群 3 个 STR 基因座的遗传关系研究. *右江民族医学院学报*, 2007, 29: 336-338.

•读者来信•

对“中国人 ABO 血型分布”一文的商榷

尊敬的编辑部老师：

你们好！

由陈稚勇、赵桐茂、张工梁撰写的《中国人 ABO 血型分布》一文(见贵刊 1982, 4(2): 4-7)目前引用频率较高, 其中 P5 的“表 1 ABO 血型在各地的分布”已被该文的第二作者赵桐茂主编的《人类血型遗传学》(科学出版社, 1987, 51, 表 2-21)、张钦辉主编《临床输血学》(上海科学技术出版社, 2000, 52, 表 3-6)全部、直接引用。笔者发现该文有 5 处错误, 其中两处错误显而易见, 另外三处需要通过计算才能发现。为维护科技论文的准确性, 现将错误处分列如下：

1. 第一作者陈稚勇工作单位“中国医学科学院输血研究所”当时至今都在成都, 而非上海。
2. 该文 P4 右栏正文首行总共调查人数按 P5 表 1 所列数字合计只有 285481 人, 而非 326460 人。
3. 同页右栏倒数第 13 行“ $|r| \geq 2$ 时, $P \leq 0.5$ ”, 应为“ $P \leq 0.05$ ”, 而不是“ ≤ 0.5 ”。
4. 该文 P5 表 1 No.6 黑龙江的数据中 D/δ 为 -0.26, 而不是 0.27。
5. 该文 P5 表 1 No.17 四川的数据中 D/δ 实际为 2.21, 而不是 0.72。

以上如经核实并确定的话, 望能更正之。

顺便说一下, 陈稚勇研究员是我所敬重的老师, 1982 年春他曾将《中国人 ABO 血型分布》一文及《人类血型研究进展》一文给我, 这里寄上他在后一论文上面的签字复印件。

祝老师们身体健康、新年快乐！

此致

敬礼！

彭德仁谨上
2011 年元月 12 日

笔者单位地址: 成都科华南路 1 号附 30 号
成都惠之民医院内科,
邮编: 610041