

·研究简报·

河南汉族人群 39 个 STR 基因座遗传多态性

刘亚举¹, 郭利红², 史绍杏³, 李效阳², 刘 海², 张 毅²

(1. 许昌市公安局刑事科学技术研究所, 河南 许昌 461000; 2. 河南省公安厅刑事科学技术研究所, 河南 郑州 450003; 3. 南阳市公安局刑事科学技术研究所, 河南 南阳 473000)

关键词: 法医遗传学; 多态现象, 遗传; 短串联重复序列; 河南; 汉族

中图分类号: DF795.2 文献标志码: B doi: 10.3969/j.issn.1004-5619.2014.03.016

文章编号: 1004-5619(2014)03-0217-04

本研究采用 AGCU Ex22 和 21+1 荧光标记复合扩增系统对河南汉族人群 39 个 STR 基因座的遗传多态性进行调查, 获得了这 39 个 STR 基因座的河南汉族人群遗传学数据, 旨在为法医学个人识别、亲权鉴定、法医 DNA 数据库提供基础数据。

1 材料与amp;方法

1 136 名河南汉族无关个体血样取自实验室日常建库积累, 其中男性 776 名, 女性 360 名。用手持打样器按直径 1.2 mm 取样, 检材置于 96 孔板管孔内。每板中待测样本 90 个, 阴、阳性对照各 1 个, 等位基因标准品 4 个。用手动连续分液器将 10 μ L 扩增试剂分到对应管孔内, 按 AGCU Ex22 和 21+1 试剂盒(无锡中德美联生物技术有限公司)说明书在 Eppendorf Mastercycler pro S 银制梯度 PCR 仪上按标准程序进行复合扩增, 然后取 1 μ L 扩增产物与 0.5 μ L 内标 SIZ500 和 12 μ L 去离子甲酰胺混合, 置 3500XL 型遗传分析仪(美国 AB 公司)上全自动毛细管电泳, Collection 软件收集数据, 用 GeneMapperID-X 软件进行

等位基因分型。

采用 PowerStats v12.xls 软件对数据进行分析处理, 得到等位基因频率, 以及这 39 个 STR 基因座的杂合度(H)、匹配概率(P_m)、个体识别率(DP)、多态性信息含量(PIC)和非父排除率(PE)。用 SPSS 10.0 软件对所得群体遗传学数据进行 Hardy-Weinberg 平衡检验。

2 结果与amp;讨论

河南汉族人群的 39 个 STR 基因座的等位基因频率及群体遗传学参数分别见表 1~2, 经 χ^2 检验, 39 个 STR 基因座的基因型分布均符合 Hardy-Weinberg 平衡($P>0.05$)。在 1 136 名河南汉族无关个体中, D3S1358 等 39 个 STR 基因座共检出 411 个等位基因、1 488 种基因型。各等位基因的分布频率在 0.000 4~0.545 8, H 为 0.623 2~0.920 8, P_m 为 0.013 0~0.224 3, DP 为 0.775 7~0.987 0, PIC 为 0.545 3~0.914 6, PE_{ind} 为 0.349 6~0.838 0, PE_{duo} 为 0.197 0~0.720 7。累积个体识别率为 1-1.1030 $\times 10^{-41}$, 二联体累积非父排除率为 1-4.8245 $\times 10^{-9}$, 三联体累积非父排除率为 1-1.069 2 $\times 10^{-14}$ 。

表 1 河南汉族人群 39 个 STR 基因座的等位基因频率分布

(n=1 136)

D3S1358		D2S1338		D19S433		D6S1043		D1S1627	
等位基因	频率	等位基因	频率	等位基因	频率	等位基因	频率	等位基因	频率
11	0.000 4	16	0.010 6	9.2	0.000 4	9	0.000 4	10	0.037 4
13	0.001 8	17	0.061 6	11	0.004 0	10	0.032 1	11	0.004 4
14	0.052 8	18	0.122 8	11.2	0.000 9	11	0.106 5	12	0.110 0
15	0.360 0	19	0.155 4	12	0.040 9	12	0.140 0	13	0.545 8
16	0.317 3	20	0.118 4	12.2	0.003 5	13	0.132 9	14	0.288 3
17	0.201 1	21	0.026 8	13	0.280 8	14	0.139 5	15	0.013 6
18	0.063 8	22	0.042 7	13.2	0.047 5	15	0.013 2	16	0.000 4
19	0.002 2	23	0.225 4	14	0.259 2	16	0.003 5	D4S2408	
20	0.000 4	24	0.157 1	14.2	0.110 9	17	0.036 1	等位基因	频率
D13S317		25	0.064 7	15	0.057 7	18	0.178 3	6	0.000 9
等位基因	频率	26	0.009 2	15.2	0.139 5	19	0.143 0	8	0.209 9
7	0.000 9	27	0.004 0	16	0.012 3	20	0.058 1	9	0.333 6

作者简介: 刘亚举(1978—), 男, 河南襄城人, 主检法医师, 主要从事法医学物证检验及鉴定工作; E-mail: horse3697@126.com

续表 1

<i>D13S317</i>		<i>D2S1338</i>		<i>D19S433</i>		<i>D6S1043</i>		<i>D4S2408</i>	
等位基因	频率	等位基因	频率	等位基因	频率	等位基因	频率	等位基因	频率
8	0.271 1	28	0.000 9	16.2	0.035 2	20.3	0.002 2	10	0.297 1
9	0.145 7	29	0.000 4	17	0.001 3	21	0.008 8	11	0.129 8
10	0.135 6	<i>CSFIPO</i>		17.2	0.004 4	21.3	0.002 6	12	0.028 2
11	0.240 3	等位基因	频率	18	0.000 4	22	0.000 9	13	0.000 4
12	0.154 5	7	0.000 9	18.2	0.000 9	22.3	0.001 8	<i>D17S1301</i>	
13	0.042 3	8	0.001 8	<i>D18S51</i>		<i>D6S474</i>		等位基因	频率
14	0.007 0	9	0.051 5	等位基因	频率	等位基因	频率	8	0.002 2
15	0.002 6	10	0.230 6	10	0.000 9	11	0.000 4	9	0.031 3
<i>D7S820</i>		11	0.242 5	11	0.001 8	12	0.001 3	10	0.053 3
等位基因	频率	12	0.380 7	12	0.034 8	13	0.001 8	11	0.192 3
7	0.000 9	13	0.082 3	13	0.208 2	14	0.339 3	12	0.436 6
8	0.138 2	14	0.007 5	14	0.205 5	15	0.360 5	13	0.235 0
9	0.063 4	15	0.001 8	15	0.171 2	16	0.136 4	14	0.042 3
10	0.165 5	16	0.000 4	16	0.123 2	17	0.118 4	15	0.007 0
11	0.332 7	<i>Penta D</i>		17	0.079 2	18	0.039 6	<i>DIGATA113</i>	
12	0.250 9	等位基因	频率	18	0.043 1	19	0.001 8	等位基因	频率
13	0.043 6	6	0.003 1	19	0.052 4	20	0.000 4	7	0.498 7
14	0.004 4	7	0.004 8	20	0.026 4	<i>D22S1045</i>		8	0.003 1
15	0.000 4	8	0.051 9	21	0.026 4	等位基因	频率	10	0.001 3
<i>D16S539</i>		9	0.314 3	22	0.015 0	11	0.239 4	11	0.153 2
等位基因	频率	10	0.106 1	23	0.007 5	12	0.007 5	12	0.296 7
6	0.000 4	11	0.152 7	24	0.002 6	13	0.007 9	13	0.047 1
7	0.000 4	12	0.197 2	25	0.001 3	14	0.014 1	<i>D18S853</i>	
8	0.012 8	13	0.118 0	26	0.000 4	15	0.265 8	等位基因	频率
9	0.312 1	14	0.042 3	<i>D5S818</i>		16	0.258 4	10	0.010 6
10	0.125 0	15	0.008 8	等位基因	频率	17	0.183 1	11	0.421 7
11	0.228 4	16	0.000 9	7	0.009 2	18	0.020 2	12	0.052 4
12	0.207 7	<i>D10S1248</i>		8	0.004 0	19	0.003 5	13	0.225 4
13	0.101 7	等位基因	频率	9	0.068 2	<i>DIS1677</i>		14	0.221 0
14	0.011 4	8	0.000 4	10	0.185 3	等位基因	频率	15	0.068 2
<i>Penta E</i>		9	0.000 4	11	0.335 4	10	0.002 6	16	0.000 9
等位基因	频率	10	0.000 9	12	0.257 5	11	0.001 3	<i>D20S482</i>	
5	0.050 2	11	0.002 6	13	0.129 8	12	0.029 5	等位基因	频率
7	0.002 6	12	0.071 7	14	0.009 7	13	0.097 3	9	0.000 4
8	0.004 8	13	0.400 5	15	0.000 9	14	0.480 2	10	0.016 7
9	0.006 6	14	0.213 5	<i>D12S391</i>		15	0.316 9	11	0.009 2
10	0.037 9	15	0.207 3	等位基因	频率	16	0.060 7	12	0.051 5
11	0.121 9	16	0.084 9	14	0.000 4	17	0.011 4	13	0.272 4
12	0.103 9	17	0.017 2	15	0.013 6	<i>D11S4463</i>		14	0.402 7
13	0.051 5	18	0.000 4	16	0.005 3	等位基因	频率	15	0.182 2
14	0.099 0	<i>vWA</i>		17	0.105 6	9	0.002 2	16	0.063 4
15	0.106 1	等位基因	频率	18	0.241 2	10	0.000 9	17	0.001 3
16	0.091 5	12	0.000 4	19	0.212 1	11	0.002 6	<i>D14S1434</i>	
17	0.075 7	13	0.001 8	20	0.176 5	12	0.047 5	等位基因	频率
18	0.074 4	14	0.230 6	21	0.097 7	13	0.224 0	9	0.001 3
19	0.057 7	15	0.028 6	22	0.083 6	14	0.325 3	10	0.092 0
20	0.040 1	16	0.185 3	23	0.037 0	15	0.256 2	11	0.169 5
21	0.033 5	17	0.258 4	24	0.018 5	16	0.114 4	12	0.020 7
22	0.023 3	18	0.188 8	25	0.006 2	17	0.023 8	13	0.265 8
23	0.012 3	19	0.090 2	26	0.002 2	18	0.003 1	14	0.422 5

续表 1

<i>Penta E</i>		<i>vWA</i>		<i>FGA</i>		<i>D3S4529</i>		<i>D14S1434</i>	
等位基因	频率	等位基因	频率	等位基因	频率	等位基因	频率	等位基因	频率
24	0.0044	20	0.0136	17	0.0009	11	0.0004	15	0.0238
25	0.0009	21	0.0022	18	0.0268	12	0.0018	16	0.0044
26	0.0013	<i>D21S11</i>		19	0.0559	13	0.1734	<i>D2S1776</i>	
27	0.0004	等位基因	频率	20	0.0440	14	0.2491	等位基因	频率
<i>D2S441</i>		27	0.0035	21	0.1017	15	0.3900	7	0.0026
等位基因	频率	28	0.0458	21.2	0.0057	16	0.1505	8	0.0022
7	0.0004	28.2	0.0101	22	0.1554	17	0.0339	9	0.1342
9.1	0.0251	29	0.2562	22.2	0.0057	18	0.0009	10	0.0647
10	0.2557	29.2	0.0013	23	0.2390	<i>D6S1017</i>		11	0.2711
10.1	0.0004	30	0.3024	23.2	0.0092	等位基因	频率	12	0.3807
11	0.3609	30.2	0.0141	24	0.1945	7	0.0004	13	0.1144
11.3	0.0339	30.3	0.0079	24.2	0.0079	8	0.2421	14	0.0264
12	0.1690	31	0.1100	25	0.0995	9	0.0018	15	0.0035
13	0.0207	31.2	0.0665	25.2	0.0022	10	0.3913	<i>D10S1435</i>	
14	0.1237	32	0.0255	26	0.0405	11	0.0295	等位基因	频率
14.1	0.0009	32.2	0.1100	26.2	0.0004	12	0.2584	8	0.0427
15	0.0084	33	0.0040	27	0.0088	13	0.0713	9	0.0009
16	0.0009	33.2	0.0392	27.2	0.0004	14	0.0053	10	0.0418
<i>TPOX</i>		34	0.0009	28	0.0009	<i>D9S1122</i>		11	0.1461
等位基因	频率	34.2	0.0026	29	0.0004	等位基因	频率	12	0.3706
8	0.5185	<i>D8S1179</i>		<i>D12ATA63</i>		8	0.0009	13	0.2342
9	0.1136	等位基因	频率	等位基因	频率	9	0.0018	14	0.1479
10	0.0229	7	0.0004	12	0.3592	10	0.0722	15	0.0128
11	0.3151	8	0.0013	13	0.0075	11	0.1620	16	0.0031
12	0.0277	9	0.0004	14	0.0335	12	0.3143	<i>D5S2500</i>	
13	0.0004	10	0.1017	15	0.0070	13	0.3684	等位基因	频率
14	0.0018	11	0.0858	16	0.1800	14	0.0678	14	0.4036
<i>TH01</i>		12	0.1171	17	0.3288	15	0.0092	16	0.0009
等位基因	频率	13	0.2377	18	0.0717	16	0.0026	17	0.2821
6	0.1070	14	0.1945	19	0.0097	17	0.0009	18	0.2403
7	0.2738	15	0.1809	20	0.0026			19	0.0026
8	0.0533	16	0.0682					20	0.0585
9	0.4965	17	0.0114					21	0.0013
9.3	0.0409	18	0.0004					23	0.0106
10	0.0282								
11	0.0004								

表 2 河南汉族人群 39 个 STR 基因座的群体遗传学参数

(n=1136)

基因座	等位基因数	基因型数	H	Pm	DP	PIC	PE _{ino}	PE _{dio}
<i>D3S1358</i>	9	22	0.7165	0.1238	0.8762	0.6738	0.4786	0.3063
<i>D13S317</i>	9	32	0.8257	0.0693	0.9307	0.7749	0.6110	0.4333
<i>D7S820</i>	9	27	0.7799	0.0860	0.9140	0.7402	0.5655	0.3864
<i>D16S539</i>	9	29	0.7799	0.0823	0.9177	0.7475	0.5728	0.3938
<i>Penta E</i>	22	144	0.9208	0.0130	0.9870	0.9146	0.8380	0.7207
<i>TPOX</i>	7	16	0.6232	0.2149	0.7851	0.5538	0.3555	0.2048
<i>TH01</i>	7	22	0.6620	0.1617	0.8383	0.6140	0.4236	0.2539
<i>D2S1338</i>	14	70	0.8556	0.0351	0.9649	0.8453	0.7211	0.5611
<i>CSFIPO</i>	10	28	0.7421	0.1171	0.8829	0.6899	0.4997	0.3239
<i>Penta D</i>	11	44	0.7958	0.0595	0.9405	0.7850	0.6309	0.4547
<i>vWA</i>	10	32	0.8116	0.0709	0.9291	0.7711	0.6046	0.4269

续表 2

基因座	等位基因数	基因型数	H	Pm	DP	PIC	PE _{ino}	PE _{ho}
<i>D21S11</i>	16	70	0.8046	0.0575	0.9425	0.7864	0.6365	0.4624
<i>D18S51</i>	17	80	0.8504	0.0364	0.9636	0.8402	0.7140	0.5530
<i>D6S1043</i>	17	80	0.8741	0.0301	0.9699	0.8604	0.7442	0.5902
<i>D8S1179</i>	12	41	0.8248	0.0469	0.9531	0.8162	0.6735	0.5031
<i>D5S818</i>	9	32	0.7535	0.0905	0.9095	0.7286	0.5487	0.3701
<i>D12S391</i>	13	57	0.8336	0.0471	0.9529	0.8158	0.6746	0.5051
<i>FGA</i>	20	87	0.8759	0.0402	0.9598	0.8368	0.7090	0.5468
<i>D2S441</i>	12	35	0.7641	0.0975	0.9025	0.7220	0.5436	0.3650
<i>D10S1248</i>	11	28	0.7500	0.1098	0.8902	0.6997	0.5154	0.3365
<i>D19S433</i>	17	64	0.8019	0.0581	0.9419	0.7900	0.6396	0.4657
<i>D6S474</i>	10	24	0.7051	0.1242	0.8758	0.6734	0.4805	0.3074
<i>D12ATA63</i>	9	31	0.7306	0.1237	0.8763	0.6773	0.4855	0.3126
<i>D22S1045</i>	9	32	0.7614	0.0901	0.9099	0.7324	0.5486	0.3708
<i>DIS1677</i>	8	23	0.6382	0.1742	0.8258	0.5990	0.4043	0.2423
<i>D11S4463</i>	10	34	0.7588	0.0965	0.9035	0.7242	0.5422	0.3644
<i>DIS1627</i>	7	19	0.6329	0.2243	0.7757	0.5453	0.3496	0.1970
<i>D3S4529</i>	8	19	0.7086	0.1128	0.8872	0.6885	0.4970	0.3201
<i>D6S1017</i>	8	20	0.7192	0.1318	0.8682	0.6660	0.4686	0.2969
<i>D4S2408</i>	7	16	0.7262	0.1124	0.8876	0.6928	0.4984	0.3234
<i>D17S1301</i>	8	30	0.7051	0.1284	0.8716	0.6690	0.4808	0.3045
<i>DIGATA113</i>	6	14	0.6417	0.1921	0.8079	0.5765	0.3743	0.2180
<i>D18S853</i>	7	22	0.7086	0.1268	0.8732	0.6705	0.4789	0.3036
<i>D20S482</i>	9	29	0.7456	0.1247	0.8753	0.6797	0.4908	0.3155
<i>D14S1434</i>	8	27	0.7245	0.1313	0.8687	0.6678	0.4768	0.3019
<i>D9S1122</i>	10	27	0.7210	0.1162	0.8838	0.6851	0.4960	0.3212
<i>D2S1776</i>	9	31	0.7377	0.1032	0.8968	0.7077	0.5266	0.3480
<i>D10S1435</i>	9	30	0.7685	0.0945	0.9055	0.7265	0.5502	0.3705
<i>D5S2500</i>	8	20	0.6875	0.1455	0.8545	0.6401	0.4358	0.2698

根据文献[1]标准, DP>0.9、H>0.7 的基因座认为是高鉴别能力基因座, 由表 2 可见, 除 *TPOX*、*TH01*、*DIS1677*、*DIS1627*、*DIGATA113*、*D5S2500* 为中等鉴别能力的基因座, 其他基因座均属于高鉴别能力基因座。综上所述, *D3S1358* 等 39 个 STR 基因座在河南汉族人群中具有良好的遗传多态性, 适用于法医学亲权鉴定和个体识别, 联合应用这 39 个 STR 基因座可

以满足单亲和出现突变可能的案件的需求。

参考文献:

- [1] Gill P, Urquhart A, Millican E, *et al.* A new method of STR interpretation using inferential logic—development of a criminal intelligence database[J]. *Int J Legal Med*, 1996, 109(1):14-22.

(收稿日期: 2013-02-06)

(本文编辑: 李成涛)