

·研究简报·

苏州地区汉族和哈尼族人群 17 个 STR 基因座的遗传多态性

李忠杰¹, 吴 虎¹, 吴海军¹, 周如华²

(1. 张家港市公安局刑事科学技术室, 江苏 张家港 215600; 2. 苏州市公安局刑事科学技术研究所, 江苏 苏州 215131)

关键词: 法医遗传学; 多态现象, 遗传; STR; 苏州; 哈尼族

中图分类号: DF795.2 文献标志码: B doi: 10.3969/j.issn.1004-5619.2015.02.020

文章编号: 1004-5619(2015)02-0152-04

本研究采用 AGCU 17+1 STR 荧光检测试剂盒(无锡中德美联生物技术有限公司),对苏州地区哈尼族人群进行 17 个 STR 基因座的遗传多态性调查,获取了相关的群体遗传学参数,并与本地区汉族人群进行比较,旨在为该地区哈尼族人群的法医学个人识别和亲子鉴定以及群体遗传学研究提供基础数据。

1 材料与方 法

苏州地区 2 000 名汉族无关个体口腔拭子样本(男性 1 640 例,女性 360 例),215 名哈尼族无关个体口腔拭子样本(男性 186 例,女性 29 例),均来自实验室日常建库工作积累。PCR 扩增采用 AGCU 17+1 STR 荧光检测试剂盒,总反应体系 10 μL,在 9700 型扩增仪(美国 AB 公司)上对 17 个基因座进行复合扩增,取 1 μL 扩增产物与 0.5 μL 内标 SIZ500 和 9.5 μL 去离子甲酰胺混合,置 3500XL 遗传分析仪(美国 AB 公司)上进行全自动毛细管电泳,用 GeneMapper® ID-X 软件进行等位基因分型。应用 Modified-Power-

states 软件^[1]对数据进行处理,得到 17 个 STR 基因座的等位基因频率、观察杂合度(Ho)、多态信息含量(PIC)、个人识别率(DP)、非父排除率(PE)、典型亲权指数(TPI)以及 Hardy-Weinberg 平衡检验的结果。按文献[2]的方法计算期望杂合度(He)、累积个人识别率(CDP)、累积非父排除率(CPE)。不同民族人群间等位基因频率分布差异用 SPSS 13.0 统计软件进行 χ^2 检验,检验水准 $\alpha=0.05$ 。

2 结果与讨论

苏州地区 2 000 名汉族无关个体在 17 个 STR 基因座中共观察到 227 种等位基因和 995 种基因型,215 名哈尼族无关个体在 17 个 STR 基因座中共观察到 172 种等位基因和 584 种基因型,等位基因及其频率分布见表 1,经用 Modified-Powerstates 软件检验,调查的各基因座符合 Hardy-Weinberg 平衡($P>0.05$),表明该群体调查资料具有可靠性和科学性。各基因座的常用群体遗传学参数见表 2。

表 1 苏州地区汉族和哈尼族人群 17 个 STR 基因座等位基因频率分布

[$n_{(汉族)}=2\ 000, n_{(哈尼族)}=215$]

D3S1358			D7S820			D5S818		
等位基因	频率		等位基因	频率		等位基因	频率	
	汉族	哈尼族		汉族	哈尼族		汉族	哈尼族
12	0.0013		6	0.0002		7	0.0197	0.0419
13	0.0020		7	0.0010		8	0.0060	
14	0.0458	0.0326	8	0.1379	0.1659	9	0.0735	0.1070
15	0.3535	0.3605	9	0.0655	0.0678	10	0.1889	0.1977
16	0.3215	0.2953	9.1	0.0025		11	0.3428	0.3093
17	0.2065	0.1837	10	0.1659	0.1659	12	0.2304	0.2070
18	0.0630	0.1233	10.1	0.0002		13	0.1277	0.1302
19	0.0065	0.0047	10.3	0.0002		14	0.0092	0.0070
D13S317			11	0.3426	0.3107	15	0.0017	
等位基因	频率		12	0.2429	0.2640			
	汉族	哈尼族	13	0.0375	0.0210			
7	0.0035	0.0070	14	0.0032	0.0047			

作者简介:李忠杰(1981—),男,内蒙古乌海人,硕士,主检法医师,主要从事法医物证学科研与鉴定;E-mail:cmu86k11blzj@163.com

续表 1

<i>DI3S317</i>			<i>D7S820</i>			<i>D6S1043</i>		
等位基因	频率		等位基因	频率		等位基因	频率	
	汉族	哈尼族		汉族	哈尼族		汉族	哈尼族
8	0.2710	0.2488	15	0.0002		9	0.0020	
9	0.1508	0.1549	<i>Penta E</i>			10	0.0287	0.0154
10	0.1373	0.1643				11	0.1044	0.1564
11	0.2450	0.2535	等位基因	频率		12	0.1299	0.1256
12	0.1480	0.1197		汉族	哈尼族	12.3	0.0007	
13	0.0338	0.0188	5	0.0547	0.0282	13	0.1487	0.1385
14	0.0100	0.0329	6	0.0002		14	0.1449	0.1385
14.1	0.0005		8	0.0037	0.0026	15	0.0162	
15	0.0003		9	0.0075	0.0128	16	0.0020	
<i>DI6S539</i>			10	0.0432	0.0205	17	0.0475	0.0641
等位基因	频率		11	0.1384	0.2897	17.3	0.0005	
	汉族	哈尼族	12	0.1132	0.0923	18	0.1719	0.1821
6	0.0015		13	0.0520	0.0385	19	0.1439	0.0974
8	0.0072	0.0187	14	0.0835	0.1462	20	0.0480	0.0667
9	0.2981	0.2780	15	0.1029	0.0821	20.3	0.0002	
10	0.1274	0.0654	16	0.0752	0.0769	21	0.0080	0.0051
11	0.2424	0.2360	17	0.0787	0.0462	21.3	0.0015	0.0103
12	0.2066	0.2710	18	0.0830	0.0564	22	0.0007	
13	0.1039	0.1192	18.3	0.0002		<i>D8S1179</i>		
14	0.0117	0.0117	18.4	0.0017		等位基因	频率	
15	0.0010		19	0.0582	0.0308		汉族	哈尼族
<i>TPOX</i>			20	0.0490	0.0256	8	0.0002	
等位基因	频率		21	0.0225	0.0205	9	0.0002	
	汉族	哈尼族	22	0.0190	0.0205	10	0.1009	0.0935
6	0.0002		23	0.0082	0.0051	11	0.0895	0.0981
7	0.0002		24	0.0037	0.0026	12	0.1287	0.1589
8	0.5172	0.5794	25	0.0007	0.0026	13	0.2094	0.2103
9	0.1277	0.1308	26	0.0002		14	0.1969	0.1869
10	0.0202	0.0187	<i>D2S1338</i>			15	0.1779	0.1425
11	0.3048	0.2500	等位基因	频率		16	0.0805	0.0537
12	0.0282	0.0164		汉族	哈尼族	17	0.0145	0.0514
13	0.0012	0.0000	16	0.0095	0.0537	18	0.0010	0.0047
14	0.0047		17	0.0720	0.0771	19	0.0002	
<i>TH01</i>			18	0.1209	0.0818	<i>D21S11</i>		
等位基因	频率		19	0.1684	0.1612	等位基因	频率	
	汉族	哈尼族	20	0.1024	0.1005		汉族	哈尼族
6	0.1113	0.0849	21	0.0252	0.0164	27	0.0025	
7	0.2650	0.2500	22	0.0442	0.0327	28	0.0470	0.0116
8	0.0538	0.0425	23	0.2209	0.2173	28.2	0.0105	0.0093
8.3	0.0003		24	0.1547	0.1986	29	0.2753	0.2256
9	0.5040	0.4882	25	0.0680	0.0491	29.2	0.0015	0.0023
9.3	0.0378	0.0896	26	0.0110	0.0093	30	0.2783	0.3209
10	0.0275	0.0448	27	0.0022	0.0023	30.2	0.0093	0.0581
11	0.0005		28	0.0005		30.3	0.0063	0.0070
<i>CSFIPO</i>			<i>vWA</i>			31	0.1028	0.0930
等位基因	频率		等位基因	频率		31.2	0.0695	0.0651
	汉族	哈尼族		汉族	哈尼族	32	0.0268	0.0233
7	0.0015	0.0024	13	0.0017		32.1	0.0003	
8	0.0030		14	0.2431	0.1896	32.2	0.1155	0.1395
9	0.0517	0.0307	15	0.0340	0.0118	33	0.0063	0.0070
			16	0.1779	0.2014			

续表 1

<i>CSFIPO</i>			<i>vWA</i>			<i>D21S11</i>		
等位基因	频率		等位基因	频率		等位基因	频率	
	汉族	哈尼族		汉族	哈尼族		汉族	哈尼族
10	0.2434	0.2547	17	0.2386	0.2085	33.1	0.0005	
11	0.2399	0.3491	18	0.2029	0.2251	33.2	0.0415	0.0372
12	0.3638	0.3066	19	0.0852	0.1517	34	0.0013	
13	0.0812	0.0542	20	0.0155	0.0095	34.1	0.0003	
14	0.0135	0.0024	21	0.0010	0.0024	34.2	0.0048	
15	0.0020		<i>FGA</i>			35.2	0.0003	
<i>D19S433</i>			等位基因	频率		<i>D18S51</i>		
等位基因	频率			汉族	哈尼族	等位基因	频率	
	汉族	哈尼族	17	0.0020	汉族		哈尼族	
9.2	0.0005		18	0.0217	7		0.0002	
10	0.0005		19	0.0467	8		0.0005	
10.2	0.0002		20	0.0422	10		0.0010	
11	0.0042	0.0024	20.2	0.0002	11	0.0142	0.0010	
11.2	0.0002		21	0.0997	12	0.0330	0.0370	
12	0.0402	0.0500	21.2	0.0030	13	0.1958	0.1812	
12.2	0.0050	0.0048	22	0.1742	14	0.2689	0.2019	
13	0.2906	0.3048	22.2	0.0037	15	0.1934	0.1757	
13.2	0.0387	0.0310	23	0.2394	16	0.0731	0.1399	
14	0.2309	0.2571	23.2	0.0067	17	0.0566	0.0792	
14.2	0.1154	0.1119	24	0.1922	18	0.0354	0.0437	
15	0.0670	0.0476	24.2	0.0072	19	0.0542	0.0412	
15.2	0.1444	0.1571	25	0.1049	20	0.0330	0.0377	
16	0.0145	0.0048	25.2	0.0025	21	0.0189	0.0252	
16.2	0.0410	0.0262	26	0.0397	22	0.0047	0.0197	
17	0.0010		26.2	0.0012	23	0.0024	0.0072	
17.2	0.0050	0.0024	27	0.0085	24	0.0071	0.0037	
18.2	0.0005		27.2	0.0005	25	0.0024	0.0025	
			28	0.0022	26	0.0047	0.0012	
			29	0.0012	27	0.0024		

表 2 苏州地区汉族和哈尼族人群 17 个 STR 基因座群体遗传学参数

[$n_{(汉族)}=2000, n_{(哈尼族)}=215$]

基因座	Ho		He		PIC		DP		PE		TPI	
	汉族	哈尼族	汉族	哈尼族	汉族	哈尼族	汉族	哈尼族	汉族	哈尼族	汉族	哈尼族
<i>D3S1358</i>	0.7190	0.7209	0.7231	0.7345	0.6743	0.6873	0.8734	0.8822	0.4583	0.4614	1.7794	1.7917
<i>D13S317</i>	0.7975	0.7887	0.8020	0.8089	0.7729	0.7792	0.9322	0.9292	0.5944	0.5783	2.4691	2.3667
<i>D7S820</i>	0.7671	0.8224	0.7716	0.7754	0.7375	0.7381	0.9149	0.9063	0.5395	0.6413	2.1470	2.8158
<i>D16S539</i>	0.7746	0.7944	0.7826	0.7764	0.7487	0.7385	0.9194	0.9084	0.5528	0.5887	2.2184	2.4318
<i>Penta E</i>	0.9160	0.8462	0.9176	0.8651	0.9114	0.8517	0.9866	0.9635	0.8283	0.7280	5.9554	3.7500
<i>TPOX</i>	0.6312	0.5514	0.6222	0.5854	0.5596	0.5279	0.7948	0.7723	0.3300	0.2366	1.3557	1.1146
<i>TH01</i>	0.6520	0.6981	0.6585	0.6817	0.6112	0.6386	0.8369	0.8514	0.3580	0.4253	1.4368	1.6563
<i>D2S1338</i>	0.8511	0.8692	0.8614	0.8599	0.8461	0.8424	0.9658	0.9599	0.6970	0.7330	3.3574	3.8214
<i>CSFIPO</i>	0.7151	0.6840	0.7416	0.7171	0.6989	0.6623	0.8936	0.8675	0.4521	0.4039	1.7553	1.5821
<i>D19S433</i>	0.8296	0.8190	0.8187	0.7992	0.7962	0.7700	0.9446	0.9283	0.6551	0.6349	2.9340	2.7632
<i>vWA</i>	0.8046	0.8341	0.8027	0.8080	0.7729	0.7764	0.9312	0.9264	0.6076	0.6638	2.5588	3.0143
<i>D5S818</i>	0.7536	0.8326	0.7717	0.7941	0.7375	0.7620	0.9159	0.9193	0.5160	0.6608	2.0294	2.9861
<i>FGA</i>	0.8431	0.8791	0.8485	0.8810	0.8310	0.8674	0.9593	0.9703	0.6813	0.7529	3.1863	4.1346
<i>D6S1043</i>	0.8691	0.8462	0.8733	0.8721	0.8597	0.8557	0.9700	0.9642	0.7328	0.6873	3.8187	3.2500
<i>D8S1179</i>	0.8356	0.8505	0.8445	0.8534	0.8250	0.8337	0.9563	0.9591	0.6667	0.6958	3.0410	3.3438
<i>D21S11</i>	0.8275	0.8140	0.8133	0.8100	0.7903	0.7850	0.9419	0.9372	0.6510	0.6252	2.8986	2.6875
<i>D18S51</i>	0.8491	0.8302	0.8624	0.8384	0.8473	0.8178	0.9664	0.9510	0.6930	0.6562	3.3129	2.9444

将苏州地区哈尼族人群与汉族人群进行等位基因分布频率的比对,发现所比较的17个基因座中,除在 *D7S820*、*TPOX*、*D19S433* 基因座的差异无统计学意义($P>0.05$)外,在 *CSFIPO* 等其余14个基因座的差异均有统计学意义($P<0.05$)。由此表明,即使在同一地区,不同民族的等位基因频率分布差异往往也很明显,故不同民族人群之间的基因频率分布资料不宜混用,调查统计不同地区、民族人群的群体遗传学资料十分必要。

上述17个STR基因座中, H_o 为0.5514~0.8791, DP 为0.7723~0.9703, PIC 为0.5279~0.8674, PE 为0.2366~0.7529, TPI 为1.1146~4.1346。17个STR基因座的 CDP 为0.99999999999999999999999731154, CPE 为0.999999919705071。按Gill等^[3]提出的 $DP \geq 0.9$ 、 $H \geq 0.7$ 、 $PIC \geq 0.7$ 的STR基因座属高度多态性基因座的标准来衡量, *D13S317*、*D7S820*、*D16S539*、*Penta E*、*D2S1338*、*D19S433*、*vWA*、*D5S818*、*FGA*、*D6S1043*、

D8S1179、*D21S11*、*D18S51*共13个基因座属高鉴别能力的基因座,其中 *FGA* 基因座的各项指标最优。调查表明,17个STR基因座在苏州地区汉族和哈尼族人群中具有高度多态性,可用于该地区法医学个人识别和亲子鉴定。

参考文献:

- [1] 赵方,伍新尧,蔡贵庆,等. Modified-Powerstates 软件在法医生物统计中应用[J]. 中国法医学杂志,2003,18(5):297-298,312.
- [2] 侯一平. 法医学物证学[M]. 第3版. 北京:人民卫生出版社,2009:21-22,283.
- [3] 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:2014-07-14)

(本文编辑:柳燕)

(上接第151页)

参考文献:

- [1] 陆惠玲,杨庆恩. 用 ITO 法计算两个体间的血缘关系机会[J]. 中国法医学杂志,2002,17(3):188-191.
- [2] Thomson JA, Ayres KL, Pilotti V, *et al.* Analysis of disputed single-parent/child and sibling relationships using 16 STR loci[J]. *Int J Legal Med*,2001,115(3):128-134.

- [3] 李海霞,孙宏钰,吴小洁,等. 疑难亲子鉴定案1例[J]. 中国司法鉴定,2010,(2):92-93.
- [4] 陈勇,伍新尧,孙宏钰,等. 争议父(母)与真父(母)有血缘关系的亲权纠纷案鉴定2例[J]. 中国法医学杂志,2003,18(5):291-292.

(收稿日期:2014-04-28)

(本文编辑:李成涛)