

中国南方汉族群体 27 个 Y-STR 基因座的遗传多态性及突变研究

王 瑛, 张楚楚, 李 燃, 彭 珊, 欧雪玲, 童大跃, 孙宏钰*

(中山大学中山医学院法医学系, 广东 广州 510080)

摘 要:【目的】调查 27 个 Y-STR 基因座在中国南方汉族群体的遗传多态性及突变情况。【方法】采集 885 名中国南方汉族无关男性个体血样和 911 对父子血样, 采用 Yfiler® Plus 扩增体系对样本进行扩增, 并进行毛细管电泳检测与分型, 统计相关遗传多态性参数, 观察 Y-STR 基因座突变情况。【结果】885 名无关男性个体中共观察到 880 种单倍型, 其中 875 种单倍型为唯一单倍型, 5 种单倍型分别出现两次。单倍型多样性(HD)为 0.999 987 2, 系统识别能力(DC)为 0.994 350 3。27 个 Y-STR 基因座基因多态性(GD)在 0.434 4(DYS438)~0.960 5(DYS385a/b)之间。在 911 个父子对共 246 23 次等位基因传递中共观察到 113 次突变事件, 其中 108 次突变事件为一步突变, 5 次突变事件为二步突变。11 个父子对观察到 2 个基因座同时突变, 1 个父子对发生 3 个基因座同时突变。平均突变率为 4.6×10^{-3} (95%CI: $3.8 \times 10^{-3} \sim 5.5 \times 10^{-3}$)。【结论】Yfiler® Plus 体系包含的 27 个 Y-STR 基因座在中国南方汉族群体中具有高度遗传多态性, 对于法医学实践中个体识别、父系亲缘关系鉴定等具有重要意义。

关键词:短串联重复序列(STR); Yfiler® Plus PCR 扩增体系; 遗传多态性; 突变

中图分类号: Q987

文献标志码: A

文章编号: 1672-3554(2015)05-0650-07

Analysis of Genetic Polymorphisms and Mutations at 27 Y-STR Loci in Southern Chinese Han Population

WANG Ying, ZHANG Chu-chu, LI Ran, PENG Shan, OU Xue-ling, TONG Da-yue, SUN Hong-yu*

(Department of Forensic Medicine, Zhongshan School of Medicine, Sun Yat-sen University, Guangzhou 510080, China)

Corresponding to: SUN Hong-yu; E-mail: sunhongyu2002@163.com

Abstract:【Objective】To investigate the genetic polymorphisms and mutations of 27 Y-STR loci in Chinese Southern Han population. 【Methods】Blood samples of 885 unrelated male individuals and 911 father-son pairs were collected. DNA was amplified and genotyped using Yfiler® Plus system. The forensic parameters and mutation rates were calculated. 【Results】880 different haplotypes were observed in 885 unrelated male individuals, of which 875 haplotypes were unique, 5 haplotypes occurred twice. The haplotype diversity (HD) was 0.9999872 with discriminative capacity (DC) 0.9943503. The gene diversity at the 27 Y-STR loci ranged from 0.4344 (DYS438) to 0.9605 (DYS385a/b). With 24623 allele transfers at 911 father-son pairs, 113 mutation events were detected, of which 108 mutations were single-repeat mutations, five mutations were two-step mutations. 11 father-son pairs had mutations at two different loci, while 1 father-son pair was found to have three mutations. The average mutation rate was 4.6×10^{-3} (95% CI: $3.8 \times 10^{-3} \sim 5.5 \times 10^{-3}$). 【Conclusion】27 Y-STR loci incorporated in Yfiler® Plus system are highly polymorphic in Chinese Southern Han population. They are of great importance in forensic individual discrimination and paternal lineage testing.

Key words: short tandem repeats (STRs); Yfiler® Plus PCR amplification system; genetic polymorphisms; mutation

[J SUN Yat-sen Univ(Med Sci), 2015, 36(5): 650-656]

收稿日期: 2015-05-19

基金项目: 国家自然科学基金面上项目(81273347)

作者简介: 王瑛, 硕士研究生, 研究方向: 法医物证学, E-mail: wangy-leo@qq.com; * 通信作者: 孙宏钰, 博士, 教授, 研究方向: 法医物证学, E-mail: sunhongyu2002@163.com

Y-STR 具有男性特异、父系遗传等特点,在父子传递过程中不发生重组,为单倍型遗传,在法医检验实践中具有重要的应用价值,例如性犯罪案件中混合斑男性成分的个体识别、父系亲缘关系案件等^[1]。为了达到更高的系统识别能力,近年来越来越多的 Y-STR 基因座被整合到试剂盒中,例如 Yfiler Plus[®] 检测系统除了包含法医物证实践中常用的 17 个 Y-STR 基因座(DYS389I、DYS635、DYS389II、DYS458、DYS19、GATA-H4、DYS448、DYS391、DYS456、DYS390、DYS438、DYS392、DYS437、DYS385a/b、DYS393 和 DYS439)外,新增了 10 个 Y-STR 基因座(DYS449、DYS576、DYS627、DYS518、DYS570、DYF387S1、DYS460、DYS481 和 DYS533),是目前商品化试剂盒中包含 Y-STR 基因座数目最多的检测体系。本文拟采用该体系对中国南方汉族男性个体进行多态性调查,同时观察该体系在父子间等位基因传递的突变情况,为群体学研究、法医学实践以及 Y-STR 数据库建设提供重要的基础数据。

1 材料与方 法

1.1 样 本

根据知情同意原则采集中国南方地区(广东、广西、湖南、湖北、四川、云南、贵州、海南、福建、重庆)汉族 885 名无关男性个体静脉血 1 mL,滴于中性滤纸,室温晾干,制备为血痕。911 个父子对血痕样本收集自中山大学法医鉴定中心日常检案,所有父子对经过常染色体 STR 分型已确定亲子关系。

1.2 PCR 扩增

用 Micro-punch 取样器(直径为 1.2 mm)在滤纸血痕上取样,直接加入 Yfiler[®] Plus PCR 体系(Applied Biosystems 公司,美国)扩增,10 μ L 反应体系包括 4 μ L 混合物、2 μ L 引物以及 4 μ L PCR 反应缓冲液。扩增条件为:初始变性 95 $^{\circ}$ C 1 min; 94 $^{\circ}$ C 4 s, 61 $^{\circ}$ C 1 min 30 个热循环;末次延伸 60 $^{\circ}$ C 22 min;4 $^{\circ}$ C 保存。扩增反应在 9700 型扩增仪(Applied Biosystems 公司,美国)上进行。

1.3 电泳检测及基因分型

取 1.0 μ L 扩增产物,与 0.3 μ L 分子质量参照物 LIZ600(Applied Biosystems 公司,美国)和 9.7 μ L 去离子甲酰胺混合,97 $^{\circ}$ C 变性 3 min,0 $^{\circ}$ C 冰浴

3 min。扩增产物在 ABI 3500XL 型遗传分析仪(Applied Biosystems 公司,美国)上进行毛细管电泳分离检测,使用 GeneMapper ID-X v3.2 分析软件(Applied Biosystems 公司,美国)对照等位基因分型标准品(allelic ladder)进行等位基因分型。

1.4 数据分析

各个基因座上的等位基因频率(P_i)=第 i 个等位基因的频数/该基因座的等位基因总数;基因多态性(gene diversity, GD) = $[n(1 - \sum P_i^2)] / (n-1)$, n 和 P_i 分别代表该基因座上等位基因总数和第 i 个等位基因的频率;单倍型多态性(haplotype diversity, HD) = $[N(1 - \sum P_i^2)] / (N-1)$, 其中 N 和 P_i 分别表示样本量和第 i 种单倍型的频率;系统识别能力(discriminative capacity, DC) = N_{diff} / N , 其中 N_{diff} 代表观察到的单倍型种类数, N 代表样本量^[2]。其中双拷贝基因座 DYS385a/b 和 DYF387S1 作为单倍型计算。基因座突变率(μ) = 该基因座突变事件次数/该基因座等位基因传递次数。

2 结 果

2.1 27 个 Y-STR 基因座在中国南方汉族的遗传多态性

23 个单拷贝 Y-STR 基因座的等位基因频率及两个双拷贝基因座 DYS385a/b 和 DYF387S1 的单倍型频率分别见表 1、表 2 和表 3。27 个 Y-STR 基因座中 GD 值最低为 DYS438 (GD = 0.434 4), 最高为 DYS385a/b (GD = 0.960 5)。在 23 个单拷贝基因座中共检测到 212 个等位基因, 各基因座分别检出 4 ~ 19 个等位基因, 等位基因频率在 0.001 1 ~ 0.707 3 之间。双拷贝基因座 DYS385a/b 共观察到 17 个等位基因, 76 种单倍型; DYF387S1 检出 13 个等位基因, 50 种单倍型。27 个 Y-STR 基因座共检出 880 种单倍型, 其中 875 种(99.4%) 单倍型为唯一单倍型, 5 种单倍型分别出现 2 次, HD 值为 0.999 987 2, DC 值为 0.994 350 3。

2.2 27 个 Y-STR 基因座的突变情况

在 911 个父子对共计 24 623 次等位基因传递中共观察到 113 个突变事件, 平均突变率为 4.6×10^{-3} (95%CI: $3.8 \times 10^{-3} \sim 5.5 \times 10^{-3}$)。各基因座突变率从高至低排列见表 4。88 个父亲对仅出现 1 个基因座突变, 11 个父子对出现 2 个基因座同时突变, 1 个父子对出现 3 个基因座同时突变。108

表 1 23 个单拷贝 Y-STR 基因座在中国南方汉族群体的等位基因频率

Table 1 Allele frequencies of 23 single-copy Y-STR loci in Southern Chinese Han population (n = 885)

Allele	DYS 576	DYS 389I	DYS 635	DYS 389II	DYS 627	DYS 460	DYS 458	DYS 19	GATA _H4	DYS 448	DYS 391	DYS 456
6											0.001 1	
7						0.001 1						
8						0.001 1						
9						0.324 3			0.002 3		0.035 0	
10						0.433 9			0.070 1		0.698 3	
11		0.018 1				0.214 7			0.285 9		0.255 4	0.002 3
12	0.001 1	0.552 5				0.022 6		0.001 1	0.575 1		0.009 0	0.001 1
13		0.281 4				0.002 3	0.005 6	0.040 7	0.059 9		0.001 1	0.018 1
13.3												
14		0.141 2					0.021 5	0.221 5	0.005 6			0.151 4
14.1							0.004 5					
15	0.013 5	0.006 8					0.161 6	0.457 6	0.001 1	0.001 1		0.574 0
15.1							0.001 1					
16	0.091 4				0.002 3		0.160 5	0.215 8		0.003 4		0.150 3
16.2					0.001 1							
17	0.191 9				0.015 8		0.227 1	0.062 1		0.015 8		0.090 4
17.2					0.003 4							
18	0.343 1		0.001 1		0.098 3		0.224 9	0.001 1		0.324 3		0.011 3
18.2					0.001 1		0.001 1			0.003 4		
19	0.222 3		0.111 9		0.135 6		0.126 6			0.291 5		
19.2										0.002 3		
20	0.111 7		0.272 3		0.184 2		0.053 1			0.279 1		0.001 1
21	0.022 6		0.309 6		0.218 1		0.006 8			0.067 8		
22	0.002 3		0.154 8		0.215 8		0.005 6			0.009 0		
22.2					0.001 1							
23			0.092 7		0.089 3					0.002 3		
24			0.039 5		0.024 9							
25			0.014 7		0.004 5							
26			0.002 3	0.019 2	0.004 5							
27			0.001 1	0.055 4								
28				0.362 7								
29				0.282 5								
29.2												
30				0.201 1								
30.2												
31				0.071 2								
32				0.006 8								
33				0.001 1								
34												
35												
36												
36.2												
37												
37.2												
38												
38.2												
39												
39.2												
40												
40.2												
41												
42												
43												
44												
45												
GD	0.775 4	0.595 9	0.784 0	0.740 5	0.835 9	0.660 7	0.827 5	0.690 2	0.579 6	0.727 8	0.446 4	0.617 1

续表 1 23 个单拷贝 Y-STR 基因座在中国南方汉族群体的等位基因频率

Table 1 Allele frequencies of 23 single-copy Y-STR loci in Southern Chinese Han population											(n = 885)
Allele	DYS 390	DYS 438	DYS 392	DYS 518	DYS 570	DYS 437	DYS 449	DYS 393	DYS 439	DYS 481	DYS 533
6											
7											
8											0.002 3
9		0.009 0	0.001 1								0.002 3
10		0.707 3	0.004 5					0.001 1	0.027 1		0.148 0
11		0.255 4	0.081 4					0.002 3	0.313 8		0.555 9
12		0.021 5	0.091 5					0.470 7	0.443 6		0.253 1
13		0.006 8	0.394 4		0.001 1	0.004 5		0.302 5	0.176 1		0.027 1
13.3					0.001 1						
14			0.398 9		0.003 4	0.598 9		0.196 4	0.038 4		0.011 3
14.1											
15			0.026 0		0.020 3	0.380 8		0.024 8	0.001 1		
15.1											
16			0.001 1		0.158 0	0.015 8		0.002 3			
16.2											
17			0.001 1		0.258 5						
17.2											
18					0.266 4						
18.2											
19					0.194 1						
19.2										0.003 4	
20					0.066 6						
21	0.002 3				0.026 0					0.003 4	
22	0.053 1				0.004 5		0.001 1			0.021 5	
22.2										0.136 7	
23	0.359 3										
24	0.334 5						0.001 1			0.323 2	
25	0.230 5						0.009 0			0.180 8	
26	0.020 3						0.062 1			0.159 3	
27							0.054 2			0.083 6	
28							0.049 7			0.049 7	
29							0.093 8			0.027 1	
29.2							0.002 3			0.007 9	
30							0.139 0				
30.2							0.001 1			0.002 3	
31							0.167 2				
32				0.003 4			0.155 9			0.001 1	
33				0.021 5			0.134 5				
34				0.045 2			0.078 0				
35				0.107 3			0.035 0				
36				0.106 2			0.010 2				
36.2				0.002 3							
37				0.158 2			0.003 4				
37.2				0.006 8							
38				0.177 4			0.002 3				
38.2				0.002 3							
39				0.134 5							
39.2				0.002 3							
40				0.093 8							
40.2				0.001 1							
41				0.073 4							
42				0.036 2							
43				0.022 6							
44				0.004 5							
45				0.001 1							
GD	0.703 4	0.434 4	0.670 5	0.885 0	0.794 9	0.496 6	0.885 7	0.648 5	0.672 3	0.809 0	0.604 8

表 2 DYS385a/b 在中国南方汉族群体的单倍型频率

Table 2 Haplotype frequencies of DYS385a/b in Southern Chinese Han population (n = 885)

Haplotype	f	Haplotype	f	Haplotype	f	Haplotype	f	Haplotype	f	Haplotype	f
9,19	0.001 1	11,20	0.005 6	12,21	0.010 2	<u>13,18,20</u>	0.003 4	14,21	0.005 6	16,17	0.003 4
10,12	0.002 3	11,21	0.001 1	12,22	0.001 1	13,19	0.064 4	14,22	0.007 9	16,18	0.002 3
10,17	0.003 4	12,12	0.020 3	12,23	0.001 1	13,20	0.040 7	14,25	0.001 1	16,19	0.003 4
10,19	0.001 1	12,12.2	0.001 1	13,13	0.108 5	13,21	0.022 6	15,15	0.004 5	16,20	0.002 3
10,20	0.001 1	12,13	0.019 2	13,14	0.040 7	13,22	0.016 9	15,16	0.003 4	16,21	0.002 3
11,11	0.016 9	<u>12,13,20,21</u>	0.001 1	<u>13,14,18</u>	0.001 1	13,23	0.001 1	<u>15,16,19</u>	0.001 1	17,17	0.003 4
11,12	0.031 6	12,14	0.011 3	<u>13,14,19,20</u>	0.002 3	14,14	0.002 3	15,17	0.009 0	17,18	0.004 5
11,13	0.005 6	12,15	0.002 3	13,15	0.009 0	14,15	0.003 4	15,18	0.013 6	17,19	0.001 1
11,14	0.003 4	12,16	0.032 8	13,16	0.007 9	14,16	0.004 5	15,19	0.010 2	18,18	0.002 3
11,16	0.013 6	12,17	0.027 1	13,17	0.056 5	14,17	0.009 0	15,20	0.007 9	19,19	0.001 1
11,17	0.009 0	12,18	0.041 8	<u>13,17,18</u>	0.002 3	14,18	0.045 2	15,21	0.005 6	19,22	0.001 1
11,18	0.013 6	12,19	0.042 9	13,18	0.071 2	14,19	0.015 8	15,22	0.002 3		
11,19	0.012 4	12,20	0.022 6	<u>13,18,19</u>	0.001 1	14,20	0.012 4	15,23	0.001 1		

GD = 0.9605

The underlined indicates multi-allelic pattern.

表 3 DYF387S1 在中国南方汉族群体的单倍型频率

Table 3 Haplotype frequencies of DYF387S1 in Southern Chinese Han population (n = 885)

Haplotype	f	Haplotype	f	Haplotype	f	Haplotype	f	Haplotype	f	Haplotype	f
32,38	0.002 3	34,39	0.007 9	35,40	0.028 2	36,41	0.019 2	37,41	0.006 8	<u>39,40,41</u>	0.002 3
33,33	0.001 1	34,40	0.002 3	35,41	0.003 4	36,42	0.001 1	37,42	0.001 1	39,41	0.004 5
33,38	0.001 1	35,35	0.001 1	35,42	0.002 3	37,37	0.046 3	38,38	0.065 5	40,40	0.016 9
33,39	0.001 1	35,36	0.004 5	36,36	0.036 2	37.3,37.3	0.007 9	38,38.1	0.001 1	40,41	0.004 5
33,40	0.002 3	<u>35,36,38</u>	0.001 1	36,37	0.061 0	37,38	0.070 1	38,39	0.041 8	41,41	0.001 1
34,34	0.005 6	35,37	0.032 8	36,38	0.068 9	<u>37,38,39</u>	0.001 1	38,40	0.039 5		
34,35	0.001 1	<u>35,37,38</u>	0.001 1	<u>36,38,39</u>	0.002 3	37,39	0.068 9	38,41	0.007 9		
34,37	0.005 6	35,38	0.082 5	36,39	0.066 7	37,40	0.027 1	39,39	0.022 6		
34,38	0.007 9	35,39	0.054 2	36,40	0.042 9	<u>37,40,41</u>	0.001 1	39,40	0.013 6		

GD=0.951 4

The underlined indicates multi-allelic pattern.

个突变事件为一步突变，占 95.6%；5 个突变事件为两步突变，占 4.4%。发生增加重复单位的突变 54 次，减少重复单位的突变 59 次。

除 DYS392、DYS438 和 DYS393 外，其余基因座均检见突变。突变率最高的基因座是 DYS576，为 17.5×10^{-3} (95%CI: $10.1 \times 10^{-3} \sim 28.3 \times 10^{-3}$)，DYS389I、GATA-H4 和 DYS448 均只检出一次突变，突变率较低，为 1.1×10^{-3} (95%CI: $0 \sim 6.1 \times 10^{-3}$)。

3 讨 论

本研究结果显示，除 DYS437、DYS391 和 DYS438 基因座外，其余 24 个基因座 (88.9%) 的 GD 值均大于 0.5，而 Yfiler® Plus 体系中新增的 10 个基因座其 GD 值均大于 0.6，为高多态性遗传标记，表明这些新增基因座适用于中国南方汉族

表 4 27 个 Y-STR 基因座在中国南方汉族群体的突变率

Table 4 Mutation rates of 27 Y-STR loci in Southern Chinese Han population

Y-STR Locus	Number of allele transfers	Number of mutations	Number of single- repeat mutations	Number of multi- repeat mutations	Number of gains	Number of losses	Mutation rates /10 ⁻³	Binomial 95% CI/10 ⁻³
DYS576	912	16	16	0	8	8	17.5	10.1-28.3
DYS518	911	12	12	0	8	4	13.2	6.8-22.9
DYS627	911	10	8	2	2	8	11.3	5.4-20.7
DYS458	911	7	7	0	4	3	7.7	3.1-15.8
DYS570	912	6	4	2	2	4	6.6	2.4-14.3
DYS449	911	6	6	0	2	4	6.6	2.4-14.3
DYS460	911	5	5	0	2	3	5.5	1.8-12.8
DYS390	911	5	5	0	1	4	5.5	1.8-12.8
DYS481	911	5	5	0	4	1	5.5	1.8-12.8
DYS635	911	4	4	0	0	4	4.4	1.2-11.2
DYS456	911	4	4	0	4	0	4.4	1.2-11.2
DYF387S1	1830	8	8	0	5	3	4.4	1.9-8.6
DYS385a/b	1836	7	7	0	5	2	3.8	1.5-7.8
DYS389II	911	3	2	1	2	1	3.3	0.7-9.6
DYS391	911	3	3	0	2	1	3.3	0.7-9.6
DYS533	911	3	3	0	1	2	3.3	0.7-9.6
DYS19	911	2	2	0	1	1	2.2	0.3-7.9
DYS437	911	2	2	0	0	2	2.2	0.3-7.9
DYS439	912	2	2	0	1	1	2.2	0.3-7.9
DYS389I	911	1	1	0	0	1	1.1	0-6.1
GATA_H4	911	1	1	0	0	1	1.1	0-6.1
DYS448	911	1	1	0	0	1	1.1	0-6.1
DYS438	911	0	0	0	0	0	0.0	0-4.0
DYS392	911	0	0	0	0	0	0.0	0-4.0
DYS393	912	0	0	0	0	0	0.0	0-4.0
Total	24 623	113	108	5	54	59	4.6	3.8-5.5

群体。仅分析 17 个常用 Y-STR 基因座时,共观察到 851 种单倍型,其中 823 种(92.3%)单倍型为唯一单倍型,26 种单倍型出现 2 次,1 种单倍型出现 3 次,1 种单倍型出现 7 次,HD 值为 0.999 872 2,DC 值为 0.961 581 9。新增 10 个基因座后,其 HD 值升至 0.999 987 2,DC 值升至 0.994 350 3,说明该体系新增 10 个 Y-STR 基因座后系统效能显著提高,对于法医学个体识别具有重要的意义。

本研究中 DYS385a/b 和 DYF387S1 均为双拷贝基因座,即采用一对引物在 Y 染色体序列中能结合两个区域,因此能扩增出两个等位基因片段,且无法区分片段来源,通常视作单倍型看待^[3]。单拷贝 Y-STR 基因座一般只得到一个扩增片段,双拷贝 Y-STR 基因座得到两个扩增片段,但本研究

在 DYS570、DYS576、DYS393 和 DYS439 等 4 个单拷贝 Y-STR 基因座分别检出 1 例二等位基因模式(duo-allelic pattern)分型,DYS385a/b 和DYF387S1 则分别检出 8 例三等位基因模式(tri-allelic pattern),DYS385a/b 检出 3 例四等位基因模式(tetra-allelic pattern)。多等位基因模式的产生机制尚不清楚,本研究发现的 23 例多等位基因分型中,有 19 例均出现只相差一个核心重复序列的两个等位基因,推测可能是等位基因在个体发育过程中发生了一步滑动错配,产生了新的等位基因^[4-5]。

本研究中在 911 个父子对中共检见 100 个父子对出现 Y-STR 突变现象,父亲和儿子出现差异单倍型,家系突变发生率为 11.0%。观察到的 113

个突变事件中 108 个为一步突变模式,占 95.6%,符合逐步突变学说^[6]。等位基因重复单位增加与减少的次数之比为 1:1.09,显示 Y-STR 突变方向无明显偏倚性。本文中 27 个 Y-STR 基因座的平均突变率为 4.6×10^{-3} (95%CI: $3.8 \times 10^{-3} \sim 5.5 \times 10^{-3}$),比文献报道的 17 个 Y-STR 基因座突变率相对要高,例如 Weng 等^[7]报道的中国南方汉族群体平均突变率为 2.3×10^{-3} ,Ge 等^[8]在德克萨斯州的三个群体中观察到的平均突变率为 2.1×10^{-3} ,Laouina 等^[9]发现在摩洛哥人群中平均突变率为 3.5×10^{-3} ;这一结果与 Yfiler® Plus 体系中新增的 10 个 Y-STR 基因座中包含 7 个快速突变基因座(DYS449、DYS576、DYS627、DYS518、DYS570 和 DYF387S1)有关。Ballantyne 等^[10]把突变率高于 1.0×10^{-2} 的 Y-STR 基因座称为快速突变基因座(rapid mutating Y-STR, RM Y-STR),本文中有 DYS576、DYS518 和 DYS627 等 3 个基因座的突变率大于 1.0×10^{-2} ,DYS458、DYS570、DYS449、DYS460、DYS390 和 DYS481 等 6 个基因座的突变率大于 0.5×10^{-2} ,均显示较高的突变率。在父系亲缘关系鉴定案件中采用突变率较高的 Y-STR 分型时,下排除的结论需要慎重,如本文发现 1 例同时发生三个 Y-STR 基因座突变的案例。另一方面 Y-STR 基因座突变使得父子单倍型出现差异,同一父系男性个体产生不同的单倍型,为区分同一父系不同男性个体提供了可能性,这一用途有待于在法医实践中继续探索。

参考文献

- [1] Kayser M, Kittler R, Erler A, et al. A comprehensive survey of human Y-chromosomal microsatellites[J]. Am J Hum Genet, 2004, 74(6): 1183-1197.
- [2] Coble MD, Hill CR, Butler JM. Haplotype data for 23 Y-chromosome markers in four U.S. population groups [J]. Forensic Sci Int Genet, 2013, 7(3): e66-e68.
- [3] Decker AE, Kline MC, Vallone PM, et al. The impact of additional Y-STR loci on resolving common haplotypes and closely related individuals [J]. Forensic Sci Int Genet, 2007, 1(2): 215-217.
- [4] Clayton TM, Guest JL, Urquhart AJ, et al. A genetic basis for anomalous band patterns encountered during DNA STR profiling [J]. J Forensic Sci, 2004, 49(6): 1207-1214.
- [5] Rolf B, Wiegand P, Brinkmann B. Somatic mutations at STR loci: a reason for three-allele pattern and mosaicism [J]. Forensic Sci Int, 2002, 126(3): 200-202.
- [6] Kurihara R, Yamamoto T, Uchihi R, et al. Mutations in 14 Y-STR loci among Japanese father-son haplotypes [J]. Int J Legal Med, 2004, 118(3): 125-131.
- [7] Weng W, Liu H, Li S, et al. Mutation rates at 16 Y-chromosome STRs in the South China Han population [J]. Int J Legal Med, 2013, 127(2): 369-372.
- [8] Ge J, Budowle B, Aranda XG, et al. Mutation rates at Y chromosome short tandem repeats in Texas populations [J]. Forensic Sci Int Genet, 2009, 3(3): 179-184.
- [9] Laouina A, Nadifi S, Boulouiz R, et al. Mutation rate at 17 Y-STR loci in "Father/Son" pairs from moroccan population [J]. Leg Med (Tokyo), 2013, 15(5): 269-271.
- [10] Ballantyne KN, Keerl V, Wollstein A, et al. A new future of forensic Y-chromosome analysis: rapidly mutating Y-STRs for differentiating male relatives and paternal lineages [J]. Forensic Sci Int Genet, 2012, 6(2): 208-218.

(编辑 孙慧兰)