

中国南方汉族人群9个STR基因座多态性分析

童大跃, 孙宏钰, 伍新尧*, 陆惠玲, 李建金, 陈丽娴
(中山大学中山医学院法医物证教研室, 广东 广州 510080)

摘要:【目的】分析中国南方汉族人群9个STR基因座的遗传多态性。【方法】用STR_Typer_10_v1荧光标记试剂盒,对1619例中国南方汉族无关个体的9个STR基因座(D11S2368, D12S391, D13S325, D18S1364, D22-GATA198B05, D6S1043, D2S1772, D7S3048, D8S1132)进行扩增,用AB公司3100遗传分析仪和GeneMapper 3.1v软件作STR分型,用PowerState V12.xls分析软件进行等位基因频率和法医学常用参数统计分析,用Arlequin 3.11v软件包作Hardy-Weinberg equilibrium平衡检验。【结果】在中国南方汉族人群中,该9个STR基因座的遗传多态性高,杂合度(H)分布在0.818~0.879之间,随机匹配(MP)率分布在0.031~0.063之间,个体识别力(PD)在0.937~0.970之间,非父排除率(PE)在0.632~0.753之间,多态性信息含量(PIC)在0.80~0.88之间,典型父权指数(TPI)在2.74~4.13之间。统计分析证明这些群体资料均达到Hardy-Weinberg equilibrium($P>0.05$)。【结论】中国南方汉族人群9个STR基因座具有较高多态性,可以用于法医学亲权鉴定和个体识别,也可以用于人类学和遗传学研究。

关键词: STR; 等位基因频率; 亲权鉴定; 个体识别; 汉族人群

中图分类号: R8 文献标识码: A 文章编号: 1672-3554(2009)04-0400-04

Genetic Polymorphism Analysis of Nine Short Tandem Repeat Loci in Han Population of Southern China

TONG Da-yue, SUN Hong-yu, WU Xin-yao*, LU Hui-ling, LI Jian-jin, CHEN Li-xian
(Department of Forensic Biology, SUN Yat-sen University, Guangzhou 510080, China)

Abstract: 【Objective】 To investigate the genetic polymorphism of nine short tandem repeat (STR) loci in Han population of Southern China. 【Methods】 The 9 STR loci (D11S2368, D12S391, D13S325, D18S1364, D22-GATA198B05, D6S1043, D2S1772, D7S3048, D8S1132) were amplified with STR_Typer_10_v1 kit for 1619 unrelated individuals of Han population in Southern China. The PCR products were analyzed with 3100 genetic analyzer and GeneMapper ID 3.1v software. The forensic efficiency parameters were calculated by PowerState V12.xls and the Hardy-Weinberg equilibrium was tested with Arlequin 3.11v software. 【Results】 The genetic polymorphism of 9 STR loci in Han population of Southern China was quite high. The heterozygosities (H) ranged from 0.818 to 0.879. The match probabilities (MP) ranged from 0.031 to 0.063. The powers of discrimination (PD) ranged from 0.937 to 0.970, the probabilities of exclusion (PE) ranged from 0.632 to 0.753, the polymorphism information contents (PIC) ranged from 0.80 to 0.88 and the typical paternity indices (TPI) ranged from 2.74-4.13, respectively. These data were in accord with Hardy-Weinberg equilibrium ($P > 0.05$). 【Conclusion】 Nine STR loci are highly polymorphic in Chinese Han population. They are new useful tools for paternity testing, individual identification, and for the research of human genetics and anthropology.

Key words: short tandem repeat; allelic frequency; paternity testing; individual-identification; Han population

[J SUN Yat-sen Univ(Med Sci), 2009, 30(4): 400-403]

STR遗传标记在法医学应用已经十分广泛,是亲权鉴定和个体识别常用的工具。STR基因座

应用的前提是有这些基因座的群体遗传学资料^[1]。虽然,国内外有不少研究报道不同地区人

收稿日期: 2008-04-27

基金项目: 教育部科技平台项目(505015)

作者简介: 童大跃, 在职博士生, E-mail: tongdy@mail.sysu.edu.cn; * 通讯作者: 伍新尧, 教授, 博士生导师, E-mail: wuxinyao@mail.sysu.edu.cn

群、不同STR基因座的群体遗传资料^[2-4],但是,常用的STR基因座仍然不能完全满足实际工作的需要。本研究试图增加能够用于实际检案的STR基因座,以解决上述实际问题。为此,本研究对CODIS(Combined DNA Index System)系统外的9个常染色体基因座,包括D11S2368,D12S391,D13S325 D18S1364,D22-GATA198B05,D6S1043,D2S1772,D7S3048,D8S1132的群体遗传多态性资料进行调查分析,为法医学鉴定、人类学和遗传学研究提供新的工具和相关的群体资料^[5]。

1 材料及方法

1.1 检测对象

来自中山大学法医鉴定中心近年来检案样品中无关汉族个体的血痕样品(1 619例)。这些无关个体为本中心亲子鉴定案例中的父亲和/或母亲。他们的籍贯分布如下:广东占56.2%,广西占6.1%、湖南占8.9%,四川(含重庆)8.2%,江西占6.6%,安徽占5.3%,湖北占3.9%,其它占4.8%。因他们出生和生活的地方在中国南方省份(黄河以南),故称为中国南方汉族人群。9个STR基因座

检测的无关个体数见表1。样品的取得与使用均得到受检者知情同意。

1.2 实验方法

取无关个体新鲜血液用医用纱布制成血痕样品,取一定量的血痕用Chelex-100方法提取DNA,用STR_Typer_10_v1荧光标记复合扩增试剂盒(珠海科登公司,中国),扩增10个STR基因座。3100DNA遗传分析仪(AB公司,美国)电泳分离,用GeneMapper I.D 3.1v软件(AB公司,美国)进行基因分型,所有操作按操作手册进行。

1.3 统计分析

用PowerStats V12.xls分析软件(Promega公司,美国)对9个STR基因座(除扩增体系中的性别基因座)进行基因多态性分析,得到相关法医学常用参数,包括:H(heterozygosity),PD(power of discrimination),PE(probability of exclusion),PIC(polymorphism information content),MP(match probability),TPI(typical paternity index)和等位基因频率等。应用Arlequin 3.11v群体遗传分析软件包(Computational and Molecular Population Genetics Lab, Institute of Zoology University of Berne, Switzerland)进行Hardy-Weinberg平衡检验^[6]。

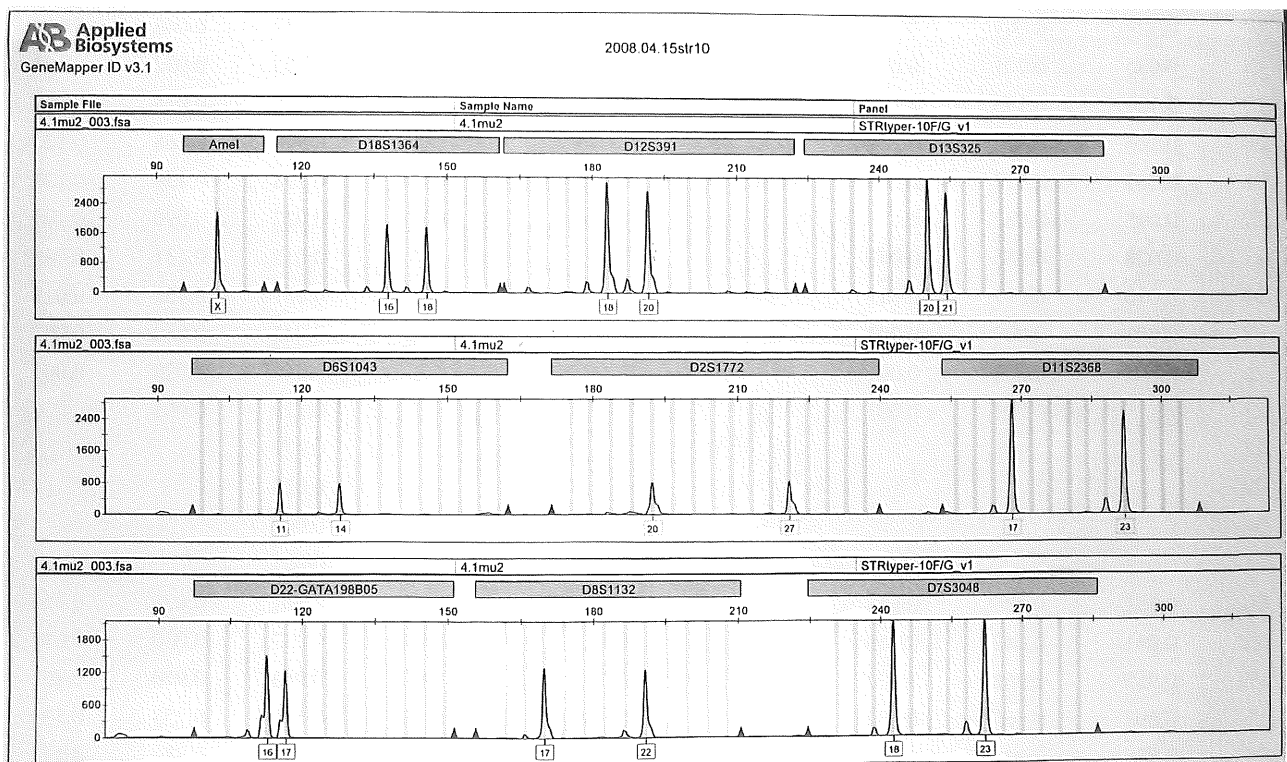


图1 10个STR用STR_Typer_10_v1试剂盒分型结果

Fig.1 The genotyping results of 10 STR with STR_Typer_10_v1 kit

2 结果

2.1 基因分型结果

经过 STR_Typer_10_v1 试剂盒扩增和 3100 遗传分析仪分析, 10 个 STR 基因座分型结果如图 1。性别(Amel)、D18S1364、D12S391、D13S325 基因座扩增引物用 6-FAM 标记, 扩增产物为蓝色。D6S1043、D2S1772 和 D11S2368 基因座扩增引物

用 VIC 标记, 其产物为绿色。D22-GATA198B05, D7S3048, D8S1132 基因座扩增引物用 NED 标记, 其产物为黄色。

2.2 等位基因频率及法医学常用参数的计算

对 1 619 例中国南方汉族无关个体的 9 个 STR 基因座 (除性别基因座外) 分型结果经过 PowerState v12.xls 软件分析后, 各基因座的等位基因频率分布和法医学常用参数的结果示于表 1。Hardy-Weinberg 平衡检验后, 显示均达到 H-W 平

表 1 中国南方汉族人群 9 个 STR 基因座等位基因频率及法医学常用参数

Table 1 Allele frequency and some forensic parameters of 9 STR loci in a Han population in Southern China

Allele	D11S2368 (n=1604) ¹⁾	D12S391 (n=1600)	D13S325 (n=1619)	D18S1364 (n=1610)	D22-GATA198B05 (n=1556)	D6S1043 (n=1558)	D2S1772 (n=1470)	D7S3048 (n=1562)	D8S1132 (n=1547)
7						0.006			
8						0.037			
9						0.035			
10						0.028			
11				0.003		0.106			
12				0.071		0.120			
13				0.206		0.119			
14		0.034		0.181	0.051	0.146			
15	0.043	0.045	0.033	0.181	0.056	0.013		< 0.001 ²⁾	0.001
16	0.065	0.005	0.046	0.157	0.093	0.004		0.035	0.053
17	0.124	0.069	0.013	0.041	0.152	0.030	0.042	0.046	0.139
18	0.085	0.201	0.041	0.092	0.067	0.161	0.055	0.092	0.181
19	0.154	0.195	0.195	0.054	0.069	0.141	0.025	0.078	0.177
20	0.186	0.173	0.237	0.012	0.095	0.046	0.096	0.168	0.123
21	0.207	0.112	0.230	0.002	0.263	0.008	0.118	0.134	0.123
22	0.098	0.082	0.138		0.126	0.001	0.077	0.090	0.107
23	0.028	0.055	0.043		0.022		0.015	0.131	0.069
24	0.010	0.017	0.019		0.005		0.261	0.139	0.018
25	0.001	0.009	0.003		0.001		0.045	0.062	0.007
26	< 0.001	0.003	0.001				0.040	0.020	0.001
27		0.001	< 0.001				0.129	0.004	
28							0.077		
29							0.018		
30							0.002		
31							0.001		
H ₀	0.851	0.836	0.818	0.847	0.848	0.868	0.847	0.879	0.854
MP	0.041	0.042	0.063	0.043	0.043	0.031	0.037	0.030	0.037
PD	0.959	0.958	0.937	0.967	0.957	0.969	0.963	0.970	0.963
PE	0.697	0.667	0.632	0.689	0.690	0.731	0.689	0.753	0.703
PIC	0.85	0.85	0.80	0.83	0.84	0.88	0.86	0.88	0.85
TPI	3.36	3.04	2.74	3.27	3.28	3.80	3.27	4.13	3.42

1): The numbers of persons tested; 2) indicates that the allelic frequency is lower than 0.001

衡($P > 0.05$)。

3 讨论

STR基因座的遗传多态性一般都比较高,操作简便,现在已经成为法医学个体认定和亲权鉴定的主要工具。本研究利用珠海科登公司的STR_Typer_10_v1试剂盒,对中国南方汉族1619例无关个体9个常染色体STR基因座多态性进行分析,得到相关的群体遗传资料。根据这些STR基因座在常染色体上的分布位置,显示它们是互不连锁遗传的^[7]。到目前为止,这些资料在国内外还未见类似的报道。从结果可以看出,9个STR基因座的杂合度均 > 0.80 ,说明这些基因座在中国南方汉族人群遗传差异大。Shriver等^[8]认为当 $PD > 0.80$ 、 $PE > 0.50$ 时,该遗传标记(基因座)属于高度多态性。本研究检测的9个基因座的 PD 均 > 0.90 、 PE 也均超过 0.50 。当 $PIC > 0.50$ 时,反映一个遗传标记提供的多态性信息量较高,这9个STR基因座的 PIC 均 > 0.80 。将这9个STR基因座分析所得的法医学常用参数与已经报道的中国汉族人群和欧美人群的CODIS系统基因座的相关资料进行比较,发现这些基因座比CODIS系统中的某些基因座,如TPOX、D7S820,多态性信息含量高,其法医学常用参数所具有的效率更高^[9-11]。本研究的样本量大,所获得的群体遗传资料的可信度会更加^[12],对实际工作很有意义。

这9个STR基因座是各自独立遗传的,在中国汉族人群中具有高度多态性,为法医学个体识别和亲子鉴定提供了新的工具,其群体遗传资料也对人类学,法医学和遗传研究具有实践意义。

参考文献:

- [1] Kupferschmid TD, Calicchio T, Budowle B. Maine Caucasian population DNA database using twelve short tandem repeat loci [J]. *J Forensic Sci*, 1999,44(2): 392-395.
- [2] Andreini E, Frison S, Longhi E, et al. Allele frequencies for nine STR loci (D3S1358, vWA, FGA, D8S1179, D21S11, D18S51, D5S818, D13S317, D7S820) in the Italian population [J]. *Forensic Sci Int*, 2007,168(1):e13-16.
- [3] Han GR, Lee YW, Lee HL, et al. A Korean population study of the nine STR loci FGA, vWA, D3S1358, D18S51, D21S11, D8S1179, D7S820, D13S317 and D5S818 [J]. *Int J Legal Med*, 2000,114(1-2):41-44.
- [4] Gao Y, Zhang Z, Wang Z, et al. Genetic data of 15 STR forensic loci in eastern Chinese population [J]. *Forensic Sci Int*, 2005,154(1):78-80.
- [5] 孙丽娜,张波,许颖,等. 广州市40~65岁居民载脂蛋白E基因多态性与血脂水平的关系 [J]. *中山大学学报:医学科学版*, 2008,29(2):181-185.
- [6] Thangaraj K, Chaubey G, Reddy AG, et al. Autosomal STR data on the enigmatic Andaman Islanders [J]. *Forensic Sci Int*, 2007,169(2-3): 247-251. Epub 2006 May 2.
- [7] Vanliere JM, Rosenberg NA. Mathematical properties of the r^2 measure of linkage disequilibrium [J]. *Theor Popul Biol*, 2008,74(1):130-137.
- [8] Shriver MD, Jin L, Boerwinkle E, et al. A novel measure of genetic distance for highly polymorphic tandem repeat loci [J]. *Mol Biol Evol*, 1995,12(5): 914-920.
- [9] Pandu G, Gandhi KP, Sharma JD, et al. Genetic profile of nine STR loci among Goud and Padmashali populations of Andhra Pradesh, India [J]. *Forensic Sci Int*, 2006,157(2-3):201-205.
- [10] 曾健,郑德柱,柯龙凤,等. 福建地区汉族群体15个STR基因座遗传多态性 [J]. *中国法医学杂志*, 2008,23(1):50-51.
- [11] Soltyszewski I, Spolnicka M, Kartasinska E, et al. Genetic variation of STR loci D3S1358, TH01, D21S11, D18S51, Penta E, D5S818, D13S317, D7S820, D16S539, CSF1PO, Penta D, vWA, D8S1179, TPOX and FGA by GenePrint PowerPlex 16 in a Polish population [J]. *Forensic Sci Int*, 2006,159(2-3): 241-243.
- [12] 高雅,李生斌. STR遗传多态性研究中样本数量对等位基因检出数量的影响 [J]. *遗传*, 2008,30(3): 313-320.

(编辑 徐杰)