

# 广东汉族人群 D13S631 位点的多态性

刘秋玲, 吕德坚, 伍新尧

(中山医科大学法医学系, 广东 广州 510089)

**摘要:**【目的】调查 D13S631 位点在广东汉族群体的多态性。【方法】PCR 扩增短串联重复(STR)位点 D13S631 后, 用不连续电泳系统进行分型。【结果】在 227 个无关个体中共发现了 6 个等位基因, 扩增片段为 197~217 bp, 等位基因频率最高为 0.2907(201 bp), 最低为 0.0903(197 bp)。杂合率、个体识别率和非父排除率分别为 0.7885, 0.9231, 0.5543。家系分析表明按孟德尔规律遗传。【结论】结果表明 D13S631 是一个具有重要法医应用价值的位点。

**关键词:** 等位基因; 多态现象(遗传学); 串联重复序列; 遗传学; 群体; 广东

中图分类号: R89 文献标识码: A 文章编号: 1000-257X(2001)01-0038-03

## Polymorphism of Locus D13S631 in Guangdong Han Population

LIU Qiu-ling, LU De-jian, WU-Xinyao

(Faculty of Forensic Medicine, Sun Yat-sen University of Medical Sciences, Guangzhou 510089, China)

**Abstract:** 【Objective】 To understand the polymorphism of D13S631 in Guangdong Han population. 【Method】 Short tandem repeat (STR) locus D13S631 was analyzed by means of polymerase chain reaction, following discontinuous electrophoresis system. 【Result】 Among 227 unrelated individuals from Guangdong Han population, 6 alleles rang from 197~217 bp could be observed. The most common allele with a frequency 0.2907 is allele 201 bp, the rare allele is allele 197 bp with a frequency 0.0903. The heterozygosity, the power of discrimination and the exclusion chance in paternity case were 0.7885, 0.9231, 0.5543, respectively. Segregation studies reveal that D13S631 inherit in Medel's Law. 【Conclusion】 The result shows that locus D13S631 is highly informative and suitable for forensic application.

**Key words:** alleles; polymorphism(genetis); tandem repeat sequences; genetics; population; Guangdong

人类短串联重复序列(short tandem repeats, STR)是指核心序列一般为 2~6 bp, 在不同个体之间重复数目可以变化的一类多态性 DNA 序列。STR 在人类学、遗传学、移植后监测, 尤其是法医学的个人识别和亲权鉴定中有重要的应用价值。由于 STR 广泛存于人类的基因组, 目前新的 STR 仍不断被发现, 而群体遗传学数据是评价某一多态性遗传标记应用价值的重要参数<sup>[1]</sup>, 故本文报道 STR 位点 D13S631 在广东汉族人群体中的等位基因频率分布。

## 1 材料与方 法

### 1.1 血标本和 DNA 的提取

血样本采自广东籍汉族人, 以 38 g/L 枸橼酸钠抗凝, 用 Chelex-100 法<sup>[2]</sup> 处理标本, 提取 DNA。

### 1.2 引 物

引物序列为: P1: 5'-GGCAACAAGAGCAAAA-CTCT-3', P2: 5'-TAGCCCTCACCATGATTGG-3'。

### 1.3 PCR 反应条件

PCR 反应体系的总体积为 50  $\mu$ L, 含 50 mmol/

收稿日期: 1999-11-23

作者简介: 刘秋玲(1974-), 女, 广东兴宁人, 医学学士, 技术员。

©1994-2019 China Academic Journal Electronic Publishing House. All rights reserved. <http://www.cnki.net>

L KCl, 10 mmol/L Tris-HCl, pH8.3, 1.5 mmol/L MgCl<sub>2</sub>, 0.01 g/L 明胶, 120 μmol/L dNTP, 引物 P1 和 P2 各 0.4 μmol/L, Taq 酶 1 U, 模板 20 ng。循环参数: 先预变性 95 °C 5 min, 然后经 94 °C 1 min, 55 °C 1 min, 72 °C 1 min, 30 个循环, 再 72 °C 延伸 5 min, 6 °C 保存。

1.4 电泳检测

用含体积分数为 15% 甘油的 70 g/L 聚丙烯酰胺凝胶(Arc :Bis=29 :1)电泳分离检测扩增产物, 阴极缓冲液 0.5× TBE, 凝胶缓冲液 35 mmol/L H<sub>2</sub>SO<sub>4</sub>-Tris, 阳极缓冲液为 1× TBE 和 3 mmol/L NaAc(ν/ν=2 :1), 以 pBR322/Hae III 为 Marker, 400 V 电压电泳 4 h, 用银染法显带。

1.5 等位基因 Ladder 的制备

取有不同等位基因的扩增产物各 5 μL 混匀, 用双蒸水稀释 10 000 倍后取 5 μL 作为模板, 按“1.3”的条件作 PCR 扩增。

1.6 数据分析

按文献[3]估计等位基因频率和标准误, 统计基因型的观察值和期望值, 检验 Hardy-Weinberg 吻合度。并计算杂合度<sup>[4]</sup>、个人识别率<sup>[5]</sup>、非父排除率<sup>[6]</sup>、多态性信息容量<sup>[7]</sup>。

2 结果

2.1 D13S631 的等位基因与频率

调查 227 名广东汉族无关个体 D13S631 的多态性, 共发现 6 个等位基因(图 1), 19 种基因型, 等位基因片段的大小在 197 ~ 217 bp 之间, 等位基因频率和基因型频率分别见表 1 和表 2。基因型的分布用 χ<sup>2</sup> 检验吻合度, 结果 χ<sup>2</sup> = 18.9205, ν = 13, P > 0.05, 符合 Hardy-Weinberg 定律。

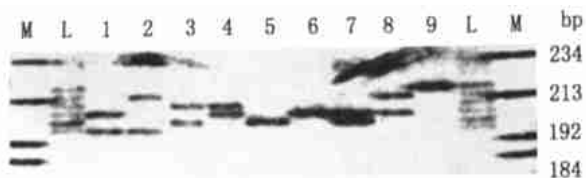


图 1 9 个无关个体 D13S631 位点的基因型

Fig. 1 Examples of genotyping for D13S631 in 9 unrelated individuals

M: pBR322/Hae III Marker; L: Ladder; 1: A1/A3; 2: A1/A5; 3: A2/A4; 4: A3/A4; 5: A2; 6: A3; 7: A2/A3; 8: A3/A5; 9: A6

2.2 D13S631 的多态性

经计算杂合度为 0.7885, 无偏估计杂合度为

表 1 广东汉族人群 D13S631 位点的等位基因频率

Table 1 Allele frequencies of D13S631 in Guangdong Han population (n = 227)

Alleles	Size(bp)	Allele frequencies	SE
A1	197	0.090 3	0.013 5
A2	201	0.290 7	0.021 3
A3	205	0.244 5	0.020 2
A4	209	0.189 4	0.018 4
A5	213	0.147 6	0.016 6
A6	217	0.037 4	0.008 9

表 2 D13S631 位点 227 个在广东汉族人的基因型频率

Table 2 Genotype frequencies of D13S631 among 227 Guangdong Han individuals

Genotypes	Observed		Expected	
	Numbers	Frequencies	Numbers	Frequencies
A1/A1	1.00	0.004 4	1.85	0.008 2
A1/A2	14.00	0.061 7	11.92	0.052 5
A1/A3	11.00	0.048 5	10.02	0.044 2
A1/A4	9.00	0.039 6	7.77	0.034 2
A1/A5	5.00	0.022 0	6.05	0.026 7
A1/A6	0.00	0.000 0	1.54	0.006 8
A2/A2	19.00	0.083 7	19.19	0.084 5
A2/A3	34.00	0.149 8	32.27	0.142 2
A2/A4	25.00	0.110 1	25.00	0.110 2
A2/A5	20.00	0.088 1	19.48	0.085 8
A2/A6	1.00	0.004 4	4.94	0.021 8
A3/A3	15.00	0.066 1	13.57	0.059 8
A3/A4	14.00	0.061 7	21.03	0.092 6
A3/A5	14.00	0.061 7	16.38	0.072 2
A3/A6	8.00	0.035 2	4.16	0.018 3
A4/A4	6.00	0.026 4	8.15	0.035 9
A4/A5	20.00	0.088 1	12.69	0.055 9
A4/A6	6.00	0.026 4	3.22	0.014 2
A5/A5	3.00	0.013 2	4.94	0.021 8
A5/A6	2.00	0.008 8	2.51	0.011 1
A6/A6	0.00	0.000 0	0.32	0.001 4

0.7902, 个人识别率为 0.9231, 非父排除为 0.5543, 多态性信息容量为 0.7711。

2.3 家系分析

家系调查 50 个两代家系, 包括 5 个 4 个孩子和 1 个 6 个孩子的家系, D13S631 均符合孟德尔规律遗传。

2.4 亲子鉴定案例应用

将 D13S631 应用于 348 例亲子鉴定的检案中,

这些案例均同时检验 SE33、D11S554、D12S391、D19S253、FES/FPS、D7S809、PLA、TH01、vWA、FGA、CSF1PO、D16S690、D21S11 和 D8S1179 等 STR 位点。在 72 例排除父权关系案件中, 有 38 例 D13S631 也排除, 有 1 例 D13S631 在父子间不符合孟德尔规律遗传, 而其余位点均符合孟德尔规律遗传。

### 3 讨论

STR 主要有两类: 简单 STR 和复合或复杂 STR。简单 STR, 尤其是以 4 个核苷酸为核心序列 (core sequence) 的 STR, 结构稳定, 突变率较低, PCR 扩增产物在凝胶电泳后的条带较清晰, 重复性良好, 分型易标准化<sup>[8]</sup>。D13S631 是一个以 4 核苷酸为核心序列的 STR 位点。在本研究的电泳条件下, 利用银染显色, 均得到清晰的谱带, 以自制的 Ladder 作为分型的参照标准, 都能正确分型, 各等位基因均相差 4 bp, 无分型不明确的情况, 也未发现类似 TH01(9.3) 等核心序列不完全的等位基因, 表明 D13S631 是一个易于分型标准化的位点。

国内外尚未见报道有关 D13S631 的等位基因频率的资料。本文调查共发现 19 种基因型, 6 个等位基因, 最高等位基因频率为 A2(0.2967), 最低的频率为 A6(0.0374),  $\chi^2$  检验证明 D13S631 的基因型分布符合 Hardy-Weinberg 定律。经计算杂合度达 0.7902, 个人识别率为 0.9231, 多态性信息容量为 0.7711, 这些表明 D13S631 是一具有较高多态性的 STR 位点。

在 348 例亲子鉴定案件中有 1 例 D13S631 基因分型结果与其它 15 个 STR 位点的结果相矛盾, 不符合孟德尔遗传规律, 提示该例的 D13S631 在遗传过程中发生了突变, 突变率为 0.00287。在

72 例否定父权关系的个案中, D13S631 排除了 38 例, 占 52.78%, 与计算的非父排除率 0.5543 相近。家系调查结果表明 D13S631 位点也符合孟德尔规律遗传, 说明 D13S631 位点对广东汉族人群的亲子鉴定有较大的应用价值。

本研究获得了广东汉族人群 D13S631 位点的基因分布资料, 为该位点的法医学应用提供了群体遗传学数据。

#### 参考文献:

- [1] Edwards A, Civitello A, Hammond H, *et al.* DNA typing and genetic mapping with trimeric and tetrameric tandem repeats[J]. *Am J Hum Genet*, 1991, 49(4): 746.
- [2] Walsh P, Metzger D, Higuchi R. Chelex 100 as a medium for simple extraction of DNA for PCR-based typing from forensic material[J]. *Biotechniques*, 1991, 10(4): 506.
- [3] 江三多, 吕宝忠. 医学遗传数理统计方法[M]. 北京: 科学出版社, 1998. 1~40.
- [4] Nei M. *Molecular Evolutionary Genetics*[M]. New York: Columbia University Press, 1987. 178.
- [5] Aitken C G. *Statistics and the Evaluation of Evidence for Forensic Scientists*[M]. John Wiley & Sons Ltd, Chichester, 1995. 80~88.
- [6] 吴梅筠. 法医物证学[M]. 北京: 人民卫生出版社, 1998. 217.
- [7] Botstein D, White R, Skolnick M, *et al.* Construction of a genetic linkage map in man using restriction fragment length polymorphism[J]. *Am J Hum Genet*, 1980, 32(3): 314.
- [8] Sala A, Penacino G, Corach D. Comparison of allele frequencies of eight STR loci from Argentinian Amerindian and European populations[J]. *Hum Biol*, 1998, 70(5): 937.

(编辑 黄小延)

(上接第 34 页)

- [4] Ouyang Z, Wu J A, Xie L Q. A method for the indirect determination of trace bound selenomethionine in plants and some biological materials[J]. *Anal Biochem*, 1989, 178(1): 77.
- [5] Beilstein M A, Whanger P D, Yang G Q. Chemical forms of selenium in corn and rice grown in a high selenium area of China[J]. *Biomed Environ Sci*, 1991, 4(4): 392.
- [6] Redman C, Scott J A, Baines A T, *et al.* Inhibitory effect of selenomethionine on the growth of three selected human tumor cell lines[J]. *Cancer Lett*, 1998, 125(1-2): 103.
- [7] 李文广, 黄启生, 柳林, 等. 硒盐预防原发性肝癌前瞻观察六年[J]. *癌症*, 1993, 12(2): 108.

(编辑 黄小延)