

郑州农村汉族男性 27 个 Y-STR 遗传多态性及多民族间遗传距离的比较

谢 晨^{1,2}, 郭仲谦^{1,3}, 张广政¹, 王 磊², 曾昭书¹, 刘开会⁴

(1. 郑州大学基础医学院法医学系, 河南 郑州 450000;

2. 郑州市公安局犯罪侦查局刑事科学技术研究所, 河南 郑州 450000;

3. 河南省直第三人民医院<司法鉴定中心>, 河南 郑州 450000;

4. 公安部物证鉴定中心, 北京 100038)

摘要:目的 比较郑州农村汉族男性 27 个 Y-STR 遗传多态性及多民族间的遗传距离。方法 采用 Yfiler Plus 试剂盒对 27 个 Y-STR 基因座进行扩增, 3500 xL 遗传分析仪进行基因分型, 统计 27 个 Y-STR 基因座的等位基因频率及基因差异度等遗传学参数。以 YHRD 网站的分子方差分析 (AMOVA) 程序分析不同省份汉族及不同少数民族男性人群的遗传距离, 以该网站的多维尺度分析 (MDS) 程序绘制 MDS 图。结果 郑州农村汉族男性中共 540 个不同的单倍型, 27 个 Y-STR 基因座所组成的 HD 值为 0.999974。基因型数据分析显示, 27 个 Y-STR 中 DYS385b、DYS449、DYS518 和 DYS627 表现出高基因差异度 ($GD > 0.85$), 而 DYS391 和 DYS438 表现出低基因差异度 ($GD < 0.5$)。在与其他省份汉族男性的遗传距离比较, 郑州农村汉族男性与陕西汉族男性遗传距离最近 ($Rst = 0.0028$), 与广西汉族遗传距离最远 ($Rst = 0.0891$); 在与其他省份少数民族男性的遗传距离比较, 郑州农村汉族男性与陕西回族男性的遗传距离最近 ($Rst = 0.01526$), 与四川藏族的遗传距离最远 ($Rst = 0.2873$)。结论 Yfiler Plus 的 27 个 Y-STR 基因座在郑州农村汉族男性中具有良好的多态性, 可用于区分郑州农村汉族无关男性个体。由于农村地区一般为多代世居于此, 故本结果可视为郑州本地男性代表性数据, 可为本地区的法医学应用提供基础数据。

关键词:法医学物证学; 遗传距离; Y-STR 基因座; 单体型; 遗传多态性; 郑州; 汉族; 男性

中图分类号: D919

文献标识码: A

DOI: 10.3969/j.issn.1006-1959.2020.03.022

文章编号: 1006-1959(2020)03-0074-05

Comparison of 27 Y-STR Genetic Polymorphisms and Genetic Distance Among Ethnic Groups in Rural Han Males in Zhengzhou

XIE Chen^{1,2}, GUO Zhong-qian^{1,3}, ZHANG Guang-zheng¹, WANG Lei², ZENG Zhao-shu¹, LIU Kai-hui⁴

(1. Department of Forensic Medicine, School of Basic Medical Sciences, Zhengzhou University, Zhengzhou 450000, Henan, China;

2. Institute of Criminal Science and Technology, Criminal Investigation Bureau, Zhengzhou Public Security Bureau, Zhengzhou 450000, Henan, China;

3. Forensic Expertise Center of the Third People's Hospital of Henan Province, Zhengzhou 450000, Henan, China;

4. Material Evidence Identification Center of the Ministry of Public Security, Beijing 100038, China)

Abstract: Objective To compare 27 Y-STR genetic polymorphisms and genetic distances among ethnic groups in rural Han males in Zhengzhou. Methods The Yfiler Plus kit was used to amplify 27 Y-STR loci, the 3500 xL genetic analyzer was used for genotyping, and the genetic parameters such as allele frequency and gene difference were counted for 27 Y-STR loci. The molecular distance analysis (AMOVA) program of the YHRD website was used to analyze the genetic distance of the Han and different minority male populations in different provinces, and the MDS map was drawn using the website's multidimensional scale analysis (MDS) program. Results There were 540 different haplotypes in rural Han males in Zhengzhou, and the HD value composed of 27 Y-STR loci was 0.999974. Analysis of genotype data showed that among 27 Y-STR, DYS385b, DYS449, DYS518, and DYS627 showed high genetic differences ($GD > 0.85$), while DYS391 and DYS438 showed low genetic differences ($GD < 0.5$). In comparison with the genetic distance of Han males in other provinces, the rural Han males in Zhengzhou have the closest genetic distance to the Han males in Shaanxi ($Rst = 0.0028$), and the genetic distance to the Han population in Guangxi is the furthest ($Rst = 0.0891$). For distance comparison, the genetic distance between Han males in rural Zhengzhou and Hui males in Shaanxi is the closest ($Rst = 0.01526$), and the genetic distance between Sichuan males and Sichuan Tibetans is the longest ($Rst = 0.2873$). Conclusion The 27 Y-STR loci of Yfiler Plus have good polymorphism in Han males in rural Zhengzhou, which can be used to distinguish unrelated male individuals in rural Zhengzhou Han. Since the rural areas are usually here for many generations, this result can be regarded as the representative data of local males in Zhengzhou, which can provide basic data for forensic applications in this area.

Key words: Forensic physical evidence; Genetic distance; Y-STR locus; Haplotype; Genetic polymorphism; Zhengzhou; Han; Male

Y 染色体为男性所特有, 呈父系遗传, 不与其他染色体重组, 在法医学检验中作用独特^[1]。河南位于我国中东部, 郑州作为河南省的省会, 近年来随着经济

社会发展加速、人员流动性增加、流入及流出人口均占较大比例, 因此在郑州市城区范围内取样进行 STR 位点的遗传多态性调查时, 已经难以保证所取样品均为郑州地区人口。基于此, 在男性家族系统建设过程中走村入户的有利形势下, 本研究深入到郑州郊县的农村地区, 对世代居住在此的老年男性和

作者简介: 谢晨 (1987.10-), 女, 河南商丘人, 硕士研究生, 主要从事法医学物证学研究

通讯作者: 张广政 (1963.7-), 男, 河南开封人, 博士, 教授, 主要从事法医学研究

部分中青年男性进行血样采集,并进行 27 个 Y-STR 的遗传多态性研究,以期获得最能代表郑州本地人口的 Y-STR 分型结果,为法医学应用提供基础数据,同时为汉族人群的起源与迁徙等研究提供 27 个 Y-STR 群体数据,现报道如下。

1 材料与方法

1.1 样本来源 收集 2018 年 5 月~12 月现居住在郑州市农村且超过三代以上,民族皆为汉族的 542 名健康男性,年龄 15~55 岁,均充分了解采血的实验目的、自愿接受采血,并同意将基因信息作于研究使用,排除存在认知障碍者。血样经 EDTA 抗凝后保存于实验室 -80℃ 冰箱内备用。

1.2 DNA 提取 采用 QIAamp® DNA Blood Mini Kit (德国 QIAGEN 公司)试剂盒进行 DNA 提取,按照说明书进行。NanoDrop 2000c (美国 Thermo Fisher Scientific 公司)进行 DNA 定量。

1.3 PCR 扩增及扩增产物分型 参照 Yfiler Plus 试剂盒 (Thermo Fisher Scientific) 说明书,应用 ABI 9700 热循环仪(美国 AB 公司)进行复合扩增,扩增产物用 ABI 3500 xL 遗传分析仪(美国 AB 公司)进行检测,以 GeneMapper ID-X 软件对数据结果进行 STR 分型。

1.4 统计学分析 通过直接计数计算等位基因和单倍型频率,将两个多拷贝基因座 DYS385a/b 和 DYF387S1a/b 视为等位基因组合。根据 Nei M 等^[2]的公式计算基因差异度(GD)和单倍型差异度(HD),

$$GD(\text{或 } HD) = \left[n \left(1 - \sum P_i^2 \right) \right] / (n-1), \text{ 其中 } n \text{ 是观察到的}$$

的等位基因或单倍型的总数, P_i 表示第 i 个等位基因(或单倍型)的频率。通过 YHRD 网站^[3]的分子方差分析(AMOVA)软件估计 Rst 的成对遗传距离和不同群体之间的数值,并使用 YHRD 网站的多维尺度分析(MDS)工具绘制 MDS 图。

2 结果

2.1 郑州农村男性汉族的 27 个 Y-STR 基因座等位基因频率和基因多态性 在郑州农村汉族男性中共观察到 540 个不同的单倍型,27 个 Y-STR 基因座所组成的 HD 值为 0.999974。单个基因座的等位基因数为 DYS437 的 4 个~DYS385b 的 16 个。在 DYS385a/b 中检测到 59 个等位基因组合,其中 DYS385a 有 11 个不同的等位基因,DYS385b 有 16 个不同的等位基因。在 DYF387S1a/b 中检测到 39 个不同等位基因组合,其中 DYF387S1a 有 8 个不同的等位基因,DYF387S1b 有 10 个不同的等位基因。此外,在河南汉族中检测到多个中间等位基因:DYS385a/b (12.1)、DYS485 (14.1)、DYS19 (14.3)、DYS627 (17.2, 18.2)、DYS458 (14.1)、DYS448 (19.2)、DYS449 (29.2)、DYS518 (33.2, 37.2)、DYF387S1a/b (37.2)。基因型数据分析显示,27 个 Y-STR 中 DYS385b、DYS449、DYS518 和 DYS627 表现出高基因差异度($GD > 0.85$),而 DYS391 和 DYS438 表现出低基因差异度($GD < 0.5$),见表 1。

表 1 郑州农村男性汉族的 27 个 Y-STR 基因座等位基因频率和基因多态性

位点名称	等位基因数量	GD	位点名称	等位基因数量	GD
YGATAH4	5	0.6082	DYS385-b	16	0.8760
DYS19	7	0.6965	DYS456	7	0.6041
DYS389I	5	0.5886	DYS458	9	0.7978
DYS389II	8	0.7486	DYS460	5	0.6500
DYS390	7	0.6654	DYS481	12	0.8116
DYS391	4	0.2909	DYS518	13	0.8596
DYS392	8	0.7666	DYS533	5	0.5783
DYS393	7	0.5232	DYS570	11	0.7961
DYS437	4	0.5414	DYS576	9	0.7586
DYS438	5	0.4577	DYS627	13	0.8540
DYS439	5	0.6572	DYS635	8	0.7585
DYS448	7	0.7078	DYF387S1-a	8	0.7755
DYS449	13	0.8511	DYF387S1-b	10	0.7748
DYS385-a	11	0.7272			

2.2 郑州农村汉族男性与其他省份汉族男性的遗传距离比较 利用 YHRD 在线软件,手动添加其他省份汉族男性数据(包括陕西汉族^[4]、山东汉族^[4,5]、北京汉族^[4]、呼伦贝尔汉族、黑龙江汉族、常州汉族^[5,6]、潮汕汉族^[7,8]、福建汉族、浙江汉族^[5]、上海汉族^[5,9,10]、

湖南汉族^[11]、重庆汉族、江西南汉族、海南汉族,以及广西汉族),结果显示在所有参考群体中,郑州农村汉族男性与陕西汉族男性的遗传距离最近 ($Rst = 0.0028$),而郑州农村汉族男性与广西汉族男性的遗传距离最远 ($Rst = 0.0891$),见图 1。

2.3 郑州农村汉族群体与其他省份少数民族男性的遗传距离比较 利用 YHRD 在线软件,手动添加其他省份少数民族数据(包括甘肃回族,河南回族,青海回族,陕西回族,山东回族,四川回族,新疆回族,云南回族,宁夏回族^[12-15],延边朝鲜族^[16],海南临高族^[17],海南黎族^[18],贵州苗族^[19],甘肃藏族,青海藏族,

四川藏族^[20],湖北土家族,新疆维吾尔族^[16,21],新疆哈萨克族^[22],贵州彝族,四川彝族,云南彝族^[23],广西壮族^[24,25]),结果显示在与少数民族男性的遗传距离方面,郑州农村汉族男性与陕西回族男性的遗传距离最近($Rst=0.01526$),郑州农村汉族男性与四川藏族男性间的遗传距离最远($Rst=0.2873$),见图 2。

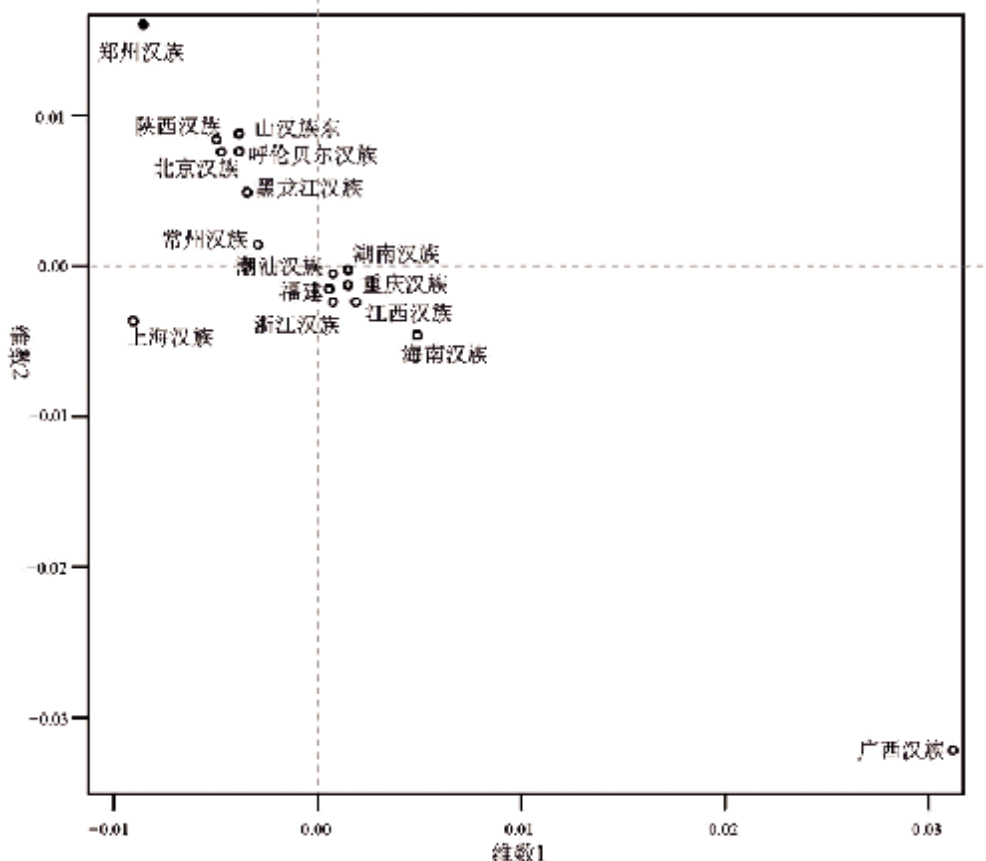


图 1 郑州农村汉族男性与其他省份汉族男性的遗传距离 MDS 图

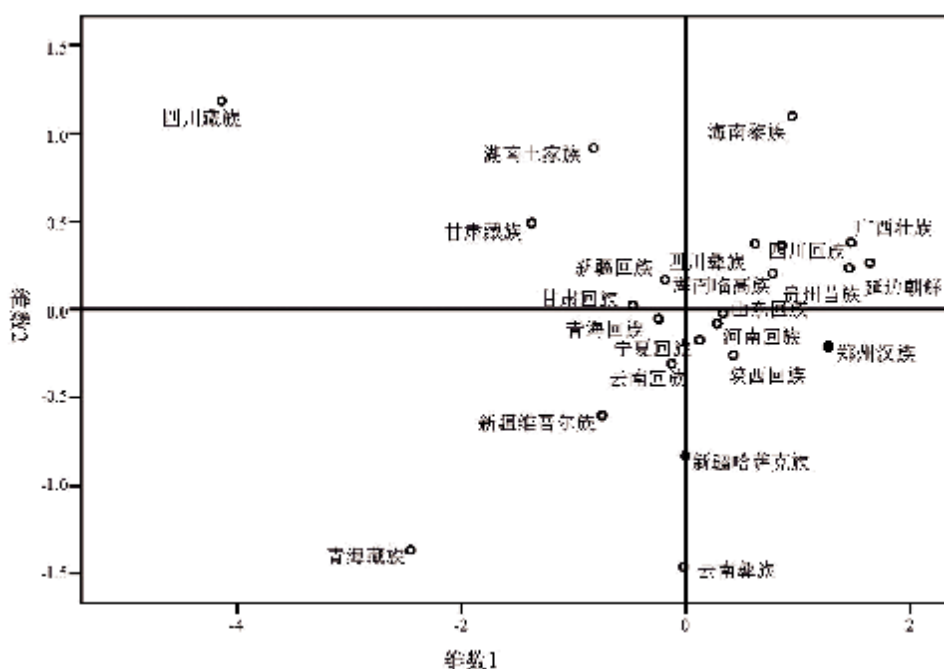


图 2 郑州农村汉族男性与其他省份少数民族男性的遗传距离 MDS 图

3 讨论

Y 染色体遗传标记所记录的进化事件和所显示的遗传距离可能较其它遗传标记更为准确^[26]。常染色体及 X 染色体在传代的过程中存在交换及重组现象,使得其无法像 Y 染色体原封不动的传递到下一代,而 Y 染色体则以单倍型形式在男性间传递,几乎不发生重组和交换,因此 Y 染色体可以更准确地、更清晰地追溯人群的分化和迁徙^[27]。

通过对河南郑州汉族 542 例无关男性的 27 个 Y-STR 等位基因频率和多态性进行分析发现,在郑州农村汉族男性中共观察到 540 个不同的单倍型,27 个 Y-STR 基因座所组成的 HD 值为 0.999974。单个基因座的等位基因数为 DYS437 的 4 个~DYS385b 的 16 个;且在河南汉族中检测到多个中间等位基因:DYS385a/b (12.1)、DYS485 (14.1)、DYS19 (14.3)、DYS627 (17.2, 18.2)、DYS458 (14.1)、DYS448 (19.2)、DYS449 (29.2)、DYS518 (33.2, 37.2)、DYF387S1a/b (37.2)。基因型数据分析显示,DYS385a/b 和 DYF387S1a/b 以及快突变 Y-STR (DYS449、DYS518、DYS570、DYS576、DYS627) 表现出更高的基因多样性,说明无关个体的单个基因座的位点呈多态性分布,与刘亚举等^[28]报道了 1100 名河南汉族无关男性的 27 个 Y-STR 基因座遗传多态性有所差别,考虑原因为其样本量大于本研究的样本量,导致在多个位点上观察到的等位基因数要大于本研究中的等位基因数,但两个研究的 GD 值基本一致,均发现 DYS391 和 DYS438 的 GD 值低于 0.5。

在运用遗传标记推断人群间遗传距离方面,已经有过相关研究。较早是 1998 年杜若甫等^[29]采用红细胞血型、人白细胞抗原型、血清型等 38 个遗传标记来计算中国人群间遗传距离,结果发现河南汉族与陕西汉族、山东汉族间遗传距离要小于与其他汉族间的遗传距离。王文菲等^[30]研究采用法医学常用的 15 个常染色体 STR 位点对多省份汉族(含河南汉族、辽宁汉族、海南汉族等)等共 40 个人群进行遗传距离推断,结果发现单从汉族来讲,河南汉族与长江以北的汉族间遗传距离较近。本研究利用 YHRD 在线软件对郑州农村汉族男性与其他多省份汉族男性间的遗传距离进行分析,结果发现郑州农村汉族男性与陕西汉族男性的遗传距离最近($R_{st}=0.0028$),而郑州农村汉族男性与广西汉族男性的遗传距离最远($R_{st}=0.0891$)。宋土生等^[31]应用常染色体 STR 位点频率对中国 14 个人群遗传距离进行研究,结果发现回族与西安汉族乃至广州汉族的间的遗传距离较近的现象。本研究利用 YHRD 在线软件对郑

州农村汉族男性与其他省份少数民族男性间的遗传距离进行分析,结果显示郑州农村汉族男性与陕西回族男性的遗传距离最近($R_{st}=0.01526$),郑州农村汉族男性与四川藏族男性间的遗传距离最远($R_{st}=0.2873$),其与陕西回族男性的遗传距离 R_{st} 值甚至小于郑州农村汉族男性与广西汉族男性之间的遗传距离。考虑原因为郑州与陕西同处黄河流域,都是中国古代政治、经济发展的核心地区,古往来两地间的人员交流、混杂居住比较普遍,因此郑州汉族男性与陕西汉族男性、陕西回族男性在基因上可能有较多的交换及融合,其男性基因存在相似且 Y-STR 遗传距离最近是可以解释的^[32]。

综上所述,Yfiler Plus 的 27 个 Y-STR 基因座在郑州农村汉族男性中具有良好的多态性,可用于区分郑州农村汉族无关男性个体。由于农村地区一般为多代世居于此,因此本研究结果可视为郑州本地男性代表性数据,可为本地地区的法医学应用提供基础数据。

参考文献:

- [1]邓盼,江丽,马泉,等.广西 6 个民族 24 个 Y-STR 基因座遗传多态性及群体遗传结构分析[J].刑事技术,2018,43(3):198-201.
- [2]Nei M,Tajima F.DNA polymorphism detectable by restriction endonucleases[J].Genetics,1981,97(1):145-163.
- [3]Willuweit S,Roewer L.The new Y Chromosome Haplotype Reference Database[J].Forensic Sci Int Genet,2015(15):43-48.
- [4]Nothnagel M,Fan G,Guo F,et al.Revisiting the male genetic landscape of China:a multi-center study of almost 38,000 Y-STR haplotypes[J].Human genetics,2017,136(5):485-497.
- [5]Li L,Yu G,Li S,et al.Genetic analysis of 17 Y-STR loci from 1019 individuals of six Han populations in East China[J].Forensic Science International:Genetics,2016(20):101-102.
- [6]Wang H,Ba H,Yang C,et al.Inner and inter population structure construction of Chinese Jiangsu Han population based on Y23 STR system[J].PLoS One,2017,12(7):e0180921.
- [7]Wang Y,Zhang Y,Zhang C,et al.Genetic polymorphisms and mutation rates of 27 Y-chromosomal STRs in a Han population from Guangdong Province,Southern China [J].Forensic Science International:Genetics,2016(21):5-9.
- [8]Guan T,Song X,Xiao C,et al.Analysis of 23 Y-STR loci in Chinese Jieyang Han population[J].International Journal of Legal Medicine,2019:1-3.
- [9]Zhou Y,Shao C,Li L,et al.Genetic analysis of 29 Y-STR loci in the Chinese Han population from Shanghai [J].Forensic Science International:Genetics,2018(32):e1-e4.
- [10]Zhang S,Tian H,Wang Z,et al.Development of a new 26plex Y-STRs typing system for forensic application[J].Forensic Science International:Genetics,2014(13):112-120.
- [11]Jiang W,Gong Z,Rong H,et al.Population genetics of 26

- Y-STR loci for the Han ethnic in Hunan province, China[J]. International Journal of Legal Medicine, 2017, 131(1): 115-117.
- [12] Yao HB, Wang CC, Tao X, et al. Genetic evidence for an East Asian origin of Chinese Muslim populations Dongxiang and Hui[J]. Scientific Reports, 2016(6): 38656.
- [13] Zhao Q, Bian Y, Zhang S, et al. Population genetics study using 26 Y-chromosomal STR loci in the Hui ethnic group in China[J]. Forensic Science International: Genetics, 2017(28): e26-e27.
- [14] Xie M, Song F, Li J, et al. Genetic substructure and forensic characteristics of Chinese Hui populations using 157 Y-SNPs and 27 Y-STRs[J]. Forensic Science International: Genetics, 2019(41): 11-18.
- [15] Zhu B, Deng Y, Zhang F, et al. Genetic analysis for Y chromosome short tandem repeat haplotypes of Chinese Han population residing in the Ningxia province of China[J]. Journal of Forensic Sciences, 2006, 51(6): 1417-1420.
- [16] Ou X, Wang Y, Liu C, et al. Haplotype analysis of the polymorphic 40 Y-STR markers in Chinese populations[J]. Forensic Science International: Genetics, 2015(19): 255-262.
- [17] Bai R, Liu Y, Lv X, et al. Genetic polymorphisms of 17 Y chromosomal STRs in She and Manchu ethnic populations from China[J]. Forensic Science International: Genetics, 2016(22): e12-e14.
- [18] He J, Guo F. Population genetics of 17 Y-STR loci in Chinese Manchu population from Liaoning province, Northeast China[J]. Forensic Science International: Genetics, 2013, 7(3): e84-e85.
- [19] Chen P, He G, Zou X, et al. Genetic diversities and phylogenetic analyses of three Chinese main ethnic groups in southwest China: A Y-Chromosomal STR study[J]. Scientific Reports, 2018, 8(1): 15339.
- [20] Song F, Xie M, Xie B, et al. Genetic diversity and phylogenetic analysis of 29 Y-STR loci in the Tibetan population from Sichuan Province, Southwest China[J]. International Journal of Legal Medicine, 2019: 1-4.
- [21] Bian Y, Zhang S, Zhou W, et al. Analysis of genetic admixture in Uyghur using the 26 Y-STR loci system[J]. Scientific Reports, 2016(6): 19998.
- [22] Shan W, Ablimit A, Zhou W, et al. Genetic polymorphism of 17 Y chromosomal STRs in Kazakh and Uighur populations from Xinjiang, China[J]. International Journal of Legal Medicine, 2014, 128(5): 743-744.
- [23] He GL, Chen PY, Zou X, et al. Genetic polymorphism investigation of the Chinese Yi minority using PowerPlex[®] Y23 STR amplification system[J]. International Journal of Legal Medicine, 2017, 131(3): 663-666.
- [24] Luo H, Song F, Zhang L, et al. Genetic polymorphism of 23 Y-STR loci in the Zhuang minority population in Guangxi of China[J]. International Journal of Legal Medicine, 2015, 129(4): 737-738.
- [25] Guo F, Li J, Chen K, et al. Population genetic data for 27 Y-STR loci in the Zhuang ethnic minority from Guangxi Zhuang Autonomous Region in the south of China[J]. Forensic Science International: Genetics, 2017(27): 182-183.
- [26] Fu X, Fu Y, Liu Y, et al. Genetic polymorphisms of 26 Y-STR loci in the Mongolian minority from Horqin district, China[J]. International Journal of Legal Medicine, 2016, 130(4): 941-946.
- [27] Xu H, Wang CC, Shrestha R, et al. Inferring population structure and demographic history using Y-STR data from worldwide populations[J]. Molecular Genetics and Genomics, 2015, 290(1): 141-150.
- [28] 刘亚举, 张俊涛, 史绍杏, 等. 河南汉族人群 27 个 Y-STR 基因座遗传多态性[J]. 刑事技术, 2014, 39(4): 18-20.
- [29] 杜若甫, 肖春杰, Cavalli-Sforza LL. 用 38 个基因座的基因频率计算中国人群间遗传距离[J]. 中国科学 C 辑, 1998, 25(1): 83-89.
- [30] 王文菲, 吕自力, 张勇, 等. 新疆哈萨克族 15 个常染色体 STR 位点检测及 40 个中国人群遗传关系[J]. 郑州大学学报(医学版), 2017, 15(3): 8-9.
- [31] 宋土生, 黄辰, 司履生, 等. 应用网络 STR 生物信息对中国 14 个人群遗传距离的研究[J]. 西安交通大学学报, 2003, 24(1): 1-4.
- [32] Chu JY, Huang W, Kuang SQ, et al. Genetic relationship of populations in China[J]. Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America, 1998, 95(20): 11763-11768.

收稿日期: 2019-12-12; 修回日期: 2019-12-29

编辑/杜帆