

中国云南白族和新疆维族 7 个 Y-STR 基因座的遗传多态性

黄艳梅¹, 祁英杰¹, 杨保胜¹, 童大跃², 伍新尧²

(1. 河南新乡医学院基础医学院, 河南 453003; 2. 中山大学中山医学院法医学系, 广州 510080)

摘要: 利用 ABI3100 遗传分析仪, 我们调查了 7 个 Y-STR 基因座构成的单体型在中国云南白族 133 例和新疆维族 105 例无关男性个体中的分布。7 个 Y-STR 基因座包括 *DYS456*、*DYS464a/b/c/d*、*DYS527a/b*、*DYS531*、*DYS709*、*DYS448* 和 *DYS522*。结果显示, 云南白族和新疆维族 2 个民族男性群体中, 分别观察到 133、105 种单体型, 均为仅观察到 1 次的单体型, 单体型多样性 (HD) 均趋近于 1, 比较这种单体型在两个群体中的分布差异, 显示有统计学显著意义 (秩和检验 $P < 0.001$)。中国云南白族和新疆维族 7 个 Y-STR 基因座具有较高的多态性, 为法医学实践和群体遗传学的研究提供了有用的基础资料。

关键词: Y 染色体; 短串联重复序列; 单体型; 遗传多态性

中图法分类号: Q943

文献标识码: A

文章编号: 1000-3193(2010)01-0088-08

Y 染色体短串联重复序列 (Short tandem repeat, STR) 遗传标记具有分型简单、重复性好等优点, 使其成为法医学实践和人类学研究的重要手段^[1-3]。黄艳梅等^[4]建立了 *DYS456*、*DYS464a/b/c/d*、*DYS527a/b*、*DYS531*、*DYS709*、*DYS448* 和 *DYS522* 7 个 Y 染色体 STR 基因座 (相当于 11 个位点) 荧光复合扩增分型体系, 该系统灵敏度高, 7 个 Y 染色体 STR 基因座组成的单体型多样性高。7 个 Y-STR 基因座遗传多态性在云南白族和新疆维族两个少数民族群体中未见相关报道, 所以, 本文在此基础上进一步调查了这两个少数民族群体。

1 材料与方法

1.1 群体样本来源及模板 DNA 提取

根据知情同意原则, 133 例云南白族和 105 例新疆维族无关男性个体血样本分别取自云南大理地区和新疆喀什地区; 采用酚/氯仿方法提取血样本基因组 DNA^[5]。

1.2 PCR 扩增及 PCR 产物的检测方法

DYS456、*DYS464* 和 *DYS527* 基因座引物 5' 端标记荧光素 FAM (blue), *DYS531*、*DYS709*、*DYS448* 和 *DYS522* 标记荧光素 JOE (green), 由上海博亚生物公司合成。7 个 Y-STR 基因座引物对置于同一管中进行 PCR 扩增, 然后采用毛细管电泳 (ABI 3100 基因自动

收稿日期: 2008-05-26; 定稿日期: 2009-04-14

基金项目: 广东省自然科学基金资助项目 (97-128); 中山大学“211 工程”重点学科建设课题基金 (4209008)

作者简介: 黄艳梅 (1971-), 女, 汉族, 河南新乡人, 副教授, 博士, 研究方向为法医遗传学。E-mail: hym@xxmu.edu.cn

通讯作者: 伍新尧, E-mail: wuxinyao@mail.sysu.edu.cn

分析仪)进行分离, GeneMapper ID v3.1 软件进行分析^[4]。

1.3 统计学分析

将各群体样本分析结果导入 Microsoft Excel XP[®] 进行等位基因和单体型频数、频率构成比分析, 等位基因按数字由小到大排列。

1.3.1 基因多样性(gene diversity ,GD)和单体型多样性(haplotype diversity ,HD)

$$\text{计算按公式: } GD/HD = n(1 - \sum x^2)/(n - 1)$$

其中 n 表示样本数 x 为群体中每一种等位基因频率^[6]。

1.3.2 两个独立样本的秩和检验(Wilcoxon rank sum tests):

两个独立样本的秩和检验^[7-8]采用 SPSS11.0 软件进行统计分析, $P < 0.05$ 表明差异有统计学意义, $P < 0.01$ 为差异有显著意义。

2 结果

2.1 7 个 Y-STR 基因座在中国云南白族和新疆维族中的等位基因分布

5 个单拷贝 Y-STR 基因座 DYS456、DYS531、DYS709、DYS448 和 DYS522 在中国云南白族和新疆维族男性无关个体的等位基因分布见表 1。DYS456 和 DYS531 基因座在两个群体中均以等位基因 15 和 11 多见; DYS448 和 DYS522 基因座 2 个群体均以等位基因 19 和 10 多见; DYS709 基因座等位基因 15 在维族群体中多见, 而白族则以等位基因 16 多见。5 个基因座在两个群体的基因多样性分别在 0.6405—0.7903、0.5846—0.7797 范围, 其中云南白族群体以 DYS448 基因座多态性为最高, 新疆维族群体以 DYS709 为最高(表 2)。

多拷贝基因座 DYS464 根据 E-型命名方法, 两个少数民族群体观察的等位基因分别有 72、61 种, 共观察到 104 种, 其中 51 种只出现 1 次; 云南白族群体中最多的等位基因为 15-15-15-15, 新疆维族群体以 12-15-15-16 多见(表 3); DYS464 基因座在云南白族和新疆维族的基因多样性分别为 0.9858、0.9817。双拷贝基因座 DYS527 在中国云南白族和新疆维族无关男性个体中, 观察的等位基因分别有 31、36 种, 共发现 39 种等位基因, 两个群体中有 8 个仅出现 1 次, 其中云南白族均以 20—23 多见, 维族群体以 20—22 出现的频率最高, DYS527 基因座在云南白族和新疆维族的基因多样性分别为 0.9531、0.9586。

2.2 7 个 Y-STR 基因座在中国云南白族和新疆维族中的单体型分布

用 7 个 Y-STR 基因座所组成的单体型分析, 在云南白族和新疆维族 2 个无关男性群体中, 分别观察到 133、105 种单体型, 均为仅 1 次(表 4), 多样性(HD)都趋近于 1(表 2); 比较单体型在两个群体中的分布差异, 显示有统计学显著意义(秩和检验: $P < 0.001$)。

表 1 5 个单拷贝 Y-STR 基因座在云南白族和新疆维族 2 个群体中的等位基因分布

Tab. 1 Allelic distribution of 5 single copy Y-STR loci in Yunnan Bai and Xinjiang Uygur populations

	DYS456		DYS531		DYS709		DYS448		DYS522	
	allele	the most allele	allele	the most allele	allele	the most allele	allele	the most allele	allele	the most allele
云南白族(Bai)	14—17	15	9—14	11	11—18	16	17—23	19	8—12, 14	10
新疆维族(Uygur)	13—18	15	9—12	11	13—18	15	17—23	19	8—13	10

表 2 7 个 Y-STR 基因座及单体型在云南白族和新疆维族 2 个群体中的基因多样性

Tab. 2 Gene diversity of 7 Y-STR loci in Yunnan Bai and Xinjiang Uygur populations

	DYS456	DYS531	DYS709	DYS448	DYS522	DYS464	DYS527	HD
云南白族(Bai)	0. 6405	0. 6484	0. 7608	0. 7903	0. 7296	0. 9858	0. 9531	≈1
新疆维族(Uygur)	0. 6095	0. 5846	0. 7797	0. 7625	0. 7245	0. 9817	0. 9586	≈1

表 3 2 个多拷贝 Y-STR 基因座在云南白族和新疆维族 2 个群体中的等位基因分布

Tab. 3 Allelic distribution of 2 multi-copy Y-STR loci in Yunnan Bai and Xinjiang Uygur populations

	DYS464		DYS527	
	repeat motif	the most allele	repeat motif	the most allele
云南白族(Bai)	10—18 ,13. 3	15-15-15-15	17—26	20-23
新疆维族(Uygur)	11—18	12-15-15-16	15. 3 ,16—26 28	20-22

表 4 7 个 Y-STR 基因座在云南白族和新疆维族 2 个群体中的单体型分布

Tab. 4 Haplotype distribution of 7 Y-STR loci in Yunnan Bai and Xinjiang Uygur populations

DYS456/464/527/531/S709/448/S522 单体型(haplotype)	频数 (number) (白族 , Bai)	频数 (number) (维族 , Uygur)	DYS456/464/527/531/S709/448/S522 单体型(haplotype)	频数 (number) (白族 , Bai)	频数 (number) (维族 , Uygur)
13/14-14-17-17/22-26/11/15/17/9		1	15/13-15-16-17/21-23/12/16/18/10	1	
14/10-16-17-17/20-20/12/16/20/12	1		15/14-14-14-14/20-24/10/15/21/10	1	
14/11-12-15-16/22-22/11/14/18/11	1		15/14-14-14-14/22-23/10/15/22/11		1
14/11-13-14-15/20-23/13/13/18/9	1		15/14-14-14-14/25-25/11/14/19/10		1
14/12-12-14-14/20-22/11/16/18/10	1		15/14-14-14-16/22-22/11/14/19/10		1
14/12-13-13-14/19-23/11/14/21/11		1	15/14-14-14-16/24-25/11/15/19/9		1
14/12-13-13-14/21-25/11/15/18/10	1		15/14-14-15-15/20-20/9/13/18/10		1
14/12-13-13-15/19-24/11/16/18/9	1		15/14-14-15-15/22-22/11/16/19/9	1	
14/12-13-14-15/22-23/11/15/19/10		1	15/14-14-15-15/22-22/11/16/20/9	1	
14/12-13-15-15/23-23/10/13/19/8	1		15/14-14-15-15/22-28/11/15/20/10		1
14/12-14-14-15/21-25/11/15/18/10	1		15/14-14-15-16/20-20/11/15/19/10		1
14/12-14-15-15/22-24/11/14/20/10		1	15/14-14-15-16/22-25/12/16/19/9		1
14/12-14-15-16/21-21/11/16/21/10	1		15/14-14-16-16/21-23/10/15/21/10	1	
14/13-13-13-13/21-24/11/16/20/10	1		15/14-14-16-16/22-22/10/16/22/10	1	
14/13-13-13-15/22-24/12/16/20/11	1		15/14-14-16-19/24-24/12/15/19/10		1
14/13-13-14-14/20-24/10/14/19/11		1	15/14-15-15-15/20-23/11/15/19/11	1	
14/13-13-15-18/22-24/11/16/19/11	1		15/14-15-15-15/21-23/11/13/19/8	1	
14/13-14-14-15/20-23/11/15/18/10	1		15/14-15-16-16/19-24/11/17/20/9		1
14/13-14-14-16/21-23/11/14/19/11		1	15/14-15-16-19/24-25/12/14/19/10		1
14/13-14-15-17/22-22/11/15/19/11	1		15/15-15-15-15/19-21/10/14/22/9	1	
14/13-15-15-17/22-23/11/16/21/10	1		15/15-15-15-15/20-20/11/16/20/9	1	
14/13-16-17-18/22-25/11/15/20/12		1	15/15-15-15-15/20-22/11/16/20/9	1	
14/13-16-18-18/20-22/11/16/20/10	1		15/15-15-15-15/21-21/11/14/19/10		1
14/14-14-15-15/21-21/11/15/19/9	1		15/15-15-15-15/21-21/11/15/19/10	1	
14/14-14-15-15/23-23/12/16/19/9	1		15/15-15-15-15/21-21/11/16/20/10	1	
14/14-16-17-17/22-23/12/14/19/11	1		15/15-15-15-15/21-22/11/16/19/11	1	
14/15-15-16-16/21-22/12/15/19/11	1		15/15-15-15-15/23-23/10/17/20/9	1	
14/16-16-17-17/20-22/12/16/21/10		1	15/15-15-15-15/23-23/9/14/17/9		1
15/10-13. 2-14-14/22-23/11/13/17/11	1		15/15-15-16-16/21-21/11/17/19/10	1	

续表 4

<i>DYS456/464/527/531/S709/448/S522</i> 单体型 (haplotype)	频数 (number) (白族, Bai)	频数 (number) (维族, Uygur)	<i>DYS456/464/527/531/S709/448/S522</i> 单体型 (haplotype)	频数 (number) (白族, Bai)	频数 (number) (维族, Uygur)
15/11-11-11-11/19-20/10/14/22/10		1	15/15-15-16-16/23-23/11/13/18/10	1	
15/11-11-12-16/19-20/10/14/23/11		1	15/16-16-16-16/20-25/10/11/17/10	1	
15/11-11-12-16/19-20/11/14/22/10		1	15/16-16-16-16/21-21/11/14/17/11	1	
15/11-11-14-15/22-23/11/15/18/10	1		15/16-16-16-16/21-22/11/16/18/9	1	
15/11-12-12-15/19-20/11/15/20/11		1	15/16-16-16-16/22-22/10/15/20/8		1
15/11-12-12-16/19-19/10/15/20/10		1	15/16-17-17-17/21-24/10/14/17/10	1	
15/11-12-15-16/19-20/11/14/22/10		1	16/11-11-12-12/21-22/10/16/21/9	1	
15/11-12-15-16/19-25/12/13/19/9		1	16/11-11-14-16/21-22/11/16/19/9		1
15/11-15-15-16/21-23/10/15/18/8		1	16/11-12-12-12/20-24/11/17/20/10	1	
15/12-12-12-12/19-21/10/15/20/9		1	16/11-12-12-18/20-23/10/16/22/11	1	
15/12-12-12-14/19-20/11/16/18/11	1		16/11-12-13-13/18-19/10/15/21/11	1	
15/12-12-12-14/23-23/11/15/17/10	1		16/11-12-13-17/20-20/11/13/18/10		1
15/12-12-12-14/23-23/11/15/19/11	1		16/11-12-14-15/22-23/11/17/18/9	1	
15/12-12-12-15/20-23/11/14/20/8		1	16/11-13-14-15/20-23/11/14/19/9	1	
15/12-12-13-13/21-22/9/16/20/9	1		16/11-13-14-15/20-23/12/16/19/11	1	
15/12-12-13-14/21-24/10/12/19/9	1		16/11-14-15-16/21-22/9/16/19/9		1
15/12-12-14-14/21-23/12/16/18/10	1		16/12-12-14-15/19-19/10/16/22/10	1	
15/12-12-14-15/21-23/11/15/21/9	1		16/12-12-14-15/20-24/12/14/17/9	1	
15/12-12-14-15/22-22/11/16/20/9		1	16/12-12-15-15/20-22/12/14/19/9	1	
15/12-12-14-16/21-24/11/16/19/9		1	16/12-12-16-17/22-23/11/16/21/9		1
15/12-12-15-15/21-24/11/16/19/11	1		16/12-13-14-14/19-23/11/16/20/8	1	
15/12-13-13-13/21-23/12/15/18/10	1		16/12-13-14-15/20-23/11/14/19/8	1	
15/12-13-13-14/19-20/11/16/20/9	1		16/12-13-15-15/21-23/14/14/18/11	1	
15/12-13-13-15/18-19/11/16/20/9	1		16/12-13-16-16/20-23/12/13/19/11	1	
15/12-13-13-17/19-25/10/16/20/8	1		16/12-13-16-17/22-22/11/16/22/10		1
15/12-13-14-15/19-22/11/14/20/9		1	16/12-13-16-17/22-23/10/15/21/11		1
15/12-13-14-15/20-20/11/13/19/11	1		16/12-14-14-15/21-22/9/16/22/11	1	
15/12-13-14-15/20-23/11/13/19/9		1	16/12-14-14-15/21-23/11/16/19/13		1
15/12-13-14-15/20-24/12/15/18/9	1		16/12-14-15-15/20-26/11/14/20/10		1
15/12-13-15-15/20-20/10/14/21/10	1		16/12-14-15-15/23-23/11/15/18/11		1
15/12-13-15-16/20-22/10/15/19/9		1	16/12-14-15-16/19-20/12/16/19/11	1	
15/12-13-16-16/19-24/11/14/19/10	1		16/12-14-15-16/19-24/11/14/19/9		1
15/12-13-16-16/20-24/10/14/22/10	1		16/12-14-15-16/20-25/11/14/19/10		1
15/12-13-16-17/21-22/12/17/18/8	1		16/12-14-16-16/23-24/10/16/22/10	1	
15/12-13-16-17/21-23/12/14/20/10		1	16/12-15-15-16/21-21/10/15/21/9	1	
15/12-13-16-18/20-24/10/13/19/10	1		16/12-15-15-16/21-22/11/15/18/10	1	
15/12-14-14-16/17-18/11/16/19/10	1		16/12-15-15-16/21-23/11/17/21/10		1
15/12-14-14-16/21-21/9/14/19/11	1		16/12-15-15-16/21-25/10/12/20/11	1	
15/12-14-14-16/22-24/11/13/17/10	1		16/12-15-15-17/20-22/11/17/20/10		1
15/12-14-15-15/20-23/11/17/21/8	1		16/13-13-13-13/20-20/11/15/19/9	1	
15/12-14-15-16/19-19/10/17/21/10		1	16/13-13-13-13/22-23/12/17/19/11	1	
15/12-14-15-16/19-21/11/16/21/12		1	16/13-13-13-14/20-22/12/16/19/10	1	
15/12-14-15-16/20-24/11/14/19/9	1		16/13-13-13-14/23-24/11/16/19/11		1
15/12-14-15-16/21-23/10/16/20/10	1		16/13-13-13-15/21-22/11/16/20/8		1
15/12-14-15-16/26-26/9/16/20/9	1		16/13-13-14-14/18-20/10/17/22/9	1	

续表 4

DYS456/464/527/531/S709/448/S522 单体型(haplotype)	频数 (number) (白族 , Bai)	频数 (number) (维族 , Uygur)	DYS456/464/527/531/S709/448/S522 单体型(haplotype)	频数 (number) (白族 , Bai)	频数 (number) (维族 , Uygur)
15/12-14-16-16/18-24/11/17/21/11		1	16/13-13-14-16/21-22/10/15/18/10		1
15/12-14-16-16/19-21/9/16/20/9		1	16/13-13-16-16/20-24/11/16/19/11	1	
15/12-14-16-17/20-23/11/14/18/11		1	16/13-13-16-16/21-21/9/16/20/10	1	
15/12-15-15-15/19-19/11/16/19/10	1		16/13-14-14-16/21-23/11/16/20/10	1	
15/12-15-15-15/20-22/11/18/21/9		1	16/13-14-15-16/20-23/12/14/20/8	1	
15/12-15-15-15/20-23/10/18/19/9		1	16/13-14-16-16/21-22/14/14/18/11	1	
15/12-15-15-15/20-24/10/15/18/9		1	16/13-15-15-16/18-22/11/15/21/10		1
15/12-15-15-16/20-20/11/17/20/10		1	16/13-15-15-16/21-24/11/15/22/10		1
15/12-15-15-16/20-22/11/14/19/12		1	16/13-15-15-18/23-23/11/16/21/10		1
15/12-15-15-16/20-22/11/15/19/12		1	16/14-14-15-15/20-24/10/16/21/10	1	
15/12-15-15-16/20-22/11/16/18/12		1	16/14-14-15-15/21-24/12/14/19/8	1	
15/12-15-15-16/20-22/11/16/19/9		1	16/14-14-16-16/20-21/11/15/18/11	1	
15/12-15-15-16/21-23/10/17/20/9		1	16/14-14-16-16/22-23/10/14/17/11		1
15/12-15-15-16/22-23/9/16/20/8	1		16/14-14-17-17/23-23/12/16/18/11	1	
15/12-15-15-16/22-25/12/15/19/10	1		16/14-15-15-15/20-24/11/13/19/9	1	
15/12-15-16-17/22-22/10/15/20/9		1	16/14-15-15-16/19-21/11/16/19/11		1
15/13-13-13-13/19-22/11/15/18/12	1		16/14-15-16-16/19-20/11/17/19/11	1	
15/13-13-13-13/20-21/12/15/19/9	1		16/14-16-16-16/21-22/12/14/21/11	1	
15/13-13-13-13/20-23/10/16/20/9		1	16/14-16-17-17/15. 2-22/11/15/21/12		1
15/13-13-13-13/22-24/11/17/20/9	1		16/15-15-15-15/21-21/11/17/20/8		1
15/13-13-13-15/20-20/11/15/18/10	1		16/15-15-15-15/21-22/10/13/19/9		1
15/13-13-13-15/20-23/11/16/19/10		1	16/15-15-15-15/21-23/10/15/19/9		1
15/13-13-13-15/21-21/10/15/21/10	1		16/15-15-15-15/21-23/12/14/20/9	1	
15/13-13-13-15/21-23/11/17/19/11		1	16/15-15-15-16/22-26/11/13/18/10	1	
15/13-13-14-14/19-19/11/17/19/10	1		16/15-15-15-17/19-19/12/17/20/10	1	
15/13-13-14-15/20-20/11/15/18/14	1		16/15-15-16-16/20-20/11/15/18/11	1	
15/13-13-14-15/20-21/10/14/22/10		1	16/15-15-17-18/21-23/12/15/19/9		1
15/13-13-14-15/20-25/10/17/18/10		1	16/15-16-17-17/21-21/12/15/21/10		1
15/13-13-14-17/21-23/12/14/19/11	1		17/11-11-12-16/18-19/10/14/23/11		1
15/13-13-15-15/20-22/11/15/19/8	1		17/11-12-13-14/20-25/10/16/22/9	1	
15/13-13-15-15/20-23/11/15/21/9	1		17/11-13-13-14/21-23/12/15/18/9	1	
15/13-13-15-15/22-22/11/16/19/10		1	17/12-12-12-13/21-21/10/14/17/9	1	
15/13-13-15-16/21-22/11/15/19/11	1		17/12-12-12-13/21-21/11/15/18/9	1	
15/13-14-14-15/18-22/10/16/18/10	1		17/12-12-13-13/19-21/11/14/18/10	1	
15/13-14-14-15/19-22/11/16/18/9	1		17/12-12-13-13/21-24/11/16/19/11		1
15/13-14-14-15/20-23/10/15/21/10	1		17/12-12-13-15/21-22/10/17/19/9		1
15/13-14-14-15/20-26/11/14/19/10		1	17/12-13-14-15/20-22/11/13/19/10		1
15/13-14-15-15/22-23/11/16/20/11	1		17/12-14-15-15/20-24/11/17/21/9		1
15/13-14-15-16/21-25/10/14/17/11		1	17/12-15-15-16/18-22/11/18/20/9		1
15/13-14-17-18/22-25/12/15/20/8	1		17/12-15-16-16/21-24/10/16/23/10	1	
15/13-15-15-16/20-22/11/15/18/10		1	17/13-15-15-15/22-24/11/15/19/9	1	
15/13-15-15-17/19-20/10/13/23/12		1	17/14-15-15-16/20-22/11/14/18/11	1	
15/13-15-16-16/18-20/11/16/19/9	1		17/14-15-16-16/20-20/12/15/18/9	1	
15/13-15-16-16/24-24/12/18/19/10	1		17/15-15-15-15/18-23/11/15/21/11	1	
15/13-15-16-17/16-21/10/15/20/10		1	18/12-12-13-13/20-22/9/15/20/11		1

3 讨论

Y-STR 基因座位于 Y 染色体特异区域,呈典型男性伴性遗传,在法医学的混合斑的分析^[1-2]、父权认定、家系调查和群体遗传研究等方面有特殊意义。而且 Y-STR 遗传标记具有分型简单、重复性好等特点,使其成为法医学实践的重要手段。但由于单个 STR 提供的信息量有限,分辨力低,所以采取多个 Y-STR 联合应用,可大大提高其个体识别力。黄艳梅等建立了双色荧光标记的 *DYS456*、*DYS464a/b/c/d*、*DYS527a/b*、*DYS531*、*DYS709*、*DYS448* 和 *DYS522* 7 个 Y 染色体 STR 基因座(相当于 11 个位点)复合扩增分型体系。本方法灵敏度高,7 个 Y 染色体 STR 基因座组成的单体型多样性高,基因多样性可达 0.999912、0.999820^[4]。另外,由于 Y-STR 的多态性分布具有明显的民族特异性和地域间的差异^[9],所以在以上的研究基础上,本文选择尚未报道这 7 个 Y-STR 基因座遗传多态性的云南白族和新疆维族为研究对象,从而建立我国民族群体的遗传资料。

7 个 Y 染色体 STR 基因座中,*DYS456*、*DYS531*、*DYS709*、*DYS448* 和 *DYS522* 为单拷贝 Y-STR 基因座,*DYS464* 和 *DYS527* 为多拷贝基因座。单拷贝 Y-STR 基因座在云南白族和新疆维族中出现最多的等位基因一样,而 *DYS709* 在两个群体中出现最多的等位基因分布不一致,说明 *DYS709* 在群体中的变异可能更大。根据 E-型命名方法命名 *DYS464* 基因座等位基因,在两个群体中共观察到 104 种等位基因,其中 51 种只出现 1 次,*DYS464* 基因座在云南白族和新疆维族的基因多样性分别为 0.9858、0.9817,比目前使用的单个 Y-STR 基因座的多态性都高^[9-11];两个群体出现最多的等位基因与广东汉族群体、河南汉族群体、美国群体、高加索人、西班牙人、奥地利人比较有所不同^[9-11]。*DYS527* 基因座亦为法医学实践中多态性很高的一个遗传标记^[12],本文在中国云南白族和新疆维族无关男性个体中,观察 *DYS527* 基因座等位基因分别有 31、36 种,云南白族均以等位基因 20—23 多见,与河南汉族群体相同,维族群体以等位基因 20—22 出现的频率最高,与河南汉族、广东汉族群体不同;进一步证实了该基因座的高度遗传多态性。

7 个 Y-STR 基因座实际上相当于 11 个位点,其构成的单体型在云南白族和新疆维族 238 例无关男性个体中观察到 238 种,均为仅出现 1 次,单体型多样性趋近于 1,与广东汉族和河南汉族群体比较,没有共同的单体型^[4],属于“个人”单体型。7 个 Y-STR 基因座所组成的单体型在云南白族和新疆维族两群体分布有统计学意义,与广东汉族和河南汉族两群体比较单体型分布差异亦有统计学意义(秩和检验: $P < 0.001$)。这种单体型在不同群体之间的分布差异为进一步探讨他们的遗传关系和历史迁徙问题提供了基础资料。

参考文献:

- [1] Hanson EK, Ballantyne J. A highly discriminating 21 locus Y-STR “megaplex” system designed to augment the minimal haplotype loci for forensic case work[J]. *J Forensic Sci*, 2004, 49(1): 40-51.
- [2] 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.
- [3] Butler, J. M. Recent Developments in Y-Short Tandem Repeat and Y-Single Nucleotide Polymorphism Analysis[J]. *Forensic Sci Rev*, 2003, 15(2): 91-111.
- [4] 黄艳梅, 祁英杰, 朱运良, 等. 7 个 Y-STR 基因座荧光标记复合分型及在中国汉族群体中遗传多态性的研究[J].

- 遗传 2007 29(10) :1214-1222.
- [5] 董明, 宫月华, 王兰 等. DNA 提取的应用与相关技术分析[J]. 遗传, 2003, 25(2) :205-207.
- [6] Tang JP, Hou YP, Li YB *et al.* Characterization of eight Y-STR loci and haplotypes in a Chinese Han population[J]. *Int J Legal Med*, 2003, 117(5) :263-270.
- [7] 颜杰, 李彩霞, 方积乾, 等. 完全随机设计两组 t 检验与秩和检验的功效比较[J]. 中国卫生统计 2004 21(1) : 10-13.
- [8] Cuzick J. A Wilcoxon-type test for trend[J]. *Stat Med*, 1985 4(1) :87-90.
- [9] Schoske R, Vallone PM, Kline MC, *et al.* High-throughput Y-STR typing of U. S. populations with 27 regions of the Y chromosome using two multiplex PCR assays[J]. *Forensic Sci Int*, 2004, 139(2-3) :107-121.
- [10] Redd AJ, Agellon AB, Kearney VA *et al.* Forensic value of 14 novel STRs on the human Y chromosome[J]. *Forensic Sci Int*, 2002, 130(2-3) :97-111.
- [11] 黄艳梅, 区敬华, 朱伟锋, 等. 汉族人群 Y 染色体多拷贝基因座 *DYS464* 遗传多态性研究[J]. 中山大学学报医科版 2006 27(1) 55-58.
- [12] 黄艳梅, 祁英杰, 徐基清, 等. 2 个新 Y-STR 基因座的序列分析和在广东汉族群体中的多态性研究[J]. 遗传, 2006 28(11) :1355-1360.

Genetic Polymorphism of 7 Y-STR Loci in the Yunnan Bai and Xinjiang Uygur Peoples of China

HUANG Yan-mei¹, QI Ying-jie¹, YANG Bao-sheng¹, TONG Da-yue², WU Xin-yao²

(1. Department of Forensic Medicine, Xinxiang Medical College, Xinxiang, Henan 453000 ;

2. Department of Forensic medicine, Zhongshan Medical College Sun Yat-sen University, Guangzhou 510080)

Abstract : Using the ABI 3100 genetic analyzer, we investigated the haplotype distribution of 7 Y-STR loci among 133 unrelated Bai males in Yunnan Province and 105 unrelated Uygur males in Xinjiang. The 7 Y-STR markers include *DYS456*, *DYS464a/b/c/d*, *DYS527a/b*, *DYS531*, *DYS709*, *DYS448* and *DYS522*. The results revealed 133 and 105 haplotypes of 7 Y-STR loci in these two Chinese minority populations, respectively, with each haplotype appearing only once, making the haplotype diversity almost 1 for both groups. The distribution pattern of 7 Y-STR haplotype between these two ethnic groups was found to be statistically significant ($P < 0.001$). These highly polymorphic loci will prove to be useful for forensic identifications and for population genetic studies.

Key words : Y chromosome ; Short tandem repeat ; Haplotype ; Genetic polymorphism