

# 中国 13 个民族 7 个 Y-STR 基因座遗传关系的研究

朱永生, 霍正浩, 党 洁, 陈银涛, 彭 亮

(宁夏生殖与遗传重点实验室, 宁夏医科大学医学遗传学与细胞生物学教研室, 银川 750004)

**摘要:** 选择具有高度遗传多态性与稳定性的 7 个 Y-STR 位点分析宁夏回族与国内 17 个群体之间的群体遗传关系。采用 Y-STR 复合扩增、ABI 全自动测序仪测序方法, 结合基因扫描和自动分型技术获得 150 名宁夏回族个体 DYS19、DYS389<sub>1</sub>、DYS389<sub>2</sub>、DYS390、DYS391、DYS392 和 DYS393 七个基因座的基因频率, 同时还收集国内 17 个群体这 7 个基因座的基因频率数据, 计算他们间的遗传距离, 进行聚类分析。结果显示: 宁夏回族与北京汉族、云南汉族、安徽汉族、天津汉族、湖南汉族先聚为一类, 然后与福建汉族相聚, 最后与其他少数民族相聚, 揭示回族与汉族在遗传结构上具有很大的相似性, 为回族起源和发展过程中融入了大量汉族血缘的论点提供了遗传学证据。

**关键词:** Y-STR; 遗传距离; 聚类分析; 回族; 宁夏

**中图分类号:** Q987      **文献标识码:** A      **文章编号:** 1000-3193 (2008) 04-0373-06

短串联重复序列 (Short Tandem Repeat, STR) 是人类基因组中广泛分布的一类具有高度多态性和遗传稳定性的遗传标记, 平均 15—20kb 就出现 1 个。据 GenBank 数据库统计, 人类 23 对染色体上至少分布 8000 个以上 STR 位点<sup>[1]</sup>。由于它具有高度多态性和遗传稳定性且分布具有明显的民族和地域差异, 因此成为法医学、人类遗传学等学科十分理想的 DNA 遗传标记, 被广泛应用于群体遗传学、民族学、人类个人识别、亲子鉴定、基因作图等研究领域<sup>[2-3]</sup>。Y-STR 在不同的群体之间和群体内部的差异性水平较高, 在不同群体以及亲缘关系相距较远的群体之间的等位基因和单倍型频率分布有明显的地域差异。研究现在人类 Y 染色体中保存的父系进化历程中发生的突变所形成的多态性, 可以用于调查男性在进化过程中的迁徙事件, 重建父系进化史<sup>[4-5]</sup>。本文旨在探讨宁夏回族与国内 17 个群体 DYS19、DYS389<sub>1</sub>、DYS389<sub>2</sub>、DYS390、DYS391、DYS392 和 DYS393 七个基因座基因频率的遗传关系, 为回族的起源、进化和迁徙提供遗传学证据。

## 1 材料与方 法

### 1.1 材 料

随机采集 150 名宁夏回族男性健康的静脉血, EDTA 抗凝, -20℃ 保存。所有入选者均

收稿日期: 2007-08-28; 定稿日期: 2007-12-14

基金项目: 宁夏自然科学基金 (NZ0659)

作者简介: 朱永生, 男 (1978-), 硕士, 主要从事人类群体遗传学研究。

通讯作者: 霍正浩, E-mail: huozhh@163.com

无血缘关系,父母均为回族,且祖居宁夏。收集已经发表的 17 个群体的这 7 个 Y-STR 的基因频率资料。

### 1.2 方法

应用 PowerPlex<sup>R</sup> Y 荧光标记复合扩增试剂盒扩增研究对象基因组 DNA,ABI377 全自动测序仪进行电泳及检测,使用 Genescan 软件对电泳图谱进行扫描,Genotyper 软件进行等位基因分型。

### 1.3 统计分析

PHYLIP 3.65 软件计算 18 个群体间的 Nei's 遗传距离,采用 SPSS 11.5 统计软件,通过组间连接法进行聚类分析。

## 2 结果

### 2.1 宁夏回族群体 7 个 Y-STR 基因频率及多样性

在 150 名无血缘关系的宁夏回族男子中,DYS19 位点检测到 6 个等位基因,其多样性为 0.7112;DYS389I 位点检测到 4 个等位基因,其多样性为 0.6546;DYS389 位点检测到 7 个等位基因,其多样性为 0.7723;DYS390 位点检测到 5 个等位基因,其多样性为 0.6899;DYS391 位点检测到 5 个等位基因,其多样性为 0.4446;DYS392 位点检测到 8 个等位基因,其多样性为 0.8007;DYS393 位点检测到 4 个等位基因,其多样性为 0.6743;各 Y-STR 基因座位点的等位基因频率及其多样性值见表 1。

表 1 宁夏地区回族人群 7 个 Y-STR 基因座的等位基因频率及其多样性 (n = 150)

Allele frequency and diversity of 7 Y-STRs loci in Hui population (n = 150)

| 基因座    | 等位基因 | 频率     | 基因多样性  | 基因座    | 等位基因 | 频率     | 基因多样性  | 基因座    | 等位基因 | 频率     | 基因多样性  |
|--------|------|--------|--------|--------|------|--------|--------|--------|------|--------|--------|
| DYS391 | 6    | 0.0067 | 0.4446 | DYS38I | 14   | 0.1533 | 0.6546 | DYS19  | 13   | 0.0330 | 0.7112 |
|        | 9    | 0.0333 |        |        | 15   | 0.0800 |        |        | 14   | 0.3600 |        |
|        | 10   | 0.7067 |        |        | 12   | 0.3533 |        |        | 15   | 0.3667 |        |
|        | 11   | 0.2400 |        |        | 13   | 0.4267 |        |        | 16   | 0.1400 |        |
|        | 12   | 0.0133 |        |        | 14   | 0.2067 |        |        | 17   | 0.0933 |        |
| DYS389 | 26   | 0.0053 | 0.7723 | DYS392 | 15   | 0.0133 | 0.8007 | DYS390 | 18   | 0.0067 | 0.6899 |
|        | 27   | 0.0333 |        |        | 7    | 0.0133 |        |        | 22   | 0.1067 |        |
|        | 28   | 0.2067 |        |        | 8    | 0.0067 |        |        | 23   | 0.4333 |        |
|        | 29   | 0.3400 |        |        | 10   | 0.0733 |        |        | 24   | 0.3067 |        |
|        | 30   | 0.2400 |        |        | 11   | 0.3267 |        |        | 25   | 0.1467 |        |
|        | 31   | 0.1133 |        |        | 12   | 0.1067 |        |        | 26   | 0.0067 |        |
|        | 32   | 0.0133 |        |        | 13   | 0.1867 |        |        |      |        |        |
| DYS393 | 12   | 0.3267 | 0.6743 |        | 14   | 0.1933 |        |        |      |        |        |
|        | 13   | 0.4400 |        |        | 15   | 0.0933 |        |        |      |        |        |

### 2.2 遗传距离

采用 PHYLIP 3.65 软件计算 18 个群体的 Nei's 遗传距离结果见表 2。

### 2.3 聚类分析

将宁夏回族群体与其他 12 个少数民族群体在 7 个 Y-STR 基因座数据的基础上,通过组间连接法进行聚类分析(距离类型为欧式平方距离)(见图 1)。结果显示:北京汉族、云南汉

族、安徽汉族、天津汉族、湖南汉族先聚为一类,然后与福建汉族相聚,最后与其他少数民族相聚。

表 2 中国 13 个民族(18 个群体)间的 Nei's 遗传距离  
Genetic distance of Nei's among 13 nationalities(18 populations) in China

|       | 回族<br>(宁) | 汉族<br>(京) | 汉族<br>(津) | 汉族<br>(云) | 汉族<br>(湘) | 汉族<br>(皖) | 汉族<br>(闽) | 壮族     | 蒙古族    | 柯尔克<br>孜族 | 维吾<br>尔族 | 藏族     | 普米族    | 纳西族    | 裕固族    | 东乡族    | 保安族    | 作者                   |
|-------|-----------|-----------|-----------|-----------|-----------|-----------|-----------|--------|--------|-----------|----------|--------|--------|--------|--------|--------|--------|----------------------|
| 汉族(京) | 0.5011    |           |           |           |           |           |           |        |        |           |          |        |        |        |        |        |        | 杨剑 <sup>[6]</sup>    |
| 汉族(津) | 0.4902    | 0.2209    |           |           |           |           |           |        |        |           |          |        |        |        |        |        |        | 匡金枝 <sup>[7]</sup>   |
| 汉族(云) | 0.4658    | 0.2062    | 0.2548    |           |           |           |           |        |        |           |          |        |        |        |        |        |        | 张晓红 <sup>[8]</sup>   |
| 汉族(湘) | 0.5073    | 0.3827    | 0.3725    | 0.3334    |           |           |           |        |        |           |          |        |        |        |        |        |        | 陈水琴 <sup>[9]</sup>   |
| 汉族(皖) | 0.5095    | 0.2259    | 0.2569    | 0.2181    | 0.2784    |           |           |        |        |           |          |        |        |        |        |        |        | 王冬花 <sup>[10]</sup>  |
| 汉族(闽) | 0.9059    | 0.6316    | 0.6619    | 0.7356    | 0.7753    | 0.6858    |           |        |        |           |          |        |        |        |        |        |        | Hu <sup>[11]</sup>   |
| 壮族    | 1.2737    | 1.3146    | 1.3354    | 1.2453    | 1.2429    | 1.3037    | 1.6631    |        |        |           |          |        |        |        |        |        |        | 于亮 <sup>[12]</sup>   |
| 蒙古族   | 1.4044    | 1.6398    | 1.6322    | 1.6049    | 1.6493    | 1.6400    | 1.9441    | 2.0302 |        |           |          |        |        |        |        |        |        | 杨晓霞 <sup>[13]</sup>  |
| 柯尔克孜族 | 1.5489    | 1.8255    | 1.8156    | 1.7232    | 1.7634    | 1.7957    | 2.1087    | 1.5922 | 1.9300 |           |          |        |        |        |        |        |        | 于亮 <sup>[12]</sup>   |
| 维吾尔族  | 0.7185    | 0.9742    | 0.9948    | 0.9033    | 0.9625    | 0.9765    | 1.2530    | 1.3620 | 1.6558 | 1.4024    |          |        |        |        |        |        |        | 于亮 <sup>[12]</sup>   |
| 藏族    | 0.7461    | 0.8374    | 0.8589    | 0.8349    | 0.9358    | 0.9173    | 1.0970    | 1.5749 | 1.5445 | 1.7277    | 1.0685   |        |        |        |        |        |        | 杨晓霞 <sup>[13]</sup>  |
| 普米族   | 1.2635    | 1.4334    | 1.4617    | 1.4013    | 1.3354    | 1.4158    | 1.7368    | 1.6346 | 1.6124 | 1.5896    | 1.3332   | 1.4344 |        |        |        |        |        | 杨晓霞 <sup>[13]</sup>  |
| 纳西族   | 1.4698    | 1.5324    | 1.5187    | 1.5557    | 1.6330    | 1.6133    | 1.7877    | 1.9860 | 1.9109 | 2.0410    | 1.7246   | 1.2030 | 1.6094 |        |        |        |        | 杨晓霞 <sup>[13]</sup>  |
| 裕固族   | 0.9242    | 1.0270    | 1.0638    | 0.9791    | 0.9853    | 1.0080    | 1.3021    | 1.3936 | 1.5330 | 1.6314    | 1.0838   | 1.3401 | 1.2534 | 1.7705 |        |        |        | Yang <sup>[14]</sup> |
| 东乡族   | 0.9136    | 0.9153    | 0.9895    | 0.9031    | 0.8996    | 0.9717    | 1.2133    | 0.9601 | 1.7924 | 1.7443    | 1.1626   | 1.1526 | 1.4683 | 1.7586 | 1.0180 |        |        | Yang <sup>[14]</sup> |
| 保安族   | 0.9484    | 0.8690    | 0.8970    | 0.8301    | 0.8899    | 0.8970    | 1.1472    | 1.1626 | 1.7999 | 1.7142    | 1.1860   | 1.1619 | 1.5212 | 1.7011 | 0.9193 | 0.6814 |        | Yang <sup>[14]</sup> |
| 水族    | 1.7147    | 1.8012    | 1.7570    | 1.7790    | 1.7310    | 1.7751    | 1.9536    | 1.8852 | 2.2747 | 2.1734    | 1.8928   | 1.9353 | 1.9048 | 2.1928 | 1.8700 | 1.6908 | 1.7295 | 何燕 <sup>[15]</sup>   |

### 3 讨论

中国是一个多民族国家,主体民族是汉族,还有 55 个已识别的少数民族。由于地域不同,他们在语言、文化、风俗习惯等方面也不尽相同。探讨不同民族或同一民族不同群体间的遗传关系,将了解各民族的起源和迁徙提供理论依据。

唐、宋朝时期经济发达,交通便利,由陆路向西,沿古丝绸之路,可抵中亚、西亚。水路向东可至扬州、杭州,进而远航直达阿拉伯。由于各国客商云集中国,致使当时的中国有不少“胡商”和“蕃客”。元朝时大批迁徙到中国来和到中国来经商的回回(中亚细亚人、波斯人、和阿拉伯人),绝大多数未带着属,他们主要是和汉族女子结婚而繁衍生息<sup>[16]</sup>。本研究聚类分析结果表明,宁夏回族与湖南汉族、天津汉族、安徽汉族、云南汉族、北京汉族、福建汉族聚为一类,说明宁夏回族与汉族在遗传结构上具有很大的相似性,也为回族起源和发展过程中融入了大量汉族血缘的论点提供了遗传学证据。这与吴国光等对 HLA-A、B 及 DRB1 基因进行的多态性分析结果一致<sup>[17]</sup>。

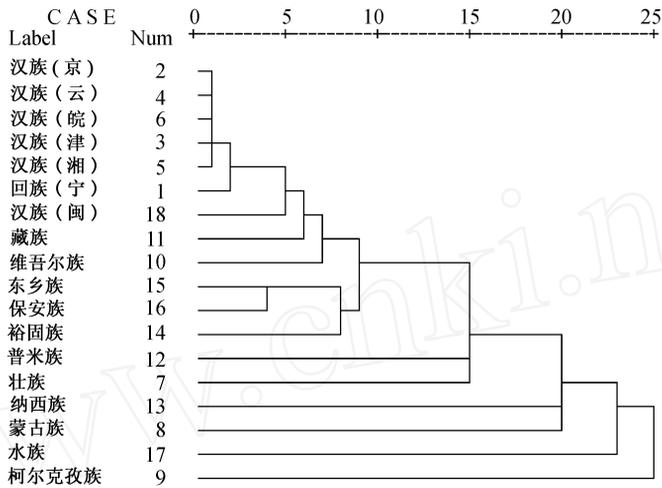


图 1 13 个民族(18 个群体) 聚类分析结果

Clustering analysis among 13 nationalities(18 populations)

温有锋<sup>[18]</sup>在西藏藏族起源初探的研究结果显示,藏族 mtDNA V 区 9bp 缺失的频率与北方起源的民族接近,验证了藏族属于我国北方族群的观点,并通过对藏族等 57 个群体肤纹学参数的聚类分析推断藏族与汉族的亲缘关系较近,这与本聚类分析得出宁夏回族与藏族关系较近的结果一致。

东乡族、保安族和裕固族聚为一类,然后与其他少数民族和汉族相聚。这 3 个民族都为居住甘肃的少数民族,在族源上有很大的相似性,皆为与当地的回、汉、蒙、藏族等民族经过长期的融合而逐渐形成<sup>[19]</sup>。东乡族与保安族都是信仰伊斯兰教的民族。说明这 3 个民族亲源关系较近,各民族之间存在基因交流。

群体间遗传差异或者说遗传进化,比较理想的表达方式就是遗传距离<sup>[20-22]</sup>。宁夏回族与云南汉族、天津汉族、北京汉族、湖南汉族、安徽汉族的遗传距离最近,依次为 0.4658、0.4902、0.5011、0.5073、0.5095;与维吾尔族的遗传距离次之,遗传距离为 0.6550;而与其他民族群体的遗传距离依次远之。回族和维吾尔族由于宗教信仰的一致性(都信仰伊斯兰教),在回族发展过程中,与汉族、维吾尔族等民族通婚,而且融入到中华文化之中,逐渐形成我国的一个民族。并且维吾尔族地处西域,是古丝绸之路的必经之地。俞民澍等<sup>[23]</sup>对中国汉族、维吾尔族、哈萨克族和回族群体线粒体 DNA 多态性的研究结果也证实了这点。

Y-STR 作为单系遗传标记能够从较低水平的人群多样性中有效的捕捉到人群分化、迁徙的信息,成为追溯当今现代人类多样性的微进化方式的最敏感的遗传标记<sup>[17]</sup>。本研究选择的具有高度多态性的 7 个 Y-STR 研究结果提示相互聚类的民族群体间在历史上有一定的族源关系,宁夏回族和汉族有更紧密的血缘关系,为宁夏回族的起源与迁徙提供了线索。

参考文献:

[ 1 ] Benson DA, Boguski MS, Lipman DJ, et al. GenBank[J]. Nucleic Acids Res, 1998; 26(1) : 1-7.  
 [ 2 ] Weber JL, May PE. Abundant class of human DNA polymorphisms which can be type using the polymerase chain reaction[J]. Am J Hum Med, 1989, 44(3) : 388-96.

- [ 3 ] Jeffreys AJ, Wilson V, Thein SL. Hypervariable "Minisatellite" region in human DNA[J]. Nature, 1985, 314(6006):67-73.
- [ 4 ] Hammer MF. A recent insertion of an Alu element on the Y chromosome is a useful marker for human population studies[J]. Mol Biol Evol, 1994, 11(5):749-761.
- [ 5 ] Altheide TK, Hammer MF. Evidence for a possible Asia origin of YAP+ Y chromosomes[J]. Am J Hum Genet, 1997, 61(2):462-466.
- [ 6 ] 杨剑,刘雅诚,唐晖,等.北京地区人群 Y 染色体 STR 遗传多态性[J].中国法医学杂志,2002,17(6):346-347.
- [ 7 ] 匡金枝,朱巍,聂同钢,等.天津汉族人群 12 个 Y-STR 基因座的遗传多态性[J].刑事技术,2005,1:19-26.
- [ 8 ] 张晓红,吴微微,唐建新,等.云南汉族人群 11 个 Y-STR 基因座遗传多态性调查及法医学应用[J].法医学杂志,2006,22(4):210-216.
- [ 9 ] 陈水琴,陈和军,曾晓冠,等.湖南汉族群体 11 个 Y-STR 基因座的遗传多态性[J].中国法医学杂志,2005,20(4):174-176.
- [10] 王冬花,陈玲,侯庆唐,等.安徽汉族人群 11 个 Y-STR 基因座遗传多态性[J].中国法医学杂志,2006,21(5):302-305.
- [11] Hu SP. Genetic polymorphism of 12 Y-chromosomal STR loci in the Minnan Han Chinese in Southeast China[J]. Forensic Sci Int, 2006,159(1):77-82.
- [12] 于亮,黄小琴,史荔,等.中国四个少数民族 9 个 Y-STR 位点基因频率和单倍性研究[J].中华医学遗传学杂志,2005,22(3):337-340.
- [13] 杨晓霞,郑冰蓉,杨智丽,等.云南 4 个少数民族 8 个 Y-STR 位点的多态分析[J].遗传学报,2003,30(11):1065-1070.
- [14] Yang Y, Xie XD, Wang XL, et al. Allele frequency distribution at seven Y-chromosomal STR loci among five ethnic group from northwest China[J]. J Forensic Sci, 2005, 50(3):734-736.
- [15] 何燕,单可人,谢渊,等.贵州三都水族 Y 染色体 7 个 STR 基因座的遗传多态性分析[J].遗传,2006,28(12):1495-1499.
- [16] 杜若甫.中国人群体遗传学[M].北京:科学出版社,2004,14-15.
- [17] 吴国光,邓志辉,高素青,等.6965 名汉族骨髓供者 HLA 多态性分析[J].中华血液学杂志,2004,25(8):473-477.
- [18] 温有锋.西藏藏族起源初探[D].中国医科大学,2007,2-3.
- [19] 金力,诸嘉祐.中华民族遗传多样性研究[M].上海:上海科学技术出版社,2006,227-228.
- [20] 莫鑫泉.关于探索中华民族起源的提议[J].科技导报,1995,2:49-56.
- [21] Reichenpader B, Zehner R, Klintschar M. Characterization of a highly variable short tandem repeat polymorphism at the D2S1242 locus [J]. Electrophoresis, 1999, 20(3):514-517.
- [22] Hou YP, Tang JP, Dong JG, et al. Further characterization and population data for the pentanucleotide STR polymorphism D10S2325[J]. Forensic Sci Int, 2001, 123(2-3):107-110.
- [23] 俞民澍,邱信芳,薛京伦,等.中国汉族、维吾尔族、哈萨克族和回族群体线粒体 DNA 多态性的研究[J].遗传学报,1995,22(1):1-11.

## The Genetic Relationships of the 7 Y-STR Loci in the 13 Populations of China

ZHU Yong-sheng, HUO Zheng-hao, DANG Jie, CHEN Yin-tao, PENG Liang

(Key Laboratory of Reproduction and Genetics in Ningxia, Department of Medical Genetics and Cell Biology, Ningxia Medical University, Yinchuan 750004, China)

**Abstract:** The purpose of this research was to study the genetic relationships of the 7 Y chromosomal short tandem repeat gene loci (abbreviated as 7 Y-STR gene loci) in 13 populations. The frequency of alleles of the 7 Y-STR loci (DYS19, DYS389 I, DYS389 II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393) were obtained from a sample of 150 unrelated individuals living in Ningxia. We used multiplex amplification, and the genotypes were determined using Genescan and Genotype software of the ABI377 DNA sequencer. Once the genetic data was collected, genetic distance was calculated and a phylogenetic tree constructed. This tree showed that the Hui population of Ningxia, Han of Beijing, Yunnan, Anhui, Tianjing, Hunan, and Fujian peoples were in an identical cluster. Tibetan, Yugur, Pu nationalities and others were another cluster. It is clear that the Hui population have genetic affiliations with the Han in China and thus provide molecular biological evidence for Hui nationality genetic affiliation. The 7 Y-STR gene frequency distribution in 18 groups is clearly parallel to geographic distance.

**Key words:** Y-STR; Genetic distance; Cluster analysis; Hui nationality; Ningxia

### 消息与动态

## 纪念北京猿人第一头盖骨发现 80 周年 国际古人类学学术研讨会 暨第一届亚洲第四纪研究学术大会 会议通知(第 1 轮)

为纪念北京猿人第一个头盖骨发现 80 周年,交流 2004 年 75 周年以来的新成果,中科院古脊椎动物与古人类研究所、中国第四纪科学研究会、中科院地质与地球物理研究所,将于 2009 年 10 月 19 日—23 日在北京召开国际古人类学学术研讨会暨第一届亚洲第四纪研究学术大会。会间并设立亚洲旧石器考古联合会组织的“垂杨介及她的邻居们”学术专场。大会主题是:亚洲人类演化与环境变迁。会议将组织大会报告和专题报告,综述近几年古人类学、旧石器考古学、古环境学、年代学等学科领域的最新进展及今后的发展方向。大会组委会真诚地邀请世界各地的专家、学者光临这次盛会(详见 <http://www.ivpp.ac.cn>)。