

广西环江县毛南族九个短串联重复序列 基因座的遗传学分析

周丽宁, 李松峰, 徐 林, 龚继春, 邓琼英

(广西医科大学解剖教研室人类学研究室, 南宁 530021)

摘要: 为了了解广西环江毛南族人群无关个体的九个短串联重复序列: vWA , $D18S51$, $D5S818$, FGA , $D8S1179$, $D21S11$, $D7S820$, $D3S1358$, $D13S317$ 基因座的遗传多态性分布情况; 本文用枸橼酸钠抗凝法采集广西环江县毛南族 200 份无亲缘关系的健康个体的血样, $Chelex-100$ 方法提取 DNA, 应用 $AmpF\lambda/STR$ $IdentifilerTM$ 荧光标记复合扩增技术对血样 DNA 的九个 STR 基因座进行扩增, 用 ABI 3100 型遗传分析仪对扩增产物进行检测。结果显示九个 STR 位点的基因型分布均符合 Hardy Weinberg 平衡定律, 累积非父排除率达 0.999996, 累积个体识别能力达 0.9999999996, 多态信息总量为 0.9999985。结论: 广西环江县毛南族人群有自身的 STR 等位基因分布特征, 所获数据可为法医学个体识别、亲子鉴定及群体的遗传学研究提供依据。

关键词: STR; 基因频率; 遗传距离; 毛南族

中图法分类号: Q987 文献标识码: A 文章编号: 1000-3193 (2007) 03-0264-06

基因是遗传物质 DNA 的核苷酸序列, 在自然界以一定的频率发生变异, 所产生的变异体大部分是中性的, 并稳定地世代相传。而短串联重复序列(short tandem repeats, STR) 是人类基因组中数量丰富、多态性信息高的一类遗传标记, 在人类 DNA 序列中, 每 15 kb 就有 1 个 STR 位点; 近年来, 应用 STR 遗传标记研究人类起源、进化、人群迁移以及民族群体间的遗传关系等在国内外已广泛开展, 并有研究表明对于关系较近的群体用 STR 作为分子标记分析能够提供更客观可靠的遗传关系^[1]。本研究选择 9 个 STR 位点 (vWA , $D18S51$, $D5S818$, FGA , $D8S1179$, $D21S11$, $D7S820$, $D3S1358$, $D13S317$) 对广西环江县毛南族人群的群体遗传结构和变化规律进行研究分析, 同时为建立广西环江县毛南族人群 STR 基因座遗传学数据库提供基础数据。

1 材料与方 法

1.1 研究对象

根据“知情同意”原则, 随机在广西环江县毛南族人群中抽取血样 200 例, 研究对象彼此间无亲缘关系, 追溯三代皆为毛南族。

收稿日期: 2006-03-28; 定稿日期: 2006-08-30

基金项目: 国家自然科学基金资助项目(30260044)

作者简介: 周丽宁(1970), 女, 汉族, 广西藤县人, 广西医科大学解剖教研室副教授, 硕士, 从事人体解剖学教学和体质人类学、分子生物学研究。E-mail: liningzhgx@163.com

1.2 方法

1.2.1 采样与 DNA 提取

抽取肘正中静脉血 2ml, 枸橼酸钠抗凝, Chelex-100 方法提取 DNA。

1.2.2 PCR 扩增和扩增产物的分离按文献[2]进行。

1.2.3 统计学分析

采用 Excel 和 SPSS12.0 等统计软件按文献[3]对各基因座的基因频率、基因型频率、杂合度、个体识别力、非父排除率等遗传学指标进行统计学分析处理, 并对基因型分布进行 Hardy-Weinberg 平衡吻合性检验。

2 结果

2.1 九个 STR 基因座基因频率分布(表 1)

表 1 广西环江县毛南族人群九个 STR 基因座基因频率分布

Allele frequency distribution of the nine STR loci of Maonan nationality in Guangxi

Allele	D7S820	D13S317	D5S818	D18S51	vWA	D8S1179	FGA	D3S1358	D21S11
7	0.0025		0.0525						
8	0.1400	0.3825*							
9	0.0750	0.1525	0.0650						
10	0.1450	0.0825	0.1675			0.1750			
11	0.4600*	0.2225	0.3350*			0.1825			
12	0.1450	0.1350	0.2200	0.0575		0.1050		0.0025	
13	0.0300	0.0175	0.1500	0.1125		0.1200			
14	0.0025	0.0075	0.0100	0.1450	0.4100*	0.0925		0.0575	
15				0.1725*	0.0275	0.2250*		0.2650	
16				0.1600	0.1625	0.0500		0.3500*	
17				0.1100	0.1325	0.0400		0.2700	
18				0.0475	0.2000	0.0050	0.0100	0.0500	
19				0.0700	0.0600	0.0050	0.0775	0.0050	
20				0.0350	0.0075		0.0475		
21				0.0175			0.1725		
21.2							0.0050		
22				0.0550			0.2300*		
22.2							0.0100		
23				0.0100			0.1600		
23.2							0.0025		
24				0.0050			0.1025		
24.2							0.0050		
25				0.0025			0.0750		
25.2							0.0200		
26							0.0450		
26.2							0.0025		
27							0.0275		
28							0.0050		0.0600
29							0.0025		0.2250
30									0.3200*
31									0.1000
31.2									0.0525
32									0.0225
32.2									0.1575
33.2									0.0575
34									0.0025
34.2									0.0025

注: * 表示该 STR 位点的最常见等位基因的频率。

2.2 九个 STR 基因座基因型分型结果(图 1)

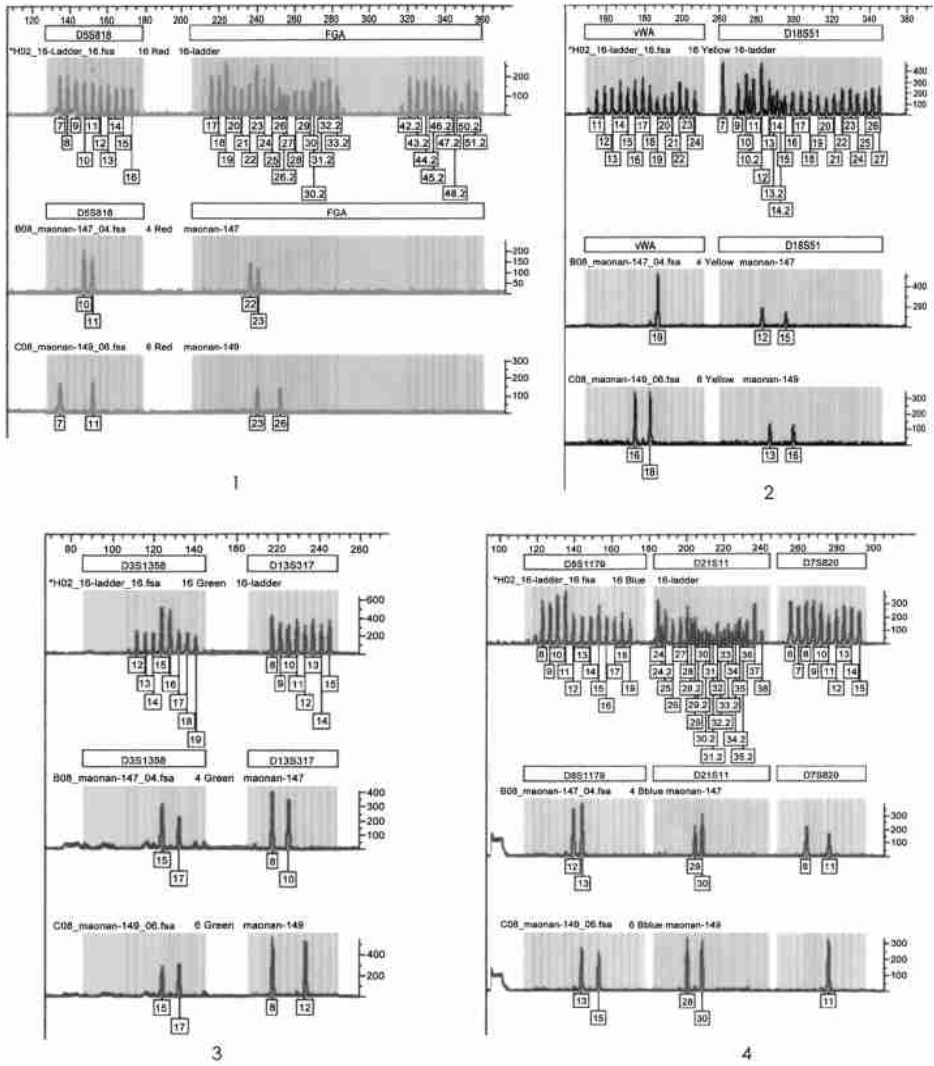


图 1 GeneScan 扫描图谱基因分型结果 The result of GeneScan

1. the collection of illustrative plates were the GeneScan of D5S818, FGA loci genotype; 2. the collection of illustrative plates were the GeneScan of vWA, D18S51 loci genotype; 3. the collection of illustrative plates were the GeneScan of D3S1358, D13S317 loci genotype; 4. the collection of illustrative plates were the GeneScan of D8S1179, D21S11, D7S820 loci genotype

2.3 九个 STR 基因座的群体遗传学资料(表 2)

2.4 民族间的遗传距离(表 3)和遗传树聚类分析(图 2)

3 讨 论

3.1 广西环江县毛南族群体的遗传结构

广西环江县毛南族是中国人口较少的山地民族之一, 来源于唐、宋时期的土著民族, 称为“僚人”。他们大部分居住在以茅难山为中心的广西环江县上南、中南、下南一带, 少部分

表 2 广西环江县毛南族人群九个 STR 基因座的遗传学指标
Statistical parameters of nine STR loci in Guangxi Maonan group

STR 位点 (Locus)	杂合度 (Hobs)	个人识别力 (DP)	非父排除率 (EPP)	多态信息量 (PIC)	累积效力(Cumulative efficacy)		
					TDP*	CEP*	TPI*
vWA	0.7950	0.8923	0.6511	0.7086	0.8923	0.6511	0.7086
D18S51	0.8800	0.9717	0.8931	0.8725	0.9970	0.9627	0.9629
D5S818	0.7750	0.9151	0.7140	0.7515	0.9997	0.9893	0.9908
FGA	0.8550	0.9627	0.8627	0.8499	0.999903	0.9985	0.9986
D8S1179	0.8300	0.9560	0.8002	0.8290	0.999996	0.9997	0.9998
D21S11	0.8300	0.9322	0.7659	0.7766	0.9999997	0.99993	0.99995
D7S820	0.7150	0.8870	0.6228	0.6880	0.99999997	0.99997	0.99998
D3S1358	0.7950	0.8616	0.5768	0.6801	0.999999995	0.999989	0.999995
D13S317	0.7500	0.9035	0.6788	0.7206	0.9999999996	0.9999649	0.999985
平均值	0.8028	0.9202	0.7295	0.7641			

注: * TDP: 累积个体识别率 total discrimination power; CEP: 累积非父排除率 cumulative exclave power; TPI: 多态信息量总量 total polymorphism information

表 3 遗传距离计算结果 The figured genetic distance

	广西毛南族 Guangxi Maonan	青海回族 QingHai Hui	广东瑶族 GuangDong Yao	融水苗族 RongShui Miao	广西侗族 Guangxi Dong	广西壮族 Guangxi Zhuang	广西汉族 Guangxi Han	福建汉族 FuJian Han
青海回族	0.237							
广东瑶族	0.256	0.283						
融水苗族	0.115	0.205	0.149					
广西侗族	0.088	0.203	0.224	0.119				
广西壮族	0.088	0.152	0.226	0.076	0.094			
广西汉族	0.101	0.121	0.170	0.072	0.081	0.054		
福建汉族	0.161	0.134	0.176	0.147	0.126	0.104	0.066	
湖南汉族	0.137	0.074	0.196	0.109	0.116	0.063	0.035	0.055

人分散居住在南丹、都安等县。毛南人使用毛南语,属于汉藏语系壮侗语族侗水语支,他们在长期的生活中形成了自己的遗传特征。本次对毛南族采用的 9 个 STR 位点 (vWA、D18S51、D5S818、FGA、D8S1179、D21S11、D7S820、D3S1358、D13S317) 均包含在美国联邦数据库 CODIS (Combined DNA Index System) 公布的 13 个 STR 位点中,此数据库是世界各国的群体遗传学和

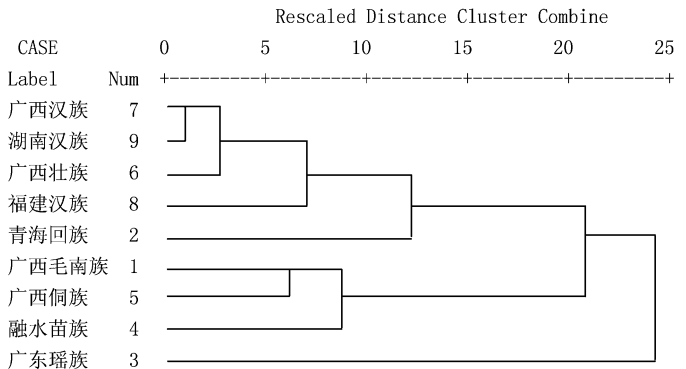


图 2 民族间的聚类分析图 The result of clustering

法医学研究广泛采用的系统。我们研究的结果显示: 九个 STR 位点共检测出 37 种等位基因,基因频率分布在 0.0025—0.4600 之间; 检出 170 种基因型,其频率分布在 0.0050—0.2300 之间; 对其基因型分布进行 χ^2 检验均符合 Hardy-Weinberg 平衡定律,说明该九个 STR

基因座在广西环江县毛南族人群中的分布较好,是一组很有应用价值的遗传标记。同时,用衡量和评价遗传标记的多态性及其应用价值的参数杂合度(Heterozygosity, H)、个体识别率(Discrimination power, DP)、多态信息总量(Polymorphism information contents, PIC)、非父排除率(Excluding probability of paternity, EPP)及累积效力来对该群体进行分析,也说明了这些位点在该群体中具有高度多态性和很好的应用价值,肯定了本研究群体调查资料和实验结果的可靠性,为建立广西环江县毛南族 STR 位点等位基因和基因型频率数据库及开展其民族的群体遗传学研究和法医学鉴定提供了基础数据。另外,随着所用遗传标志数目的增多,评价其多态性和应用价值参数的累积效能就愈大,鉴别概率愈高,鉴别能力也愈强^[4]。这点从表 2 中可以看出,由此估计如果所用遗传标志的数目增至足够多,最终必将达到认定水平,也就是达到了用 DNA 遗传标志进行法医学个体识别和亲子鉴定的最高境界。

3.2 不同民族的比较分析

不同民族或不同群体,由于地理风俗习惯,宗教信仰,社会政治或传统上的原因,可能积累着不同的基因^[5],基因多态性特征也就可能会有所差异,根据此差异可分析不同地区人群之间亲缘关系的远近。本文通过群体间同一座位上相等等位基因的频率来计算广西环江县毛南族和其他人群的遗传距离,并对他们构建系统树进行聚类。结果显示,广西环江县毛南族与广西侗族、壮族的距离最近,与广东瑶族距离最远。从系统树构建的聚类看到,现有资料的广西区内几个民族中,环江县毛南族与侗族、苗族聚为一类,壮族、汉族聚为一类,这可能与他们的地理环境(苗、侗、毛南族均为山地民族)、习俗或传统(一般不与外族通婚)等原因有关。总之,各个民族的地理环境、宗教信仰和风俗习惯等各有不同,使其彼此间相对隔离,并聚居在相对稳定的地域里,就可能积累下不同的祖系基因和群体间的遗传差异,形成遗传进化。所以选择具有高度遗传多态性的 DNA 遗传标记,采用先进的能进行大规模实验的方法来获得一整套数据,对这些数据进行相互比较、分析,对研究群体遗传结构、基因起源和进化都具有重要意义。

参考文献:

- [1] 邓琼英,徐林,周丽宁,等. 广西仫佬族 9 个 STR 的遗传多态性研究[J]. 人类学学报, 2005, 24(3): 215-220.
- [2] 周丽宁,徐林,李松峰,等. 广西融水苗族 3 个 STR 基因座的群体遗传学研究[J]. 人类学学报, 2005, 24(4): 307-314.
- [3] 郑秀芬. 法医 DNA 分析[M]. 北京: 中国人民公安大学出版社. 2002: 383-390.
- [4] 周丽宁,覃耀春,徐林,等. 广西融水苗族群体中 9 个短串联重复序列的遗传多态性[J]. 解剖学杂志, 2005, 28(4): 371-375.
- [5] 杨电,刘超,彭汝标,等. 南方汉族、黎族人群 15 个 STR 基因座频率调查[J]. 法医学杂志, 2002, 18(4): 207-212.

A Study of Polymorphisms of 9 STR Loci in the Maonan Ethnic Group of Huanjian, Guangxi Province

ZHOU Li ning¹, LI Song feng¹, XU Lin¹, GONG Ji chun¹, DENG Qiong ying¹

(*Humanics Laboratory of Anatomy staff room of Guangxi Medical University, Nanning 530021*)

Abstract: To investigate the distribution of nine short tandem repeat (STR) loci in the Maonan ethnic group from Guangxi Huanjiang. We collected the sodium citrated blood specimens from 200 healthy unrelated Maonan individuals in Guangxi Huanjiang, and used the Chelex-100 method to extract DNA by using AmpFSTR Identifier™ PCR amplification kit and 3100 genetic analyzer. In the study, a total of 37 alleles and 170 genotypes of the nine short tandem repeat loci were found in 200 specimens. The allele frequency and genotype frequency were 0.0025-0.4600 and 0.0050-0.2300, respectively. The expected distribution of this genotype accords with Hardy-Weinberg equilibrium ($P > 0.05$). The total discrimination power (TDP), total polymorphism information (TPI), cumulative paternity exclusion power (ECP) and average heterozygosity were 0.99999999996, 0.9999985, 0.999996 and 0.8028, respectively. These results demonstrate that these nine STR loci are of high polymorphic value and hereditary stability, and are in accord with Mendel's law. The data obtained are valuable for research in population genetics research, forensic application, and individual identifications.

Key words: Short tandem repeat; Gene frequency; Genetic distance; Maonan Ethnic Group