

# 中国福建汉族 14 个 YSNPs 位点的研究

张咏莉, 于 敏, 薛雅丽, 陈 峰,  
黄承滨, 张贵寅, 李 璞, 傅松滨

(哈尔滨医科大学医学遗传学研究室, 哈尔滨 150086)

**摘要:** 本研究对中国福建汉族的 80 份 DNA 样品中的 14 个 YSNPs 位点及 YAP 位点进行了基因分型。结果发现, 14 个 YSNPs 位点中除 M7、M45、M103 位点未发现变异外, 其余 M9、M50、M110、M15、M134、M122、M95、M89、M119、M111、M88 等 11 个 YSNPs 位点和 YAP 位点均有不同程度的变异。单体型分析结果显示: 在福建省汉族中共发现 H1、H3、H4、H5、H6、H8、H9 七种单体型, 其频率分别为 22.5%、1.3%、1.3%、1.3%、30.0%、28.8%、15.0%。

**关键词:** 福建汉族; SNPs; Y-DNA

**中图法分类号:** K876.2      **文献标识码:** A      **文章编号:** 1000-3193 (2002) 03-0245-05

Y-DNA (Y-encoded DNA) 在减数分裂过程中不发生同源重组并且其有效群体较小, 因此 Y 染色体容易产生群体特异的分子标记物<sup>[1,2]</sup>。由不同的双等位基因位点构成的 Y 染色体单体型可以作为按时间顺序连续产生的单基因座位标志, 群体中特异的 Y 染色体单体型忠实地记录着群体的变迁事件<sup>[3]</sup>。另外, Y 染色体作为一种群体遗传工具较容易受到遗传漂移的影响, 从而在男性子代中成功地显示出遗传差异, 并能够显著地影响到群体单体型 (haplotype) 的频率。因而 Y 染色体日益成为分析不同群体遗传结构及群体史前迁徙事件的有力工具。本文选用 M9、M89、M111、M88、M15、M110 等 14 个 Y 染色体 SNPs 位点及 YAP 位点, 检测了中国南方福建省汉族群体 Y 染色体的结构特征, 以了解该群体的遗传学结构, 为我国不同民族之间遗传关系的研究积累更多资料。

## 1 材料和方法

### 1.1 实验材料

根据“知情同意”的原则, 在福建省闽清县共收集了福建汉族血样共 80 份。均为三代内无血缘关系且为同一民族的健康男性个体。血样 ACD 抗凝, -80℃ 冻存至提取基因组 DNA。

### 1.2 实验方法

#### 1.2.1 基因组 DNA 制备

按常规酚/氯仿抽提法提取基因组 DNA。应用 RNA/DNA Calculator 对所提取 DNA 的浓

收稿日期: 2001-06-25; 定稿日期: 2002-02-10

基金项目: 国家自然科学基金重大资助项目 (39392900)

作者简介: 张咏莉 (1973 - ), 女, 山东省日照市人, 博士, 1999 年 9 月考入哈尔滨医科大学生物教研室, 主要从事人类基因组计划的遗传多态性研究。

度和纯度进行检测。

1.2.2 YSNPs 遗传标记的基因分型

采用 Allelic specific PCR (ASPCR) 方法对 M89、M9、M88、M95、M111 等 14 个 YSNPs 位点进行基因分型 (YAP 位点虽不包含在内,但参与 YSNPs 位点分析)。对于每一个 YSNPs 位点,设计两个特异等位基因引物分别在其上游或下游单侧引物的 3 - 末端含有 SNP 变异位点,来识别单碱基差异的等位基因。PCR 反应的基本条件为:10μl 体系中含 1xPCR buffer、0.25μmol/L 4xdNTP、0.3pmol/L 的引物、1.2U Taq DNA 聚合酶和 100ng 模板 DNA。各 YSNPs 位点的引物序列参照中国科学 (C 辑) 2000 年 30 卷第 6 期<sup>[4]</sup>,其 14 个 YSNPs 位点及 YAP 位点的多态类型和 PCR 扩增条件详见表 1。

1.2.3 PCR 产物的等位基因型判定

M9、M50、M110、M134、M122、M95、YAP、M119、M111、M88、M45、M103、M7 位点的 PCR 产物 2% 琼脂糖凝胶电泳 (离子强度 0.5xTBE, 100V 恒压电泳 30min) 及凝胶自动成像系统 (Bio-Rad 公司, Gel Doc 1000) 检测结果。M15、M89 位点的 PCR 产物采用 6% 非变性聚丙烯酰胺凝胶电泳 (交联度 19:1, 离子强度 1xTBE), 银染后检测结果。M15 位点的电泳结果见图 1。

表 1 14 个 YSNPs 位点及 YAP 位点的 PCR 扩增条件  
PCR condition of 14 YSNPs loci and YAP locus

位 点	PCR 反应条件			
	预变性	退火温度	延伸	
M7 (C G)	95 2min	60.5	72	5min
M45 (G A)	95 2min	58.5	72	5min
M103 (C T)	95 2min	58.5	72	5min
M9 (C G)	95 2min	54	72	5min
M50 (T C)	95 2min	62	72	5min
M110 (T C)	95 2min	61.5	72	5min
M15 (9bp insertion)	95 2min	56	72	5min
M134 (1bp deletion)	95 2min	51	72	5min
M122 (T C)	95 2min	48	72	5min
M95 (C T)	95 2min	62	72	5min
M89 (C T)	95 2min	60	72	5min
M119 (A C)	95 2min	61	72	5min
M111 (4bp deletion)	95 2min	54.5	72	5min
M88 (A G)	95 2min	61	72	5min
YAP (Alu insertion)	94 2min	51	72	10min

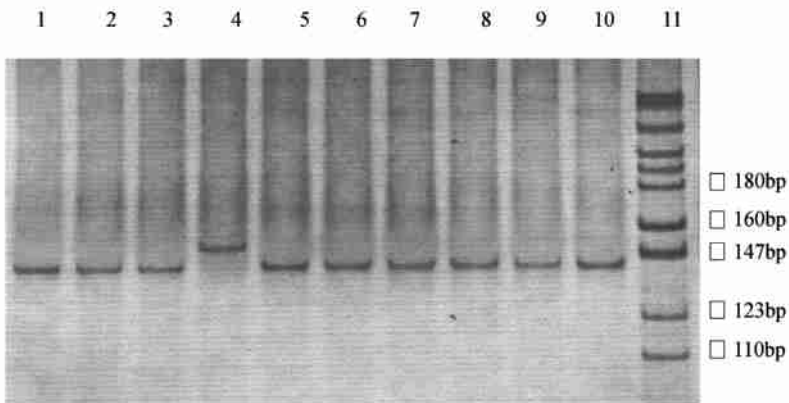


图 1 M15 位点 PCR 产物聚丙烯酰胺凝胶电泳分型结果 (YSNPs typing of M15 site by PAGE)

Lane 1、2、3、5、6、7、8、9、10 示 142bp 等位基因; Lane 4 示 9bp 插入多态, 151bp; Lane 11 示 DNA 标记物 PBR322/Msp

Lane 1、2、3、5、6、7、8、9、10: 142bp allele; Lane 4: 9bp insertion polymorphism, 151bp; Lane 11: Mark PBR322/Msp

## 2 结 果

### 2.1 福建汉族群体 14 个 YSNPs 位点的变异等位基因频率

80 份福建汉族个体中各 YSNPs 位点的变异情况列于表 2 中, M45、M103、M7 三个位点上未发现多态变异。

表 2 福建汉族群体各 YSNPs 位点变异情况

The polymorphism frequencies of YSNPs in Han ethnic groups in Fujian

变异等位 基因型个体	Y 染色体 SNPs 位点											
	M9	M50	M110	M15	M134	M122	M95	M89	M119	M111	M88	YAP
数目	77	7	69	2	37	61	9	61	68	9	79	1
频率 (%)	96.2	8.75	86.25	2.50	46.25	76.25	11.25	76.25	85.00	11.25	98.75	1.25
	5											

注: YAP 位点虽不包含于 14 个 YSNPs 位点之内, 但为便于分析, 也列入表内

### 2.2 福建汉族群体 Y 染色体单体型分布

柯越海等<sup>[4]</sup>从 19 个 Y 染色体 SNPs 的基因分型中共构建出 H1—H17 种单体型。按照其单体型分型标准, 在本次福建汉族群体 YSNPs 位点研究中共发现其中的 H1、H3、H4、H5、H6、H8、H9 七种单体型, 各 Y 染色体单体型分类及频率分布情况展示于表 3、表 4。

表 3 福建汉族群体出现的 7 种 Y 染色体单体型

Construction of Y chromosome haplotype from H1 to H12

单 体 型	各 Y 染色体 SNPs 位点														
	YAP	M15	M89	M9	M122	M7	M134	M119	M50	M110	M103	M95	M88	M111	M45
H1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
H3	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
H4	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
H5	0	0	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
H6	0	0	1	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
H8	0	0	1	1	1	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0
H9	0	0	1	1	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0

注: “0”代表各 YSNPs 位点的基本等位基因型; “1”代表 YSNPs 位点的多态等位基因型

表 4 福建省汉族群体 Y 染色体单体型频率分布

The YSNPs haplotype frequencies in Han ethnic groups in Fujian

单体型 样本	Y 染色体单体型						
	H1	H3	H4	H5	H6	H8	H9
数目	18	1	1	1	24	23	12
频率 (%)	22.5	1.3	1.3	1.3	30.0	28.8	15.0

### 3 讨 论

在本研究中所检测的 14 个 YSNPs 位点中,除 M7、M45、M103 三个位点未发现存在变异外,其余 11 个 YSNPs 位点和 YAP 位点均存在有不同程度的变异情况。其中 M9、M110、M122、M89、M119、M88 位点多态率分别高达 96.25%、86.25%、76.25%、76.25%、85.00%、98.75%,而人类 Y 染色体双等位基因位点的多态性一般是通过与其它灵长类动物,尤其是黑猩猩的序列分析对比来确定的。上述研究结果提示,本研究中所选用的 Y- SNPs 位点在福建汉族群体的变异程度较高,能够提供较多的遗传学信息,并且有助于今后的比较研究。

柯越海等<sup>[4]</sup>利用本研究中所使用的 YSNPs,在对全球范围内数十个群体的筛查中共发现了 17 种 Y 染色体单体型。我们本次在福建汉族群体的研究中共获得 H1、H3、H4、H5、H6、H8、H9 七种单体型。从表 2 中的单体型频率分布可以看出,福建汉族 H1 单体型的频率较高(22.5%)。已有的文献报导提示<sup>[5]</sup>:H3 单体型在南方汉族、北方汉族群体中极为少见,仅于中国南部的壮族群体中出现此单体型(3.6%)。但是在本研究中发现福建汉族中存在 H3 单体型(1.3%)。H1 和 H3 均是相对古老的单体型,上述结果提示,福建汉族中的部分人群历史较长。本次研究中发现的 H4、H5 单体型的频率均为 1.3%,与以往报导的南、北方汉族群体中这两种单体型的结果接近。H6 和 H8 普遍存在于中国南方、北方汉族中且频率均较高,H6—H8 单体型是中国汉族人群及东亚人群中常见的单体型<sup>[6]</sup>,本研究结果中福建汉族的 H6、H8 单体型的频率分别为 30.0%和 28.8%,进一步说明这两种单体型是东亚地区人群常见的单体型。在福建汉族人群中还发现了较高频率的单体型 H9(15.0%),以往的文献报道显示 H9 普遍存在于中国南方汉族人群中,且其频率高于北方汉族人群。

综上所述,福建汉族群体 Y 染色体的单体型多态性较高,且与其它南方、北方汉族人群存在一定的差异。一方面,福建汉族与其他南部、北部汉族群体具有相同的 H4、H5、H6、H8 单体型,提示它们可能具有共同的起源或者有广泛的基因交流。另一方面,在福建汉族人群中未发现其它南方汉族人群所具有的 H11、H12、H13 等单体型,提示福建汉族群体和其他群体间存在着一定的差异。但总体上,福建汉族中 Y 染色体单体型的分布特征为较典型的中国南方人群。本研究结果提供了福建汉族的较系统的 YSNPs 数据及由其组成的单体型的分布特征,为今后中国人群的遗传结构特征及群体间的相互关系的研究提供了宝贵资料。

#### 参考文献:

- [ 1 ] Jobling MA, Tyler-Smith C. Fathers and sons: the Y chromosome and human evolution [J]. *Trends Genet*, 1995, 11(11): 449—456.
- [ 2 ] Jobling MA, Bouzekri N, Fretwell N. Digital DNA typing of human paternal lineages. In: Boyce AJ, Mascie-Taylor CGN eds. *Molecular Biology and Human Diversity* [A]. Cambridge: Cambridge University Press, 1996, 12—13.
- [ 3 ] J Y Chu, Huang W, S Q Kuang *et al.* Genetic relationship of populations in China [J]. *Proc Natl Acad Sci USA*, 1998, 95: 11763—11768.
- [ 4 ] 柯越海, 宿兵, 肖君华等. Y 染色体单体型在中国汉族人群中的多态性分布与中国人群的起源及迁移 [J]. *中国科学(C 辑)*, 2000, 30(6): 615—619.
- [ 5 ] Bing Su, Junhua Xiao, Peter Underhill. Y-chromosome evidence for a northward migration of modern humans into Eastern Asia during the Last Ice Age [J]. *Am J Hum Genet Sin*, 1999, 65: 1218—1224.

[6] 钱亚屏. 中国云南 5 个民族的遗传多样性研究 [D]. 昆明医学生物学研究所. 博士学位论文, 1999.

## THE STUDY OF FOURTEEN YSNPs MARKERS IN FUJIAN HAN ETHNIC POPULATIONS IN CHINA

ZHANG Yong-li, YU Min, XUE Ya-li, CHEN Feng,  
HUANG Cheng-bin, ZHANG Gui-yin, LI Pu, FU Song-bin

(Laboratory of Medical Genetics, Harbin Medical University, Harbin 150086)

**Abstract:** Fourteen YSNPs loci and YAP locus were genotyped in 80 healthy male samples in Fujian Han population in China. YAP Locus and eleven loci of YSNPs displayed different variations, including M9、M50、M110、M15、M134、M122、M95、M89、M119、M111、M88, while the other 3 YSNPs loci displayed no variation, including M7、M45、M103. In all the individuals studied for the fourteen YSNPs loci and YAP locus, seven Y haplotypes were obtained, including H1、H3、H4、H5、H6、H8、H9. These haplotype frequencies are 22.5%、1.3%、1.3%、1.3%、30.0%、28.8% and 15.0% respectively. The genetic characters of Fujian Han population belong to typical south Chinese populations and it has some characters of north population. We obtain some genetic evidences of Fujian Han population in this research.

**Key words:** Fujian Han; Single nucleotide polymorphism; Y-DNA