

新疆巴里坤哈萨克族人群 19 个 STR 基因座的遗传多态性

张丽萍¹, 许晨波¹, 陈慧锦¹, 周游², 李飞², 陈健刚³

(1. 新疆医科大学生物化学与分子生物学教研室, 乌鲁木齐 830054; 2. 新疆哈密地区公安局刑科所, 新疆哈密 834500;
3. 新疆公安厅物证鉴定中心, 乌鲁木齐 830006)

[摘要] 目的: 调查新疆哈密地区巴里坤哈萨克族无关个体的 19 个 STR 基因座 (D8S1179, D21S11, CSF1PO, D3S1358, D7S820, TH01, D13S317, D2S1338, D18S51, D16S539, TPOX, vWA, D19S433, D5S818, FGA, PentaD, PentaE, D6S1043, D12S391) 多态性, 研究其在法医学检验中的应用价值。方法: 用 Goldeneye™20A 五色荧光标记系统对采集的 81 例血样进行 19 个基因座的复合扩增, 用 ABI3130XL 全自动测序仪对扩增产物进行检测, 用 GeneMapper v3.2 软件对其进行基因分型。结果: Goldeneye™20A 系统的 19 个 STR 基因座在哈密地区巴里坤哈萨克族人群的累积个体识别率 (discrimination power, DP) 值大于 0.999999999, 累积非父排除率 (probabilities of paternity exclusion, PE) 值达 0.999998914。结论: 该 19 个 STR 基因座可满足新疆哈密地区哈萨克族人群法医学个体识别及亲权鉴定的需要。

[关键词] 法医物证学; STR 基因座; PCR; 遗传多态性; 哈萨克族

DOI:10.3969/j.issn.1672-7347.2012.09.014

Genetic polymorphism of 19 STR loci in Xinjiang Barkol Kazakh population

ZHANG Liping¹, XU Chenbo¹, CHEN Huijin¹, ZHOU You², LI Fei², CHEN Jiangang³

(1. Department of Biochemistry and Molecular Biology, Xinjiang Medical University, Urumqi 830054; 2. Hami Criminal Science & Technology Institute, Xinjiang Hami 834500; 3. Science & Technology Institute, Xinjiang Public Security Department Criminal, Urumqi 830006, China)

ABSTRACT

Objective: To investigate 19 short tandem repeat (STR) loci in Chinese Kazakh population in Barkol County with Goldeneye™20A multiplex amplification system.

Methods: DNA samples were screened from 81 unrelated individuals. The 19 loci were D8S1179, D21S11, CSF1PO, D3S1358, D7S820, TH01, D13S317, D2S1338, D18S51, D16S539, TPOX, vWA, D19S433, D5S818, PentaD, PentaE, D6S1043, D12S391 and FGA. The PCR products were analyzed and genotyped by ABI3130XL sequencer.

Results: These loci were highly polymorphic. The combined power of discrimination was 0.999999999 and the combined paternity of exclusion was 0.999998914.

Conclusion: Goldeneye™20A multiplex amplification system is very useful in forensic case investigation for Barkol Kazakh population.

收稿日期 (Date of reception): 2012-03-04

作者简介 (Biography): 张丽萍, 博士, 副教授, 主要从事少数民族疾病及群体遗传学研究。

通信作者 (Corresponding author): 陈健刚, Email: ckg5151@126.com

基金项目 (Foundation items): 国家自然科学基金 (30960134); 公安部应用创新项目 (2011YCXJQ7099)。This work was supported by the National Nature Science Foundation of China (30960134), and Ministry of Public Security Application of Innovation Project, P. R. China (2011YCXJQ7099).

KEY WORDS forensic biological evidence; STR locus; PCR; genetic polymorphism; Kazakh

我国哈萨克族主要分布于新疆伊犁、阿勒泰、巴里坤等地, 目前有关该民族群体遗传数据的研究报道较少, 由于与其他民族相对隔离和封闭, 研究哈萨克族群体遗传多态性分布对进一步了解我国民族的起源、形成、发展与演变具有重要的价值^[1-2]。本文采用北京基点认知公司 Goldeneye™20A 荧光标记复合扩增系统对新疆哈密地区巴里坤哈萨克族人群的 19 个 STR 基因座 D8S1179, D21S11, D7S820, CSF1PO, D3S1358, TH01, D13S317, D16S539, D2S1338, D19S433, vWA, TPOX, D18S51, D5S818, FGA, PentaD, PentaE, D6S1043, D12S391 共进行基因频率调查, 获得该地区哈萨克族群体遗传多态性参数, 为法医学个体识别、亲权鉴定以及群体遗传学研究等提供基础资料。

1 对象与方法

1.1 对象

根据“知情同意的原则”, 采集的所有样本均来自调查证实三代以上居住于哈密地区巴里坤无血缘关系的哈萨克族个体(样本来自巴里坤镇 4 个社区居民), 在县城所辖巴里坤镇通过随机抽样的方法, 获取被调查者家系资料, 并取指尖末梢血用中性滤纸制成血痕, 共计 81 份样本, 其中男性 60 人, 女性 21 人。

1.2 DNA 提取及扩增

Chelex 法^[3]提取 DNA, 采用北京基点认知公司 Goldeneye™20A PCR 扩增试剂盒, 对 D8S1179, D21S11, D7S820, CSF1PO, D3S1358, TH01, D13S317, D16S539, D2S1338, D19S433, vWA, TPOX, D18S51, D5S818, FGA, PentaD, PentaE, D6S1043 和 D12S391 基因座进行复合扩增, PCR 反应在 ABI9700 型扩增仪上进行。PCR 反应总

体系为 10 μ L, 其中 PCR 反应混合物 3.84 μ L, 引物 2 μ L, Taq 聚合酶 0.16 μ L (5 U/ μ L), 模板 DNA 适量, 加去离子水补足至 10 μ L。反应条件见试剂盒说明。

1.3 扩增产物电泳及检测

扩增产物经甲酰胺变性后, ABI3130XL 型遗传分析仪上进行电泳, 使用 Data Collection 2.0 软件进行数据收集, GeneMapper ID v3.2 软件进行基因型分型。

1.4 统计学处理

根据基因分型结果分别计算 19 个 STR 基因座的基因频率, 并对基因型频率分布用 χ^2 检验进行 Hardy-Weinberg 平衡吻合度检验^[4]。采用 Promega 公司的法医学统计软件 PowerStats 统计分析各基因座的期望值杂合度 (expected heterozygosity, He)、非父排除率 (probabilities of paternity exclusion, PE)、个体识别率 (discrimination power, DP)、多态性信息量 (polymorphism information content, PIC)。P<0.05 为差异有统计学意义。

2 结果

采用 Goldeneye™20A 荧光标记复合扩增自动化检测系统, 在受检的 81 名巴里坤哈萨克族无关个体中共检出 179 种等位基因, 其基因频率分布为 0.006~0.364 (表 1); 各基因座的 He 值为 0.609~0.926; PE 值为 0.297~0.899, DP 值为 0.791~0.976, PIC 值为 0.560~0.920 (表 2); 该检测系统累积 DP (TDP) 值大于 0.999999999, 累积 PE (CPE) 值达 0.999998914。19 个 STR 基因座的基因型其观察值与期望值经 χ^2 检验, 差异均无统计学意义 (P>0.05), 符合 Hardy-Weinberg 平衡。

表 2 巴里坤哈萨克族人群 19 个 STR 基因座群体遗传学参数

Table 2 Genetic parameters for 19 STR loci in Kazakh population in Barkol

基因座	He	PE	DP	PIC	P
D8S1179	0.839	0.748	0.947	0.810	0.360
D21S11	0.849	0.604	0.953	0.830	0.240
D7S820	0.811	0.581	0.926	0.780	0.638
CSF1PO	0.723	0.397	0.875	0.670	0.379
D3S1358	0.745	0.494	0.886	0.700	0.923
TH01	0.779	0.650	0.903	0.740	0.292
D13S317	0.818	0.650	0.922	0.790	0.825
D16S539	0.799	0.474	0.924	0.760	0.115
D2S1338	0.876	0.723	0.960	0.860	0.759
D19S433	0.814	0.604	0.939	0.790	0.783
VWA	0.831	0.627	0.938	0.800	0.700
TPOX	0.609	0.297	0.791	0.560	0.940
D18S51	0.860	0.748	0.957	0.840	0.666
D5S818	0.786	0.537	0.915	0.750	0.649
FGA	0.855	0.627	0.947	0.830	0.304
D6S1043	0.839	0.604	0.944	0.810	0.367
PentaE	0.926	0.899	0.976	0.920	0.404
PentaD	0.828	0.674	0.934	0.800	0.777
D12S391	0.821	0.773	0.922	0.790	0.109

3 讨 论

巴里坤哈萨克自治县是新疆自治区哈密地区所辖的一个自治县,东接伊吾县,西接木垒哈萨克自治县,北与蒙古国接壤。全县总面积 37303.79 km²,总人口为 10.13 万,其中哈萨克族人口为 3.18 万人。哈萨克族是中国新疆主要的世居民族之一,调查分析一个相对地理隔离地区巴里坤哈萨克群体的遗传结构与特征,可为民族起源、迁徙研究以及群体遗传学提供分子生物学依据^[5-7]。

在法医学实际应用中,为准确评估个体识别和亲权鉴定案件的 DNA 分型证据,需要建立适合案件所涉地区的群体遗传学数据^[8],本文所调查的群体达到了遗传平衡,群体调查的数据可信^[9]。一般认为基因座 DP 值大于 0.8、PE 值大于 0.5 时属高度多态性遗传标记,具有较好的应用价值^[10-11]。本研究结果显示:Goldeneye™20A 荧光标记复合扩增系统 19 个 STR 基因座在 81 名巴里坤哈萨克族人群中,除 TPOX 基因座的个体识别能力和非父排除率以及 CSF1PO, D16S539, D3S1358 等基因座的非父排除率一般外,其余 18 个 STR 基因座均为高个体识别力(>0.9)和高信息量(>0.7)的基因座。本研究还发现:19 个 STR 基因座 TDP 值 >0.999999999, CPE 值达 0.999998914,初步表明该遗传标记系统在新疆巴里坤哈萨克族人群中具有较好的多态性,可满足法医个人识别和亲权鉴定的要求^[12-13]。考虑到本次调查结果受样本数量的限制,在个别基因座上存在某些等位基因未能检出的现象,本课题组今后将进一步收集该地区哈萨克族人群样本,以期为

该民族群体 STR 数据资料的完善、人类学和法医学应用提供基础数据。

参考文献

1. Barbaro A, Cormaci P, Barbaro A. X-STR typing for identification casework[J]. Int Congress Series, 2006, 1288: 513-515.
2. 侯巧芳,高放,桂宏胜,等.达斡尔民族X染色体遗传多态性与亲缘的关系[J].第四军医大学学报,2007,28(11):1045-1048.
HOU Qiaofang, GAO Fang, GUI Hongsheng, et al. Genetic structure of X-STR loci of Daur populations and its affinities to other populations[J]. Journal of the Fourth Military Medical University, 2007, 28(11): 1045-1048.
3. Walsh PS, Metzger DA, Higuchi R. Chelex100 as a medium for simple extraction of DNA for PCR-based typing from forensic material [J]. Biotechniques, 1991, 10 (4): 506-513.
4. Guo SW, Thompson EA. Performing the exact test of Hardy-Weinberg proportion for multiple alleles[J]. Biometrics, 1992, 48(2): 361-372.
5. Ma J, Wang S, Yu J, et al. Y-chromosome STR haplotypes of Han ethnic group in Xi'an (NW China) [J]. Forensic Sci Int, 2003, 138(1-3): 123-126.
6. Hering S, Nixdorf R, Dressler J. Identification of more sequence variations in the D8S1179 locus[J]. Forensic Sci Int, 2005, 149(2/3): 275-278.
7. Dutta R, Reddy BM, Chattopadhyay P, et al. Patterns of genetic diversity at the nine forensically approved STR loci in the Indian populations [J]. Hum Biol, 2002, 74(1): 33-49.

8. 易少华, 杨荣芝, 梅焜, 等. 湖北汉族人群15个STR基因座的遗传多态性[J]. 华中科技大学学报: 医学版, 2010, 39(1): 91-93.
YI Shaohua, YANG Rongzhi, MEI Kun, et al. Genetic polymorphisms of 15 short tandem repeat loci in Han population of Hubei Province [J]. Acta Medicinæ Universitatis Scientiæ et Technologiæ Huazhong, 2010, 39(1): 91-93.
9. 侯一平. 法医物证学[M]. 3版. 北京: 人民卫生出版社, 2009: 15-23.
HOU Yiping. Forensic Biology[M]. 3rd ed. Beijing: People's Health Publishing House, 2009:15-23.
10. 薛天羽, 成建定, 张晋湘, 等. 华南地区汉族群体15个STR基因座的遗传多态性调查[J]. 中山大学学报: 医学科学版, 2009, 30(3S): 45-50.
XUE Tianyu, CHENG Jianding, ZHANG Jinxiang, et al. Genetic polymorphisms of 15 STR loci for a Chinese population in south China using PowerPlex™16 kits[J]. Journal of Sun Yat-Sen University. Medical Sciences, 2009, 30(3S): 45-50.
11. Zhang HJ, Li YB, Jiang JP, et al. Analysis of 15 STR loci in Chinese population from Sichuan in West China[J]. Forensic Sci Int, 2007, 171(2/3): 222-225.
12. Zheng YJ, Xu QS, Lee JB. Population data for 11 STR loci in northeast China Han[J]. Forensic Sci Int, 2003, 138(8): 116-118.
13. Shi MS, Bai RF, Wan LH, et al. Population genetics for Y-chromosomal STRs haplotypes of Chinese Tujia ethnic group[J]. Forensic Sci Int Genet, 2008, 2(4): e65-e68.

(本文编辑 彭敏宁)