

·技术与应用·

30个Y-STR基因座在中国汉族人群中的多态性与突变

吴微微¹, 苏艳佳¹, 梅兴林², 吕德坚³, 周翔², 郝宏蕾¹, 任文彦¹, 刘冰⁴

(1. 浙江省公安物证鉴定中心 浙江省刑事科学技术应用研究重点实验室, 浙江 杭州 310009; 2. 浙江安宁生物科技有限公司, 浙江 嘉兴 314000; 3. 中山大学中山医学院法医学系, 广东 广州 510089; 4. 公安部物证鉴定中心, 北京 100038)

摘要: 目的 调查30个Y-STR基因座在中国汉族男性人群中的遗传多态性和突变情况, 研究其法医学应用效能。方法 应用自行建立的30个Y-STR基因座检测系统对中国汉族人群1005名男性无关个体和1008对父子(1949人)的血样进行Y-STR分型, 统计各基因座的群体遗传学参数与突变情况。结果 1005名中国汉族男性无关个体共检出983种单倍型, 其中963种仅检出1次, 总体单倍型多样性(HD)和识别能力(DC)分别为0.999 955和0.978 109。30个Y-STR基因座共检出340个等位基因, 基因多样性(GD)为0.4103~0.9523, 24个基因座GD值大于0.6。1008对父子共有30269次等位基因传递, 68对父子仅1个基因座发生突变, 3对父子的突变同时发生在2个基因座上。在71对父子间涉及的26个基因座中观察到74次突变, 平均突变率为 2.4×10^{-3} [95% CI为 $(1.9 \times 10^{-3}, 3.1 \times 10^{-3})$], 其中一步突变73次(98.6%), 两步突变1次(1.4%)。结论 该30个Y-STR基因座复合扩增体系在中国汉族男性人群中具有较高的遗传多态性及较低的突变率, 在Y-STR数据库建设和群体遗传学研究中具有重要价值。

关键词: 法医遗传学; 多态现象, 遗传; 突变; Y染色体; 短串联重复

中图分类号: DF795.2 文献标志码: A doi: 10.12116/j.issn.1004-5619.2018.04.014

文章编号: 1004-5619(2018)04-0411-06

Genetic Polymorphisms and Mutations of 30 Y-STR Loci in Chinese Han PopulationWU Wei-wei¹, SU Yan-jia¹, MEI Xing-lin², LÜ De-jian³, ZHOU Xiang², HAO Hong-lei¹, REN Wen-yan¹, LIU Bing⁴

(1. Zhejiang Key Laboratory of Forensic Science and Technology, Institute of Forensic Science, Department of Zhejiang Public Security, Hangzhou 310009, China; 2. Higene ScienTech Incorporation, Jiaxing 314000, China; 3. Department of Forensic Medicine, Zhongshan School of Medicine, Sun Yat-sen University, Guangzhou 510089, China; 4. Institute of Forensic Science, Ministry of Public Security, PRC, Beijing 100038, China)

Abstract: **Objective** To investigate the genetic polymorphisms and mutations of 30 Y-STR loci in Chinese Han males and to evaluate its forensic application. **Methods** The DNA extracted from blood samples of 1005 unrelated males and 1008 father-son pairs (1949 individuals in all) in Chinese Han population were typed using developed 30 Y-STR loci identification system. The parameters of population genetics and the mutation rates of each locus were analysed statistically. **Results** A total of 983 haplotypes were found in 1005 unrelated males from Chinese Han population, of which 963 were unique. The overall haplotype diversity (HD) and discrimination capacity (DC) were 0.999 955 and 0.978 109, respectively. Totally 340 alleles were detected on 30 Y-STR loci, the value of gene diversity (GD) ranged from 0.4103 to 0.9523. The GD values of 24 out of the 30 loci were over 0.6. There were 30269 allele transfers in 1008 father-son pairs, one mutation in 68 father-son pairs, and the mutation of three father-son pairs occurred at two loci. On 26 Y-STR loci, 74 mutations were detected in 71 father-son pairs. The average mutation rates were 2.4×10^{-3} (95% CI: $1.9 \times 10^{-3} - 3.1 \times 10^{-3}$). Seventy-three mutation events were one-step mutation (98.6%), 1 mutation event was two-step mutation (1.4%). **Conclusion** The multiplex PCR system with 30 Y-STR loci has high genetic polymorphism and low mutation rates in Chinese Han males. Therefore, the system shows important values in Y-STR database construction and population genetic research.

Keywords: forensic genetics; polymorphism, genetic; mutation; Y chromosome; short tandem repeat

基金项目: 浙江省重点研发计划资助项目(2017C03026)

作者简介: 吴微微(1971—), 女, 主任法医师, 主要从事法庭科学DNA检案与研究; E-mail: weiwei2000@163.com

Y 染色体 STR(Y chromosome short tandem repeat, Y-STR)在减数分裂过程中不发生重组,为男性所特有,以单倍型形式呈父系遗传的特点。与常染色体 STR 基因座相比,Y-STR 基因座具有显著的人群、地域分布特征。因此,Y-STR 基因座被广泛应用于法医学个体识别、亲权鉴定、混合斑中男性成分的检测以及族群的起源和迁徙等多个领域^[1-2]。2004 年,美国 ABI 公司推出了 Yfiler 试剂盒,可以同步扩增检测 17 个 Y-STR 基因座。然而随着中国 Y-STR 数据库的建设,出现了如嫌疑人 Y-STR 分型与多个不同家系 17 个 Y-STR 分型匹配,造成嫌疑目标过多、排查困难的情况^[3]。目前,主流的商业化 Y-STR 试剂盒基因座数量为 21~27 个,多个试剂盒引入了 3~7 个快速突变基因座。快速突变 Y-STR 基因座的突变率在 1×10^{-2} 以上,一定程度上提高了 Y-STR 基因座区别近亲个体的能力,但是不利于刑事侦查中父系亲缘关系的搜索^[4-6]。本研究采用通过六色荧光标记复合扩增技术自行研发的由 30 个中低突变率、具有中高识别能力的 Y-STR 基因座组成的复合扩增体系^[7],对中国汉族人群 1005 名男性无关个体和 1008 对支持父子关系的父子进行分型,调查该 30 个 Y-STR 基因座在中国汉族男性人群中的等位基因频率、基因多态性、单倍型及其突变情况,为群体遗传学和 Y-STR 数据库建设等提供基础数据。

1 材料与方法

1.1 样本

用经典型血样采集卡(长春博坤生物科技有限公司)采集中国汉族人群 1005 名男性无关个体和 1008 对父子(1949 份血样,其中 1 父 1 子的 877 例,1 父 2 子的 61 例,1 父 3 子的 3 例)的血液样本,案例均为本实验室日常检案与建库积累。所有父子关系样本均经常染色体 STR 检验支持亲子关系。

1.2 主要仪器与试剂

Freedom EVO[®] 150-8 全自动化液体处理工作站(瑞士 Tecan 公司),9700 型 PCR 仪、3500xL 基因分析仪(美国 AB 公司),1.2mm 打孔器(美国 Harris 公司)。

数据库专用磁珠法 DNA 提取试剂盒(长春博坤生物科技有限公司),去离子甲酰胺(美国 Thermo Fisher Scientific 公司),C-Taq DNA 聚合酶、内标 SIZ-500(无锡中德美联生物技术有限公司),男性 DNA 标准品 9948(美国 Promega 公司)。

1.3 DNA 提取

本研究中,有 350 份样本在全自动化工作站上采

用磁珠法提取 DNA,其余样本采用血卡直接扩增的方法。

1.4 PCR 扩增

使用 9700 型 PCR 仪进行扩增,扩增体系为 10 μ L,包含 4 μ L 反应混合物、2 U C-Taq DNA 聚合酶、2 μ L 引物混合物以及 0.5~2 ng DNA 提取样本或 1.2 mm 血卡,剩余体积用去离子水补足。热循环参数:95 $^{\circ}$ C 2 min;94 $^{\circ}$ C 15 s,60 $^{\circ}$ C 1 min,69 $^{\circ}$ C 1 min,30 个循环;60 $^{\circ}$ C 15 min;4 $^{\circ}$ C 保温。

1.5 电泳及分型

取 1 μ L PCR 产物、9.5 μ L 去离子甲酰胺和 0.5 μ L 内标 SIZ-500,混匀,95 $^{\circ}$ C 保温 3 min 并立即冰浴 3 min。使用 3500xL 基因分析仪以 1.2 kV、28 s 的进样模式进行电泳。电泳数据通过 GeneMapper[™] ID-X v1.4 软件(美国 Thermo Fisher Scientific 公司)进行等位基因分型。

1.6 统计学处理

采用直接计数法计算 1005 名男性无关个体各基因座等位基因与单倍型检出频率,基因多样性(GD)和单倍型多样性(HD)的计算公式为:

$$GD(HD)=[n(1-\sum P_i^2)]/(n-1), \quad (1)$$

式(1)中, n 为样本数, P_i 为等位基因频率或单倍型频率;

单倍型识别能力(DC)的计算公式为:

$$DC=H/N, \quad (2)$$

式(2)中, H 为单倍型种数, N 为样本数。

分析 1008 对父子关系样本 Y-STR 基因座分型,统计等位基因传递次数与突变次数,其中多拷贝基因座的等位基因传递次数统计为相应拷贝数。根据网站(<http://statpages.org/confint.html>)的方法计算突变率以及 95%置信区间(confidence interval, CI)。

2 结果

2.1 遗传多态性

1005 名汉族男性无关个体 30 个 Y-STR 基因座共检出 983 种单倍型,其中 963 种为单一分型,18 种检出两次,2 种检出 3 次。总体 HD 值为 0.999955,DC 值为 0.978109。

30 个 Y-STR 基因座共检出 340 个等位基因,各基因座中 GD 值最高为 *DYS385a/b* (0.9523),最低为 *DYS391* (0.4103)。除了 *DYS389 I*、*DYS438*、*DYS391*、*DYS437*、*GATA_H4* 和 *DYS549* 基因座外,其余基因座的 GD 值均大于 0.6,各基因座等位基因频率分布情况及 GD 值见表 1~2。

表 1 30 个 Y-STR 基因座在中国汉族男性人群中的等位基因频率分布

(n=1 005)

<i>DYS392</i>		<i>DYS527a/b</i>		<i>DYS385a/b</i>		<i>DYS19</i>		<i>DYS635</i>	
等位基因	频率	等位基因	频率	等位基因	频率	等位基因	频率	等位基因	频率
10	0.0114	19	0.0066	11	0.0076	12	0.0038	17	0.0009
11	0.0712	20	0.0180	12	0.0199	13	0.0398	18	0.0038
12	0.0901	21	0.0503	13	0.1347	14	0.2514	19	0.1622
13	0.3188	22	0.0806	14	0.0057	15	0.4772	20	0.3112
14	0.4649	23	0.0617	15	0.0066	16	0.1632	21	0.2941
15	0.0389	24	0.0133	16	0.0028	17	0.0626	22	0.1300
16	0.0047	25	0.0009	17	0.0009	18	0.0009	23	0.0579
<i>DYS389 I</i>		17/22	0.0009	9/19	0.0009	<i>DYS587</i>		24	0.0370
等位基因	频率	17/23	0.0009	10/12	0.0019	等位基因	频率	25	0.0028
11	0.0104	18/20	0.0028	10/13/14	0.0009	17	0.0038	<i>DYS444</i>	
12	0.6025	18/21	0.0009	10/14	0.0009	18	0.1423	等位基因	频率
13	0.2666	18/21/25	0.0009	10/16	0.0009	19	0.4137	9	0.0019
14	0.1186	18/22	0.0009	10/17	0.0019	20	0.1964	10	0.0076
15	0.0019	18/23	0.0028	10/18	0.0019	21	0.1717	11	0.2524
<i>DYS447</i>		18/24	0.0009	10/19	0.0019	22	0.0417	12	0.2619
等位基因	频率	18/26	0.0009	11/12	0.0294	23	0.0294	13	0.3321
17	0.0019	18.2/20	0.0009	11/12/13	0.0009	25	0.0009	14	0.1347
19	0.0009	19/20	0.0152	11/13	0.0066	<i>DYS437</i>		15	0.0095
20	0.0028	19/20/21	0.0009	11/14	0.0019	等位基因	频率	<i>DYS448</i>	
21	0.0123	19/20/23	0.0009	11/15	0.0019	13	0.0085	等位基因	频率
22	0.0237	19/21	0.0038	11/16	0.0047	14	0.5949	15	0.0009
23	0.2400	19/22	0.0114	11/17	0.0019	15	0.3843	16	0.0038
24	0.2258	19/22/23	0.0009	11/18	0.0123	16	0.0114	17	0.0209
25	0.2552	19/23	0.0057	11/19	0.0142	<i>DYS390</i>		18	0.3083
26	0.0996	19/24	0.0066	11/20	0.0019	等位基因	频率	18.2	0.0009
27	0.0873	19/25	0.0009	11/21	0.0019	21	0.0028	18.4	0.0009
28	0.0408	20/21	0.0180	12/13	0.0408	22	0.0427	19	0.2865
29	0.0066	20/21/23	0.0009	12/13/20/21	0.0009	23	0.4345	20	0.3017
30	0.0028	20/21/25	0.0019	12/14	0.0095	24	0.3065	21	0.0598
<i>DYS389 II</i>		20/22	0.0455	12/15	0.0104	25	0.1983	22	0.0066
等位基因	频率	20/22/23	0.0038	12/16	0.0332	26	0.0152	23	0.0009
26	0.0209	20/23	0.0854	12/17	0.0285	<i>DYS460</i>		<i>DYS549</i>	
27	0.0731	20/24	0.0598	12/18	0.0294	等位基因	频率	等位基因	频率
28	0.3416	20/25	0.0313	12/19	0.0465	7	0.0028	9	0.0009
29	0.3131	20/26	0.0038	12/20	0.0380	8	0.0028	10	0.0028
30	0.1850	21/22	0.0882	12/21	0.0123	9	0.3188	11	0.0987
31	0.0550	21/22/23	0.0009	12/22	0.0038	9.3	0.0019	12	0.5939
32	0.0095	21/22.1	0.0009	12/25	0.0009	10	0.4488	13	0.2505
33	0.0019	21/23	0.1404	13/14	0.0617	10.3	0.0019	14	0.0474
<i>DYS438</i>		21/23/24	0.0019	13/14/19/20	0.0009	11	0.2049	15	0.0047
等位基因	频率	21/24	0.0541	13/15	0.0028	12	0.0171	<i>DYS443</i>	
9	0.0142	21/25	0.0076	13/16	0.0123	10/11	0.0009	等位基因	频率
10	0.6869	21/26	0.0019	13/16/19	0.0009	<i>DYS643</i>		11	0.0057
11	0.2808	21/27	0.0009	13/17	0.0474	等位基因	频率	12	0.1917
12	0.0161	21.1/23	0.0028	13/17/18	0.0009	8	0.0133	13	0.3615
13	0.0019	22/23	0.0873	13/18	0.0835	9	0.0446	14	0.1309
<i>DYS522</i>		22/23/24	0.0028	13/18/19	0.0038	10	0.2011	15	0.2438
等位基因	频率	22/24	0.0285	13/19	0.0503	11	0.5512	16	0.0560
9	0.0152	22/25	0.0047	13/20	0.0455	12	0.1717	17	0.0104
10	0.2030	22/26/27	0.0009	13/21	0.0076	13	0.0161		

续表 1

<i>DYS522</i>		<i>DYS527a/b</i>		<i>DYS385a/b</i>		<i>DYS643</i>		<i>DYS557</i>	
等位基因	频率	等位基因	频率	等位基因	频率	等位基因	频率	等位基因	频率
11	0.3520	22.1/23	0.0019	13/22	0.0047	14	0.0019	11	0.0028
12	0.3359	23/24	0.0180	13/23	0.0009	<i>DYS393</i>		12	0.0009
13	0.0844	23/25	0.0104	13/24	0.0009	等位基因	频率	13	0.0474
14	0.0095	23/26	0.0019	14/15	0.0009	11	0.0038	14	0.4355
<i>DYS391</i>		24/25	0.0019	14/16	0.0057	12	0.5057	14.1	0.0009
等位基因	频率	<i>DYS456</i>		14/17	0.0123	13	0.3140	15	0.2761
6	0.0019	等位基因	频率	14/18	0.0323	14	0.1442	16	0.1224
9	0.0266	13	0.0275	14/19	0.0142	15	0.0313	17	0.0674
10	0.7334	14	0.1328	14/20	0.0057	16	0.0009	18	0.0199
11	0.2268	15	0.5351	14/21	0.0009	<i>GATA_H4</i>		18.3	0.0019
12	0.0104	16	0.1841	14/22	0.0009	等位基因	频率	19	0.0104
13	0.0009	17	0.1082	15/16	0.0133	10	0.0531	20	0.0038
<i>DYS622</i>		18	0.0114	15/16/21	0.0009	11	0.2932	21	0.0047
等位基因	频率	19	0.0009	15/17	0.0076	12	0.5617	21.1	0.0009
15	0.0009	<i>DYS481</i>		15/18	0.0180	13	0.0835	22	0.0019
16	0.0085	等位基因	频率	15/19	0.0152	14	0.0076	13/14	0.0009
17	0.2865	19	0.0038	15/20	0.0028	16	0.0009	<i>DYS520</i>	
17.2	0.0009	20	0.0047	15/21	0.0047	<i>DYS439</i>		等位基因	频率
18	0.2818	21	0.0228	15/22	0.0019	等位基因	频率	21	0.0123
18.2	0.0019	22	0.1233	15/23	0.0009	9	0.0019	22	0.5076
18.3	0.0009	23	0.3093	16/17	0.0019	10	0.0342	23	0.2979
19	0.2306	24	0.2068	16/18	0.0009	11	0.3577	24	0.0835
20	0.1357	25	0.1973	16/19	0.0047	12	0.4231	25	0.0313
21	0.0380	26	0.0721	16/20	0.0009	13	0.1518	26	0.0512
22	0.0104	27	0.0370	16/21	0.0009	14	0.0304	27	0.0095
24	0.0019	28	0.0076	17/18	0.0038	15	0.0009	28	0.0066
25	0.0019	29	0.0142	18/19	0.0009				
				18/20	0.0009				

表 2 30 个 Y-STR 基因座在中国汉族男性人群中的 GD 值

(n=1005)

基因座	GD 值	基因座	GD 值	基因座	GD 值
<i>DYS392</i>	0.6680	<i>DYS622</i>	0.7660	<i>DYS439</i>	0.6685
<i>DYS389 I</i>	0.5523	<i>DYS587</i>	0.7386	<i>DYS635</i>	0.7694
<i>DYS447</i>	0.8070	<i>DYS385a/b</i>	0.9523	<i>DYS444</i>	0.7399
<i>DYS389 II</i>	0.7429	<i>DYS481</i>	0.8008	<i>DYS448</i>	0.7284
<i>DYS438</i>	0.4493	<i>DYS437</i>	0.4987	<i>DYS549</i>	0.5730
<i>DYS527a/b</i>	0.9333	<i>DYS390</i>	0.6765	<i>DYS443</i>	0.7534
<i>DYS522</i>	0.7153	<i>DYS460</i>	0.6553	<i>DYS557</i>	0.7125
<i>DYS391</i>	0.4103	<i>DYS643</i>	0.6244	<i>DYS520</i>	0.6433
<i>DYS456</i>	0.6502	<i>DYS393</i>	0.6245		
<i>DYS19</i>	0.6775	<i>GATA_H4</i>	0.5893		

2.2 等位基因突变

1008 对父子样本 30 个 Y-STR 基因座分型中共检测到 30269 次等位基因的遗传传递,其中在 26 个基因座上共发现 74 次突变,平均突变率为 2.4×10^{-3} , 95% CI 为 $(1.9 \times 10^{-3}, 3.1 \times 10^{-3})$ 。其中突变率最高是 *DYS557*,为 5.0×10^{-3} ,95% CI 为 $(1.6 \times 10^{-3}, 11.6 \times 10^{-3})$,突变率最低的是 *DYS392*、*DYS438*、*DYS587*、*DYS460*、

DYS643、*DYS635* 和 *DYS443*,为 1.0×10^{-3} ,95% CI 为 $(0, 5.5 \times 10^{-3})$ 。而 *DYS19*、*DYS437*、*DYS448* 和 *DYS520* 4 个基因座未发现突变。各基因座的突变情况见表 3。

突变共涉及 71 对父子,其中 68 对突变仅在 1 个基因座上,3 对突变同时发生在 2 个基因座上。在检出的 74 次突变中,一步突变 73 次(98.6%),两步突变 1 次(1.4%),为 *GATA_H4* 中 14 突变为 12。突变时等

位基因增加重复单位数 50 次(67.6%),减少重复单位数 24 次(32.4%)。发生两步突变和 2 个基因座同时

突变的父子关系样本,结合相应母亲样本,经 41 个常染色体 STR 检验均确认为父子关系。

表 3 30 个 Y-STR 基因座在中国汉族男性人群中的突变情况

基因座	传递的等位基因数	突变次数	增加重复单位数	缩短重复单位数	一步突变	两步突变	突变率(10^{-3})	95% CI(10^{-3})
DYS392	1008	1	1	0	1	0	1.0	0,5.5
DYS389 I	1008	2	1	1	2	0	2.0	0.2,7.2
DYS447	1008	4	3	1	4	0	4.0	1.1,10.1
DYS389 II	1008	3	1	2	3	0	3.0	0.6,8.7
DYS438	1008	1	1	0	1	0	1.0	0,5.5
DYS527a/b	2036	8	3	5	8	0	3.9	1.7,7.7
DYS522	1008	3	3	0	3	0	3.0	0.6,8.7
DYS391	1008	4	3	1	4	0	4.0	1.1,10.1
DYS456	1008	5	3	2	5	0	4.4	1.4,10.6
DYS19	1008	0	0	0	0	0	0	0,3.7
DYS622	1008	3	2	1	3	0	3.0	0.6,7.8
DYS587	1008	1	1	0	1	0	1.0	0,5.5
DYS385a/b	2027	7	6	1	7	0	3.5	1.4,7.1
DYS481	1008	3	3	0	3	0	3.0	0.6,8.7
DYS437	1008	0	0	0	0	0	0	0,3.7
DYS390	1008	4	4	0	4	0	4.0	1.1,10.1
DYS460	1008	1	1	0	1	0	1.0	0,5.5
DYS643	1008	1	1	0	1	0	1.0	0,5.5
DYS393	1008	2	2	0	2	0	2.0	0.2,7.2
GATA_H4	1008	4	1	3	3	1	4.0	1.1,10.1
DYS439	1008	4	3	1	4	0	4.0	1.1,10.1
DYS635	1008	1	1	0	1	0	1.0	0,5.5
DYS444	1008	2	0	2	2	0	2.0	0.2,7.2
DYS448	1008	0	0	0	0	0	0	0,3.7
DYS549	1007	4	3	1	4	0	4.0	1.1,10.1
DYS443	1008	1	0	1	1	0	1.0	0,5.5
DYS557	1007	5	3	2	5	0	5.0	1.6,11.6
DYS520	1008	0	0	0	0	0	0	0,3.7
合计	30269	74	50	24	73	1	2.4	1.9,3.1

3 讨论

DNA 技术在法庭科学中可以起到排查或个体识别的作用。相对于常染色体 STR 基因座,Y-STR 基因座单倍型在个体识别方面的识别力较低,不能作为唯一性个体识别的手段,只能起到辅助作用^[8]。但是 Y-STR 基因座呈父系遗传,同一父系个体具有相同分型的特点使得其适用于推断父系个体嫌疑人,通过搜索 Y-STR 数据库可以排查同一父系的犯罪嫌疑人。目前商品化 Y-STR 试剂盒主要有 Yfiler、Yfiler Plus 和 PowerPlex Y23 等,包含基因座数量分别为 17、27 和 23 个,其中 Yfiler Plus、PowerPlex Y23 试剂盒包含了 3~7 个快速突变基因座,这些快速突变的 Y-STR 基因座有利于将近亲个体如父子或兄弟区别开来^[9],但容易使同一父系个体出现不同的单倍型。所以,快速

突变基因座在父系亲缘关系鉴定中容易造成有亲缘关系男性个体的错误排除,不利于通过家系搜索来侦查破案。本研究 30 个 Y-STR 基因座中,突变率最高为 5.0×10^{-3} (DYS557),不含有快速突变基因座,平均突变率为 2.4×10^{-3} ,95% CI 为 $(1.9 \times 10^{-3}, 3.1 \times 10^{-3})$,在既往报道^[5]的 46 个 Y-STR 基因座的突变率范围[平均为 4.1×10^{-3} ,95% CI 为 $(3.6 \times 10^{-3}, 4.7 \times 10^{-3})$]之外,总体上更具有遗传稳定性,更少发生突变干扰父系关系判断的情况。

本研究 30 个 Y-STR 基因座检测体系的 HD 值为 0.999 955,DC 值为 0.978 109,高于 Yfiler 试剂盒的 17 个 Y-STR 基因座(HD 值和 DC 值分别为 0.999 268 和 0.909 08)^[2],更有利于将随机个体区分开来;但小于 46 个 Y-STR 基因座(HD 值和 DC 值分别为 0.999 98 和 0.998 3)^[5],其原因除了基因座数目少以外,也与

46个Y-STR基因座中含有中、快速突变基因座有关,因为Y-STR基因座在减数分裂中不重组,多态性的形成主要通过突变,快速突变的基因座往往具有较高的多态性。

较高的HD和DC意味着更容易将随机个体区分开来,但是由于STR突变,不同的单倍型并不意味着来自于不同的父系,DC不等于非父排除率(PE)。本研究遗传学参数结果表明,30个Y-STR基因座复合扩增体系所用的基因座具有较好的遗传多态性和较低的突变率,平衡了多态性与突变率的关系,在家系排查中尽可能确保在较高DC的前提下减少了同一家系成员因快速突变基因座造成错误排除的风险。

综上所述,本研究30个Y-STR基因座复合扩增体系适合中国汉族男性人群的法医学应用与Y-STR数据库的建设需要。

参考文献:

[1] WU W, PAN L, HAO H, et al. Population genetics of 17 Y-STR loci in a large Chinese Han population from Zhejiang Province, Eastern China[J]. Forensic Sci Int Genet, 2011, 5(1): e11-e13.

[2] 吴微微,郑小婷,潘立鹏,等. 浙江汉族人群16个Y-STR基因座遗传多态性调查[J]. 刑事技术, 2005(5): 11-17.

[3] 田庆花,王俊方,张晶,等. 潮汕汉族群体27个Y-STR基因座的单倍型及遗传关系分析[J]. 解放军医学杂志, 2017, 42(3): 217-223.

[4] 吴微微,郝宏蕾,任文彦,等. 中国汉族人群17个Y-STR基因座突变情况分析[J]. 中国法医学杂志, 2012, 27(6): 455-457.

[5] 吴微微,王怀锋,郝宏蕾,等. 中国汉族人群46个Y-STR基因座多态性与突变调查[J]. 中国法医学杂志, 2015, 30(3): 256-259, 264.

[6] BALLANTYNE K N, KEERL V, WOLLSTEIN A, et al. A new future of forensic Y-chromosome analysis: rapidly mutating Y-STRs for differentiating male relatives and paternal lineages[J]. Forensic Sci Int Genet, 2012, 6(2): 208-218.

[7] 吴微微,郝宏蕾,王怀锋,等. 30个中低突变Y-STR基因座复合扩增体系的建立[J]. 中国法医学杂志, 2018, 33(1): 11-16.

[8] 葛建业,严江伟,谢群,等. 中国Y-STR数据库建设相关问题探讨[J]. 法医学杂志, 2013, 29(3): 212-215, 221.

[9] 张文琼,刘宇轩,黄代新. Y-STR突变及快速突变Y-STR的法医学应用价值[J]. 中国法医学杂志, 2015, 30(4): 380-383.

(收稿日期:2018-02-05)

(本文编辑:张素华)

(上接第410页)

[12] BUTLER J M. Genetics and genomics of core short tandem repeat loci used in human identity testing[J]. J Forensic Sci, 2006, 51(2): 253-265.

[13] 李成涛,郭宏,赵珍敏,等. 亲权鉴定中常用STR基因座的基因组学和遗传学分析[J]. 法医学杂志, 2008, 24(3): 214-220.

[14] 黄代新,杨庆恩. 卡方检验和精确检验在HWE检验中的应用[J]. 法医学杂志, 2004, 20(2): 116-119.

[15] 蔡颖,周广彪,赵书民,等. 中国人群亲权鉴定常用STR基因座平均突变率的估计[J]. 中国司法鉴定, 2010(5): 56-59.

[16] 吕德坚,陆惠玲. 亲子鉴定STR突变的考虑[J]. 中国司法鉴定, 2009(4): 43-45.

[17] KATSUMATA Y, KATSUMATA R, YAMAMOTO T, et al. Estimating probabilities and dealing with mutations in paternity testing--verification of DNA testing with commercially available STR kits[J]. Nihon Hoigaku Zasshi, 2001, 55(2): 205-216.

[18] LI F, XUAN J, XING J, et al. Identification of new

primer binding site mutations at *TH01* and *D13S317* loci and determination of their corresponding STR alleles by allele-specific PCR[J]. Forensic Sci Int Genet, 2014, 8(1): 143-146.

[19] 任贺,刘芳,陈冲,等. STR分型中无效等位基因的分析研究[J]. 刑事技术, 2014(6): 50-52.

[20] 李练兵,张丹妍,吕静,等. 亲子鉴定中STR基因座D2S1338突变分析与解决对策[J]. 癌变·畸变·突变, 2013, 25(5): 396-398.

[21] ZHANG L, WU H, WANG K, et al. Identification of a discordant genotype at the *D2S1338* locus between Identifiler Plus[®] 16 kit and Power Plex[®] 21 system kit[J]. J Forensic Leg Med, 2016, 44: 174-177.

[22] WOLDEGEBRIEL M, VAN ASTEN A, KLOOSTERMAN A, et al. Probabilistic peak detection in CE-LIF for STR DNA typing[J]. Electrophoresis, 2017, 38(13-14): 1713-1723.

(收稿日期:2017-04-14)

(本文编辑:边英男)