

Genetic Polymorphism of 19 Autosomal STR Loci in Yunnan Han Population

Shuo Yang^{1*}, Xiaopei Yang^{1,2*}, Baoxiong Fang³, Shouxun Zhang¹, Aicen Ji¹, Tao Zhao¹, Liqi Wang¹, Run Zi¹, Sheng Xia¹, Fei Zhao⁴, Ning Zhang¹, Xiufeng Zhang^{1,5}, Jiajue Li¹, Liping Hu^{1,5}, Shurong Zhong^{1,5#}

¹School of Forensic Medicine, Kunming Medical University, Kunming Yunnan

²Chuxiong Medical and Pharmaceutical College, Chuxiong Yunnan

³Criminal Investigation Section, Qinnan Branch of Qinzhou Public Security Bureau, Guangxi Zhuang Autonomous Region, Qinzhou Guangxi

⁴Dian Regional Forensic Science Institute Tianjin, Tianjin

⁵Judicial Identification Center of Kunming Medical University, Kunming Yunnan

Email: 1072178647@qq.com, #zhongshurong@hotmail.com

Received: Nov. 2nd, 2018; accepted: Nov. 19th, 2018; published: Nov. 26th, 2018

Abstract

Objective: Analyze the loci of 19 autosomal short tandem repeat loci in 1020 unrelated individuals of Han nationality in Yunnan province, China, aiming to provide comprehensive scientific basic data for paternity testing and forensic DNA identification instruments. **Methods:** In this study, the Chelex-100 method was used to extract sample DNA and the PowerPlex® 21 System kit was used to amplify 19 autosomal short tandem repeats such as D3S1358. **Results:** A total of 262 alleles and 1006 genotype were detected. After testing, except for vWA, the genotype distribution accords with the Hardy-Weinberg equilibrium ($P > 0.05$), the cumulative non-parent exclusion rate (CPE) was 0.99999998, and the cumulative personal identification ability (TPD) was 9.9×10^{-17} . **Conclusion:** 19 autosomal str loci have high non-father exclusion rate and individual recognition ability in Yunnan Han population, which can provide good basic data for paternity identification and personal identification of forensic evidence.

Keywords

Forensic Biological Science, STR Loci, Genetic Polymorphism, Yunnan Han Population

云南汉族人群19个常染色体STR基因座遗传多态性研究

杨 朔^{1*}, 杨晓佩^{1,2*}, 方宝雄³, 张寿勋¹, 计艾岑¹, 赵 涛¹, 王理琦¹, 资 润¹, 夏 生¹, 赵 斐⁴, 张 柠¹, 张秀峰^{1,5}, 李佳珏¹, 胡利平^{1,5}, 钟树荣^{1,5#}

*共同第一作者。

#通讯作者。

文章引用: 杨朔, 杨晓佩, 方宝雄, 张寿勋, 计艾岑, 赵涛, 王理琦, 资润, 夏生, 赵斐, 张柠, 张秀峰, 李佳珏, 胡利平, 钟树荣. 云南汉族人群 19 个常染色体 STR 基因座遗传多态性研究[J]. 自然科学, 2018, 6(6): 437-443.

DOI: 10.12677/ojns.2018.66057

¹昆明医科大学法医学院, 云南 昆明

²楚雄医药高等专科学校, 云南 楚雄

³广西壮族自治区钦州市公安局钦南分局刑侦大队, 广西 钦州

⁴天津迪安司法鉴定中心, 天津

⁵昆明医科大学司法鉴定中心, 云南 昆明

Email: 1072178647@qq.com, "zhongshurong@hotmail.com

收稿日期: 2018年11月2日; 录用日期: 2018年11月19日; 发布日期: 2018年11月26日

摘要

目的: 本文对居住于云南省的1020名汉族无关个体19个常染色体短串联重复序列位点进行分析,旨在为法医物证学亲权鉴定和个体识别提供科学全面的群体遗传学基础数据。**方法:** 本研究采用Chelex-100法提取样本DNA、PowerPlex® 21 System试剂盒对D3S1358等19个常染色体的短串联重复序列进行复合扩增。**结果:** 共检出262个等位基因和1006种基因型, 经检验, 除vWA外, 基因型分布均符合Hardy-Weinberg平衡规律($P > 0.05$), 累积非父排除率(CPE)为0.99999998, 累积个人识别能力(TPD)为 9.9×10^{-17} 。**结论:** 19个常染色体STR基因座在云南汉族人群中具有较高的非父排除率和个体识别能力, 可为法医物证学亲权鉴定和个体识别提供基础数据。

关键词

法医物证学, STR基因座, 遗传多态性, 云南汉族

Copyright © 2018 by authors and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

1. 引言

短串联重复序列(short tandem repeats, STR)又称为微卫星 DNA, 重复单位为 2~6 bp, 重复次数 10~60 多次。其扩增成功率高, 检测灵敏度好[1], 现已成为法医物证学实际检案的国际通用检测技术。不同地区和民族的群体, 在相同 STR 位点的等位基因分布差异性较大, 不同地区及不同民族之间的等位基因频率和基因型频率等数据不宜混用。所以, 针对不同地区及不同民族人群 STR 基因座的等位基因频率等基础遗传学数据进行研究非常必要。本研究通过对生活在云南省区域内的 1020 名汉族无关个体 19 个常染色体 STR 基因座的遗传多态性调查, 为法医物证学亲权鉴定和个体识别提供基础群体遗传学数据[2]。

2. 材料与方法

2.1. 一般材料

1020 名云南汉族血样均系本司法鉴定中心日常检案及数据库积累所得, 均来自知情同意的无关个体。采用 Chelex-100 法提取血样 DNA, 并使用 Nanodrop2000c (Thermo Scientific 公司, 美国)进行 DNA 定量。使用 PowerPlex® 21 System 复合扩增试剂盒(美国 Promega 公司)进行扩增。

2.2. 试验方法

采用 Chelex-100 法提取生物样本的 DNA, 进行聚合酶链式反应(PCR)扩增, 反应体系选择 10 μ l 体

系, 扩增反应体系配比如下: Master Mix2ul, 引物 2 ul, 模板 DNA 0.4 ul, 加 5.6 ul 水补足 10 ul 体系, 震荡混匀离心处理在 Veriti PCR 扩增仪(美国 AB 公司)上进行扩增。扩增循环步骤为: ① 96°C 1 min; ② 94°C 10 s, 59°C 1 min, 72°C 30 s, 30 个循环; ③ 60°C 10 min。扩增产物经 3130 自动遗传分析仪(美国 AB 公司)电泳检测, 电泳结果分析用 GeneMapper ID v3.2 分析。

2.3. 统计学分析

将 1020 份无关个体 19 个 STR 基因座的基因型进行统计记录, 计数等位基因数目。使用 Modified-powerstate [3] 软件计算等位基因频率、非父排除概率(PE)、杂合度(H)、匹配概率(PM)、多态信息总量(PIC)、个人识别率(DP)等群体遗传学参数, 按文献方法计算累计个体识别能力(TPD)和累计非父排除率(CPE) [4], 采用 χ^2 检验各基因座是否符合 Hardy-Weinberg 平衡 [5]。

3. 结果与讨论

本次调查的 1020 名健康无关个体在 19 个 STR 基因座上均得到很好的分型结果。在 D3S1358、D1S1656、D13S317、Penta E、D16S539、D18S51、D2S1338、CSF1PO、Penta D、TH01、vWA、D21S11、D7S820、D5S818、TPOX、D8S1179、D12S391、D19S433、FGA 共 19 个基因座中检出 262 个等位基因, 其中, 等位基因最多的基因座是 Penta E, 等位基因数是 25, 等位基因最少的是 TPOX, 等位基因数是 7, 杂合度最高的基因座是 Penta E, 为 0.9049, 个体识别率最高的基因座是 Penta E, 为 0.9838, 19 个 STR 基因座等位基因频率分布见表 1。19 个基因座除 vWA 外, 各基因座分布均符合 Hardy-Weinberg 平衡($P > 0.05$), 说明所调查的群体达到遗传平衡, 群体调查数据可信 [6]。

19 个常染色体 STR 基因座共检测出 1006 种基因型; 19 个常染色体 STR 基因座的遗传多态性均较高, 19 个基因座的 H 为 0.6300~0.9049, DP 为 0.7907~0.9838, PM 为 0.0162~0.1530, PE 为 0.3285~0.8054, PIC 为 0.5578~0.9010 (见表 2)。累计非父排除率和累计个体识别能力, 分别为 0.99999998 和 9.9×10^{-17} 。

Table 1. Allele frequency distribution of 19 STR loci in Han population of Yunnan (n = 1020)

表 1. 云南地区汉族人群 19 个 STR 基因座等位基因频率分布(n = 1020)

D3S1358		D1S1656		D13S317		Penta E	
A	F	A	F	A	F	A	F
10	0.0005	7.3	0.0005	2	0.0005	2	0.0005
12	0.0010	10	0.0020	3	0.0005	4	0.0005
13	0.0020	11	0.0653	5	0.0005	5	0.0539
14	0.0343	12	0.0373	6	0.0010	7	0.0034
15	0.3324	13	0.0937	7	0.0005	8	0.0054
16	0.3544	14	0.0981	8	0.3015	9	0.0049
17	0.2088	15	0.2821	9	0.1574	10	0.0314
18	0.0593	15.3	0.0029	10	0.1436	11	0.1799
19	0.0074	16	0.2095	11	0.2029	12	0.1157
		16.1	0.0010	12	0.1574	13	0.0368
		16.3	0.0064	13	0.0294	14	0.0907
A	F	17	0.0868	14	0.0049	15	0.1083
3	0.0005	17.3	0.0785		D2S1338	16	0.0784
8	0.0103	18	0.0083	A	F	17	0.0549

Continued

9	0.2745	18.3	0.0211	8	0.0005	18	0.0755
10	0.1074	19	0.0005	12	0.0005	18.3	0.0015
11	0.2735	19.3	0.0059	15	0.0010	18.4	0.0005
12	0.2216	D18S51		16	0.0118	19	0.0539
13	0.0922	A	F	17	0.0667	20	0.0480
14	0.0191	6	0.0010	18	0.0980	21	0.0265
15	0.0005	7	0.0015	19	0.1804	22	0.0137
16	0.0005	8	0.0005	20	0.1338	23	0.0078
	Penta D	10	0.0010	21	0.0279	24	0.0054
A	F	11	0.0029	22	0.0485	25	0.0010
3	0.0005	12	0.0373	23	0.2054	26.1	0.0015
6	0.0015	13	0.1667	24	0.1578	CSF1PO	
7	0.0113	14	0.2221	25	0.0529	A	F
8	0.0422	15	0.1686	26	0.0113	3	0.0005
9	0.3324	16	0.1338	27	0.0025	7	0.0049
10	0.1377	17	0.0799	28	0.0010	8	0.0005
11	0.1505	18	0.0529	TH01		9	0.0520
12	0.1583	19	0.0441	A	F	10	0.2147
13	0.1162	20	0.0255	4	0.0005	11	0.2397
14	0.0417	21	0.0284	6	0.1015	12	0.3990
15	0.0064	22	0.0172	7	0.2833	13	0.0706
16	0.0015	23	0.0088	8	0.0598	14	0.0157
	D21S11	24	0.0069	9	0.4828	15	0.0010
A	F	25	0.0005	9.3	0.0368	16	0.0005
28	0.0436	27	0.0005	10	0.0333	19	0.0010
28.2	0.0059	vWA		17	0.0015	D7S820	
29	0.2745	A	F	18	0.0005	A	F
29.2	0.0044	8	0.0005	D5S818		7	0.0005
30	0.2691	13	0.0010	A	F	8	0.1353
30.2	0.0172	14	0.2804	3	0.0005	9	0.0593
30.3	0.0015	15	0.0245	7	0.0338	9.1	0.0039
31	0.0961	16	0.1495	8	0.0015	9.3	0.0010
31.2	0.0667	17	0.2422	9	0.0534	10	0.1593
32	0.0309	18	0.1917	10	0.2206	10.1	0.0015
32.2	0.1348	19	0.0907	11	0.3034	11	0.3760
33	0.0059	20	0.0176	12	0.2412	12	0.2250
33.2	0.0422	21	0.0010	13	0.1299	13	0.0363
34	0.0010	33.2	0.0010	14	0.0147	14	0.0020
34.2	0.0064	D12S391		15	0.0010	FGA	

Continued

TPOX		A	F	D19S433		A	F
A	F	2	0.0005	A	F	12	0.0005
7	0.0010	12	0.0005	9	0.0020	13	0.0005
8	0.5182	15	0.0265	11	0.0054	17	0.0020
9	0.1163	16	0.0059	12	0.0471	18	0.0275
10	0.0314	17	0.0809	12.1	0.0005	19	0.0496
11	0.3101	17.3	0.0015	12.2	0.0059	20	0.0589
12	0.0216	18	0.2392	13	0.2574	20.2	0.0005
18	0.0015	18.3	0.0015	13.2	0.0603	21	0.0957
D8S1179		19	0.2137	14	0.2275	21.2	0.0064
A	F	20	0.1387	14.2	0.1049	22	0.1668
9	0.0010	21	0.1216	15	0.0618	22.2	0.0083
10	0.1382	22	0.0971	15.2	0.1740	23	0.2287
11	0.0990	23	0.0422	16	0.0113	23.2	0.0074
12	0.1167	24	0.0176	16.2	0.0382	24	0.1727
13	0.2010	25	0.0108	16.3	0.0005	24.2	0.0098
14	0.1593	26	0.0020	17	0.0015	25	0.0986
15	0.1887			17.2	0.0020	25.2	0.0034
16	0.0755					26	0.0432
17	0.0167					26.2	0.0020
18	0.0034					27	0.0132
24	0.0005					27.2	0.0020
						28	0.0020
						29	0.0005

Table 2. Population genetic parameters of 19 STR loci in Han population of Yunnan (n = 1020)

表 2. 云南地区汉族人群 19 个 STR 基因座群体遗传学参数(n = 1020)

基因座 Locus	等位 基因数 Number of alleles	H Heterozygosity	PM Matching Probability	DP Power of Discrimination	PIC polymorphism information content	PE Power of Exclusion	PI Typical Paternity Index	HWE χ^2 hardy-weinberg χ^2
D3S1358	9	0.7167	0.1328	0.8672	0.6649	0.4545	1.7647	0.0028
D1S1656	17	0.8440	0.0459	0.9541	0.8205	0.6830	3.2044	0.2218
D13S317	12	0.7863	0.0706	0.9294	0.7672	0.5738	2.3394	0.7646
Penta E	25	0.9049	0.0162	0.9838	0.9010	0.8054	5.2577	0.1468
D16S539	10	0.7588	0.0811	0.9189	0.7458	0.5250	2.0732	2.8314
D18S51	20	0.8647	0.0339	0.9661	0.8475	0.7240	3.6957	0.0389
D2S1338	16	0.8618	0.0346	0.9654	0.8471	0.7182	3.6170	0.0061
CSF1PO	12	0.7275	0.1175	0.8825	0.6868	0.4720	1.8345	0.0245
Penta D	12	0.7922	0.0618	0.9382	0.7818	0.5846	2.4057	1.2619

Continued

TH01	9	0.6618	0.1530	0.8470	0.6224	0.3716	1.4783	0.3584
vWA	11	0.7657	0.0714	0.9286	0.7638	0.5370	2.1339	5.3400
D21S11	15	0.8176	0.0584	0.9416	0.7926	0.6322	2.7419	0.0254
D7S820	11	0.7451	0.0927	0.9073	0.7252	0.5014	1.9615	1.2155
D5S818	10	0.7814	0.0821	0.9179	0.7461	0.5649	2.2870	0.0057
TPOX	7	0.6300	0.2093	0.7907	0.5578	0.3285	1.3515	0.3788
D8S1179	11	0.8559	0.0412	0.9588	0.8326	0.7065	3.4694	0.1547
D12S391	16	0.8451	0.0436	0.9564	0.8260	0.6852	3.2278	0.0021
D19S433	16	0.8176	0.0497	0.9503	0.8085	0.6322	2.7419	1.0716
FGA	23	0.8646	0.0339	0.9661	0.8478	0.7238	3.6920	0.0339

由于 STR 基因型和等位基因频率的分布存在明显的地域和民族差异性, 因此使用本地区的遗传学数据进行本地区个人识别和亲权鉴定的研究和计算具有重要的意义。在对云南汉族人群 1020 名无关个 19 个基因座的遗传多态性研究中, 共检出 262 个等位基因, 1006 个基因型, 大于调查样本量相近的贵州地区汉族人群, 该地区为 178 个等位基因, 661 个基因型[7]。本研究统计结果表明, 云南省汉族人群中基因频率在 19 个 STR 基因座中分布均匀。一般认为, 遗传标记的杂合度(H)越高, 其在法医学个人识别中的应用价值越大[8]。GILLP [9]等认为杂合度 ≥ 0.7 , 个体识别率 ≥ 0.9 的基因座具有高鉴别力, 按此标准, 本研究选择的 19 个基因座中除 D3S1358, CSFIPO, TPOX, TH01 这四个基因座的个体识别率小于 0.9 外, 其余的 15 个基因座的 DP 值均大于 0.9。除 TPOX, TH01 这两个基因座的杂合度小于 0.7 外, 其余的 17 个基因座的杂合度均大于 0.7。另外, 这 19 个 STR 基因座在云南省汉族人群中所得到的累计个人识别能力为 9.9×10^{-17} , 有相当的实践应用价值。

根据司法部发布实施的《亲权鉴定技术规范》(SF/Z JD0105001-2016)规定的遗传标记的累计非父排除概率应不小于 0.9999。而在本研究中云南省汉族人群中所得到的这 19 个 STR 基因座的 TPD 为 9.9×10^{-17} , CPE 为 0.99999998, 均符合标准要求。

综上所述, 本文调查的 19 个 STR 基因座在云南省汉族人群中具有较高的个体识别能力和遗传多态性, 所得到的数据可为相关人群的亲权鉴定和个体识别提供计算依据, 对于法医物证学亲权鉴定和个体识别具有重要的应用价值。

基金项目

云南彝族、苗族酒依赖与药效动力学基因关联性及其个性化治疗研究(81000577), 昆明医科大学 2015 年度大学生创新性试验计划项目(CX201544), 昆明医科大学“百名中青年学术和技术骨干”人才项目(60117190413)。

参考文献

- [1] 胡利平, 杜雷, 张秀峰, 钟树荣, 聂爱婷, 李佳珏, 聂胜洁. 云南汉族人群 20 个常染色体 STR 基因座遗传多态性[J]. 昆明医科大学学报, 2016, 37(5): 17-21.
- [2] 赵丽, 吴世青, 古风生, 张艳霞, 王项华, 李爱强. 河北承德满族人群 19 个 STR 基因座遗传多态性[J]. 中国法医学杂志, 2016, 31(1): 72-73.
- [3] 赵方, 伍新尧, 蔡贵庆, 等. Modified-Powerstates 软件在法医生物统计中应用[J]. 中国法医学杂志, 2003, 18(5): 297-298, 312.

-
- [4] 侯一平. 法医 DNA 分析的科学证据意义[J]. 中国法医学杂志, 2001, 16(2): 118-126.
- [5] Guo, S.U. and Thompson, E.A. (1992) Performing the Exact Test of Hardy-Weinberg Proportion for Multiple Alleles. *Biometrics*, **48**, 361-372.
- [6] 张玉红, 韩海军, 贾东涛, 张越. 南通汉族群体 17 个常染色体 STR 基因座遗传多态性[J]. 皖南医学院学报, 2014, 33(5): 433-436.
- [7] 胡锡阶, 刘祖林, 余丽梅, 万卫红. 贵州汉族人群 15 个 STR 基因座遗传多态性研究[J]. 遵义医学院学报, 2017(12): 599-608
- [8] 聂昊, 马温华, 汪萍, 张涛, 赵兴春, 林子清, 叶健. 广西京族和汉族群体 18 个 STR 基因座遗传多态性[J]. 中国法医学杂志, 2016(1): 67-69.
- [9] Gill, P., Urquhart, A., Millican, E., *et al.* (1996) A New Method of STR Interpretation Using Inferential Logic-Development of a Criminal Intelligence Database. *International Journal of Legal Medicine*, **109**, 14-22.

知网检索的两种方式:

1. 打开知网页面 <http://kns.cnki.net/kns/brief/result.aspx?dbPrefix=WWJD>
下拉列表框选择: [ISSN], 输入期刊 ISSN: 2330-1724, 即可查询
2. 打开知网首页 <http://cnki.net/>
左侧“国际文献总库”进入, 输入文章标题, 即可查询

投稿请点击: <http://www.hanspub.org/Submission.aspx>

期刊邮箱: ojs@hanspub.org