

· 论 著 ·

新疆阿勒泰地区哈萨克族人群 15 个 STR 基因座的遗传多态性

陈健刚¹, 付志敏¹, 石 鸣¹, 张建忠², 史继伟², 张丽萍^{3△}

(1. 新疆公安厅物证鉴定中心, 乌鲁木齐 830006; 2. 新疆阿勒泰地区公安局刑科所 836500;

3. 新疆医科大学生物化学与分子生物学教研室, 乌鲁木齐 830054)

摘要:目的 调查阿勒泰地区哈萨克族无关个体的 15 个 STR 基因座(D8S1179、D21S11、D7S820、CSF1PO、D3S1358、TH01、D13S317、D16S539、D2S1338、D19S433、vWA、TPOX、D18S51、D5S818、FGA)多态性,研究其在法医学检验中的应用价值。

方法 用 AmpFISTR Identifiler™ 五色荧光标记系统对采集的 280 份血样进行 15 个基因座的扩增,用 ABI3130XL 全自动测序仪对扩增产物进行检测,用 GeneMapper v3.3 软件进行基因分型。**结果** 15 个 STR 基因座在阿勒泰地区哈萨克族人群的累积个体识别率(TDP)大于 0.999 999 999 9,累积非父排除率(CEP)达 99.999%。**结论** 该 15 个 STR 基因座可满足新疆阿勒泰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:多态现象,遗传;法医学;串联重复序列;聚合酶链反应

doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2011.35.004

文献标识码:A

文章编号:1671-8348(2011)35-3545-03

Genetic polymorphism of 15 short tandem repeat (STR) loci in Kazakh population of Altay area of Xinjiang

Chen Jianguang¹, Fu Zhimin¹, Shi Ming¹, Zhang Jianzhong², Shi Jiwei², Zhang Liping^{3△}

(1. Institute of Forensic Science, Xinjiang Provincial Public Security Department, Urumqi 830006, China;

2. Criminal Division, Public Security Bureau of Altay area of Xinjiang, Altay 836500, China;

3. Department of Biochemistry and Molecular Biology, Xinjiang Medical University, Urumqi 830054, China)

Abstract: Objective To investigate genetic polymorphism of 15 short tandem repeat (STR) loci (D8S1179, D21S11, D7S820, CSF1PO, D3S1358, TH01, D13S317, D16S539, D2S1338, D19S433, vWA, TPOX, D18S51, D5S818, FGA) in unrelated Kazakh individuals in Altay area and study its application value in forensic examination. **Methods** AmpFISTR Identifiler™ five-color fluorescent labeling system was employed to amplify 15 STR loci in 280 blood samples, ABI3130XL automatic sequencer was used to detect the amplification products and GeneMapper v3.3 software was applied for genotyping. **Results** The 15 STR loci in Kazakh population in Altay area showed an accumulated total discrimination power (TDP) exceeding 0.999 999 and the cumulative excluding probability of paternity(CEP) reaching 99.999%. **Conclusion** The 15 STR loci can meet the need of forensic individual identification and paternity identification in kazakh population in Altay area of Xinjiang.

Key words: polymorphism, genetic; forensic medicine; tandem repeat sequences; polymerase chain reaction

本文采用 Identifiler 荧光标记复合扩增系统对新疆阿勒泰地区哈萨克族人群的 D8S1179、D21S11、D7S820、CSF1PO、D3S1358、TH01、D13S317、D16S539、D2S1338、D19S433、VWA、TPOX、D18S51、D5S818、FGA 共 15 个 STR 基因座进行基因频率调查,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 资料与方法

1.1 一般资料 所有的样本均来自调查证实三代以上居住于阿勒泰地区无血缘关系的哈萨克族个体,取指尖末梢血用中性滤纸制成血痕,共计 280 份样本。

1.2 方法

1.2.1 DNA 提取及扩增 Chelex 法^[1]提取 DNA,采用 ABI 公司 AmpFISTR Identifiler PCR Amplification Kit,对 D8S1179、D21S11、D7S820、CSF1PO、D3S1358、TH01、D13S317、D16S539、D2S1338、D19S433、vWA、TPOX、D18S51、D5S818 和 FGA 基因座进行复合扩增,PCR 反应在 ABI9700 型扩增仪上进行。PCR 反应总体积为 10 μL,其中 PCR 反应混合物 4 μL,引物 2 μL, Taq 聚合酶 0.2 μL,模板 DNA 适量,加去离子水补足至 10 μL^[2]。

1.2.2 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 v3.3 软件进行基因型分型。

1.3 统计学处理 根据基因分型结果分别计算 15 个 STR 基因座的基因频率,并对基因频率分布进行 χ^2 检验^[3]。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(He)、非父排除率(PE)、匹配概率(Pm)、个人识别能力(DP)、多态性信息量(PIC),以及累积个体识别率(total discrimination power, TDP)、累积非父排除率(CEP)。

2 结 果

在受检的 280 名哈萨克族无关个体中共检出 146 种等位基因,15 个 STR 基因座基因频率分布为 0.001 8~0.544 6(表 1);DP 值为 0.795 0~0.965 3, H 值为 0.592 9~0.842 9, PIC 值为 0.556 8~0.853 6, PE 值为 0.282 4~0.680 8(表 2)。TDP 值大于 0.999 999 999 9, CEP 值达 99.999%, 15 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^[4]。

△ 通讯作者, Tel:13639905031; E-mail: zhanglp7684@163.com。

表 1 阿勒泰地区哈萨克族人群 15 个 STR 基因座的等位基因频率分布 ($n=280$)

Allele	D8S1179	D21S11	D7S820	CSF1PO	D3S1358	TH01	D13S317	D16S539	D2S1338	D19S433	vWA	TPOX	D18S51	D5S818	FGA
6	—	—	—	—	—	0.164 3	—	—	—	—	—	—	—	—	—
7	—	—	—	0.003 6	—	0.266 1	—	—	—	—	—	—	—	0.019 6	—
8	0.016 1	—	0.226 8	0.003 6	—	0.087 5	0.228 6	0.012 5	—	—	—	0.544 6	—	—	—
9	0.001 8	—	0.112 5	0.033 9	—	0.355 4	0.144 6	0.214 3	—	—	—	0.126 8	—	0.064 3	—
9.3	—	—	—	—	—	0.107 1	—	—	—	—	—	—	—	—	—
10	0.108 9	—	0.178 6	0.235 7	—	0.019 6	0.146 4	0.151 8	—	—	—	0.02 5	—	0.160 7	—
10.2	—	—	—	0.001 8	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
11	0.057 1	—	0.251 8	0.242 9	—	—	0.22 5	0.192 9	—	—	—	0.269 6	0.003 6	0.366 1	—
12	0.130 4	—	0.182 1	0.382 1	0.001 8	—	0.196 4	0.258 9	—	0.039 3	—	0.030 4	0.062 5	0.242 9	—
13	0.269 6	—	0.044 6	0.082 1	0.001 8	—	0.042 9	0.141 1	—	0.271 4	0.003 6	0.001 8	0.180 4	0.142 9	—
13.2	—	—	—	—	—	—	—	—	—	0.028 6	—	—	—	—	—
14	0.223 2	—	0.003 6	0.012 5	0.044 6	—	0.014 3	0.026 8	—	0.271 4	0.183 9	0.001 8	0.260 7	0.003 6	—
14.2	—	—	—	—	—	—	—	—	—	0.07 5	—	—	—	—	—
15	0.126 8	—	—	0.001 8	0.366 1	—	0.001 8	0.001 8	—	0.101 8	0.046 4	—	0.132 1	—	—
15.2	—	—	—	—	—	—	—	—	—	0.132 1	—	—	—	—	—
16	0.057 1	—	—	—	0.287 5	—	—	—	0.005 3	0.037 5	0.207 1	—	0.105 4	—	—
16.2	—	—	—	—	—	—	—	—	—	0.037 5	—	—	—	—	—
17	0.003 6	—	—	—	—	—	—	—	0.091 1	—	0.269 6	—	0.073 2	—	—
17.2	—	—	—	—	0.216 1	—	—	—	—	0.005 4	—	—	—	—	—
18	0.005 4	—	—	—	0.078 6	—	—	—	0.121 4	—	0.185 7	—	0.057 1	—	0.0125
19	—	—	—	—	0.003 6	—	—	—	0.187 5	—	0.087 5	—	0.046 4	—	0.048 2
20	—	—	—	—	—	—	—	—	0.094 6	—	0.012 5	—	0.02 5	—	0.041 1
20.2	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	0.005 4
21	—	—	—	—	—	—	—	—	0.026 8	—	0.003 6	—	0.025 0	—	0.119 6
22	—	—	—	—	—	—	—	—	0.030 4	—	—	—	0.019 6	—	0.167 9
22.2	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	0.005 4
23	—	—	—	—	—	—	—	—	0.198 2	—	—	—	0.003 6	—	0.201 8
23.2	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	0.010 7
24	—	—	—	—	—	—	—	—	0.130 4	—	—	—	0.005 4	—	0.189 3
24.2	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	0.005 4
25	—	—	—	—	—	—	—	—	0.078 6	—	—	—	—	—	0.132 1
25.2	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	0.008 9
26	—	—	—	—	—	—	—	—	0.032 1	—	—	—	—	—	0.048 2
27	—	0.012 5	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	0.003 6
28	—	0.060 7	—	—	—	—	—	—	0.003 6	—	—	—	—	—	—
28.2	—	0.007 1	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
29	—	0.226 8	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
29.2	—	0.005 4	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
30	—	0.271 4	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
30.2	—	0.023 2	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
31	—	0.114 3	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
31.2	—	0.108 9	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
32	—	0.010 7	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
32.2	—	0.116 1	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
33	—	0.005 4	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
33.2	—	0.032 1	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—
34.2	—	0.005 4	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—	—

—: 此项无数据。

表 2 阿勒泰地区哈萨克族人群 15 个 STR 基因座群体遗传学参数

基因座	He	PE	Pm	DP	PIC
D8S1179	0.807 1	0.612 4	0.055 8	0.944 2	0.803 8
D21S11	0.842 9	0.680 8	0.051 0	0.949 0	0.810 8
D7S820	0.796 4	0.592 4	0.068 3	0.931 7	0.776 5
CSF1PO	0.789 3	0.579 3	0.126 7	0.873 3	0.687 1
D3S1358	0.746 4	0.503 7	0.126 9	0.873 1	0.681 7
TH01	0.760 7	0.528 3	0.096 8	0.903 2	0.719 0
D13S317	0.760 7	0.528 3	0.060 7	0.939 3	0.787 3
D16S539	0.792 9	0.585 9	0.072 0	0.928 0	0.777 3

续表 2 阿勒泰地区哈萨克族人群 15 个 STR 基因座群体遗传学参数

基因座	He	PE	Pm	DP	PIC
D2S1338	0.839 3	0.673 9	0.034 7	0.965 3	0.853 6
D19S433	0.817 9	0.632 6	0.059 9	0.940 1	0.790 7
vWA	0.810 7	0.619 1	0.071 2	0.928 8	0.778 0
TPOX	0.592 9	0.282 4	0.205 1	0.795 0	0.556 8
D18S51	0.842 9	0.680 8	0.037 4	0.962 7	0.839 6
D5S818	0.746 4	0.503 7	0.098 0	0.902 0	0.719 4
FGA	0.825 0	0.646 2	0.038 8	0.961 3	0.840 4

3 讨 论

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^[5-7]。本文所调查的群体达到了遗传平衡,群体调查的数据可信^[8]。Gil^[9]认为 DP 值大于 0.9, H 值大于 0.7 的基因座具有高鉴别力,结果显示 15 个 STR 基因座在新疆阿勒泰地区哈萨克族人群中:除 CSF1PO、D3S1358、D5S818、TPOX 4 个 STR 基因座的个体识别能力一般^[10-12],提示它们在族群体中多态性程度不高,法医学应用价值相对有限外,其余 11 个 STR 基因座均为高杂合度(>0.75)、高个体识别力(>0.9)和高信息量(>0.7)的基因座。TDP 值大于 0.999 999 999 9, CEP 值达 99.999%,表明该 15 个 STR 遗传标记系统在新疆阿勒泰地区哈萨克族人群中具有较高的多态性^[13-14],可满足法医个人识别和亲权鉴定的要求。

参考文献:

[1] Walsh PS, Metzger DA, Higuchi R, et al. Chelex 100 as a medium for simple extraction of DNA for PCR-based typing from forensic material[J]. *Biotechniques*, 1991, 10(4): 506-513.

[2] 王军, 邢锦山. 连云港地区汉族人群 15 个 STR 基因座的遗传多态性[J]. *苏州大学学报: 医学版*, 2010, 30(2): 333-335.

[3] 郑秀芬. 法医 DNA 分析[M]. 北京: 中国人民公安大学出版社, 2002: 374-390.

[4] 侯一平. 法医物证学[M]. 3 版. 北京: 人民卫生出版社, 2009: 15-23.

[5] 杨荣芝, 梅焜, 余纯应, 等. STR 基因座 D1S518、D4S2639、D15S817 汉族人群遗传多态性调[J]. *华中科技大学学*

报: 医学版, 2008, 37(6): 834-837.

[6] Hering S, Nixdorf R, Dressler J, et al. Identification of more sequence variations in the D8S1179 locus[J]. *Forensic Sci Int*, 2005, 149(2/3): 275-278.

[7] 邢佳鑫, 丁梅, 王保捷, 庞灏. 辽宁地区汉族群体 15 个 STR 基因座遗传多态性调查[J]. *中国法医学杂志*, 2010, 25(3): 185-186.

[8] 吕德坚, 陆惠玲. DNA 亲权鉴定[M]. 广州: 暨南大学出版社, 2005: 153-155.

[9] Gill P, Urquhart A, Millican E, et al. A new method of STR interpretation using inferential logic—development of a criminal intelligence database[J]. *Int J Legal Med*, 1996, 109(1): 14-22.

[10] 迟晓云, 焦淑贤, 胡彬, 等. 青岛地区汉族群体 15 个 STR 基因座遗传多态性[J]. *中国法医学杂志*, 2008, 23(5): 339-340.

[11] 裴黎, 张贵芹, 丛斌, 等. 河北汉族人群 15 个 STR 基因座的遗传多态性[J]. *河北医科大学学报*, 2008, 5(29): 455-457.

[12] 张贵芹, 裴黎, 马原, 等. 内蒙古汉族群体 15 个 STR 基因座遗传多态性[J]. *中国法医学杂志*, 2008, (23): 265-266.

[13] Zhang YJ, Xu QS, Lee JB. Population data for 11 STR loci in northeast China Han[J]. *Forensic Sci Int*, 2003, 138(1/3): 116-118.

[14] 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.

(收稿日期: 2011-05-09 修回日期: 2011-07-12)

(上接第 3544 页)

[8] Beger HG, Bittner R, Block S, et al. Bacterial contamination of pancreatic necrosis—a prospective clinical study[J]. *Gastroenterology*, 1986, 91(2): 433-441.

[9] Buchler MW, Gloor B, Muller CA, et al. Acute necrotizing pancreatitis: treatment strategy according to the status of infection[J]. *Ann Surg*, 2000, 232(5): 619-626.

[10] Zerem E, Imamovic G, Omerovic S, et al. Randomized controlled trial on sterile fluid collections management in acute pancreatitis: should they be removed? [J]. *Surg Endosc*, 2009, 23(12): 2770-2777.

[11] Foitzik T, Klar E, Bühr HJ, et al. Improved survival in acute necrotizing pancreatitis despite limiting the indications for surgical debridement[J]. *Eur J Surg*, 1995, 161(3): 187-192.

[12] Ross A, Gluck M, Irani S, et al. Combined endoscopic and percutaneous drainage of organized pancreatic necrosis

[J]. *Gastrointest Endosc*, 2010, 71(1): 79-84.

[13] van Santvoort HC, Besselink MG, Bakker OJ, et al. A step-up approach or open necrosectomy for necrotizing pancreatitis[J]. *N Engl J Med*, 2010, 362(16): 1491-1502.

[14] 徐东升, 孙备, 姜洪池, 等. 超声引导下经皮穿刺置管引流在重症急性胰腺炎治疗中的应用[J]. *中华肝胆外科杂志*, 2009, 15(3): 173-175.

[15] Ai X, Qian X, Pan W, et al. Ultrasound-guided percutaneous drainage may decrease the mortality of severe acute pancreatitis[J]. *J Gastroenterol*, 2010, 45(1): 77-85.

[16] Besselink MG, van Santvoort HC, Schaapherder AF, et al. Feasibility of minimally invasive approaches in patients with infected necrotizing pancreatitis [J]. *Br J Surg*, 2007, 94(5): 604-608.

(收稿日期: 2011-06-09 修回日期: 2011-07-26)