

# 贵州壮族人群 25 个 Y-STR 基因座遗传多态性\*

国学红, 何燕, 张秀秀, 张婷, 王婵娟, 官志忠

(地方病与少数民族性疾病教育部重点实验室//

贵州省分子生物学重点实验室//贵州医科大学, 贵州 贵阳 550004)

**摘要:** 调查贵州黔东南苗族侗族自治州从江县壮族无关男性个体的 25 个 Y-STR 基因座的遗传多态性, 并探讨与其他 12 民族群体的遗传关系。采用 Y27plex 荧光检测试剂盒复合扩增 67 例样本, 采用 3130XL 遗传分析仪进行毛细管电泳检测, 使用 Arlequin 3.5、Mega 7.0、SPSS19.0 等一系列遗传学软件对基因分型结果进行统计。除 2 个双拷贝基因座 DYS385ab、DYS387S1 分别检出 8、10 个等位基因外, 其余 23 个单拷贝基因座共检出 86 种等位基因, 等位基因个数为 2~7 不等, 等位基因频率为 (0.014 9~0.970 1), 基因多样性 GD 值为 0.058 8 (DYS456)~0.823 6 (DYS387S1), 25 个 Y-STR 基因座组成的单倍型共检出 36 种, 其中 66.7% 为唯一单倍型, 单倍型多样性 HD 值为 0.957 9。 $R_{st}$  遗传距离矩阵显示: 贵州壮族人群父系遗传结构与文献中的福建畲族、内蒙古的蒙古族、山西汉族人群较为相似, 与广西壮族、云南哈尼族、新疆维吾尔族、辽宁满族、吉林朝鲜族、萨尔茨堡人群差异明显。而与新疆哈萨克族、安多藏族、西非人群差异显著。25 个 Y-STR 基因座在贵州壮族人群中具有良好的遗传多态性, 可应用于父系亲权关系鉴定。

**关键词:** Y 染色体短串联重复序列; 单倍型; 遗传多态性; 壮族

**中图分类号:** R394.5 **文献标志码:** A **文章编号:** 0529-6579 (2018) 03-0120-08

## Genetic polymorphism of 25 Y-STR loci in Zhuang population in Guizhou

GUO Xuehong, HE Yan, ZHANG Xiuxiu, ZHANG Ting, WANG Chanjuan, GUAN Zhizhong

(Key Laboratory of Endemic and Ethnic Diseases, Ministry of Education//

Key Laboratory of Medical Molecular Biology// Guizhou Medical University, Guiyang 550004, China)

**Abstract:** To determine polymorphic features of 25 Y chromosome Short Tandem Repeats (Y-STR) loci in the Zhuang ethnic and their differences from the corresponding features in other ethnics in the Guizhou province, we analyzed the 25 Y-STR loci in the Zhuang ethnic population to obtained genetic polymorphism of the ethnic group. We amplified 25 Y chromosome Short Tandem Repeats loci from the DNA samples of 67 people of Zhuang ethnic using an Y27 Plex fluorescence detection kit, followed by electrophoresis with a Genetic Analyzer. Genotyping results were analyzed with a series of genetic software, including Arlequin 3.5, Mega 7.0, and SPSS19.0. Two double-copy loci DYS385ab and DYS387S1 were found to have 8, 10 alleles, whereas the remaining 23 single-copy loci were found to have 86 different kinds of alleles with the allele number varying from 2 to 7, the allele frequency ranging from 0.014 9 to 0.970 1, and the genetic diversity varying from 0.058 8 (for DYS456) to 0.823 6 (for DYS387S1). A total of 36 haplotypes were detected, of which 66.7% were unique. The haplotype diversity was 0.957

\* 收稿日期: 2017-10-12

**基金项目:** 国家自然科学基金 (31560306); 贵州省科技厅社会发展攻关项目 (SY [2012] 3135); 贵阳市科技计划项目 ([2017] 5-9)

**作者简介:** 国学红 (1981 年生), 女; 研究方向: 少数民族 Y-STR 遗传多态性; E-mail: 86626661@qq.com

**通信作者:** 何燕 (1972 年生), 女; 研究方向: 少数民族遗传多态性; E-mail: annieheyan@gmc.edu.cn

9. The  $R_{st}$  genetic distance matrix showed that the genetic structure of the paternal network of the Zhuang ethnic group in Guizhou was similar to that of the Fujian She ethnic and Inner Mongolia Mongolian. The polymorphism of the 25 Y-STR loci in Guizhou's Zhuang ethnic group differed significantly from that of the Yunnan Hani, Xinjiang Uygur, Liaoning Manchu, Jilin Korean and Salzburg, with the greatest difference from that of the Xinjiang Kazak, Amdo Tibetan, and West African people. The 25 Y-STR loci in the Guizhou's Zhuang ethnic group had great genetic polymorphisms, which can be used in the identification of parental relationship.

**Key words:** Y-STR; haplotype; genetic polymorphism; Zhuang ethnic group

Y 染色体短串联重复序列 (Y-STR) 是指位于男性 Y 染色体上非重组区上的人类多态性位点。其主要特征表现为个体不同, 核心碱基序列重复次数不同。是研究父系溯源、迁徙进化、家系识别等方面的重要遗传标记, 该遗传标记具有连锁遗传、单倍型父系遗传等特征<sup>[1]</sup>。目前, Y-STR 分型技术已成为法医学、群体遗传学及人类学研究的主流技术<sup>[2-3]</sup>。研究发现, 适当增加 Y-STR 基因座有利于提高个体的识别力, 可以有效解决单个或几个基因座的遗传多态性对个体识别能力不足的问题。本文拟采用 Y27Plex 荧光试剂盒, 在包含 AmpFISTR Y-filer 16 个 Y-STR 基因座的基础上, 新增了 9 个 Y-STR 基因座。利用该试剂盒重建贵州世居少数民族壮族父系遗传史, 探讨贵州世居少数民族壮族与其他 12 个群体间的遗传结构和遗传分化关系, 从分子水平上研究壮族的起源及迁徙, 为其在法医学个体识别和亲权鉴定以及人类遗传学方面的研究提供数据支撑。

## 1 材料和方法

### 1.1 研究对象

67 例壮族男性 DNA 样本来自于贵州黔东南苗族侗族自治州从江县刚边乡银屏村, 根据知情同意原则, 每个个体采集静脉血 2 mL。采样标准: 3 代内民族单一且无族外通婚, 个体间无血缘关系。从公共数据库 (<http://yhrd.org>) 获得广西壮族<sup>[4]</sup>、福建畲族<sup>[5]</sup>、云南哈尼族<sup>[6]</sup>、内蒙古蒙古族<sup>[7]</sup>、山西汉族<sup>[8]</sup>、新疆哈萨克族<sup>[9]</sup>、新疆维吾尔族、安多藏族<sup>[10]</sup>、辽宁满族<sup>[11]</sup>、吉林朝鲜族<sup>[12]</sup>、西非人群<sup>[13]</sup>、萨尔茨堡<sup>[14]</sup>等群体的单倍型数据作为比较数据。

### 1.2 方法

**1.2.1 DNA 提取及模板的标化** 用经典的酚-氯仿法提取抗凝全血 DNA, 用美国 BECKMAN-DU640 核酸蛋白分析仪检测 DNA 样本的浓度和纯度, 取少量 DNA 样本标准化质量浓度为 10 ng /

μL, 作为 PCR 扩增的模板。

**1.2.2 PCR 扩增** 采用 Y27Plex 荧光检测试剂盒, 用美国 ABI 2720 Thermal cycler PCR 仪进行扩增。扩增体系为 10 μL, 其中 2.5 × PCR Mix 4 μL, Y27Plex Primer 2 μL, Taq DNA 聚合酶 0.4 μL, DNA 模板 1 μL, PCR Grade Water 2.6 μL。PCR 扩增程序设置: 95 °C 预变性 3 min, 30 个循环中每个循环 94 °C 变性 20 s, 59 °C 复性 1 min, 72 °C 延伸 1 min, 终 60 °C 延伸 30 min, 4 °C 保存。

**1.2.3 扩增片段的电泳与分型** 取 PCR 扩增产物 1.5 μL 加入 8.85 μL Hi-Di™ formamide 和 0.15 μL 相对分子质量内标 (Standard Org 500) 的混合液, 在 ABI 3130XL 全自动遗传分析仪上进行电泳, 采用 Data Collection 及 GeneMapper 软件收集电泳数据并进行分析, 获得 25 个 Y-STR 分型结果。

**1.2.4 数据统计分析** 25 个 Y-STR 基因座等位基因频率、单倍型频率采用直接计数法计算; 单倍型多样 (Haplotype diversity, HD)、基因多样性 (Gene diversity, GD) 根据公式  $GD = n(1 - \sum P_i^2) / (n - 1)$  计算, 其中  $n$  为样本数,  $P_i$  为单倍型频率或等位基因频率; 遗传距离  $R_{st}$  矩阵采用 Arlequin 3.5 软件进行 AMOVA 分析, NJ 系统发生树 (Neighbour Joining tree) 和聚类分析 (UPGMA) 采用 Mega 7.0 软件; 多维标度分析 (MDS) 采用 SPSS 19.0 软件。

## 2 结果

### 2.1 贵州壮族 67 例男性样本 25 个 Y-STR 基因座遗传多态性

本文采用 Y27Plex 荧光检测试剂盒对 25 个 Y-STR 基因座进行复合扩增。各基因座分型结果清晰准确, 峰高比例均衡。67 例贵州世居少数民族壮族无关男性个体的 25 个 Y-STR 基因座等位基因及 GD 值 (见表 1)。除两个双拷贝基因座 DYS385ab、DYS387S1 分别检出 8、10 个等位基因外, 其余 23 个 Y-STR 基因座均为单拷贝基因座, 共检出 86 种

等位基因, 等位基因个数为 2~7 不等, 等位基因频率为 (0.014 9~0.970 1), 基因多样性 GD 值为 DYS456 (0.058 8)~DYS387S1 (0.823 6)。25 个 Y-STR 基因座组成的单倍型共检出 36 种 (见表 2), 其中单倍型 H04 检出 11 次, 单倍型 H18、H28 各检出 5 次, 其余单倍型检出 1~4 次, 单倍

型多样性 HD 为 0.957 9。鉴于 Y 染色体单倍型多样性值与个人识别能力、非父排除率具有相同意义。而本文 Y 染色体单倍型值达到了 0.95 以上, 因此适用于个体识别、家系鉴别及群体遗传学研究。

表 1 贵州世居少数民族壮族 25 个 Y-STR 基因座等位基因及 GD 值

Table 1 Allele and Genetic diversity values of 25 Y loci in Zhuang population from Guizhou

基因座	等位基因	观察数	频率	GD	基因座	等位基因	观察数	频率	GD
DYS19	14	13	0.194 0	0.690 2	DYS481	22	1	0.014 9	0.691 5
	15	27	0.403 0		23	24	0.358 2		
	16	3	0.044 8		24	2	0.029 9		
	17	23	0.343 3		25	15	0.223 9		
	18	1	0.014 9		27	25	0.373 1		
DYS389I	12	28	0.417 9	0.640 4	DYS518	37	15	0.223 9	0.774 8
	13	27	0.403 0		39	1	0.014 9		
	14	12	0.179 1		40	9	0.134 3		
DYS389II	27	3	0.044 8	0.680 7	41	16	0.238 8	0.673 0	
	28	25	0.373 1		42	22	0.328 4		
	29	26	0.388 1		43	4	0.059 7		
	30	13	0.194 0		DYS533	10	24		0.358 2
DYS390	21	25	0.373 1	0.680 7	11	28	0.417 9	0.472 4	
	22	15	0.223 9		12	12	0.179 1		
	24	25	0.373 1		13	3	0.044 8		
	25	2	0.029 9		DYS570	16	1		0.014 9
DYS391	10	43	0.641 8	0.466 8	18	22	0.328 4	0.660 8	
	11	24	0.358 2		19	41	0.611 9		
	DYS392	11	25		0.373 1	20	3		0.044 8
DYS393	13	27	0.403 0	0.658 1	DYS576	16	15	0.223 9	0.441 4
	14	15	0.223 9		17	1	0.014 9		
	12	28	0.417 9		18	30	0.447 8		
	13	15	0.223 9		19	21	0.313 4		
DYS437	14	64	0.955 2	0.086 8	DYS627	19	2	0.029 9	0.420 6
	15	3	0.044 8		20	48	0.716 4		
	DYS438	10	65		0.970 1	21	15	0.223 9	
DYS439	11	1	0.014 9	0.059 2	22	2	0.029 9	0.425 1	
	9,10	1	0.014 9		DYS635	20	15		0.223 9
	11	28	0.417 9		21	1	0.014 9		
DYS448	12	39	0.582 1	0.493 9	23	1	0.014 9	0.749 9	
	18	39	0.582 1		24	49	0.731 3		
	19	2	0.029 9		25	1	0.014 9		
DYS449	20	26	0.388 1	0.517 4	Y-GATA-H4	11	47	0.701 5	0.425 1
	26	5	0.074 6		12	20	0.298 5		
	27	19	0.283 6		DYS385ab	11,17	3	0.044 8	0.749 9
	28	25	0.373 1		11,18	22	0.328 4		
	29	1	0.014 9		12,19	2	0.029 9		
	30	15	0.223 9		13,14	15	0.223 9		
	31	1	0.014 9		13,17	3	0.044 8		
			13,18	21	0.313 4				

续上表

基因座	等位基因	观察数	频率	GD	基因座	等位基因	观察数	频率	GD	
DYS456	32	1	0.014 9	0.058 8	DYS387S1	13,22	1	0.014 9	0.823 6	
	14	2	0.029 9			38	2			0.029 9
	15	65	0.970 1			34,38	17			0.253 7
DYS458	15	15	0.223 9	0.726 8	35,37	2	0.029 9	0.119 4		
	16	8	0.119 4		35,38	5	0.074 6			
	17	16	0.238 8		35,40	1	0.014 9			
	18	27	0.403 0		36,39	1	0.014 9			
	19	1	0.014 9		36,40	7	0.104 5			
DYS460	9	1	0.014 9	0.392 1	37,38	3	0.044 8	0.119 4		
	10	51	0.761 2		37,38,39	20	0.298 5			
	11	12	0.179 1		37,39	1	0.014 9			
	12	3	0.044 8		37,40	8	0.119 4			

表 2 贵州世居少数民族壮族 25 个 Y-STR 基因座单倍型

Table 2 Haplotype distributions for the 25 Y loci in Zhuang ethnic group from Guizhou

单倍型	DYS19	DYS389I	DYS389II	DYS390	DYS391	DYS392	DYS393	DYS437	DYS438	DYS439	DYS448	DYS449	DYS456	DYS458	DYS460	DYS481	DYS518	DYS533	DYS570	DYS576	DYS627	DYS635	Y-GATA-H4	DYS385ab	DYS387S1	N
H01	16	12	27	25	10	13	12	15	10	11	19	30	14	17	10	24	40	11	20	18	19	24	12	12, 19	36, 40	2
H02	15	12	28	21	10	11	12	14	10	11	20	28	15	18	10	27	43	11	19	18	20	24	11	11, 18	34, 38	2
H03	17	13	29	24	11	13	14	14	10	12	18	27	15	17	10	23	41	10	18	19	21	24	11	13, 18	38	1
H04	15	12	28	21	10	11	12	14	10	11	20	28	15	18	10	27	42	11	19	18	20	24	11	11, 18	34, 38	11
H05	14	14	30	22	10	14	13	14	10	12	18	30	15	15	11	25	37	12	19	16	20	20	12	13, 14	36, 40	1
H06	17	13	29	24	11	13	14	14	10	12	18	27	15	17	10	23	41	10	18	19	21	24	11	13, 18	37, 38	2
H07	15	12	28	21	10	11	12	14	10	11	20	28	15	18	10	27	42	11	19	18	20	24	11	11, 17	34, 38	2
H08	15	12	28	21	10	11	12	14	10	11	20	28	15	18	10	27	42	11	19	17	20	24	11	11, 18	34, 38	1
H09	15	12	28	21	10	11	12	14	10	11	20	28	15	18	10	27	42	11	19	18	20	24	11	11, 18	35, 38	2
H10	15	12	28	21	10	11	12	14	10	11	20	28	15	18	10	27	42	11	19	18	20	24	11	11, 18	38	1
H11	15	12	28	21	10	11	12	14	10	11	20	28	15	18	10	27	43	11	19	18	20	24	11	11, 18	35, 37	1
H12	15	12	27	21	10	11	12	14	10	11	20	28	15	18	10	27	43	11	19	18	20	24	11	11, 18	35, 37	1
H13	15	12	28	21	10	11	12	14	10	11	20	28	15	18	10	27	42	11	19	18	22	24	11	11, 18	35, 38	2
H14	15	12	28	21	10	11	12	14	10	11	20	28	15	18	10	27	42	11	19	18	21	24	11	11, 18	35, 38	1
H15	14	14	30	22	10	14	13	14	10	12	18	30	15	15	11	25	37	12	19	16	20	20	12	13, 14	36, 39	1
H16	15	14	30	22	10	14	13	14	10	12	18	30	15	15	12	25	37	12	19	16	20	20	12	13, 14	36, 40	1
H17	14	13	29	22	10	14	13	14	10	12	18	30	15	15	11	25	37	13	19	16	20	20	12	13, 14	37, 40	1
H18	14	14	30	22	10	14	13	14	10	12	18	30	15	15	11	25	37	12	19	16	20	20	12	13, 14	37, 40	5
H19	15	14	30	22	10	14	13	14	10	12	18	29	15	15	12	25	37	12	19	16	20	20	12	13, 14	36, 40	1
H20	16	13	30	24	11	13	14	14	10	12	18	26	15	18	10	23	42	10	16	19	21	21	11	13, 17	37, 38	1
H21	14	13	29	22	10	14	13	14	10	12	18	30	15	15	12	25	37	13	19	16	20	20	12	13, 14	37, 40	1
H22	14	14	30	22	10	14	13	14	10	12	18	30	15	15	11	25	37	12	19	16	21	20	11	13, 14	36, 40	1
H23	14	14	30	22	10	14	13	14	10	12	18	30	15	15	11	25	37	13	19	16	20	20	12	13, 14	35, 40	1
H24	14	14	30	22	10	14	13	14	11	12	18	31	15	15	11	25	37	12	19	16	20	20	12	13, 14	37, 40	1
H25	14	13	29	22	10	14	13	14	10	12	18	30	15	15	11	25	37	12	19	16	20	20	12	13, 14	36, 40	1
H26	17	12	28	24	10	13	12	15	10	11	20	32	15	19	9	22	39	11	20	19	21	23	12	13, 22	37, 39	1
H27	15	12	28	21	10	11	12	14	9, 10	11	20	28	15	18	10	27	42	11	19	18	20	24	11	11, 17	34, 38	1
H28	17	13	29	24	11	13	14	14	10	12	18	27	15	16	10	23	41	10	18	19	20	24	11	13, 18	37, 38, 39	5
H29	17	13	29	24	11	13	14	14	10	12	18	27	15	16	10	23	41	10	18	19	20	24	12	13, 18	37, 38, 39	3
H30	17	13	29	24	11	13	14	14	10	12	18	27	15	18	10	23	41	10	18	19	20	24	11	13, 18	37, 38, 39	1
H31	18	13	29	24	11	13	14	14	10	12	18	27	15	17	10	23	41	10	18	19	20	24	11	13, 18	37, 38, 39	1
H32	17	13	29	24	11	13	14	14	10	12	18	27	15	17	10	23	41	10	18	19	20	24	11	13, 17	37, 38, 39	1
H33	17	13	29	24	11	13	14	14	10	12	18	27	15	17	10	23	41	10	18	19	21	24	11	13, 17	37, 38, 39	1
H34	17	13	29	24	11	13	14	14	10	12	18	26	15	17	10	23	40	10	18	18	21	24	11	13, 18	37, 38, 39	4
H35	17	13	29	24	11	13	14	14	10	12	18	27	15	17	10	23	40	10	18	19	21	24	11	13, 18	37, 38, 39	3
H36	17	13	29	24	11	13	14	14	10	12	18	27	15	17	10	23	41	10	19	19	20	25	11	13, 18	37, 38, 39	1

## 2.2 贵州世居少数民族壮族与国内外 12 个群体间的遗传距离与系统发生树

选取本文获得的贵州世居少数民族壮族 16 个 Y-STR (DYS19、DYS389 I、DYS389 II、DYS390、DYS391、DYS392、DYS393、DYS437、DYS438、DYS439、DYS448、DYS456、DYS458、DYS635、Y-GATA - H4、DYS385ab) 基因座遗传学数据, 通过分子方差分析 (Analysis of Molecular Variance, AMOVA) 得到 13 个群体间的遗传距离 (表 3)。研究结果显示 13 个群体的遗传距离在 0.006 19 ~ 0.520 37 之间, 其中山西汉族与辽宁满族的遗传距离最小 (0.006 19), 贵州壮族与澳大利亚的西非人群遗传距离最大 (0.520 37)。本次研究的贵州世居少数民族壮族与福建畬族、内蒙蒙古族、山西

汉族的遗传距离相对较近, 与广西壮族、云南哈尼族、新疆哈萨克族、新疆维吾尔族、安多藏族、辽宁满族、吉林朝鲜族、萨尔茨堡人群的遗传距离稍远, 与西非人群的遗传距离达到最大。对其他民族群体遗传距离进行比较发现, 国内群体之间的遗传距离普遍小于与西非人群、萨尔茨堡人群的遗传距离。根据遗传距离构建的系统发生树 (NJ) 及聚类分析基本相符 (图 1、图 2)。13 个民族群体共分成 3 大支, 福建畬族、内蒙蒙古族、山西汉族、广西壮族、云南哈尼族、新疆维吾尔族、辽宁满族、吉林朝鲜族、新疆哈萨克族、安多藏族为一大支; 西非人群、萨尔茨堡人群为一支; 而贵州壮族与其它民族群体比较则自成一支。

表 3 13 个群体  $R_{st}$  值遗传距离矩阵 (对称轴上对应的  $P$  值, 对称轴下是  $R_{st}$  值)<sup>1)</sup>  
Table 3 Pairwise genetic distance between Guizhou Zhuang and other 12 published populations  
(Above diagonal :  $P$  values , Below diagonal :  $R_{st}$  values)

	贵州壮族	广西壮族	福建畬族	云南哈尼族	内蒙蒙古族	山西汉族	新疆哈萨克族	新疆维吾尔族	安多藏族	辽宁满族	吉林朝鲜族	西非人群	萨尔茨堡人群
贵州壮族	0.000 00	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
广西壮族	0.143 96	0.000 00	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
福建畬族	0.097 11	0.060 31	0.000 00	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
云南哈尼族	0.139 23	0.116 96	0.067 73	0.000 00	+	+	+	+	+	+	+	+	+
内蒙蒙古族	0.095 90	0.090 53	0.047 30	0.060 25	0.000 00	+	+	+	+	+	+	+	+
山西汉族	0.084 92	0.054 98	0.017 45	0.052 85	0.049 98	0.000 00	+	+	+	+	+	+	+
新疆哈萨克族	0.263 00	0.155 57	0.075 78	0.120 30	0.039 36	0.063 69	0.000 00	+	+	+	+	+	+
新疆维吾尔族	0.149 45	0.166 73	0.114 21	0.111 48	0.020 93	0.092 84	0.093 98	0.000 00	+	+	+	+	+
安多藏族	0.280 00	0.261 22	0.199 11	0.221 74	0.077 84	0.187 53	0.144 09	0.103 61	0.000 00	+	+	+	+
辽宁满族	0.130 93	0.060 12	0.011 36	0.069 97	0.051 78	0.006 19	0.074 93	0.110 07	0.221 27	0.000 00	+	+	+
吉林朝鲜族	0.164 81	0.124 07	0.053 88	0.111 25	0.094 60	0.049 50	0.152 52	0.185 01	0.251 98	0.045 80	0.000 00	+	+
西非人群	0.520 37	0.394 10	0.412 45	0.493 00	0.360 68	0.345 18	0.484 28	0.440 59	0.463 01	0.427 33	0.485 21	0.000 00	+
萨尔茨堡人群	0.195 92	0.204 06	0.152 00	0.149 58	0.040 32	0.125 16	0.155 51	0.026 68	0.128 09	0.155 26	0.238 82	0.506 27	0.000 00

1) “+”:  $P < 0.05$

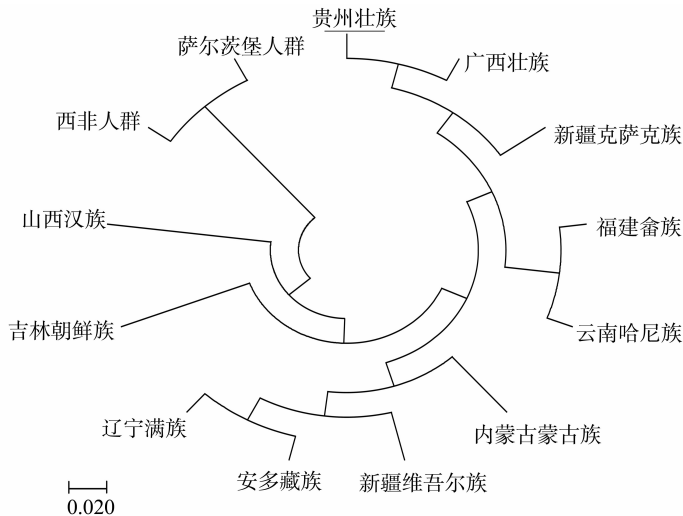


图 1 贵州世居少数民族壮族与其他 12 个民族群体的 NJ 系统发生树

Fig. 1 Neighbour Joining tree plot of the Zhuang population from Guizhou with other 12 different populations based on  $R_{ST}$

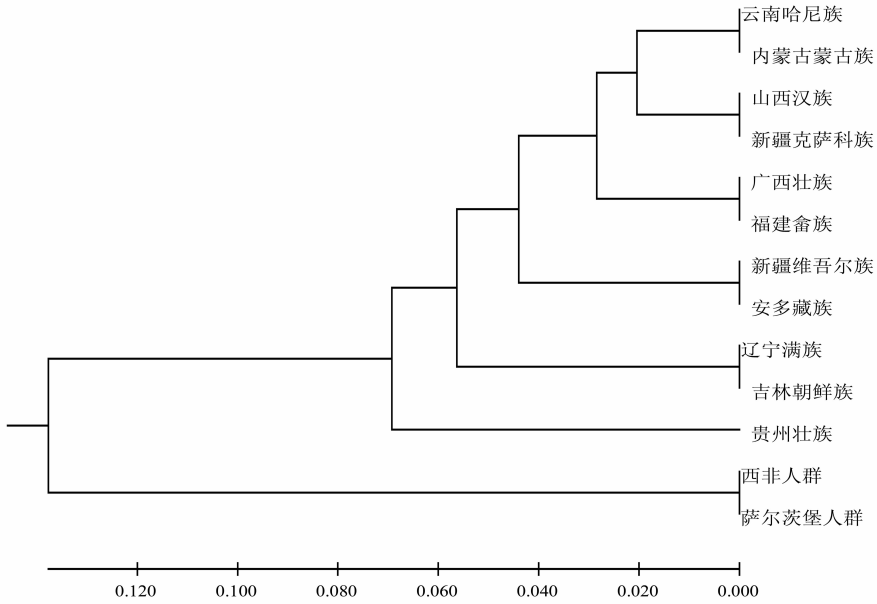


图 2 贵州世居少数民族壮族与其他 12 个民族群体的聚类分析

Fig. 2 UPGMA plot of the Zhuang population from Guizhou with other 12 different populations based on  $R_{ST}$

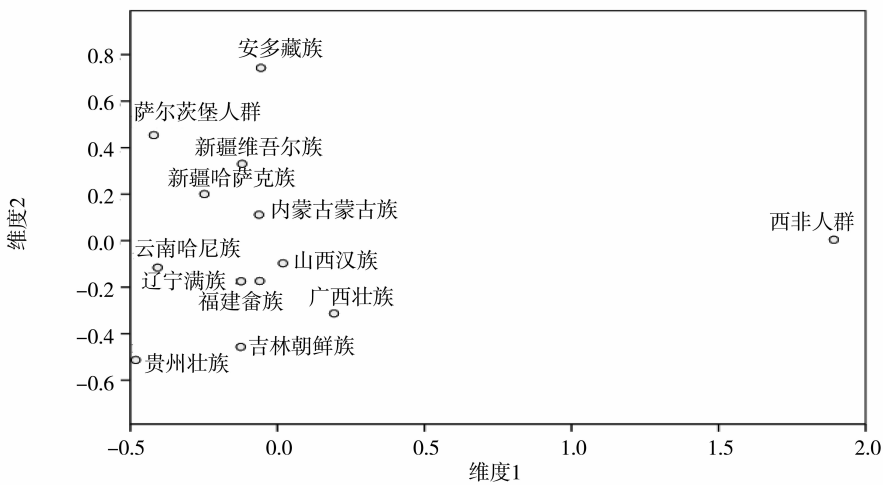


图 3 贵州世居少数民族壮族与其他 12 个民族群体的 MDS

Fig. 3 MDS plot of the Zhuang population from Guizhou with other 12 different populations based on  $R_{ST}$

### 3 讨论

#### 3.1 贵州世居少数民族壮族男性群体 25 个 Y-STR 基因座遗传多态性

本研究采用包含 25 个 Y-STR 遗传标记的 Y27Plex 荧光试剂盒对贵州世居少数民族壮族男性群体的遗传多态性进行分析，结果发现有 1/3 基因座在贵州壮族中遗传多态性较低，如 DYS391、DYS437、DYS438、DYS456 等基因座，其中 DYS438 基因座遗传多态性达到最低 (0.059 2)。据文献报道 DYS438 基因座在重庆酉阳土家族<sup>[15]</sup>、

皖南汉族<sup>[16]</sup>、广西苗、瑶、侗族<sup>[17]</sup>、塞尔维亚<sup>[18]</sup>人群中遗传多态性均表现不高。而在甘肃东乡族<sup>[19]</sup>、印度中央邦<sup>[20]</sup>、孟加拉国<sup>[21]</sup>、西班牙<sup>[22]</sup>等人群中的遗传多态性较高。相比而言，DYS19、DYS389I、DYS389II、DYS392、DYS393、DYS449、DYS458、DYS518 等基因座遗传多态性较高。其中双拷贝基因座 DYS385、DYS387S1 遗传多态性最高。该基因座通过一对引物与 Y-DNA 序列的两个区域分别结合得到两种扩增产物，该产物有助于提高个体识别。本研究在壮族群体 DYS387S1 基因座检出 20 例三等位基因模式，这种多拷贝现象在其

他群体<sup>[23-24]</sup>也曾报道。而本文参考的民族群体中未发现这种特殊基因型,提示这种异常分型结果所表现出群体差异有利于推断父系种族或群体来源。被分析的 67 例男性样本共检测出 36 种单倍型,其中 66.7% 单倍型检测出 1 次,单倍型多样性为 0.957 9。与包含 16 个 Y-STR 遗传标记的 Yfiler 试剂盒比较。发现 Y27Plex 荧光试剂盒新增的 9 个 Y-STR (DYS481、DYS533、DYS627、DYS460、DYF387S1、DYS576、DYS518、DYS570、DYS449) 基因座使原来的单倍型数量由 19 种增加到 36 种,单倍型多样性由 0.863 0 达到 0.957 9。9 个 Y-STR 除 DYS627、DYS460、DYS570 基因座外,其余 6 个基因座的遗传多样性达到了 0.6 以上。提示相应的增加 Y-STR 基因座,系统的鉴别能力会增加。提示 25 个基因座在贵州世居少数民族壮族中具有较好的多态性和识别力,适用人类学、群体遗传学研究。

按照以下顺序排列组成单倍型 DYS19/DYS389 I/DYS389 II/DYS390/DYS391/DYS392/DYS393/DYS437/DYS438/DYS439/DYS448/DYS456/DYS458/DYS635/Y-GATA - H4/DYS385ab, 经 Arlequin3.5 软件计算 13 个民族群体的 2 214 例男性样本共得到 1 852 种单倍型,其中绝大多数单倍型是唯一的,只有少部分单倍型发生共享。本次研究贵州壮族群体与其他 12 个群体之间未发现共享单倍型,提示 16 个 Y-STR 基因座组成的单倍型具有贵州壮族特征,这种显著的民族差异为法医学的研究提供重要线索。

### 3.2 贵州世居少数民族壮族与国内外 12 个群体间的遗传距离与系统发生树

壮族是我国岭南土著民族,属古百越中西瓯骆越之后裔,全国壮族人口有 1 600 多万,主要分布于广西、贵州等地。目前,贵州省境内壮族有 3.3 万人,主要聚居于从江、黎平、都匀、贵阳等县市。据贵州省民族志记载,贵州壮族先祖自宋元以后逐渐由广西迁入贵州,并与当地苗族、侗族杂居,因此该民族遗传结构相对比较复杂。本文利用 Y-STR 遗传多态性分析贵州世居少数民族壮族男性群体的遗传结构并与其他群体的遗传关系,为研究壮族起源及迁徙提供遗传学数据。

本文通过对归属于汉藏语系的汉语族(汉族)、壮侗语族(壮族)、苗瑶语族(畲族)、藏缅语族(哈尼族、藏族)和归属于阿尔泰语系的蒙古族(内蒙古蒙古族)、突厥语族(哈萨克族、维吾尔族、朝鲜族)及通古斯语族的满族(辽宁满

族) 13 个群体的 AMOVA 分析发现, Y-STR 的遗传多态性分布受地域、民族、种族等因素影响。从本文来看,贵州壮族人群父系遗传结构与福建畲族、内蒙古蒙古族、山西汉族人群较为相似,与广西壮族、云南哈尼族、新疆维吾尔族、辽宁满族、吉林朝鲜族、萨尔茨堡人群差异明显。而与新疆哈萨克族、安多藏族、西非人群差异显著。究其原因有:① 随着社会经济、文化发展,部分民族群体经历了迁徙、融合、混居过程,导致民族遗传结构比较复杂。如本文研究的贵州壮族与广西壮族虽是同源民族,但受地理位置、生活环境等因素影响,遗传结构也发生了改变。② 民族起源不同。如云南哈尼族是一个跨境而居的国际性民族。而维吾尔族与哈萨克族是具有欧洲和东亚人群基因的民族,以上民族由于距离较远,彼此之间缺乏基因交流,使得各民族间遗传特点表现出较大差异。从系统发生树上,13 个民族群体共分成 3 大支,其中福建畲族、内蒙古蒙古族、山西汉族、广西壮族、云南哈尼族、新疆维吾尔族、辽宁满族、吉林朝鲜族、新疆哈萨克族、安多藏族聚为一大支;西非人群、萨尔茨堡人群为一支;而贵州壮族与其它民族群体比较则自成一支,究其原因可能与本研究中壮族群体样本数过少有关,致使存在较大偶然性,未能反映出真实遗传差异。从 MDS (图 3) 上看,内蒙古蒙古族、山西汉族与国内其他民族群体比较亲密,贵州壮族与新疆的少数民族有一定距离,西非人群与萨尔茨堡人群最远。综上所述,16 个 Y-STR 基因座组成的单倍型能够反映出以上群体在一定时期呈稳定遗传,基因流动方向与地理位置改变密切相关。

### 参考文献:

- [1] 张明龙,张永吉,魏新强,等.东北汉族群体 19 个 Y-STR 基因座多态性和东北亚地区各民族的聚类分析[J].重庆医学,2017,46(5):658-660.  
ZHANG M L, ZHANG Y J, WEI X Q, et al. Genetic polymorphisms of 19 Y-STR loci in the Han population in Northeast China and the cluster analysis of ethnic groups in northeast Asia region [J]. Chongqing Medicine, 2017, 46(5): 658-660.
- [2] 彭珊,刘超,王瑛,等. Y-STR 遗传标记在大家系中的突变[J].法医学杂志,2015,31(2):109-111.  
PENG S, LIU C, WANG Y, et al. Mutations in a large pedigree with Y-STR genetic markers [J]. Journal of Forensic Medicine, 2015, 31(2): 109-111.
- [3] 董研,林双双,曹禹,等. 15 个常染色体和 10 个 Y-STR 基因座复合扩增试剂盒的研发[J].法医学杂志,

- 2015,31(5):373-376.
- DONG Y, LIN S S, CAO Y, et al. Development of a forensic multiplex amplification STR kit for 15 autosomal STR loci and 10 Y-STR loci [J]. *Journal of Forensic Medicine*, 2015,31(5):373-376.
- [4] GUO F, LI J, CHEN K, et al. Population genetic data for 27 Y-STR loci in the Zhuang ethnic minority from Guangxi Zhuang Autonomous Region in the south of China [J]. *Forensic Science International: Genetics*, 2017, 27:182-183.
- [5] BAI R, LIU Y, LV X, et al. Genetic polymorphisms of 17 Y chromosomal STRs in She and Manchu ethnic populations from China [J]. *Forensic Science International: Genetics*, 2016,22:e12-e14.
- [6] HU L, GU T, FAN X, et al. Genetic polymorphisms of 24 Y-STR loci in Hani ethnic minority from Yunnan Province, Southwest China [J]. *Int J Legal Med*, 2017,1543-1544.
- [7] GAO T, YUN L, GAO S, et al. Population genetics of 23 Y-STR loci in the Mongolian minority population in Inner Mongolia of China [J]. *Int J Legal Med*, 2016,130(6):1509-1511.
- [8] BAI R, ZHANG Z, LIANG Q, et al. Haplotype diversity of 17 Y-STR loci in a Chinese Han population sample from Shanxi Province, Northern China [J]. *Forensic Science International: Genetics*, 2013,7(1):214-216.
- [9] MEI T, ZHANG L P, LIU Y S, et al. 24 Y-chromosomal STR haplotypic structure for Chinese Kazak ethnic group and its genetic relationships with other groups [J]. *Int J Legal Med*, 2016,130(5):1199-1201.
- [10] GAYDEN T, BUKHARI A, CHENNAKRISHNAIAH S, et al. Y-chromosomal microsatellite diversity in three culturally defined regions of historical Tibet [J]. *Forensic Science International: Genetics*, 2012,6(4):437-446.
- [11] HE J, GUO F. Population genetics of 17 Y-STR loci in Chinese Manchu population from Liaoning Province, Northeast China [J]. *Forensic Science International: Genetics*, 2013,7(3):e84-e85.
- [12] HAN Y, LI L, LIU X, et al. Genetic analysis of 17 Y-STR loci in Han and Korean populations from Jilin Province, Northeast China [J]. *Forensic Science International: Genetics*, 2016,22:8-10.
- [13] FORTES-LIMA C, BRUCATO N, CROZE M, et al. Genetic population study of Y-chromosome markers in Benin and Ivory Coast ethnic groups [J]. *Forensic Science International: Genetics*, 2015,19:232-237.
- [14] PICKRAHN I, MULLER E, ZAHNER W, et al. Yfiler® Plus amplification kit validation and calculation of forensic parameters for two Austrian populations [J]. *Forensic Science International: Genetics*, 2016,21:90-94.
- [15] YANG Y R, JING Y T, ZHANG G D, et al. Genetic analysis of 17 Y-chromosomal STR loci of Chinese Tujia ethnic group residing in Youyang Region of Southern China [J]. *Legal Medicine*, 2014,16(3):173-175.
- [16] 胡萌, 郭磊. 皖西南地区汉族人群 23 个 Y 染色体短串联重复序列基因座遗传多态性 [J]. *新乡医学院学报*, 2017,34(1):33-35.
- HU M, GUO L. Genetics polymorphism of 23 Y-STR loci in Han population of Southwest Anhui [J]. *Journal of Xinxiang Medical University*, 2017, 34(1):33-35.
- [17] JIAO W, LIU F, LI H L, et al. Genetic polymorphism of 16 Y-STR loci in Miao, Yao and Dong nationalities of Guangxi population [J]. *Journal of Forensic Medicine*, 2012,28(5):355-358.
- [18] ZGONJANIN D, ALGHAFRI R, ANTOV M, et al. Genetic characterization of 27 Y-STR loci with the Yfiler® Plus kit in the population of Serbia [J]. *Forensic Science International: Genetics*, 2017,31:e48-e49.
- [19] 骆继怀, 孙红兵, 杨鑫, 等. 甘肃东乡族男性 24 个 Y-STR 基因座遗传多态性 [J]. *法医学杂志*, 2016, 32(3):219-221.
- LUO J H, SUN H B, YANG X, et al. Genetic polymorphism of 24 Y-STR loci in Dongxiang ethnic minority male residents in Gansu Province of China [J]. *Journal of Forensic Medicine*, 2016, 32(3):219-221.
- [20] SHRIVASTAVA P, JAIN T, TRIVEDI V B. Haplotype data for 17 Y-STR loci in the population of Madhya Pradesh, India [J]. *Forensic Science International: Genetics*, 2017,26:e31-e32.
- [21] HASAN M M, MOMTAZ P, HOSSAIN T, et al. Phylogenetic and forensic studies of the Bangladeshi population using next-generation PowerPlex (R) Y23 STR marker system [J]. *Int J Legal Med*, 2016,130(6):1493-1495.
- [22] GUSMAO L, SANCHEZ-DIZ P, ALVES C, et al. Results of the GEP-ISFG collaborative study on the Y chromosome STRs GATA A10, GATA C4, GATA H4, DYS437, DYS438, DYS439, DYS460 and DYS461: population data [J]. *Forensic Science International*, 2003,135(2):150-157.
- [23] JUNG J Y, PARK J H, OH Y L, et al. Forensic genetic study of 29 Y-STRs in Korean population [J]. *Legal Medicine*, 2016,23:17-20.
- [24] 王瑛, 张楚楚, 李燃, 等. 中国南方汉族群体 27 个 Y-STR 基因座的遗传多态性及突变研究 [J]. *中山大学学报(医学科学版)*, 2015, 36(5):650-656.
- WANG Y, ZHANG C C, LI R, et al. Analysis of genetic polymorphisms and mutations at 27 Y-STR Loci in southern Chinese Han Population [J]. *Journal of Sun Yat-sen University (Medical Sciences)*, 2015, 36(5):650-656.