

## · 技术与应用 ·

## 新疆维吾尔族人群 16 个 X-STR 基因座的遗传多态性

袁春艳<sup>1,2</sup>, 夏若成<sup>2</sup>, 张素华<sup>2</sup>, 陈丽琴<sup>1</sup>, 王亚丽<sup>1</sup>, 屈铁龄<sup>2,3</sup>, 杨光远<sup>1,2</sup>, 董新宇<sup>2,4</sup>, 柴思雨<sup>2,5</sup>, 李成涛<sup>1,2</sup>, 陶瑞昶<sup>2</sup>

1. 内蒙古医科大学法医学教研室, 内蒙古 呼和浩特 010030; 2. 司法鉴定科学研究院 上海市法医学重点实验室 司法部司法鉴定重点实验室 上海市司法鉴定专业技术服务平台, 上海 200063; 3. 苏州大学基础医学与生物科学学院, 江苏 苏州 215123; 4. 山西医科大学法医学院, 山西 太原 030001; 5. 遵义医科大学基础医学院, 贵州 遵义 563000

**摘要:** 目的 研究新疆维吾尔族人群 16 个 X-STR 基因座的遗传多态性和群体遗传学参数。方法 应用 Goldeneye<sup>®</sup> DNA 身份鉴定系统 17X 对 502 例(女性 251 例, 男性 251 例)新疆维吾尔族无关个体进行 16 个 X-STR 基因座的复合扩增, 应用 3130xl 基因分析仪对扩增产物进行检测, 并统计等位基因频率及群体遗传学参数, 计算维吾尔族与其他 8 个人群间的遗传距离, 并根据遗传距离进行多维尺度分析以及系统发育树的构建。结果 在 502 例新疆维吾尔族无关个体中, 所检测的 16 个 X-STR 基因座共观察到 67 个等位基因, 等位基因频率为 0.001 3~0.572 4, PIC 为 0.568 8~0.855 3, 女性 CDP 为 0.999 999 999 999 999, 男性 CDP 为 0.999 999 999 743 071, 三联体累积平均非父排除率为 0.999 999 997 791 859, 二联体累积平均非父排除率为 0.999 998 989 000 730。维吾尔族人群与哈萨克族人群遗传距离较近, 与汉族人群遗传距离较远。结论 该 16 个 X-STR 基因座在维吾尔族人群中具有高度的多态性和较好的鉴别能力, 可为该人群的法医学个体识别、亲权鉴定和群体遗传学研究提供有力的补充。

**关键词:** 法医遗传学; 多态现象; 遗传; X 染色体; 短串联重复序列; 遗传距离; 系统发育树; 维吾尔族; 新疆

中图分类号: DF795.2 文献标志码: A doi: 10.12116/j.issn.1004-5619.2021.511103  
文章编号: 1004-5619(2022)04-0500-07



## Genetic Polymorphism of 16 X-STR Loci in Xinjiang Uygur Population

YUAN Chun-yan<sup>1,2</sup>, XIA Ruo-cheng<sup>2</sup>, ZHANG Su-hua<sup>2</sup>, CHEN Li-qin<sup>1</sup>, WANG Ya-li<sup>1</sup>, QU Yi-ling<sup>2,3</sup>, YANG Guang-yuan<sup>1,2</sup>, DONG Xin-yu<sup>2,4</sup>, CHAI Si-yu<sup>2,5</sup>, LI Cheng-tao<sup>1,2</sup>, TAO Rui-yang<sup>2</sup>

1. Department of Forensic Medicine, Inner Mongolia Medical University, Hohhot 010030, China; 2. Shanghai Key Laboratory of Forensic Medicine, Key Laboratory of Forensic Science, Ministry of Justice, Shanghai Forensic Service Platform, Academy of Forensic Science, Shanghai 200063, China; 3. School of Biology and Basic Medical Sciences, Soochow University, Suzhou 215123, Jiangsu Province, China; 4. School of Forensic Medicine, Shanxi Medical University, Taiyuan 030001, China; 5. School of Preclinical Medicine of Zunyi Medical University, Zunyi 563000, Guizhou Province, China

**Abstract:** Objective To study the genetic polymorphism and population genetic parameters of 16 X-STR loci in Xinjiang Uygur population. **Methods** The Goldeneye<sup>®</sup> DNA identification system 17X was used to amplify 16 X-STR loci in 502 unrelated individuals (251 females and 251 males). The amplified products were detected by 3130xl genetic analyzer. Allele frequencies and population genetic parameters were analyzed statistically. The genetic distances between Uygur and other 8 populations were calculated. Multidimensional scaling and phylogenetic tree were constructed based on genetic distance. **Results** In the 16 X-STR loci, a total of 67 alleles were detected in 502 Xinjiang Uygur unrelated individuals. The allele frequencies ranged from 0.001 3 to 0.572 4. PIC ranged from 0.568 8 to 0.855 3. The cumulative discrimination power in females and males were 0.999 999 999 999 999 and 0.999 999 999 743 071, respectively. The cumulative mean paternity exclusion chance in trios and in duos were 0.999 999 997 791 859 and 0.999 998 989 000 730, respectively. The genetic distance between Uygur population and Kazakh population was closer, and the genetic distance between Uygur and Han population was farther. **Conclusion** The 16 X-STR loci are highly polymorphic and suitable for identification in Uygur population, which can provide a powerful supplement for the study of individual identification, paternity identification and population genetics.

**Keywords:** forensic genetics; polymorphism, genetic; X chromosome; short tandem repeat (STR); genetic distance; phylogenetic tree; Uygur; Xinjiang

基金项目: 国家自然科学基金资助项目(82072123); 万人计划青年拔尖人才资助项目(WRQB2019); 上海市法医学重点实验室资助项目(21DZ2270800); 上海市司法鉴定专业技术服务平台资助项目(19DZ2292700); 司法部司法鉴定重点实验室资助项目

作者简介: 袁春艳(1996—), 女, 蒙古族, 硕士研究生, 主要从事法医遗传学研究; E-mail: 1599940368@qq.com

通信作者: 李成涛, 男, 研究员, 博士研究生导师, 主要从事法医遗传学研究; E-mail: lichengtaohla@163.com

通信作者: 陶瑞昶, 女, 助理研究员, 主要从事法医遗传学研究; E-mail: taoruiyang163@163.com

引用格式: 袁春艳, 夏若成, 张素华, 等. 新疆维吾尔族人群 16 个 X-STR 基因座的遗传多态性[J]. 法医学杂志, 2022, 38(4): 500-506.

To cite: YUAN C Y, XIA R C, ZHANG S H, et al. Genetic polymorphism of 16 X-STR loci in Uygur population[J]. *Fayixue Zazhi*, 2022, 38(4): 500-506.

维吾尔族是我国一个古老的少数民族,民族语言为维吾尔语,属阿尔泰语系突厥语族<sup>[1]</sup>。维吾尔族人口主要分布在新疆喀什、和田、阿克苏、克孜勒苏柯尔克孜自治州等南疆四地州。根据历次全国人口普查数据显示,维吾尔族人口1953年为360.76万人,1964年为399.16万人,1982年为595.59万人,1990年为719.18万人,2000年为834.56万人,2010年为1000.13万人,2020年为1162.43万人<sup>[2]</sup>。人类X染色体是一个中等大小的亚中着丝粒染色体,长约153 Mb。男性的X染色体来自母亲,并以单倍型形式传递给子代中的女儿,因此,同父姐妹之间有相同的父源X染色体。女性的X染色体其中一条来自母亲,另一条来自父亲,两条X染色体在减数分裂时可以发生同源重组,随机地遗传给子代<sup>[3]</sup>。X染色体由于其特有的性连锁特征,在一些特殊案件和复杂亲缘关系鉴定中更具优势<sup>[4-8]</sup>:(1)个体识别案件中,无论是男性还是女性的生物检材,均可进行X-STR分型,提高基因分型的信息量;(2)父女关系(母亲缺失)的亲权鉴定中,如果争议父亲和女儿的X-STR分型结果不一致,可否定其父女关系(排除突变);(3)姐妹关系(同父)的亲权鉴定中,若两者间无相同X-STR等位基因,可否定两者为同父所生(排除突变);(4)在涉及乱伦的亲权鉴定中,如果争议父亲疑为生母的父亲(或生母的叔伯),可依据女儿与生母的父亲(或生母的叔伯间)是否有相同的X染色体等位基因进行分析;(5)隔代祖孙关系鉴定,X染色体以单倍型模式传递,即祖母-父亲-女儿,因此孙女有一半等位基因来自祖母(排除突变),如果争议祖母和孙女在多个独立的X-STR基因座上均不含有相同的等位基因,可否定其祖孙关系(排除突变);(6)其他复杂亲缘关系鉴定,若父母和祖父母均缺失,根据X染色体遗传规律,同一家系的个体X-STR等位基因之间存在同源形式,因此可通过祖父母的子女进行姑-侄女、姨-外甥和舅-外甥等复杂关系的鉴定。本研究拟采用Goldeneye® DNA身份鉴定系统17X[基点认知技术(北京)有限公司],对维吾尔族人群的X-STR遗传多态性进行研究,以进一步丰富维吾尔族人群的数据库。

## 1 材料与方法

### 1.1 样本

实验样本:本研究共采集502例(女性251例,男性251例)新疆维吾尔族无关个体的外周血样本,每例采集4 mL。所有研究对象在采样前均签署知情同意书,本研究已获得司法鉴定科学研究院伦理委员会批准。

数据样本:从文献中收集8个人群的等位基因频率数据,包括浙江畲族(296例)<sup>[9]</sup>、西藏藏族(245例)<sup>[10]</sup>、内蒙古蒙古族(168例)<sup>[10]</sup>、新疆哈萨克族(105例)<sup>[10]</sup>、上海汉族(591例)<sup>[11]</sup>、河南汉族(326例)<sup>[12]</sup>、云南白族(424例)<sup>[13]</sup>以及云南苗族(440例)<sup>[14]</sup>。

### 1.2 DNA提取与定量

每例取200  $\mu$ L外周血,采用QIAamp DNA Blood Mini试剂盒(德国Qiagen公司)进行DNA提取,操作参照试剂盒说明书进行,使用Epoch微孔板分光光度计(美国BioTek公司)检测样品DNA浓度和纯度( $D_{260}/D_{280}$ )。本研究要求DNA样本 $D_{260}/D_{280}$ 范围为1.8~2.0(根据QIAamp DNA Blood Mini试剂盒说明书),所有样本均达到要求。

### 1.3 PCR扩增

使用Goldeneye® DNA身份鉴定系统17X对DNA样本、阳性对照(9947A)以及阴性对照(ddH<sub>2</sub>O)在9700型PCR仪(美国Applied Biosystems公司)上进行扩增。PCR反应体系为10  $\mu$ L,包括:4  $\mu$ L去离子水,2  $\mu$ L反应预混液,2  $\mu$ L引物混合物,1  $\mu$ L DNA模板,1  $\mu$ L增强剂。扩增条件:95  $^{\circ}$ C 11 min;94  $^{\circ}$ C 30 s,60  $^{\circ}$ C 1 min,70  $^{\circ}$ C 1 min,30个循环;60  $^{\circ}$ C 30 min;15  $^{\circ}$ C保存。

### 1.4 电泳与分型

PCR产物经3130xl基因分析仪(美国Thermo Fisher Scientific公司)电泳分离,原始数据使用GeneMapper™ ID v3.2.1软件(美国Thermo Fisher Scientific公司)进行等位基因分型。

### 1.5 统计分析

采用Modified-Powerstates软件<sup>[15]</sup>进行统计分析,获得维吾尔族女性的等位基因频率,并运用直接计数法计算维吾尔族男性的等位基因频率。利用Arlequin v3.5.2软件<sup>[16]</sup>对男性群体和女性群体之间各基因座的等位基因频率分布差异进行Fisher精确检验,计算女性群体的Hardy-Weinberg平衡。同时,分别对男性群体和女性群体各个基因座进行连锁不平衡检验。使用ChrX-STR.org 2.0网站<sup>[17]</sup>(<http://www.chrx-str.org>)在线计算功能,统计分析各基因座的PIC, He, Ho, 女性群体的个体识别率(discrimination power in female individuals, DP<sub>f</sub>),男性群体的个体识别率(discrimination power in male individuals, DP<sub>m</sub>),女性群体和男性群体的CDP, PE<sub>trio</sub>, PE<sub>duo</sub>, 累积三联体非父排除率(cumulative probability of exclusion of trios-testing, CPE<sub>trio</sub>), 累积二联体非父排除率(cumulative probability of exclusion of duo-testing, CPE<sub>duo</sub>)等群体遗传学参数。使用Phylip v3.698软件<sup>[18]</sup>计算维吾尔族人

群与其他8个人群的Nei's遗传距离,利用SPSS 26.0软件(美国IBM公司)<sup>[19]</sup>对遗传距离进行多维尺度(multidimensional scaling,MDS)分析,使用MEGA 7软件<sup>[20]</sup>按邻接法(neighbor-joining,NJ)构建系统发育树。

2 结 果

2.1 等位基因频率分布

对16个X-STR基因座在维吾尔族男性和女性群体中的等位基因频率分别进行计算,经Fisher精确检验,16个X-STR基因座的等位基因在男性和女性群体中的分布差异无统计学意义,故将男女性群体合并后进行等位基因频率计算,结果见表1。

16个X-STR基因座在502例维吾尔族无关个体中共检出67个等位基因,等位基因频率为0.001 3~0.572 4。其中:DXS10134基因座等位基因数最多,为

31个;DXS8378和DXS6810基因座等位基因数最少,为6个。

2.2 群体遗传学参数

使用ChrX-STR.org 2.0在线网站查找16个X-STR基因座在染色体上的物理位置,得到16个X-STR的物理距离范围为4.577~19.550 Mb。采用Arlequin v3.5.2软件对16个X-STR基因座在女性群体中的Hardy-Weinberg平衡进行检验,经Bonferroni校正后,各基因座均符合Hardy-Weinberg平衡( $P>0.05/16$ )。故基于总体频率数据计算16个X-STR基因座的群体遗传学参数,结果见表2。经计算,女性群体和男性群体的CDP分别为0.999 999 999 999、0.999 999 999 743 071,CPE <sub>trio</sub>为0.999 999 997 791 859,CPE <sub>duo</sub>为0.999 998 989 000 730。

表1 新疆维吾尔族人群16个X-STR基因座的等位基因频率分布  
Tab. 1 Allele frequency distribution of 16 X-STR loci in Xinjiang Uygur population (n=502)

DXS6795		DXS9902		DXS7132		DXS10134		GATA172D05	
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
9	0.142 1	7	0.004 0	11	0.004 0	29	0.001 3	6	0.099 6
10	0.098 3	9	0.030 5	12	0.077 0	31	0.001 3	7	0.001 3
11	0.358 6	10	0.405 0	13	0.273 6	32	0.013 3	8	0.147 4
12	0.034 5	10.1	0.001 3	14	0.361 2	32.2	0.001 3	9	0.061 1
13	0.337 3	11	0.363 9	15	0.224 4	33	0.053 1	10	0.406 4
14	0.023 9	11.1	0.008 0	16	0.057 1	33.2	0.001 3	11	0.203 2
15	0.002 7	11.2	0.002 7	17	0.002 7	34	0.098 3	12	0.079 7
16	0.002 7	12	0.175 3	DXS6807		34.1	0.002 7	13	0.001 3
DXS8378		12.1	0.004 0	等位基因	频率	34.2	0.004 0	DXS10159	
等位基因	频率	13	0.001 3	9.3	0.001 3	34.3	0.002 7	等位基因	频率
9	0.026 6	13.1	0.002 7	11	0.463 5	35	0.167 3	21	0.004 0
10	0.429 0	14	0.001 3	12	0.013 3	35.3	0.001 3	22	0.025 2
11	0.326 7	DXS7424		13	0.042 5	36	0.200 5	23	0.059 8
12	0.189 9	等位基因	频率	14	0.280 2	36.1	0.005 3	24	0.256 3
13	0.023 9	10	0.002 7	15	0.170 0	36.3	0.006 6	25	0.239 0
14	0.004 0	11	0.022 6	16	0.027 9	37	0.195 2	26	0.243 0
HPRTB		12	0.019 9	17	0.001 3	37.1	0.001 3	27	0.128 8
等位基因	频率	13	0.098 3	DXS6800		37.2	0.002 7	28	0.034 5
8.3	0.001 3	14	0.148 7	等位基因	频率	37.3	0.025 2	29	0.008 0
10	0.002 7	15	0.236 4	15	0.001 3	38	0.096 9	30.2	0.001 3
11	0.077 0	16	0.347 9	16	0.572 4	38.1	0.004 0	DXS6789	
12	0.289 5	17	0.104 9	17	0.030 5	38.3	0.017 3	等位基因	频率
13	0.381 1	18	0.010 6	18	0.083 7	39	0.035 9	13	0.004 0
14	0.188 6	19	0.008 0	19	0.170 0	39.3	0.010 6	14	0.005 3
15	0.057 1	DXS6803		20	0.012 0	40	0.002 7	15	0.096 9
16	0.001 3	等位基因	频率	21	0.077 0	40.3	0.017 3	16	0.128 8
17	0.001 3	9	0.002 7	22	0.050 5	41	0.001 3	17	0.021 2
		10	0.010 6	23	0.002 7	41.3	0.015 9	18	0.002 7
		10.3	0.001 3			42.3	0.008 0	19	0.041 2

续表 1  
Continued Tab. 1

<i>GATA165B12</i>		<i>DXS6803</i>		<i>GATA31E08</i>		<i>DXS10134</i>		<i>DXS6789</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
7	0.001 3	11	0.197 9	7	0.115 5	43.3	0.004 0	20	0.302 8
8	0.002 7	11.3	0.077 0	8	0.017 3	44.3	0.001 3	21	0.229 7
9	0.276 2	12	0.193 9	9	0.225 8	<i>DXS6810</i>		22	0.118 2
10	0.459 5	12.3	0.328 0	10	0.273 6	等位基因	频率	23	0.039 8
11	0.232 4	13	0.057 1	11	0.286 9	16	0.015 9	24	0.009 3
12	0.026 6	13.3	0.115 5	12	0.075 7	17	0.205 8		
13	0.001 3	14	0.005 3	13	0.005 3	18	0.506 0		
		14.3	0.010 6			19	0.262 9		
						20	0.008 0		
						21	0.001 3		

表 2 新疆维吾尔族人群 16 个 X-STR 基因座的群体遗传学参数  
Tab. 2 Population genetic parameters of 16 X-STR loci in Xinjiang Uygur population (n=502)

基因座	PIC	Ho	He	DP <sub>F</sub>	DP <sub>M</sub>	PE <sub>trio</sub>	PE <sub>duo</sub>
<i>DXS6795</i>	0.829 1	0.161 8	0.838 2	0.964 7	0.838 2	0.829 1	0.726 5
<i>DXS9902</i>	0.609 4	0.328 2	0.671 8	0.829 9	0.671 8	0.609 4	0.463 6
<i>DXS8378</i>	0.606 5	0.331 2	0.668 8	0.828 0	0.668 8	0.606 5	0.459 9
<i>HPRTB</i>	0.680 1	0.274 2	0.725 8	0.879 1	0.725 8	0.680 1	0.538 7
<i>GATA165B12</i>	0.595 1	0.341 4	0.658 6	0.820 0	0.658 6	0.595 1	0.447 4
<i>DXS7132</i>	0.690 3	0.264 8	0.735 2	0.885 0	0.735 2	0.690 3	0.549 9
<i>DXS7424</i>	0.745 4	0.223 6	0.776 4	0.919 0	0.776 4	0.745 4	0.614 9
<i>DXS6807</i>	0.623 3	0.324 4	0.675 6	0.842 5	0.675 6	0.623 3	0.477 4
<i>DXS6803</i>	0.764 4	0.207 3	0.792 7	0.928 8	0.792 7	0.764 4	0.637 9
<i>GATA172D05</i>	0.720 3	0.247 8	0.752 2	0.906 7	0.752 2	0.720 3	0.584 7
<i>DXS6800</i>	0.596 2	0.372 8	0.627 2	0.830 0	0.627 2	0.596 2	0.447 7
<i>DXS10134</i>	0.855 3	0.131 5	0.868 5	0.969 5	0.868 5	0.855 3	0.759 4
<i>GATA31E08</i>	0.735 2	0.228 1	0.771 9	0.911 2	0.771 9	0.735 2	0.601 6
<i>DXS10159</i>	0.765 9	0.203 9	0.796 1	0.928 2	0.796 1	0.765 9	0.639 4
<i>DXS6789</i>	0.787 7	0.188 5	0.811 5	0.940 7	0.811 5	0.787 7	0.667 8
<i>DXS6810</i>	0.568 8	0.368 0	0.632 0	0.801 3	0.632 0	0.568 8	0.420 6

2.3 9 个人群间的遗传距离、MDS分析和系统发育树

根据维吾尔族与其他 8 个人群间的等位基因频率计算得到 Nei's 遗传距离(表 3),结果显示,新疆维吾尔族人群与新疆哈萨克族、西藏藏族、内蒙古蒙古族人群的遗传距离分别为 0.017 6、0.029 4、0.034 8,与河南汉族、上海汉族的遗传距离分别为 0.071 1、0.071 4。

为进一步明确各人群间的遗传关系,进行 MDS

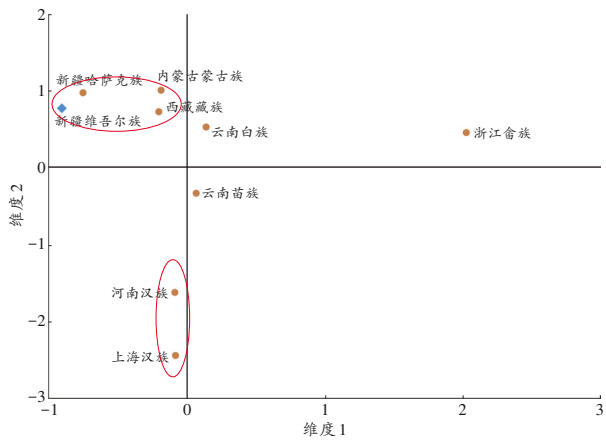
分析及系统发育树的构建,结果见图 1~2。MDS 分析图显示,新疆维吾尔族、西藏藏族、内蒙古蒙古族以及新疆哈萨克族人群聚集在一起,上海汉族和河南汉族人群聚集在一起,且新疆维吾尔族人群与两个汉族人群分布在不同象限。系统发育树显示,新疆维吾尔族与新疆哈萨克族人群聚类在一起,上海汉族和河南汉族人群聚类在一起。



表3 9个人群间的Nei's遗传距离  
Tab. 3 The Nei's genetic distance between 9 populations

人群	新疆 维吾尔族	西藏 藏族	内蒙古 蒙古族	新疆 哈萨克族	浙江 畲族	云南 白族	云南 苗族	上海 汉族	河南 汉族
新疆维吾尔族	-	-	-	-	-	-	-	-	-
西藏藏族	0.029 4	-	-	-	-	-	-	-	-
内蒙古蒙古族	0.034 8	0.025 3	-	-	-	-	-	-	-
新疆哈萨克族	0.017 6	0.032 0	0.028 4	-	-	-	-	-	-
浙江畲族	0.065 0	0.056 5	0.058 1	0.065 3	-	-	-	-	-
云南白族	0.031 3	0.015 0	0.023 2	0.027 5	0.048 7	-	-	-	-
云南苗族	0.033 2	0.014 0	0.019 9	0.043 9	0.043 9	0.013 4	-	-	-
上海汉族	0.071 4	0.073 7	0.087 5	0.085 4	0.083 7	0.070 6	0.041 5	-	-
河南汉族	0.071 1	0.059 5	0.049 5	0.058 5	0.072 8	0.052 4	0.114 5	0.000 4	-

注:“-”表示无数据。



红色圆圈示遗传距离较近的人群。

图1 9个人群的MDS分析图

Fig. 1 MDS analysis diagram of 9 populations

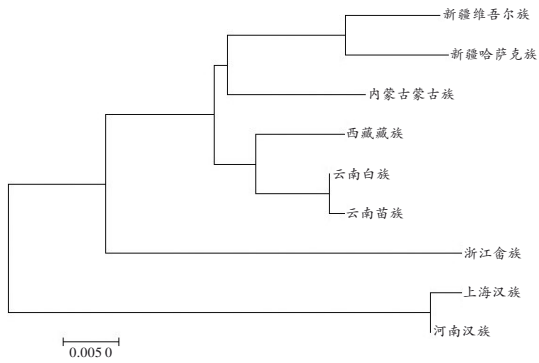


图2 9个人群间的系统发育树

Fig. 2 Phylogenetic tree of 9 populations

### 3 讨论

本研究的16个X-STR基因座中,四核苷酸重复有14个(*DXS9902*、*DXS8378*、*HPRTB*、*GATA165B12*、*DXS7132*、*DXS6807*、*DXS6803*、*GATA172D05*、*DXS6800*、*DXS10134*、*GATA31E08*、*DXS6810*、*DXS1015914*、*DXS6789*),占87.5%;三核苷酸重复有2个(*DXS6795*、*DXS7424*),占12.5%。16个基因座均不在同一连

锁群<sup>[21-22]</sup>,且16个X-STR的物理距离范围为4.577~19.550 Mb,在本研究人群中均显示独立遗传。通过遗传多态性研究发现,16个X-STR基因座在维吾尔族人群中均呈现高度多态性( $PIC > 0.5$ ), $CPE_{trio}$ 和 $CPE_{duo}$ 分别为0.999 999 997 791 859、0.999 998 989 000 730,女性和男性群体中的CDP分别为0.999 999 999 999 999、0.999 999 999 743 071。结果表明,Goldeneye® DNA身份鉴定系统17X在维吾尔族人群中具有良好的多态性,其系统效能达到了法医DNA检验的要求,为法医学个体识别、疑难特殊亲权案件的鉴定提供了有效补充手段,在维吾尔族人群中具有较高的应用价值。

中国有56个民族,研究中国不同民族人群的遗传标记分布特点,不仅对全面了解各民族人群的遗传多态性和相互遗传关系有非常重要的意义,同时也为探讨人群的起源及迁徙路线提供了重要的科学依据。不同地区以及不同民族间的群体遗传学数据存在差异,研究X-STR在不同人群间的遗传学数据,可促进其在法医学实践中的应用。本研究选取了8个具有代表性的人群(6个少数民族人群、2个汉族人群),蒙古族、维吾尔族、藏族以及哈萨克族主要分布在我国西北地区,白族、苗族和畲族主要分布在我国西南地区,两个汉族人群则主要分布在我国中东地区。其中,蒙古族、藏族、哈萨克族与维吾尔族的地理位置分布较近,尤其是哈萨克族,与维吾尔族地理位置最近,均为分布在新疆地区的少数民族。浙江畲族、云南白族、云南苗族与新疆维吾尔族的地理位置分布较远,可形成鲜明对比,有助于加深对不同民族间遗传关系和遗传背景的理解。汉族人口广泛分布在全国各地,本研究仅选取两个地区的汉族人群为代表。将维吾尔族人群与其他8个不同地区人群进行比较,结果显示,新疆维吾尔族人群与新疆哈萨克族、西藏藏族和内蒙古蒙古族人群遗传距离较近,与两个汉族人群遗

传距离较远。为进一步明确各人群间的遗传关系,本研究根据遗传距离进行了MDS分析以及系统发育树的构建。MDS分析图显示,新疆维吾尔族、新疆哈萨克族、西藏藏族以及内蒙古蒙古族人群聚集在图的左上象限,两个汉族人群聚集在图的左下象限。系统发育树显示,维吾尔族人群与其距离最近的哈萨克族人群聚类在一起,两个不同地区的汉族人群聚类在一起,云南白族和云南苗族人群聚类在一起,其他民族单独成支。遗传距离、MDS分析图以及系统发育树所反映的遗传关系与地域分布基本吻合,维吾尔族人群与几个地理位置分布近的少数民族具有较近的遗传关系,与汉族人群以及地理位置分布远的少数民族之间的遗传关系较远,这也间接表明地域隔离对不同民族人群遗传背景的影响,形成了各民族间独特的遗传差异。因此,获取不同地区、人群之间的基因频率数据十分必要。

综上所述,本研究通过对502例新疆维吾尔族无关个体16个X-STR基因座的遗传多态性进行调查,获得了该人群的等位基因分布频率以及PIC、CDP、PE等群体遗传学数据,并将其与不同地域、不同民族人群进行遗传关系比较分析,探索了X-STR在群体遗传学中的适用性。结果表明,Goldeneye® DNA身份鉴定系统17X包含的16个X-STR基因座在维吾尔族人群中具有高度的多态性和较好的鉴别能力,本研究为该人群的法医学个体识别、亲权鉴定和群体遗传学研究提供了数据支持。

#### 参考文献:

- [1] 杜亚雄. 阿尔泰语系诸民族民歌的共同因素[J]. 民族艺术, 1986(2): 31-44. doi: 10.16564/j.cnki.1003-2568.1986.02.006.  
DU Y X. Common factors in folk songs about the Altaic language family[J]. Minzu Yishu, 1986(2): 31-44.
- [2] 新疆的人口发展[EB/OL]. (2021-09-26)[2021-10-08]. <http://www.scio.gov.cn/zfbps/ndhf/44691/Document/1713590/1713590.htm>.  
Population development in Xinjiang[EB/OL]. (2021-09-26)[2021-10-08]. <http://www.scio.gov.cn/zfbps/ndhf/44691/Document/1713590/1713590.htm>.
- [3] SCHAFFNER S F. The X chromosome in population genetics[J]. Nat Rev Genet, 2004, 5(1): 43-51. doi: 10.1038/nrg1247.
- [4] SZIBOR R, PLATE I, EDELMANN J, et al. Chromosome X haplotyping in deficiency paternity testing principles and case report[J]. Int Congr Ser, 2003, 1239: 815-820. doi: 10.1016/S0531-5131(02)00569-1.
- [5] ASAMURA H, SAKAI H, KOBAYASHI K, et al. MiniX-STR multiplex system population study in Japan and application to degraded DNA analysis[J]. Int J Legal Med, 2006, 120(3): 174-181. doi: 10.1007/s00414-005-0074-6.
- [6] SZIBOR R, KRAWCZAK M, HERING S, et al. Use of X-linked markers for forensic purposes[J]. Int J Legal Med, 2003, 117(2): 67-74. doi: 10.1007/s00414-002-0352-5.
- [7] SZIBOR R. X-chromosomal markers: Past, present and future[J]. Forensic Sci Int Genet, 2007, 1(2): 93-99. doi: 10.1016/j.fsigen.2007.03.003.
- [8] 李莉, 赵书民, 张素华, 等. X染色体上16个STR基因座的分型检测和多态性分析[J]. 法医学杂志, 2012, 28(1): 36-40, 43. doi: 10.3969/j.issn.1004-5619.2012.01.009.  
LI L, ZHAO S M, ZHANG S H, et al. Typing and polymorphism analysis of 16 STR loci on X chromosome[J]. Fayixue Zazhi, 2012, 28(1): 36-40, 43.
- [9] YANG Z, CHEN C, ZHANG J, et al. Genetic polymorphisms in 16 X-STR loci analyzed in the She population from Zhejiang Province, China[J]. Leg Med (Tokyo), 2019, 39: 25-28. doi: 10.1016/j.legalmed.2019.06.002.
- [10] TAO R, ZHANG J, XIA R, et al. Genetic investigation and phylogenetic analysis of three Chinese ethnic groups using 16 X chromosome STR loci[J]. Ann Hum Biol, 2020, 47(1): 59-64. doi: 10.1080/03014460.2019.1704871.
- [11] SUN K, ZHAO S, TIAN H, et al. Development of the 16 X-STR loci typing system and genetic analysis in a Shanghai Han population from China[J]. Electrophoresis, 2013, 34(20/21): 3008-3015. doi: 10.1002/elps.201300234.
- [12] 刘亚举, 郭利红, 岳俊涛, 等. 16个X-STR基因座在河南汉族人群中的法医学应用评估[J]. 法医学杂志, 2016, 32(6): 420-423, 427. doi: 10.3969/j.issn.1004-5619.2016.06.006.  
LIU Y J, GUO L H, YUE J T, et al. Forensic application of 16 X-STR loci in Henan Han population[J]. Fayixue Zazhi, 2016, 32(6): 420-423, 427.
- [13] QING L, LI Y, LIU L, et al. Genetic polymorphism investigation of 16 X-STR loci in the Bai ethnic minority in Yunnan Province, Southwest China[J]. Int J Legal Med, 2022, 136(2): 543-545. doi: 10.1007/s00414-020-02454-2.
- [14] ZHANG X, YUAN X, HUANG Y, et al. Forensic genetic polymorphisms of 16 X-STR loci in the Yunnan Miao population and their relationship to other Chinese groups[J]. Leg Med (Tokyo), 2021, 53: 101961. doi: 10.1016/j.legalmed.2021.101961.
- [15] 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. doi: 10.13618/j.issn.1001-5728.2003.05.017.
- ZHAO F, WU X Y, CAI G Q, et al. Application of Modified-PowerStates software in forensic biostatistics[J]. Zhongguo Fayixue Zazhi, 2003, 18(5): 297-298, 312.
- [16] EXCOFFIER L, LISCHER H E L. Arlequin suite ver 3.5: A new series of programs to perform population genetics analyses under Linux and Windows[J]. Mol Ecol Resour, 2010, 10(3): 564-567. doi: 10.1111/j.1755-0998.2010.02847.x.
- [17] SZIBOR R, HERING S, EDELMANN J. A new Web site compiling forensic chromosome X research is now online[J]. Int J Legal Med, 2006, 120(4): 252-254. doi: 10.1007/s00414-005-0029-y.
- [18] 梁琛, 张建海. 几个群体遗传学分析软件的使用[J]. 农业网络信息, 2005(7): 55-56, 78.
- LIANG C, ZHANG J H. The introduction and usage of softwares for population genetics analysis[J]. Nong-ye Wangluo Xinxi, 2005(7): 55-56, 78.
- [19] 施冰. 统计软件包 SPSS 应用简介[J]. 大理医学院学报, 2001, 10(S1): 110-111, 114.
- SHI B. Introduction to the application of statistical software package SPSS[J]. Dali Yixueyuan Xuebao, 2001, 10(S1): 110-111, 114.
- [20] KUMAR S, STECHER G, TAMURA K. MEGA7: Molecular evolutionary genetics analysis version 7.0 for bigger datasets[J]. Mol Biol Evol, 2016, 33(7): 1870-1874. doi: 10.1093/molbev/msw054.
- [21] 李莉, 林源, 孙宏钰. X 染色体上的遗传标记及法医学应用[M]. 北京: 群众出版社, 2012: 5-7.
- LI L, LIN Y, SUN H Y. Genetic markers on X chromosome and their application in forensic biology[M]. Beijing: Mass Publishing House, 2012: 5-7.
- [22] BUTLER J M. 法医 DNA 分型专论: 方法学[M]. 3 版. 侯一平, 李成涛, 译. 北京: 科学出版社, 2013: 389-391.
- BUTLER J M. Advanced topics in forensic DNA typing: Methodology[M]. 3rd ed. HOU Y P, LI C T, transl. Beijing: Science Press, 2013: 389-391.

(收稿日期: 2021-11-02)

(本文编辑: 刘希玲)