

# 19 个 X-STRs 基因座在四川少数民族人群中的法医学应用研究和群体结构分析

杨慧凌<sup>1,2,3</sup>, 郭天齐<sup>1</sup>, 李宇桐<sup>1</sup>, 范庆炜<sup>1,2,3</sup>, 徐冬冬<sup>1,2</sup>, 邓小冬<sup>1,2,3</sup>, 杜冰<sup>1,2</sup>  
(川北医学院, 1. 基础医学与法医学院; 2. 司法鉴定中心; 3. 法医鉴识技术四川省高等学校重点实验室, 四川 南充 637000)

**【摘要】目的:** 调查四川地区北川羌族和西昌彝族两个少数民族群体中 19 个 X-STRs 基因座的遗传多态性, 评估其法医学应用价值, 并分析其群体结构。**方法:** 收集北川羌族人群无关个体 246 例(男性 188 例, 女性 58 例)和西昌彝族人群众体无关个体 281 例(男性 116 例, 女性 165 例)干血斑样本, 采用 Microreader<sup>TM</sup>19X ID System kit 直接扩增干血斑样本, ABI3500 遗传分析仪对 PCR 产物进行毛细管电泳, GeneMapper<sup>®</sup>ID-X 软件自动分型。**结果:** 在北川羌族群体中, 共检测到 150 个等位基因, 频率范围 0.003 3~0.828 9; 在西昌彝族群体中, 共检测到 164 个等位基因, 频率范围 0.002 2~0.800 4。经统计学检验, 两个少数民族群体基因频率分布均符合 Hardy-Weinberg 平衡定律( $P>0.05$ ), 经 Bonferroni 校正后, 不存在连锁不平衡的基因座。在北川羌族群体中, 男性个体识别能力(PDM)和女性个体识别能力(PDF)分别是 0.999 999 999 945 624、0.999 999 999 999 993 22, 二联体和三联体累积平均排除概率分别是 0.999 999 591 813 975、0.999 999 999 465 296; 在西昌彝族群体中, 男性个体识别能力(PDM)和女性个体识别能力(PDF)分别为 0.999 999 999 873 529、1; 二联体和三联体累积平均排除概率分别是 0.999 999 284 224 924、0.999 999 998 931 424。**结论:** Microreader<sup>TM</sup>19X ID 荧光检测试剂盒在北川羌族和西昌彝族人群众体中总体多态性较高, 鉴别能力较好, 可作为亲权关系和个体识别有力的补充和验证手段。

**【关键词】** 法医物证学; X-STR; 群体遗传学; 北川羌族; 西昌彝族  
**【中图分类号】** R89      **【文献标志码】** A

## Forensic application research and population structure analysis of 19 X-STRs loci in Sichuan ethnic minority population

YANG Hui-ling<sup>1,2,3</sup>, GUO Tian-qi<sup>1</sup>, LI Yu-tong<sup>1</sup>, FAN Qing-wei<sup>1,2,3</sup>, XU Dong-dong<sup>1,2</sup>, DENG Xiao-dong<sup>1,2,3</sup>, DU Bing<sup>1,2</sup>

(1. School of Basic Medicine and Forensic Medicine; 2. Centre of Forensic Expertise; 3. Forensic Identification Technology Key Laboratory of Higher Education in Sichuan Province, North Sichuan Medical College, Nanchong 637000, Sichuan, China)

**【Abstract】Objective:** To investigate the genetic polymorphism of 19 X-STRs loci in the Beichuan Qiang and Xichang Yi ethnic groups in Sichuan Province, evaluate their forensic application value, and analyze their population structure. **Methods:** Dry blood spot samples were collected from 246 unrelated individuals (188 males and 58 females) of the Beichuan Qiang ethnic group and 281 unrelated individuals (116 males and 165 females) of the Xichang Yi ethnic group. The dry blood spot samples were directly amplified using the Microreader<sup>TM</sup>19X ID System kit, and the PCR products were subjected to capillary electrophoresis using an ABI3500 genetic analyzer, GeneMapper<sup>®</sup>ID-X software automatically classifies. **Results:** A total of 150 alleles were detected in the Beichuan Qiang ethnic group, with a frequency range of 0.003 3~0.828 9. In the Xichang Yi ethnic group, a total of 164 alleles were detected, with a frequency range of 0.002 2~0.800 4. After statistical testing, the gene frequency distribution of the two ethnic minority groups conform to Hardy Weinberg equilibrium law ( $P>0.05$ ), and after Bonferroni correction, there were no loci with linkage disequilibrium. In the Beichuan Qiang ethnic group, the combined discrimination power for males (PDM) and combined discrimination power for females (PDF) were 0.999 999 999 945 624 and 0.999 999 999 999 993 22, respectively. The combined mean exclusion chance in duos (MECD) and mean exclusion chance in trios (MECT) were 0.999 999 591 813 975 and 0.999 999 999 465 296, respectively. In the Yi ethnic group of Xichang, the combined discrimination power for males (PDM)

and combined discrimination power for females (PDF) were 0.999 999 999 873 529 and 1, respectively. The combined mean exclusion chance in duos (MECD) and mean exclusion chance in trios (MECT) were 0.999 999 284 224 924 and 0.999 999 998 931 424, respectively. **Conclusion:** The Microreader™ 19X ID fluorescence detection kit has a high overall polymorphism and good discriminatory ability in the Beichuan Qiang and Xichang Yi populations, and can serve as a powerful supplement and verification method for parental relationships and individual identification.

**【Key words】** Forensic evidence science; X-STR; Population genetics; Beichuan Qiang; Xichang Yi

四川省是一个多民族省份,除汉族以外,55 个少数民族均在四川省内有居住,有 14 个少数民族被认定为世居少数民族,包括羌族和彝族,同时是全国最大的彝族聚居区和唯一的羌族聚居区。根据全国第七次人口普查结果,四川省羌族人口为 312 918 人、彝族人口 3 190 470 人,均呈现一定的增长趋势<sup>[1]</sup>。短串联重复序列(short tandem repeat, STR)本质是微卫星的可变数目串联重复序列,重复单位仅 2~6 bp,重复次数 10~60 次,总长度基本< 500 bp,在人类基因组中 5%左右,数量巨大,其中约一半具有遗传多态性,并且可使用聚合酶链式反应(polymerase chain reaction, PCR)进行人类基因组 DNA 体外扩增,是目前法医学中个体识别和亲子鉴定最主流的遗传标记,至少在短时间内,暂时无法被其他遗传标记所替代<sup>[2-3]</sup>。X-STR 遗传标记具有 Y 染色体、线粒体染色体和常染色体 DNA 一些共有的特征,也可用于法医遗传和人类进化研究等领域<sup>[4]</sup>。同时,由于它特殊的性连锁遗传方式,在调查复杂的亲缘关系和大规模灾难案件时,呈现出独特的优势<sup>[5]</sup>。本研究拟采用 Microreader™ 19X ID 荧光检测试剂盒(阅微基因技术股份有限公司,中国)对北川羌族和西昌彝族两个少数民族群体的 X-STRs 遗传多态性进行调查,评估其在法医学和群体遗传学中的应用价值,丰富 X-STRs 的数据库。

## 1 材料与方法

### 1.1 样本来源

收集北川羌族人群无关个体 246 例(其中男性 188 例,女性 58 例)和西昌彝族人群无关个体 281 例(其中男性 116 例,女性 165 例)干血斑样本,常温保存。本研究获得川北医学院伦理委员会批准。

### 1.2 PCR 扩增、毛细管电泳和等位基因分型

采用免提取 DNA 方法和 9700 基因扩增仪(Applied Biosystems, Foster City, CA, USA)对于干血斑样本进行直接扩增。PCR 产物使用 ABI 3500 遗传分析仪(Applied Biosystem, USA)进行毛细管电泳,等位基因原始数据使用 GeneMapper ID-X v1.5 软件(Applied Biosystem, USA)进行分型。其中 PCR 扩增体系、扩增条件均参照 Microreader™ 19X ID 荧光检测试剂盒说明书设置。

### 1.3 数据采集和统计分析

使用 Microsoft Excel 记录所有样本的原始等位基因分型,并计算等位基因频率。通过 Arlequin V3.5 软件(<http://anthro.unige.ch/arlequin>)对女性样本进行 Hardy-Weinberg 平衡(HWE)检验、连锁不平衡(LD)检验, Fisher 精确检验评估每一个 X-STR 基因座上男性和女性的等位基因频率分布差异, Stats X v2.0 软件计算多态信息含量(polymorphism information content, PIC)、女性群体观察杂合度(heterozygosity observed, Ho)和期望杂合度(heterozygosity expected, He)、女性个体识别能力(power of discrimination in females, PDF)、男性个体识别能力(power of discrimination in males, PDM)、累积二联体平均排除概率(mean paternity exclusion chance in duos, MECD)和累积三联体平均排除概率(mean paternity exclusion chance in trios, MECT)等法医学应用参数。基于邻接(neighbor-joining, NJ)法采用 POPTREE2 软件绘制系统发育树,基于层次聚类分析(hierarchical clustering analysis, HCA)采用 PASTv2.17 软件构建层次聚类树状图,同时主成分分析(principal component analysis, PCA)、主坐标分析(principal coordinates analysis, PCoA)和非度量多维尺度分析(non-metric multidimensional scaling, NMDS)均由 PASTv2.17 软件完成。

## 2 结果

### 2.1 等位基因分型和频率结果

246 例北川羌族无关个体中,共检测到 150 个等位基因,频率分布范围在 0.003 3~0.828 9,其中 DXS10135 基因座检出等位基因最多,共 19 个, DXS7423 基因座检出等位基因最少,仅 3 个;281 例西昌彝族无关个体中,共检测到 164 个等位基因,频率分布范围在 0.002 2~0.800 4,其中 DXS10135 基因座检出等位基因最多,共 22 个, DXS7423 基因座检出等位基因最少,仅 4 个。经 Fisher 精确检验之后,两个群体中男女性的等位基因频率分布均无差异( $P>0.05$ ),故将男女性群体等位基因频率进行合并。见表 1。

表 1 北川羌族、西昌彝族人群 19 个 X-STRs 基因座等位基因频率分布

| DXS6795    |         |         | DXS6809    |         |         | DXS10135 |         |         | DXS101   |         |         | DXS9902   |         |         |
|------------|---------|---------|------------|---------|---------|----------|---------|---------|----------|---------|---------|-----------|---------|---------|
| A          | F(北川羌族) | F(西昌彝族) | A          | F(北川羌族) | F(西昌彝族) | A        | F(北川羌族) | F(西昌彝族) | A        | F(北川羌族) | F(西昌彝族) | A         | F(北川羌族) | F(西昌彝族) |
| 9          | 0.052 6 | 0.062 8 | 32         | 0.125 0 | 0.154 7 | 18       | 0.055 9 | 0.062 8 | 27       | 0.072 4 | 0.071 7 | 9         | 0.009 9 | 0.013 5 |
| 10         | 0.180 9 | 0.210 8 | 33         | 0.315 8 | 0.269 1 | 19       | 0.078 9 | 0.080 7 | 28       | 0.036 2 | 0.031 4 | 10        | 0.457 2 | 0.461 9 |
| 11         | 0.240 1 | 0.251 1 | 34         | 0.207 2 | 0.251 1 | 20       | 0.121 7 | 0.116 6 | 29       | 0.013 2 | 0.020 2 | 11        | 0.375 0 | 0.347 5 |
| 12         | 0.029 6 | 0.067 3 | 35         | 0.088 8 | 0.103 1 | 21       | 0.118 4 | 0.179 4 | 30       | 0.003 3 | 0.009 0 | 1.1       | 0.003 3 | 0.000 0 |
| 13         | 0.450 7 | 0.372 2 | 36         | 0.049 3 | 0.015 7 | 22       | 0.148 0 | 0.125 6 | 31       | 0.006 6 | 0.004 5 | 12        | 0.141 4 | 0.174 9 |
| 14         | 0.039 5 | 0.033 6 | 37         | 0.006 6 | 0.013 5 | 22.1     | 0.003 3 | 0.000 0 | 32       | 0.003 3 | 0.000 0 | 13        | 0.009 9 | 0.002 2 |
| 15         | 0.006 6 | 0.002 2 | 38         | 0.006 6 | 0.000 0 | 23       | 0.046 1 | 0.089 7 | DXS981   |         |         | 14        | 0.003 3 | 0.000 0 |
| DXS7423    |         |         | 39         | 0.000 0 | 0.002 2 | 24       | 0.059 2 | 0.062 8 | DXS981   |         |         | GATA31E08 |         |         |
| A          | F(北川羌族) | F(西昌彝族) | DXS6803    |         |         | A        | F(北川羌族) | F(西昌彝族) | A        | F(北川羌族) | F(西昌彝族) | A         | F(北川羌族) | F(西昌彝族) |
| 13         | 0.000 0 | 0.002 2 | A          | F(北川羌族) | F(西昌彝族) | 25       | 0.069 1 | 0.044 8 | 12       | 0.016 4 | 0.026 9 | 6         | 0.000 0 | 0.002 2 |
| 14         | 0.312 5 | 0.282 5 |            |         |         | 26       | 0.059 2 | 0.038 1 | 12.3     | 0.118 4 | 0.078 5 | 7         | 0.095 4 | 0.091 9 |
| 15         | 0.618 4 | 0.627 8 |            |         |         | 27       | 0.042 8 | 0.038 1 | 13       | 0.161 2 | 0.190 6 | 8         | 0.042 8 | 0.020 2 |
| 16         | 0.069 1 | 0.087 4 |            |         |         | 28       | 0.065 8 | 0.044 8 | 13.3     | 0.220 4 | 0.237 7 | 9         | 0.180 9 | 0.192 8 |
| DXS7133    |         |         | 10.3       | 0.003 3 | 0.004 5 | 29       | 0.036 2 | 0.017 9 | 14       | 0.223 7 | 0.233 2 | 10        | 0.220 4 | 0.215 2 |
| A          | F(北川羌族) | F(西昌彝族) | 11         | 0.180 9 | 0.148 0 | 30       | 0.032 9 | 0.017 9 | 14.3     | 0.069 1 | 0.065 0 | 11        | 0.378 3 | 0.405 8 |
| 6          | 0.013 2 | 0.024 7 | 11.3       | 0.105 3 | 0.058 3 | 31       | 0.023 0 | 0.033 6 | 15       | 0.131 6 | 0.114 3 | 12        | 0.072 4 | 0.058 3 |
| 8          | 0.003 3 | 0.006 7 | 12         | 0.131 6 | 0.098 7 | 32       | 0.013 2 | 0.011 2 | 15.3     | 0.029 6 | 0.017 9 | 13        | 0.009 9 | 0.013 5 |
| 9          | 0.763 2 | 0.751 1 | 12.3       | 0.453 9 | 0.562 8 | 33       | 0.006 6 | 0.009 0 | 16       | 0.023 0 | 0.029 1 | DXS10162  |         |         |
| 10         | 0.190 8 | 0.157 0 | 13         | 0.019 7 | 0.011 2 | 34       | 0.013 2 | 0.009 0 | 16.3     | 0.003 3 | 0.000 0 | A         | F(北川羌族) | F(西昌彝族) |
| 11         | 0.023 0 | 0.051 6 | 13.3       | 0.088 8 | 0.096 4 | 35       | 0.000 0 | 0.004 5 | 17       | 0.003 3 | 0.004 5 | 16        | 0.023 0 | 0.017 9 |
| 12         | 0.006 6 | 0.009 0 | 14         | 0.000 0 | 0.004 5 | 36       | 0.000 0 | 0.002 2 | 17.3     | 0.000 0 | 0.002 2 | 17        | 0.187 5 | 0.190 6 |
| DXS6800    |         |         | 14.3       | 0.009 9 | 0.004 5 | 39       | 0.000 0 | 0.002 2 | DXS10079 |         |         | 7.2       | 0.003 3 | 0.000 0 |
| A          | F(北川羌族) | F(西昌彝族) | GATA172D05 |         |         | A        | F(北川羌族) | F(西昌彝族) | A        | F(北川羌族) | F(西昌彝族) | 18        | 0.361 8 | 0.316 1 |
| 16         | 0.828 9 | 0.800 4 | 6          | 0.055 9 | 0.042 6 | 9        | 0.000 0 | 0.002 2 | 15       | 0.000 0 | 0.009 0 | 8.2       | 0.003 3 | 0.000 0 |
| 18         | 0.006 6 | 0.006 7 | 7          | 0.003 3 | 0.002 2 | 11       | 0.407 9 | 0.466 4 | 16       | 0.032 9 | 0.013 5 | 19        | 0.276 3 | 0.345 3 |
| 19         | 0.098 7 | 0.143 5 | 8          | 0.144 7 | 0.114 3 | 12       | 0.019 7 | 0.013 5 | 17       | 0.069 1 | 0.038 1 | 20        | 0.105 3 | 0.118 8 |
| 20         | 0.006 6 | 0.006 7 | 9          | 0.154 6 | 0.089 7 | 13       | 0.009 9 | 0.020 2 | 18       | 0.105 3 | 0.114 3 | 21        | 0.032 9 | 0.004 5 |
| 21         | 0.006 6 | 0.004 5 | 10         | 0.361 8 | 0.473 1 | 14       | 0.332 2 | 0.329 6 | 19       | 0.236 8 | 0.255 6 | 22        | 0.006 6 | 0.002 2 |
| 22         | 0.052 6 | 0.035 9 | 11         | 0.253 3 | 0.197 3 | 14.3     | 0.000 0 | 0.004 5 | 20       | 0.263 2 | 0.280 3 | 23        | 0.000 0 | 0.002 2 |
| 23         | 0.000 0 | 0.002 2 | 12         | 0.026 3 | 0.080 7 | 15       | 0.184 2 | 0.136 8 | 21       | 0.203 9 | 0.139 0 | 25        | 0.000 0 | 0.002 2 |
| GATA165B12 |         |         | DXS6810    |         |         | 16       | 0.046 1 | 0.024 7 | 22       | 0.059 2 | 0.123 3 | HPRTB     |         |         |
| A          | F(北川羌族) | F(西昌彝族) | 15         | 0.000 0 | 0.004 5 | 17       | 0.000 0 | 0.002 2 | 23       | 0.026 3 | 0.020 2 | A         | F(北川羌族) | F(西昌彝族) |
| 8          | 0.000 0 | 0.002 2 | 16         | 0.006 6 | 0.000 0 | DXS101   |         |         | 24       | 0.003 3 | 0.006 7 | 9         | 0.003 3 | 0.000 0 |
| 9          | 0.276 3 | 0.237 7 | 17         | 0.174 3 | 0.098 7 | A        | F(北川羌族) | F(西昌彝族) | DXS9907  |         |         | 11        | 0.042 8 | 0.062 8 |
| 10         | 0.532 9 | 0.520 2 | 17.1       | 0.000 0 | 0.004 5 | 18       | 0.003 3 | 0.000 0 | 9        | 0.000 0 | 0.006 7 | 12        | 0.292 8 | 0.235 4 |
| 11         | 0.144 7 | 0.197 3 | 18         | 0.509 9 | 0.569 5 | 20       | 0.000 0 | 0.002 2 | 10       | 0.000 0 | 0.002 2 | 13        | 0.381 6 | 0.399 1 |
| 12         | 0.046 1 | 0.042 6 | 19         | 0.302 6 | 0.318 4 | 21       | 0.016 4 | 0.006 7 | 11       | 0.026 3 | 0.020 2 | 14        | 0.220 4 | 0.235 4 |
| DXS6809    |         |         | 20         | 0.006 6 | 0.004 5 | 21.1     | 0.000 0 | 0.002 2 | 12       | 0.424 3 | 0.439 5 | 15        | 0.052 6 | 0.000 0 |
| A          | F(北川羌族) | F(西昌彝族) | DXS10135   |         |         | 22       | 0.036 2 | 0.038 1 | 13       | 0.450 7 | 0.470 9 | 16        | 0.006 6 | 0.011 2 |
| 26.2       | 0.000 0 | 0.002 2 | A          | F(北川羌族) | F(西昌彝族) | 23       | 0.148 0 | 0.141 3 | 14       | 0.078 9 | 0.051 6 |           |         |         |
| 29         | 0.009 9 | 0.004 5 |            |         |         | 24       | 0.246 7 | 0.237 7 | 15       | 0.019 7 | 0.009 0 |           |         |         |
| 30         | 0.009 9 | 0.013 5 |            |         |         | 25       | 0.217 1 | 0.244 4 |          |         |         |           |         |         |
| 31         | 0.180 9 | 0.170 4 |            |         |         | 26       | 0.197 4 | 0.190 6 |          |         |         |           |         |         |

2.2 法医学参数计算结果

经过统计学检验,两个少数民族群体基因频率分布符合 Hardy-Weinberg 平衡定律( $P>0.05$ ),经过 Bonferroni 校正后,不存在连锁不平衡的基因座( $P>0.05$ )。在北川羌族和西昌彝族群体内,PIC 值范围分别是 0.208 2~0.905 6、0.306 4~0.900 6,其中 PIC 值最高的基因座均是 DXS10035,PIC 值最低的基因座均是 DXS6800;He 值范围分别是 0.221 4~0.919 9、0.337 6~0.910 3;Ho 值范围分别是 0.224 1~0.879 3、0.315 2~0.872 7;PDF 值范围分别是 0.379 6~0.985 8、0.529 7~0.984 6;PDM 值范围分别是 0.345 8~0.912 5、0.338 9~

0.898 5;MECT 值范围分别是 0.282 8~0.910 5、0.306 4~0.900 6;MECD 值范围分别是 0.171 1~0.841 6、0.188 4~0.826 5。经过计算,北川羌族群体中,男性累积个体识别能力和女性累积个体识别能力分别是 0.999 999 999 945 624、0.999 999 999 999 999 993 22;二联体、三联体累积平均排除概率分别是 0.999 999 591 813 975、0.999 999 999 465 296。西昌彝族群体中,男性累积个体识别能力和女性累计个体识别能力分别为 0.999 999 999 873 529、1;二联体、三联体累积平均排除概率分别是 0.999 999 284 224 924、0.999 999 998 931 424。见表 2。

表 2 北川羌族、西昌彝族人群 19 个 X-STRs 法医学参数

| 基因座        | PIC     |         | Ho      |         | He      |         | PDM     |         | PDF     |         | MECTrio |         | MECduo  |         |
|------------|---------|---------|---------|---------|---------|---------|---------|---------|---------|---------|---------|---------|---------|---------|
|            | 北川羌族    | 西昌彝族    | 北川羌族    | 西昌彝族    | 北川羌族    | 西昌彝族    | 北川羌族    | 西昌彝族    | 北川羌族    | 西昌彝族    | 北川羌族    | 西昌彝族    | 北川羌族    | 西昌彝族    |
| DXS6795    | 0.637 5 | 0.699 0 | 0.655 2 | 0.739 4 | 0.692 7 | 0.743 0 | 0.709 3 | 0.751 2 | 0.852 7 | 0.891 0 | 0.657 7 | 0.699 0 | 0.514 1 | 0.560 1 |
| DXS6803    | 0.703 3 | 0.605 5 | 0.724 1 | 0.612 1 | 0.741 1 | 0.638 2 | 0.715 8 | 0.641 4 | 0.898 2 | 0.837 0 | 0.691 8 | 0.605 5 | 0.551 7 | 0.457 0 |
| DXS6807    | 0.620 4 | 0.585 3 | 0.655 2 | 0.684 9 | 0.683 5 | 0.649 4 | 0.691 3 | 0.669 3 | 0.838 9 | 0.813 6 | 0.629 6 | 0.585 3 | 0.484 3 | 0.439 5 |
| DXS9907    | 0.524 2 | 0.502 3 | 0.637 9 | 0.666 7 | 0.607 1 | 0.590 0 | 0.611 2 | 0.563 1 | 0.763 9 | 0.744 5 | 0.530 8 | 0.502 3 | 0.387 5 | 0.361 3 |
| DXS7423    | 0.456 7 | 0.456 4 | 0.465 5 | 0.539 4 | 0.546 2 | 0.527 4 | 0.496 1 | 0.496 2 | 0.705 0 | 0.705 7 | 0.435 8 | 0.456 4 | 0.297 6 | 0.314 7 |
| GATA172D05 | 0.699 4 | 0.686 1 | 0.810 3 | 0.703 0 | 0.743 9 | 0.720 7 | 0.763 6 | 0.673 3 | 0.892 9 | 0.888 3 | 0.719 1 | 0.686 1 | 0.583 0 | 0.545 2 |
| DXS101     | 0.819 4 | 0.792 0 | 0.879 3 | 0.745 5 | 0.846 6 | 0.818 9 | 0.804 5 | 0.820 3 | 0.954 3 | 0.941 8 | 0.7993  | 0.7920  | 0.6822  | 0.6728  |
| DXS9902    | 0.561 1 | 0.569 6 | 0.655 2 | 0.697 0 | 0.639 9 | 0.643 8 | 0.626 9 | 0.609 9 | 0.793 1 | 0.799 5 | 0.557 1 | 0.569 6 | 0.411 3 | 0.422 3 |
| DXS7133    | 0.378 0 | 0.364 6 | 0.379 3 | 0.381 8 | 0.425 8 | 0.394 0 | 0.353 4 | 0.445 9 | 0.621 9 | 0.603 2 | 0.337 1 | 0.364 6 | 0.212 3 | 0.234 1 |
| DXS6810    | 0.545 2 | 0.477 8 | 0.569 0 | 0.515 2 | 0.620 7 | 0.549 4 | 0.618 9 | 0.597 1 | 0.781 9 | 0.725 5 | 0.548 9 | 0.477 8 | 0.401 5 | 0.334 5 |
| GATA31E08  | 0.768 7 | 0.693 0 | 0.793 1 | 0.715 2 | 0.802 4 | 0.733 8 | 0.731 8 | 0.758 8 | 0.931 4 | 0.889 4 | 0.725 4 | 0.693 0 | 0.590 7 | 0.553 2 |
| DXS6800    | 0.208 2 | 0.306 4 | 0.224 1 | 0.315 2 | 0.221 4 | 0.337 6 | 0.345 8 | 0.338 9 | 0.379 6 | 0.529 7 | 0.282 8 | 0.306 4 | 0.171 1 | 0.188 4 |
| DXS981     | 0.815 8 | 0.802 0 | 0.844 8 | 0.854 6 | 0.843 8 | 0.827 0 | 0.836 9 | 0.824 6 | 0.952 6 | 0.946 7 | 0.817 3 | 0.802 0 | 0.705 6 | 0.685 8 |
| DXS10162   | 0.706 1 | 0.688 4 | 0.793 1 | 0.721 2 | 0.751 7 | 0.736 4 | 0.742 7 | 0.694 2 | 0.896 0 | 0.883 6 | 0.704 0 | 0.688 4 | 0.565 9 | 0.547 7 |
| DXS6809    | 0.767 2 | 0.772 7 | 0.844 8 | 0.775 8 | 0.803 6 | 0.804 4 | 0.794 4 | 0.787 3 | 0.929 2 | 0.9316  | 0.770 9 | 0.772 7 | 0.645 8 | 0.647 5 |
| GATA165B12 | 0.533 9 | 0.573 0 | 0.569 0 | 0.593 9 | 0.611 1 | 0.631 8 | 0.619 5 | 0.638 4 | 0.772 8 | 0.806 1 | 0.556 5 | 0.573 0 | 0.408 8 | 0.424 5 |
| DXS10079   | 0.759 3 | 0.785 8 | 0.706 9 | 0.836 4 | 0.797 5 | 0.813 5 | 0.821 4 | 0.789 4 | 0.924 9 | 0.939 1 | 0.786 4 | 0.785 8 | 0.665 6 | 0.664 8 |
| DXS10135   | 0.905 6 | 0.900 6 | 0.879 3 | 0.872 7 | 0.919 9 | 0.910 3 | 0.912 5 | 0.898 5 | 0.985 8 | 0.984 6 | 0.910 5 | 0.900 6 | 0.841 6 | 0.826 5 |
| HPRTB      | 0.658 4 | 0.673 9 | 0.758 6 | 0.690 9 | 0.716 8 | 0.7220  | 0.715 3 | 0.729 2 | 0.864 0 | 0.875 6 | 0.665 4 | 0.673 9 | 0.522 5 | 0.531 6 |

### 2.3 群体遗传学分析结果

将本研究所获得的北川羌族、西昌彝族与已发表的云南白族<sup>[6]</sup>、云南苗族<sup>[7]</sup>、浙江畲族<sup>[8]</sup>、贵州仡佬族<sup>[9]</sup>、贵州苗族<sup>[9]</sup>、贵州汉族<sup>[9]</sup>、湖北土家族<sup>[10]</sup>、新疆哈萨克族<sup>[10]</sup>、新疆维吾尔族<sup>[11]</sup>、楚雄彝族<sup>[12]</sup>、四川羌族<sup>[13]</sup>、云南汉族<sup>[7]</sup>、湖南汉族<sup>[14]</sup>、济宁汉族<sup>[15]</sup>、北京汉族<sup>[16]</sup>、上海汉族<sup>[17]</sup>等 16 个群体共有的 10 个 X-STRs 基因座等位基因频率数据用作群体遗传学分析。绘制系统发育树和层次聚类树状图时,均对上述 18 个群体数据和 12 个少数民族群体数据分开进行。18 个群体分析显示,系统发育树和层次聚类树状图结果均分为

两大支,新疆维吾尔族和新疆哈萨克族单独聚集为一支,其余群体聚集为一大支,北川羌族与湖北土家族、贵州汉族等聚集在一起,西昌彝族与云南汉族或者贵州苗族聚集(图 1-图 2)。12 个少数民族群体分析显示,系统发育树和层次聚类树状图结果均分为两大支,新疆维吾尔族和新疆哈萨克族单独聚集为一支,其余群体聚集为一大支,北川羌族和湖北土家族聚类在一起,西昌彝族与北川羌族或贵州苗族聚集(图 3-图 4)。PCA、PCoA、NMDS 均使用 18 个总群体数据进行绘制,并得到相似结果,新疆维吾尔族和新疆哈萨克族聚集在一起,其余群体基本聚在一起(图 5-图 7)。

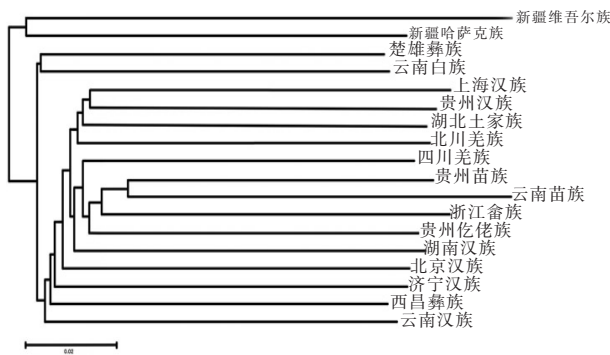


图 1 18 个群体系统发育树

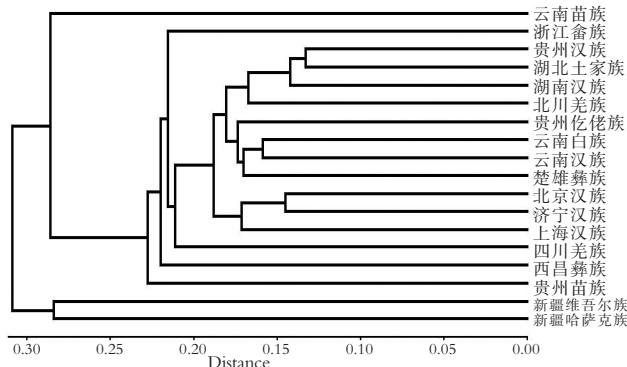


图 2 18 个群体层次聚类树状图

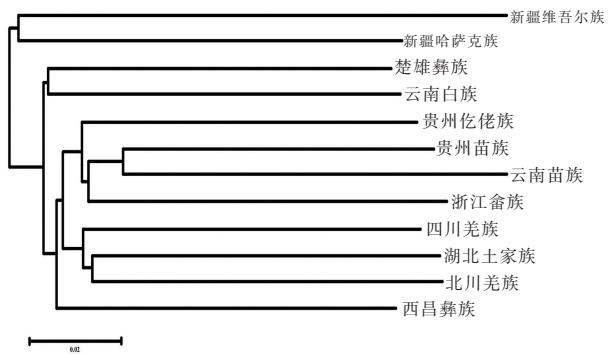


图 3 12 个少数民族系统发育树

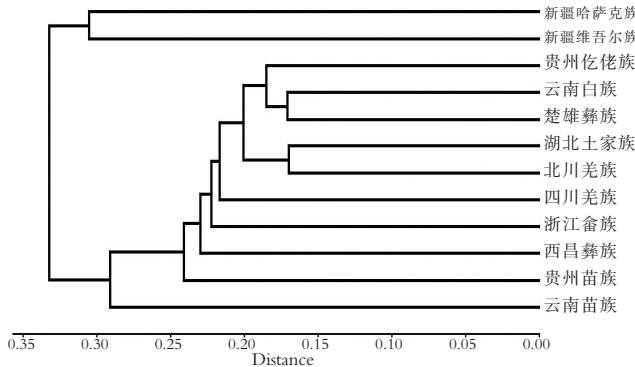


图 4 12 个少数民族层次聚类树状图

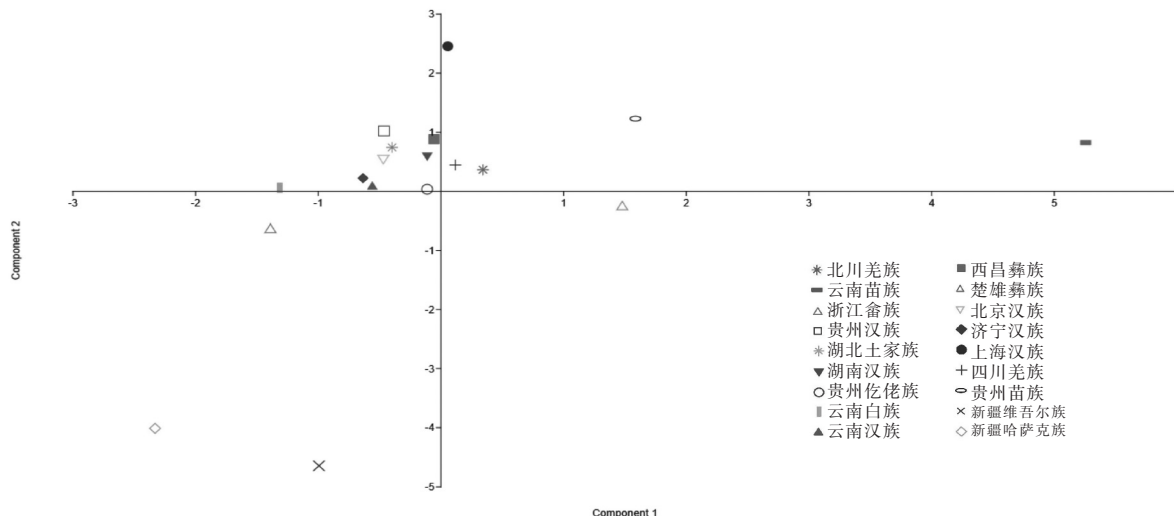


图 5 18 个群体 PCA 分析图



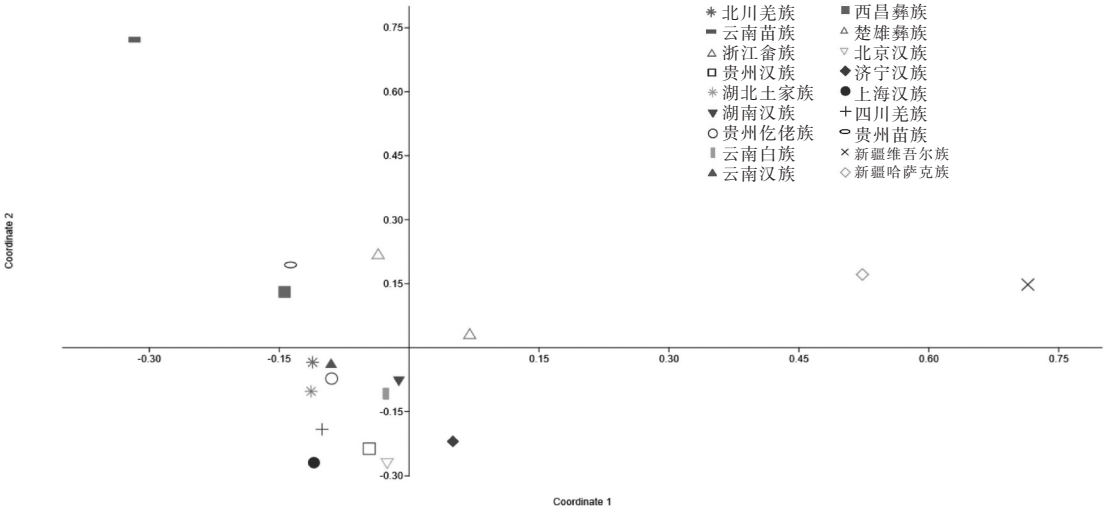


图6 18个群体PCoA分析图

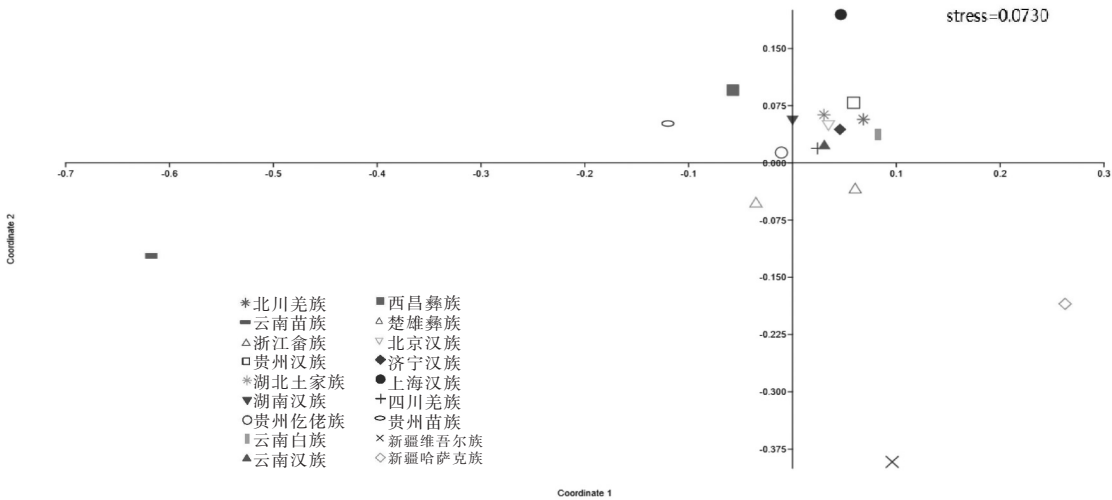


图7 18个群体NMDS分析图

3 讨论

本研究显示,北川羌族和西昌彝族群体 19 个 X-STRs 基因座分布均符合 H-W 平衡,表明本次抽样符合群体遗传学调查样本要求。经过 Bonferroni 法校正之后,19 个 X-STRs 基因座均不存在连锁不平衡现象,符合独立遗传规律,后续的法医学参数计算均可使用乘积定律。法医学参数计算结果显示,两个群体内 PIC 值最高的基因座均是 DXS10135,最低的基因座均是 DXS6800,与上述 16 个群体研究中包含这两个基因座的结果基本一致。提示 DXS10135 基因座多态性较好,DXS6800 基因座多态性较差,在后续 X-STRs 新体系构建过程中,DXS10135 可作为必选基因座,不考虑加入 DXS6800,选择多态性更好的基因座。北川羌族群体中,男性累积个体识别能力和女性累积个体识别能力分别达到 0.999 999 999 945 624、0.999 999 999 999 999 993 22;二联体、三联体累积平均排除概率分别达到 0.999 999 591 813 975、0.999 999 999 465 296。西昌彝族群体中,男性累积个体识别

能力和女性累积个体识别能力分别达到 0.999 999 999 873 529、1;二联体、三联体累积平均排除概率分别达到 0.999 999 284 224 924、0.999 999 998 931 424。提示本研究选择的 19 个 X-STRs 基因座可以作为法医学鉴定中亲权鉴定和个体识别的有效补充和验证手段,尤其是涉及到常染色体 STRs 无法准确判断的复杂亲缘关系<sup>[18-20]</sup>、疑难检材等情况<sup>[21-22]</sup>。同时,X-STRs 还可用于临床诊断辅助检查中,例如三体综合症的筛查<sup>[23]</sup>、男性不育个体染色体 STR 检测<sup>[24]</sup>等。本研究采用的 19 个 X-STRs 也可考虑作为联合检查遗传标记之一。

在群体遗传关系分析中,首先对本研究中的北川羌族样本,与 Wang 等<sup>[13]</sup>研究中四川羌族样本相同的 19 个 X-STRs 基因座等位基因频率进行 Fisher 精确检验,发现两个群体之间频率分布并无统计学差异 ( $P>0.05$ ),并将其纳入后续的群体遗传分析。针对所选的 18 个群体样本,系统发育树、层次聚类树状图、PCA、PCoA 和 NMDS 结果均显示,新疆维吾尔族和新疆哈萨克族具有较近的遗传关系,符合地理位置和语系分布,均位于我国西北新疆地区,同属阿尔泰

语系突厥语族,并与 Yuan 等<sup>[11]</sup>研究结果一致。而北川羌族与湖北土家族、湖南汉族、贵州汉族、上海汉族等遗传距离相对较近,与新疆维吾尔族、新疆哈萨克族遗传距离最远,西昌彝族与新疆维吾尔族、新疆哈萨克族遗传距离最远,与贵州苗族、浙江畲族相对较近。而针对文中 12 个少数民族群体(10 个其他文献报道群体+2 个本研究群体)所绘制的系统发育树和层次聚类树状图,结果均显示,北川羌族和湖北土家族聚集在一起,这与北川羌族 Y-STRs 研究<sup>[25]</sup>结果相一致。在语系分布上,羌语和土家语均属于汉藏语系藏缅语族,符合语系分布特征<sup>[26]</sup>。同时观察到两个羌族群体在所有群体遗传分析结果中均显示出一定差异,提示可能羌族群体内部存在遗传分化,后续可进行进一步深入研究。值得注意的是,西昌彝族与楚雄彝族同属彝族分支,但并未表现出最近的遗传关系,与凉山彝族常染色 STRs 研究<sup>[27]</sup>结果相似,可能是由于四川彝族和云南彝族地理分布、文化习俗和与当地其他群体基因交流等差异导致。

综上,Microreader™19X ID 荧光检测试剂盒在北川羌族和西昌彝族人群中总体多态性较高,鉴别能力较好,可以作为亲权鉴定和个体识别有力的补充和验证手段,同时在群体遗传关系分析中有一定的应用价值。

## 参考文献

- [1] 国家统计局. 中国统计年鉴-2024(总第 43 期)[M]. 北京:中国统计出版社,2024.
- [2] 侯一平. 法医学物证学[M]. 北京:人民卫生出版社,2016.
- [3] Butler JM, Coble MD, Vallone PM. STRs *vs.* SNPs: thoughts on the future of forensic DNA testing[J]. Forensic Science, Medicine, and Pathology, 2007, 3(3): 200–205.
- [4] Gomes I, Pinto N, Antão-Sousa S, *et al.* Twenty years later: a comprehensive review of the X chromosome use in forensic genetics[J]. Frontiers in Genetics, 2020, 11: 926.
- [5] Calò L, Gentile F, Baio E, *et al.* Variability and forensic efficiency of 12 X-STR markers in Namibian populations[J]. International Journal of Legal Medicine, 2024, 138(6): 2289–2298.
- [6] 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]. International Journal of Legal Medicine, 2022, 136(2): 543–545.
- [7] Liu L, Yuan J, Miao L, *et al.* Genetic polymorphisms of 16 X-STR loci analyzed in the Han population of Yunnan Province, Southwest China[J]. Legal Medicine, 2022, 54: 101974.
- [8] 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]. Legal Medicine, 2019, 39: 25–28.
- [9] 刘亚举, 龙飞, 李瑾, 等. 19 个 X-STR 基因座在中国 3 个民族的遗传学调查及法医学应用[J]. 基础医学与临床, 2018, 38(7): 913–921.
- [10] 刘亚举, 岳俊涛, 李瑾, 等. 哈萨克族和土家族人群 19 个 X-

STR 基因座的遗传学调查及法医学应用[J]. 检验医学与临床, 2020, 17(11): 1500–1504, 1508.

- [11] Yuan CY, Xia RC, Zhang SH, *et al.* Genetic polymorphism of 16 X-STR loci in Xinjiang uygur population[J]. Journal of Forensic Medicine, 2022, 38(4): 500–506.
- [12] Liu L, Zheng H, Zou T, *et al.* Genetic polymorphisms of 16 X-STR loci in the yi ethnic minority of Chuxiong yi autonomous prefecture in Yunnan Province in China[J]. Annals of Human Genetics, 2025, 89(6): 446–449.
- [13] Wang Z, Song M, Lyu Q, *et al.* A forensic population database of autosomal STR and X-STR markers in the Qiang ethnic minority of China[J]. Heliyon, 2023, 9(11): e21823.
- [14] Sun S, Yang Z, Wen D, *et al.* Genetic polymorphism investigation of 16 X-STR loci in a Han population in Central South China[J]. Forensic Science International Genetics, 2019, 39: e21–e23.
- [15] Wang Y, Gao A, Hou X, *et al.* Forensic characterisation and polymorphism analysis of 16 X-chromosomal STRs in the Jining Han population in Eastern China[J]. Annals of Human Biology, 2023, 50(1): 351–355.
- [16] Chen M, Ren H, Liu Z, *et al.* Genetic polymorphisms and mutation rates of 16 X-STRs in a Han Chinese population of Beijing and application examples in second-degree kinship cases[J]. International Journal of Legal Medicine, 2020, 134(1): 163–168.
- [17] 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.
- [18] 章俊, 潘立鹏, 陈安琪, 等. 三个体组合同胞关系鉴定 1 例[J]. 法医学杂志, 2024, 40(6): 624–627.
- [19] 侯秀迪, 马莉, 侯森, 等. 联合应用常染色体 STR, X-STR 和线粒体 SNP 鉴别姨甥关系[J]. 济宁医学院学报, 2023, 46(5): 345–348.
- [20] 王晓勋, 陈敏, 李瑞明, 等. 联合应用常染色体 STR、X-STR 和线粒体 SNP 鉴别缺失双亲姐妹同胞关系[J]. 分子诊断与治疗杂志, 2014, 6(6): 366–371.
- [21] 林汉光, 唐佩芝, 林加欢, 等. X-STR 在精斑混合检材检验中的法医学应用[J]. 中国法医学杂志, 2019, 34(6): 586–588.
- [22] 魏金叶, 高智伟, 罗莉静, 等. X 和 Y-STR 遗传标记在破获特大杀人案中的应用[J]. 中国法医学杂志, 2017, 32(S1): 62–63.
- [23] 龙若庭, 陈淑霞, 林萃, 等. 1 例胎儿唐筛 18 三体高风险孕妇产前羊水细胞 X 染色体 STRs 相关位点基因拷贝数、细胞核型分析[J]. 山东医药, 2021, 61(18): 15–19.
- [24] 刘宇浩, 胡锡阶, 赵菁, 等. 1 例 45, X 男性不育个体性染色体 STR 检测分析及文献复习[J]. 中国计划生育和妇产科, 2022, 14(8): 101–103, 115.
- [25] Wu Q, Ying J, Xue C, *et al.* Genetic analysis of 29 Y-STR loci in Qiang population from Beichuan Qiang Autonomous County in China[J]. Legal Medicine, 2020, 45: 101714.
- [26] Gao Y, Yang X, Chen H, *et al.* A pangenome reference of 36 Chinese populations[J]. Nature, 2023, 619(7968): 112–121.
- [27] Cheng J, Song B, Fu J, *et al.* Genetic polymorphism of 19 autosomal STR loci in the Yi ethnic minority of Liangshan Yi autonomous prefecture from Sichuan Province in China[J]. Scientific Reports, 2021, 11(1): 16327.

(收稿日期: 2025–07–01

修回日期: 2025–09–03)