

• 临床研究 •

福建三明汉族人群 20 个常染色体 STR 位点的遗传多态性研究

福建南方司法鉴定中心 (福州 350004) 江 坚 龚亚杰 陈少锋¹

【摘要】 目的 研究福建三明汉族人群 20 个常染色体 STR 基因座遗传多态性, 评估其法医学中的应用价值。**方法** 采用 Microreader™ 21 Direct ID System 试剂盒对三明汉族 508 例无关个体血样进行检测, 获取 20 个基因座的数据资料, 分析基因分布频率及群体遗传学参数。**结果** 20 个 STR 基因座的等位基因频率为 (0.001 0~0.582 7), 各基因座基因型分布符合 Hardy-Weinberg 平衡 ($P>0.05$); 多态信息总量 (PIC) 为 0.52~0.91; 期望杂合度 (He) 为 0.596 5~0.917 3; 匹配率 (PM) 为 0.031 3~0.233 9; 个体识别能力 (DP) 为 0.766~0.985; 排除概率 (PE) 为 0.287~0.831; 累计个体识别能力 (TDP) 为 $1-1.112 4 \times 10^{-24} = 0.999 999 999 999 999 999 999 999$; 累计排除率 (CPE) 为 $1-2.451 3 \times 10^{-9} = 0.999 999 998$ 。**结论** 20 个常染色体 STR 基因座在三明汉族人群中呈高度多态性和较好的鉴别能力, 对个体识别及亲权鉴定具有较大法医学应用价值。

【关键词】 STR 基因座; 遗传多态性; Microreader™ 21 Direct ID System; 三明汉族人群

【中图分类号】 R394 **【文献标识码】** B **【文章编号】** 1002-2600(2022)03-0020-04

Genetic polymorphism of 20 autosomal STR loci in Han population from Sanming, Fujian Province JIANG Jian, GONG Yajie, CHEN Shaofeng. Fujian Nanfang Forensic Identification Center, Fuzhou, Fujian 350004, China

【Abstract】 Objective To investigate the genetic polymorphism of 20 autosomal short tandem repeat (STR) loci in Han population in Sanming, Fujian, and to evaluate their forensic application value. **Methods** The Microreader™ 21 Direct ID System was used to test the blood of 508 unrelated Han individuals from Sanming to acquire the data of 20 autosomal STR loci, and calculate allele frequencies and population genetics parameters. **Results** The frequency of 20 STR loci ranged from 0.001 0 to 0.582 7, the distribution of all loci genotypes was Hardy-Weinberg equilibration ($P>0.05$); Polymorphism information content (PIC) ranged from 0.52 to 0.91, Heterozygosity (He) ranged from 0.596 5 to 0.917 3, Matching probability (PM) ranged 0.031 3 to 0.233 9; Discrimination power (DP) ranged 0.766 to 0.985; Exclusion power (PE) ranged 0.287 to 0.831; Total Probability of Discrimination Power (TDP) was $1-1.112 4 \times 10^{-24} = 0.999 999 999 999 999 999 999 999$; Cumulative probability of exclusion (CPE) was $1-2.451 3 \times 10^{-9} = 0.999 999 998$. **Conclusion** The 20 autosomal STR loci showed a high polymorphism and discriminating ability in Han population from Sanming, Fujian Province. These autosomal STR loci can be valuable in personal identification and paternity test in Sanming Han population.

【Key words】 STR loci; genetic diversity; Microreader™ 21 Direct ID System; Han population from Sanming

短串联重复序列 (short tandem repeat, STR) 目前作为法医物证中应用最广泛的遗传标记, 具有可遗传、分布广、种类多、易检测等优点, 如今, STR 分型已成为法医物证鉴定的常规技术^[1]。个体识别似然率和亲权指数的计算均需建立在遗传学参数的基础上。本研究利用 Microreader™ 21 Direct ID System 试剂盒, 对福建三明汉族人群 20 个常染色体 STR 基因座的等位基因座遗传多态性进行检测, 评价其在个体识别及亲权鉴定中的法医学应用价值。

1 材料与方法

1.1 样本来源: 根据知情同意原则, 从实验室日

常亲权鉴定案例中抽取 508 例无关个体指尖血样本, 其中男 265 例, 女 243 例。均来自三明地区汉族人群。

1.2 DNA 提取与 PCR 扩增: 打孔取样后, 利用 Chelex-100 法抽提 DNA, 使用 Microreader™ 21 Direct ID System 试剂盒 (北京阅微基因公司), 按 10 μ L 扩增体系, 在 9700 型 PCR 扩增仪 (美国 AB 公司) 进行扩增。热循环条件: 37 $^{\circ}$ C 5 min, 96 $^{\circ}$ C 4 min; 94 $^{\circ}$ C 5s, 60 $^{\circ}$ C 70 s, 30 个循环; 60 $^{\circ}$ C 30 min。

1.3 电泳与分型: 扩增产物在 3100 型遗传分析仪 (美国 AB 公司) 上进行毛细管电泳, 使用 Gene-

1 通信作者, Email: 312981135@qq.com, 福建龙津司法鉴定所

Mapper ID v3.2 软件进行基因分型。

1.4 统计学分析：采用 Modified-powerstates 软件对实验数据进行统计学处理^[2]，对 20 个 STR 基因座进行 Hardy-Weinberg 平衡检验，并获得各 STR 基因座的基因频率、多态信息含量 (PIC)、期望杂合度 (He)、个体识别能力 (DP)、匹配率 (PM)、排除概率 (PE) 等群体遗传学参数。

2 结果

2.1 等位基因分布频率：508 例福建三明汉族无个体 20 个 STR 基因座的基因型频率分布均符合 Hardy-Weinberg 平衡检验 ($P>0.05$)，见表 1。

2.2 遗传学参数：本次调查 20 个常染色体 STR 基因座共检测出 237 种等位基因，852 种基因型。基因频率分布为 0.001 0~0.582 7，TPOX 基因座分型 8 的频率最高，为 0.582 7，等位基因数目最多的基因座是 PentaE，共检出 23 个等位基因，PentaE 基因座的 He、DP、PIC 最高，TPOX 基因座效能最低，均与之前报道相符^[3-9]。

本研究所采用的 Microreader™ 21 Direct ID System 的 PIC 为 0.52~0.91；He 为 0.596 5~0.917 3；PM 为 0.031 3~0.233 9；DP 为 0.766~0.985；PE 为 0.287~0.831。见表 2。

3 讨论

不同地区、种族、民族的 STR 基因座等位基因频率存在差异，因而亲权鉴定和个体识别中相关指标计算也存在差异。所以对不同地区、不同种族、不同民族人群 STR 基因座的等位基因分布频率等遗传学数据进行调查是非常必要的。

本研究采用等位基因频率、PIC、He、PM、DP 和 PE 等群体遗传学参数对福建三明汉族人群 20 个 STR 基因座的遗传多态性进行分析。Microreader™ 21 Direct ID System 试剂盒包含的 20 个基因座上符合 Hardy-Weinberg 平衡定律，表明所收集的群体数据基因型分布的观察值和预期值之间差异无统计学意义，符合群体统计分析要求，分型数据可信。PIC 值范围 0.52~0.91 (>0.5)，表明 STR 标记物可提供高度多态性信息^[10]。He 值范围 0.596 5~0.917 3，表明体系内所有基因座的两个等位基因在随机抽样的情况下区分为杂合子的可能性较高。PM 值范围 0.031 3~0.233 9，表明随机抽取个体在进行个体识别时匹配可能性较低。DP 和 PE 值反映遗传标记系统在个体识别和亲权鉴定中的能力，一般认为 $DP>0.9$ 、 $PE>0.5$ 的基因座

具有较好的法医学应用价值^[11]，本研究中，除 CSF1P0、D3S1358、TPOX、TH01，其余 DP 与 PE 均满足，计算累计个体识别能力 (TDP) 为 $1-1.112 4\times 10^{-24}$ ，累计排除率 (CPE) 为 0.999 999 998，说明在福建三明汉族具有高度的多态性和较好的鉴别能力，《GB/T 37223-2018 亲权鉴定技术规范》对司法鉴定机构开展三联体或二联体鉴定规定^[12]，选择的遗传标记累计排除率不小于 0.999 9。以上统计数据表明，本研究选择的 STR 基因座在福建三明汉族人群中具有较高的应用可行性，联合应用可为个体识别与亲权鉴定提供相关遗传学参数。

本研究还发现在 CSF1PO、D18S51、D19S433、D7S820、PentaE、FGA 等多个等位基因出现的稀有等位基因及 1 例疑似嵌合体，将进行进一步研究。后续，笔者还将通过检索福建其他不同地区的汉族人群，比较群体的遗传分化指数 F_{st} ，计算群体遗传距离 R_{st} ，并构建系统发生树，比较不同地理位置遗传关系的远近。

参考文献

- [1] 侯一平，法医物证学 [M]. 4 版. 北京：人民卫生出版社，2021：50.
- [2] 赵方，伍新尧，蔡贵庆，等. Modified-Powerstates 软件在法医学统计中应用 [J]. 中国法医学杂志，2003，18 (5)：297-298，312.
- [3] 王坤，韩俊永，陈金烟，等. 福建汉族人群 20 个常染色体 STR 基因座遗传多态性分析及法医学应用 [J]. 福建医药杂志，2018，40 (02)：114-117.
- [4] 张磊，孙璐. 鲁西汉族人群 19 个常染色体 STR 基因座的遗传多态性研究 [J]. 刑事技术，2019，44 (2)：113-116.
- [5] 高红艳，余舰，等. 山西运城汉族群体 23 个常染色体 STR 基因座遗传多态性 [J]. 中南大学学报 (医学版)，2021，46 (4)：351-360.
- [6] 詹益鑫，翁惠文，燕启江，等. 广东为主汉族人群 19 个 STR 基因座遗传多态性 [J]. 法医学杂志，2018，34 (3)：302-307.
- [7] 潘猛，崔鹤，居晓斌，等. 江苏汉族人群 19 个常染色体 STR 基因座基因多态性及遗传距离分析 [J]. 法医学杂志，2018，34 (6)：650-655.
- [8] 朱永强. 内蒙古呼和浩特地区汉族人群 19 个 STR 基因座基因多态性 [J]. 法医学杂志，2019，35 (3)：353-356.
- [9] 张辉，王波. 舟山群岛汉族人群 20 个 STR 基因座遗传多态性 [J]. 中国司法鉴定，2017，1 (90)：66-68.
- [10] 赵勤松，任峥，张红玲，等. 贵州汉族人群 19 个 STR 基因座基因多态性及法医学应用 [J]. 法医学杂志，2017，33 (4)：388-392.

表 1 福建三明汉族无关个体 20 个 STR 基因座的基因型频率分布 (n=508)

D19S433		FGA		D21S11		D18S51		D6S1043	
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
5	0.001 0	17	0.001 0	27	0.002 0	7	0.001 0	10	0.027 6
11	0.004 9	18	0.029 5	28	0.068 9	10	0.001 0	11	0.117 1
12	0.044 3	19	0.049 2	28. 2	0.001 0	11	0.001 0	12	0.121 1
12. 2	0.003 9	20	0.052 2	29	0.271 7	12	0.030 5	13	0.139 8
13	0.290 4	21	0.120 1	29. 2	0.001 0	13	0.201 8	14	0.142 7
13. 2	0.030 5	21. 2	0.001 0	30	0.27 76	14	0.180 1	15	0.018 7
14	0.226 4	22	0.190 9	30. 2	0.005 9	15	0.185 0	16	0.004 9
14. 2	0.135 8	22. 2	0.010 8	30. 3	0.002 0	16	0.130 9	17	0.039 4
15	0.073 8	23	0.209 6	31	0.097 4	17	0.084 6	18	0.168 3
15. 2	0.139 8	23. 2	0.011 8	31. 2	0.055 1	18	0.042 3	18. 2	0.002 0
16	0.005 9	24	0.167 3	32	0.029 5	19	0.038 4	19	0.159 4
16. 2	0.035 4	24. 2	0.008 9	32. 2	0.132 9	20	0.029 5	20	0.047 2
17	0.003 9	25	0.076 8	33	0.001 0	21	0.037 4	20. 3	0.001 0
17. 2	0.003 9	25. 2	0.004 9	33. 2	0.051 2	22	0.018 7	21	0.008 9
D3S1358		26	0.048 2	34. 2	0.002 0	23	0.009 8	21. 3	0.001 0
等位基因	频率	27	0.012 8	35. 2	0.001 0	24	0.006 9	22	0.001 0
12	0.003 0	28	0.003 9	D7S820		25	0.001 0	CSF1PO	
14	0.045 3	D5S818		等位基因	频率	D16S539		等位基因	频率
15	0.359 3	等位基因	频率	6	0.001 0	等位基因	频率	7	0.003 9
16	0.330 7	7	0.032 5	7	0.003 0	8	0.008 9	8	0.001 0
17	0.192 9	8	0.009 8	8	0.102 4	9	0.252 0	9	0.063 0
18	0.063 0	9	0.071 9	9	0.055 1	10	0.128 9	10	0.239 2
19	0.005 9	10	0.190 0	9. 1	0.004 9	11	0.257 9	11	0.226 4
PentaD		11	0.314 0	10	0.163 4	12	0.228 3	12	0.365 2
等位基因	频率	12	0.229 3	11	0.385 8	13	0.109 3	13	0.093 5
6	0.001 0	13	0.137 8	12	0.241 1	14	0.012 8	14	0.007 9
7	0.003 9	14	0.013 8	13	0.039 4	15	0.002 0	TPOX	
8	0.058 1	15	0.001 0	14	0.003 9	D8S1179		等位基因	频率
9	0.355 3	PentaE		vWA		等位基因	频率	7	0.001 0
10	0.125 0	等位基因	频率	等位基因	频率	8	0.002 0	8	0.582 7
11	0.137 8	5	0.049 2	14	0.259 8	9	0.001 0	9	0.121 1
12	0.152 6	7	0.002 0	15	0.038 4	10	0.134 8	10	0.020 7
13	0.123 0	7. 4	0.003 0	16	0.158 5	11	0.097 4	11	0.256 9
14	0.033 5	8	0.002 0	17	0.255 9	12	0.131 9	12	0.016 7
15	0.004 9	9	0.011 8	18	0.184 1	13	0.196 9	13	0.001 0
16	0.003 9	10	0.047 2	19	0.087 6	14	0.157 5	D13S317	
20	0.001 0	11	0.140 7	20	0.010 8	15	0.189 0	等位基因	频率
D12S391		12	0.145 7	21	0.003 9	16	0.078 7	7	0.001 0
等位基因	频率	13	0.056 1	22	0.001 0	17	0.006 9	8	0.314 0
15	0.009 8	14	0.076 8	D2S1338		18	0.003 9	9	0.128 0
16	0.007 9	15	0.100 4	等位基因	频率	D2S441		10	0.

表 2 福建三明汉族无关个体 20 个 STR 基因座群体遗传学参数 (n=508)

基因座	基因型数	等位基因数	PM	DP	PIC	PE	He	P 值
D19S433	47	14	0.056 7	0.943	0.79	0.638	0.820 9	0.847 2
D5S818	30	9	0.076 4	0.924	0.76	0.572	0.785 4	0.886 3
D21S11	50	16	0.058 5	0.941	0.79	0.631	0.816 9	0.753 8
D18S51	70	17	0.035 3	0.965	0.85	0.743	0.874 0	0.439 3
D6S1043	64	16	0.031 3	0.969	0.86	0.743	0.874 0	0.990 0
D3S1358	18	7	0.131 5	0.869	0.67	0.486	0.736 2	0.387 9
D13S317	25	8	0.074 5	0.926	0.76	0.587	0.793 3	0.836 4
D7S820	27	10	0.094 8	0.905	0.72	0.53	0.761 8	0.605 7
D16S539	24	8	0.075 0	0.925	0.76	0.51	0.750 0	0.127 5
CSF1P0	23	8	0.107 8	0.892	0.7	0.513	0.752 0	0.763 3
PentaD	37	12	0.066 9	0.933	0.77	0.605	0.803 1	0.728 9
D2S441	37	11	0.080 8	0.919	0.75	0.576	0.787 4	0.895 0
vWA	27	9	0.070 6	0.929	0.77	0.616	0.809 1	0.591 2
D8S1179	39	11	0.042 1	0.958	0.83	0.703	0.854 3	0.795 9
TPOX	15	7	0.233 9	0.766	0.52	0.287	0.596 5	0.444 2
PentaE	118	23	0.015 4	0.985	0.91	0.831	0.917 3	0.833 0
TH01	20	7	0.161 3	0.839	0.62	0.411	0.689 0	0.221 4
D12S391	52	14	0.048 1	0.952	0.82	0.759	0.881 9	0.212 7
D2S1338	54	12	0.035 5	0.965	0.85	0.703	0.854 3	0.612 1
FGA	75	18	0.034 7	0.965	0.85	0.719	0.862 2	0.918 4

注：PM，匹配概率；DP，个体识别率；PIC，多态性信息含量；PE，排除概率；He，期望杂合度。

[11] Gill P. A new method of STR interpretation using inferential logicdevelopment of a criminal intelligence database [J]. International Journal of Legal Medicine. 1996, 109 (1): 14-22.

[12] 李成涛, 侯一平, 李莉, 等. 亲权鉴定技术规范 [S]. 国家市场监督管理总局, 中国国家标准化管理委员会, 2018: 6.

• 临床研究 •

骨科机器人辅助后入路颈椎单开门椎管扩大成形术治疗多节段脊髓型颈椎病疗效分析

福建医科大学省立临床医学院 福建省立医院骨二科 (福州 350001) 郑益新 林 院 郑 武 肖毓华
徐 杰¹

【摘 要】 目的 探讨骨科机器人辅助后入路颈椎单开门椎管扩大成形术治疗多节段脊髓型颈椎病的临床疗效。**方法** 收集 2020 年 3 月至 2021 年 8 月, 在我院使用骨科机器人辅助后入路颈椎单开门椎管扩大成形术治疗多节段脊髓型颈椎病 21 例, 采用 JOA17 评分评估神经功能和改善率, 在术后 2~3 天及术后 6 个月行 CT 检查评价椎管扩大情况及门轴侧融合情况。**结果** 均未出现严重并发症, 患者术前 JOA 评分 (6.9±2.3) 分, 末次随访 JOA 评分 (14.4±1.9) 分, 全部患者临床症状均有改善 ($P<0.05$), 术后改善率 (60.4±29.6)%。患者术后 6 个月 CT 提示椎管得到充分扩大减压, 门轴侧骨性融合。**结论** 骨科机器人的导航及机械臂辅助切骨功能在颈椎单开门椎管扩大成形术中的应用安全可行, 临床效果确切。

【关键词】 多节段脊髓型颈椎病; 骨科机器人; 单开门椎管扩大椎板成形术

【中图分类号】 R681.5 **【文献标识码】** B **【文章编号】** 1002-2600(2022)03-0023-04

基金项目: 福建医科大学启航基金 (2020QH1185); 福建省卫生健康科技计划项目 (2021QNA007)

¹ 通信作者, Email: jjexud@126.com