

澳門與廣東省中國裔人群 遺傳多態性的比較研究

澳門司法警察局刑事技術廳高級技術員 黃春蘭、劉迪、沙飛

【摘要】為了就刑事或民事案件中澳門中國裔人群的個體識別和親權鑑定提供基礎數據和技術支持，從而更科學和有效地進行相關鑑定工作，特別進行了一項比較研究，概括如下：

目的：調查澳門中國裔人群中24個短串聯重複序列（STR）基因座的遺傳多態性，並與鄰近廣東省中國裔人群中相同基因座的有關資料進行比較研究。

方法：本研究採用Promega公司的PowerPlex® 16系統、Thermo Fisher Scientific公司的AmpFISTR® SinoFiler™ PCR擴增試劑盒及GlobalFiler® Express PCR擴增試劑盒，合共檢測24個常染色體基因座。使用9700 PCR擴增儀和Applied Biosystems公司的基因分析儀，對澳門219名中國裔無關個體進行基因多態性檢測，並用GeneMapper® ID系列軟件進行基因分型。

結果：24個常染色體STR基因座均符合Hardy-Weinberg平衡。其中，SE33的各項多態性指標均為最高，TPOX和TH01基因座的各項指標值均較低。本文將上述研究結果與廣東省中國裔人群的有關數據進行比較，發現SE33、Penta E及D6S1043在兩組人群中能夠提供較多的遺傳信息量，是鑑別能力較高的基因座，相反TPOX在兩組人群中各項群體遺傳學參數最差，說明TPOX在中國裔人群中的個體識別能力差。

結論：本研究所包含的24個常染色體STR基因座聯合應用在澳門中國裔人群的基因檢測時具有極高的遺傳多態性、個體識別能力和非父排除概率。研究發現澳門中國裔人群中SE33、Penta E及D6S1043基因座能夠提供較多的遺傳信息量，是比較好的遺傳標記，其法醫DNA的鑑別能力高，有利於對澳門中國裔人群進行刑事或民事案件上的個體識別和親權鑑定。

【關鍵詞】 STR基因座 群體遺傳學 遺傳多態性

人類常染色體STR檢驗技術的成熟和標準化是DNA檢驗技術被廣泛應用過程中的里程碑，而STR基因座上的等位基因數目及其頻率分佈調查是檢驗鑑定應用的前提。STR基因座核心序列的重複次數存在差異，一般每個基因座有幾個到十幾個等位基因，以孟德爾共顯性方式遺傳。在人類基因組中，大約每隔6,000至10,000個鹼基就出現一個STR基因座，這些STR基因座的研究對於構建人類遺傳連鎖圖譜、遺傳病連鎖分析、基因診斷、基因定位、法醫學鑑定等都有重要的意義。

澳門位於中國東南部沿海，地處珠江口西岸，北接廣東省珠海市，東面與香港相距63公里，在語言風俗、歷史文化等方面都有着自己獨特及多元化的一面。據澳門統計暨普查局資料顯示，截至2017年底，澳門的常住人口估計約為653,100人，當中以華人為主，佔總人口的94%，葡萄牙人（主要是在澳門的土生葡人）及其他外國人則佔6%。常住人口中外地僱員有179,456人，主要來自內地，其次是菲律賓、越南、印尼、中國香港等，他們語言各異，不同的歷史背景及生活環境亦造成彼此生

活習俗有別。即使同為中國裔人群，其DNA多態性差異很大，為了深入瞭解澳門中國裔人群的DNA多態性分佈情況，冀望發現罕見或能代表澳門中國裔人群的等位基因，從而更科學和有效地進行法醫學個體識別和親權鑑定，有必要對澳門的中國裔人群進行遺傳學調查研究。

本研究結合國內外的先進經驗和實際工作需要，採用PowerPlex® 16系統、AmpFI STR® SinoFiler™ PCR擴增試劑盒及GlobalFiler® Express PCR擴增試劑盒，檢驗澳門中國裔人群中219個無關個體的24個常染色體STR基因座（D3S1358、vWA、D16S539、CSF1PO、TPOX、D8S1179、D21S11、D18S51、D2S441、D19S433、TH01、FGA、D22S1045、D5S818、D13S317、D7S820、SE33、D10S1248、D1S1656、D12S391、D2S1338、Penta E、Penta D及D6S1043），進行了遺傳多態性調查，為澳門法醫學個體識別和親權鑑定提供計算所需的基礎數據。同時，將相關研究結果與廣東省公安廳刑事技術中心於早前發佈的廣東省中國裔人群中相同基因座的有關數據進行比較研究，旨在發現罕見或能代表澳門中國裔人群的等位基因。

一、材料和方法

（一）樣本

共收集到219名澳門中國裔無關個體的口腔擦拭物樣本，這些樣本均是由知情者自願提供的。

（二）擴增及分型檢測

採用PowerPlex® 16系統（Promega Corporation, USA）、AmpFI STR® SinoFiler™ PCR擴增試劑盒（Thermo Fisher Scientific, USA）及GlobalFiler® Express PCR擴增試劑盒（Thermo Fisher Scientific, USA），在GeneAmp® PCR 9700擴增儀（Thermo Fisher Scientific, USA）上進行擴增；使用ABI

3100、AB 3130x1或AB 3500xL基因分析儀（Thermo Fisher Scientific, USA）進行毛細管電泳檢測。使用GeneMapper® ID v3.2.1或GeneMapper® ID-X v1.4軟件（Thermo Fisher Scientific, USA）進行基因分型，獲得STR分型結果。

（三）統計學分析

應用Power Stats v1.2分析軟件統計各基因座的等位基因頻率、雜合度（H）、個體識別能力（DP）、匹配概率（Pm）、非父排除概率（PE）、多態性信息含量（PIC）和標準父權指數（TPI）等群體遺傳學參數。應用Power Marker v3.25軟件進行Hardy-Weinberg平衡檢驗。

二、結果

澳門中國裔人群中219名無關個體的24個STR基因座共檢出275種等位基因和922種基因型，各基因座的群體遺傳學參數見表一，等位基因頻率分佈見表二。結果顯示，所有24個STR基因座均符合Hardy-Weinberg平衡（ $P > 0.05$ ），雜合度（H）在0.539至0.936之間，個體識別能力（DP）在0.746至0.988之間，匹配概率（Pm）在0.012至0.254之間，非父排除概率（PE）在0.224至0.870之間，多態性信息含量（PIC）在0.492至0.935之間，標準父權指數（TPI）在1.084至7.821之間。24個STR基因座的累積個體識別能力達到 $1 - 1.7688 \times 10^{-29}$ ，累積非父排除概率達到0.999 999 999 989 104，聯合應用24個STR基因座具有高度的個體識別能力和親權鑑定能力。

三、討論與比較

澳門由16世紀時只有幾百人，經過頻繁的人口遷移、幾百年中西文化的交流和融合，發展到現在的六十多萬人口，期間與周圍地域的中國裔人群或葡萄牙人存在着基因的融合。本

	H	DP	Pm	PE	PIC	TPI	P
D3S1358	0.753	0.869	0.131	0.516	0.673	2.028	0.534
vWA	0.808	0.921	0.079	0.614	0.760	2.607	0.677
D16S539	0.785	0.922	0.078	0.572	0.757	2.330	0.981
CSF1PO	0.790	0.884	0.116	0.581	0.702	2.380	0.328
TPOX	0.539	0.746	0.254	0.224	0.492	1.084	0.373
D8S1179	0.845	0.957	0.043	0.685	0.835	3.221	0.395
D21S11	0.826	0.943	0.057	0.649	0.802	2.882	0.549
D18S51	0.863	0.958	0.042	0.721	0.838	3.650	0.430
D2S441	0.758	0.922	0.078	0.524	0.756	2.066	0.103
D19S433	0.858	0.918	0.082	0.712	0.776	3.532	0.813
TH01	0.676	0.844	0.156	0.392	0.629	1.542	0.461
FGA	0.886	0.967	0.033	0.767	0.864	4.380	0.140
D22S1045	0.785	0.904	0.096	0.572	0.729	2.330	0.526
D5S818	0.776	0.919	0.081	0.556	0.749	2.235	0.470
D13S317	0.808	0.929	0.071	0.614	0.770	2.607	0.966
D7S820	0.767	0.912	0.088	0.540	0.733	2.147	0.504
SE33	0.936	0.988	0.012	0.870	0.935	7.821	0.126
D10S1248	0.744	0.901	0.099	0.500	0.713	1.955	0.890
D1S1656	0.858	0.956	0.044	0.712	0.826	3.532	0.478
D12S391	0.872	0.945	0.055	0.739	0.813	3.911	0.172
D2S1338	0.849	0.966	0.034	0.694	0.856	3.318	0.416
Penta E	0.900	0.980	0.020	0.794	0.899	4.977	0.085
Penta D	0.822	0.934	0.066	0.640	0.777	2.808	0.765
D6S1043	0.909	0.965	0.035	0.813	0.858	5.475	0.631

表一：澳門中國裔人群24個STR基因座的群體遺傳學參數（n=219）

文對澳門中國裔人群的DNA遺傳多態性進行調查，希望發現罕見或能代表該群體的等位基因，為針對這一群體在刑事或民事案件上的個體識別和親權鑑定提供重要的理論依據及參考資料。

STR多態性程度及其應用價值一般用雜合度（H）、多態性信息含量（PIC）、個體識別能力（DP）和非父排除概率（PE）等法醫學參數進行評估，雜合度和多態性信息含量客觀地反映了一個遺傳標記的多態性水準，個體識別能力和非父排除概率則分別反映了遺傳標記在法醫學個體識別和親權鑑定中的鑑別能力。一個遺傳標記的多態性越高，應用於法醫的鑑別能力也會越高。本文24個STR基因座的研究數據中，除了D3S1358、CSF1PO、

TPOX及TH01外，其他20個STR基因座的H值均大於0.7，DP值均大於0.9，PIC值均大於0.7，屬於高識別力、高雜合度、高信息含量的遺傳標記，其中SE33基因座檢測到的等位基因種類（28）和基因型種類（121）最多，多態性信息含量（PIC，0.935）和個體識別能力（DP，0.988）最高，鑑別能力最強，D6S1043和Penta E次之，而TPOX和TH01兩個基因座的等位基因分佈過於集中，且各項群體遺傳學參數最差。

將上述研究結果與廣東省中國裔人群中相同基因座的有關數據在等位基因種類、頻率分佈及群體遺傳學參數進行了比較，兩組人群的相關數據中SE33、Penta E及D6S1043基因座有一定的差異，說明他們能夠提供較多的遺傳

SE33		Penta E		FGA		D6S1043		D18S51		D21S11		D12S391	
A	F	A	F	A	F	A	F	A	F	A	F	A	F
14	0.002	5	0.053	13	0.007	9	0.002	11	0.002	27	0.009	15	0.007
14.2	0.002	7	0.002	16	0.007	10	0.027	12	0.030	28	0.053	16	0.007
15	0.007	8	0.002	18	0.014	11	0.139	13	0.164	29	0.260	17	0.064
16	0.034	9	0.011	19	0.094	12	0.144	14	0.205	29.2	0.002	18	0.231
17	0.030	10	0.046	20	0.050	12.3	0.002	15	0.174	30	0.249	19	0.231
18	0.082	11	0.212	21	0.142	13	0.144	16	0.178	30.2	0.011	20	0.194
19	0.100	12	0.098	21.2	0.005	14	0.151	17	0.091	31	0.098	21	0.078
20	0.046	13	0.055	22	0.169	15	0.021	18	0.041	31.2	0.103	22	0.080
20.2	0.005	14	0.062	22.2	0.005	16	0.002	19	0.046	32	0.023	23	0.068
21	0.043	15	0.096	23	0.171	17	0.027	20	0.021	32.2	0.146	24	0.027
21.2	0.016	16	0.062	23.2	0.009	18	0.139	21	0.021	33.2	0.039	25	0.011
22	0.007	17	0.071	24	0.158	18.2	0.005	22	0.011	34.2	0.007	27	0.002
22.2	0.030	18	0.064	24.2	0.011	18.3	0.002	23	0.014	D2S441		D10S1248	
23	0.005	19	0.048	25	0.075	19	0.148	25	0.002	A	F	A	F
23.2	0.064	19.4	0.007	25.2	0.009	20	0.034	D13S317		9.1	0.014	8	0.002
24	0.002	20	0.048	26	0.053	21	0.011	A	F	10	0.228	10	0.005
24.2	0.080	21	0.027	26.2	0.002	D1S1656		6	0.002	10.1	0.007	11	0.002
25.2	0.059	22	0.016	27	0.018	A	F	7	0.002	11	0.324	12	0.050
26.2	0.064	23	0.005	28	0.002	11	0.091	8	0.295	11.1	0.002	13	0.354
27.2	0.064	24	0.009	D19S433		12	0.039	9	0.142	11.3	0.075	14	0.224
27.3	0.002	25	0.005	A	F	13	0.091	10	0.164	12	0.183	15	0.244
28.2	0.084	28	0.002	9	0.005	14	0.091	11	0.221	13	0.030	16	0.100
29.2	0.062	vWA		11	0.009	15	0.276	12	0.128	14	0.126	17	0.016
30.2	0.046	A	F	12	0.046	15.3	0.005	13	0.039	15	0.009	18	0.002
31.2	0.039	13	0.002	12.2	0.007	16	0.203	14	0.007	16	0.002	D7S820	
32.2	0.014	14	0.292	13	0.276	16.3	0.009	Penta D		D8S1179		A	F
33.2	0.009	15	0.025	13.2	0.034	17	0.066	A	F	A	F	7	0.009
37.2	0.002	16	0.153	14	0.288	17.3	0.087	7	0.014	10	0.114	8	0.162
D3S1358		17	0.224	14.2	0.105	18	0.018	8	0.073	11	0.167	9	0.055
A	F	18	0.208	15	0.037	18.3	0.018	9	0.358	12	0.128	9.1	0.002
13	0.005	19	0.078	15.2	0.148	19.3	0.005	10	0.132	13	0.155	9.2	0.002
14	0.041	20	0.016	16	0.005	D2S1338		11	0.128	14	0.164	10	0.148
15	0.288	21	0.002	16.2	0.039	A	F	12	0.137	15	0.178	11	0.370
16	0.336	D22S1045		17.2	0.002	16	0.018	13	0.110	16	0.082	12	0.210
17	0.276	A	F	CSF1PO		17	0.066	14	0.041	17	0.011	13	0.041
18	0.050	11	0.146	A	F	18	0.098	15	0.007	D5S818		D16S539	
19	0.005	12	0.005	7	0.007	19	0.192	TH01		A	F	A	F
TPOX		13	0.002	9	0.048	20	0.135	A	F	7	0.032	8	0.007
A	F	14	0.046	10	0.226	21	0.046	6	0.107	9	0.073	9	0.242
8	0.584	15	0.352	11	0.276	22	0.059	7	0.290	10	0.196	10	0.151
9	0.082	16	0.212	12	0.345	23	0.185	8	0.053	11	0.326	11	0.260
10	0.021	17	0.205	13	0.080	24	0.135	9	0.470	12	0.212	12	0.224
11	0.301	18	0.030	14	0.016	25	0.057	9.3	0.039	13	0.148	13	0.105
12	0.009	19	0.002	15	0.002	26	0.009	10	0.041	14	0.011	14	0.011
13	0.002												

表二：澳門中國裔人群24個STR基因座的等位基因頻率分佈（n=219）

信息量，是比較好的遺傳標記。在SE33基因座上，澳門中國裔人群共檢出28種等位基因，分佈在14至37.2之間，等位基因28.2的基因頻率為最高；廣東省中國裔人群共檢出30種等位基因，分佈在12至35.2之間，等位基因24.2的基因頻率為最高；廣東省中國裔人群中檢出的12、13、19.2、32、34.2、35.2六種等位基因在澳門中國裔人群中未檢出，在澳門中國裔人群中檢出的14.2、24、27.3、37.2四種等位基因在廣東省中國裔人群中亦未檢出。在Penta E基因座上，等位基因11.4在澳門中國裔人群中未檢出，等位基因7、19.4、28在廣東省中國裔人群中未檢出。在D6S1043基因座上，等位基因17.3、19.3、20.3、21.3在澳門中國裔人群中未檢出，等位基因12.3、18.3在廣東省中國裔人群中未檢出。以上這些等位基因及其他基因座中只在一個人群中檢出的等位基因，大部份都是稀有等位基因，在各自人群中的出現頻率低於 $5/2N$ ；但廣東省中國裔人群中檢出而澳門中國裔人群中未檢出的D22S1045等位基因9、D21S11等位基因30.3及D8S1179等位基因18的出現頻率均高於或等於 $5/2N$ ，並非稀有等位基因。在澳門中國裔人群及廣東省中國裔

人群中，TPOX基因座的各項群體遺傳學參數均為最差，其等位基因分佈集中在8和11，這兩個等位基因的頻率佔總數的85%以上，說明此基因座提供較少的遺傳信息量，屬於低識別力的遺傳標記；在兩組人群中TPOX基因座的PE值的差異高達59%，參照文獻記載，該基因座在中國其他地區中國裔人群中的各項群體遺傳學參數也是最差，說明TPOX在中國裔人群中的個體識別能力差。

四、結論

本研究所包含的24個常染色體STR基因座聯合應用在澳門中國裔人群的基因檢測時具有極高的遺傳多態性、個體識別能力和非父排除概率，可用於澳門中國裔人群的個體識別、親權鑑定，也為完善國家中國裔群體STR資料以及人類遺傳學的相關研究提供了基礎數據。通過將澳門中國裔人群的研究結果與廣東省中國裔人群的有關數據作比較，發現SE33、Penta E及D6S1043基因座能夠提供較多的遺傳信息量，是比較好的遺傳標記，其法醫DNA的鑑別能力高，有利於澳門中國裔人群的個體識別和親權鑑定。

參考資料：

1. 馬秀梓、郝長春、孫潤廣：《寧夏回族和漢族人群15個STR基因座的遺傳多態性》，《陝西師範大學學報》（自然科學版），2017，45（5）：66-71頁。
2. 車莎、張更謙、郭大璋、劉豔瓊：《山西漢族群體D2S441 基因座的遺傳多態性研究》，《山西醫藥雜誌》，2008，37（12）：1059-1060頁。
3. 唐振亞、李海燕、陳紅英、趙凱、鄭玉斌、寧忠：《廣東省人群41個STR基因座遺傳多態性》，《刑事技術》，2016，41（3）：244-246頁。
4. 賈曉傑、楊思思、陳衛鎮、郭煒：《DNA 遺傳多態性調查的法醫學意義及廣東省研究現狀》，《廣東公安科技》，2013（4）：19-25頁。
5. 陳鵬宇、王斌、韓岩岩、謝成明、余艦：《新疆維吾爾族群體19個STR基因座遺傳多態性》，《遵義醫學院學報》，2016，39（5）：491-496頁。
6. GILL P. A new method of STR interpretation using inferential logic development of a criminal intelligence database. *Int J Leg Med.*，1996，109：14.
7. 張建、劉康武、張啟福、齊跡、余政梁、楊帆、李萬水、趙興春、葉健：《甘孜藏族自治州彝族人群18個STR基因座的遺傳多態性研究》，《刑事技術》，2017，42（3）：191-194頁。