

新疆各地维吾尔族遗传特征分析

周璨林¹, 马琦², 姚华², 王黎², 王婷婷³, 马艳³, 苏银霞⁴, 王志强³, 陈开旭⁵

1. 新疆医科大学基础医学院, 乌鲁木齐 830054
2. 新疆医科大学第一附属医院, 新疆代谢性疾病重点实验室, 乌鲁木齐 830054
3. 新疆医科大学公共卫生学院, 乌鲁木齐 830011
4. 新疆医科大学第一附属医院糖尿病防治中心, 乌鲁木齐 830011
5. 新疆大学生命科学与技术学院, 乌鲁木齐 830046

摘要 为全面反映不同地区维吾尔族的遗传特点, 收集 10 个维吾尔族世居地区的 300 名 1955 年以前出生的非近亲维吾尔族作为研究对象, 利用 30 个 SNP 位点对其进行人类遗传学特征的研究。通过 STRUCTURE 2.1 软件进行贝叶斯分析的结果表明, 新疆的维吾尔族分为 7 个不同的群体更加合理。利用新疆不同地区之间的维吾尔族的 SNP 数据计算的遗传距离, 输入 MEGA 5 软件并使用 UPGMA 法构建系统发生树, 结果表明除了乌鲁木齐与伊犁、吐鲁番与阿图什、哈密与喀什彼此接近以外, 其余地区各自为一个独立的群体。新疆不同地区的维吾尔族在遗传结构上, 大部分比较独立, 说明现代新疆的维吾尔族遗传结果受到了包括丝绸之路漫长的历史作用, 同时也受到当地特殊的地理环境的影响。

关键词 SNP; 维吾尔族; 遗传特征

新疆地处中亚, 与多国接壤, 是一个多民族聚居的地区, 有 13 个世居民族。其中, 维吾尔族是新疆第一大民族, 占全区总人口的 45.59%^[1]。

历史上的新疆就是一个多民族的聚居地, 这里先后出现过塞人、吐火罗、匈奴、丁零、乌揭(又称呼揭)、大月氏、乌孙、契丹、汉、羌等众多的民族。在现代的众多民族中, 维吾尔族是新疆的主体民族。一般认为维吾尔族形成于唐朝后期, 当时居住在南疆各地的各农业民族和西迁的丁零、铁勒和回纥共同融合, 构成维吾尔族族源的重要组成部分^[2]。在古维吾尔族形成后的数个世纪里, 又不断有其他民族的人融入其中, 形成了今天的维吾尔族。但是, 对于维吾尔族的形成也有其他不同的说法。Uyghur(维吾尔)一词的原意就是“团结”的意思, 这也从侧面反映了维吾尔族的形成是一个漫长而复杂的多民族融合的过程。

目前关于维吾尔族的体质人类学及其他生物人类学的研究成果在采样人群的地域分布和样本数量上, 没有考虑现代维吾尔族人种构成的多源性和复杂性, 大多以新疆维吾尔自治区内某个地区的维吾尔族人的生物性状来代表整体维吾尔族人的生物性状, 这样没有全面客观地反映维吾尔族的真实情况, 甚至会误导本领域及其他领域的相关研究。

本研究综合了现有关于现代维吾尔族族源、人种构成、

人种特点和演化过程的研究成果, 应用 SNP 技术对维吾尔族内部人类遗传学特征进行研究, 力求全面地反映不同地区维吾尔族的遗传特点。

1 材料与方法

1.1 实验样品

收集新疆 10 个地区无血缘关系的 300 名维吾尔族人血液样本, 使用 Wizard Genomic DNA purification Kit (Promega) 试剂盒, 提取血样中的 DNA。用分光光度计定量, 琼脂糖凝胶电泳质检, 基因组 DNA 电泳条带通常不小于 20 kb。质检合格的 DNA 将质量浓度调整到 50 ng/μL, 转移至 384 孔板, -20℃储存备用。

1.2 SNP 分析

使用 Sequenom SNP 技术(博奥公司)对 rs10885395、rs7085532、rs7094463、rs4402960、rs3802177、rs1801282、rs11128597、rs1079714、rs11023485、rs11023996、rs1260326、rs17029006、rs1799884、rs2069418、rs2074314、rs2283171、rs2283208、rs2285676、rs2304188、rs2304189、rs2920502、rs3730256、rs4135268、rs5215、rs5219、rs6578283、rs7247515、rs748236、rs780094、rs886288、rs892118、rs9817428 共计 32 个位点进行多态性分析。

收稿日期: 2015-09-11; 修回日期: 2015-11-11

基金项目: 新疆维吾尔自治区自然科学基金项目(2013211B49)

作者简介: 周璨林, 副教授, 研究方向为人类遗传学, 电子信箱: zhou_canlin@163.com; 马琦(共同第一作者), 助理研究员, 研究方向为糖尿病的遗传基础, 电子信箱: 1346510539@qq.com; 姚华(通信作者), 教授, 研究方向为人类代谢性疾病, 电子信箱: yaohua01@sina.com

引用格式: 周璨林, 马琦, 姚华, 等. 新疆各地维吾尔族遗传特征分析[J]. 科技导报, 2016, 34(2): 226-230; doi: 10.3981/j.issn.1000-7857.2016.2.038

1.3 数据分析

为排除具有亲缘关系的样本,本研究使用Cervus3.0进行筛查,利用亲缘模式计算,确保所有样本之间不存在3代以内近亲。为检验不同地区维吾尔族之间的遗传多样性,本研究将维吾尔族按照行政区域分为10个地区,如表1所示。使用STRUCTURE 2.1进行贝叶斯分析,获得本研究维吾尔族的相对独立群体数(K)。使用Arlequin 3.1计算各地的杂合度期望值(H_e)与观察值(H_o),哈代温伯格平衡及各地间的遗传距离 F_{st} ,并根据种群间的遗传距离参数,使用MEGA软件构建种群间的UPGMA聚类图。

表1 本研究所用的维吾尔族样品
Table 1 Sample profiles of Uyghur in this study

编号	样品来源地(缩写)	样品数量
1	乌鲁木齐(UQ)	71
2	吐鲁番(TP)	13
3	哈密(HM)	5
4	昌吉(CJ)	11
5	库尔勒(KRL)	14
6	阿克苏(AKS)	41
7	阿图什(ATS)	12
8	喀什(KS)	47
9	和田(HT)	62
10	伊犁(YL)	24
合计	—	300

2 结果

2.1 SNP独立群体数分析

本研究利用32对SNP引物对维吾尔族群体进行PCR扩增。Cervus结果表明本研究所取样本可靠,不存在近亲。利用STRUCTURE软件对10个地区的300个样品的32个SNP位点进行分析,分别设 $K=1\sim 10$,结果表明,当 $K=7$ 时, $\ln P(D)$ 是最大值-4682.1,因此新疆的维吾尔族分为7个不同的群体更加合理,如表2所示。

表2 使用STRUCTURE软件对新疆维吾尔族进行聚类分析
Table 2 Clustering parameters of Uyghur in Xinjiang determined by STRUCTURE analysis

K 值	$\ln P(D)$
1	-5507.1
2	-4982.4
3	-4899.1
4	-4780.6
5	-4732.2
6	-4981.1
7	-4682.1
8	-5964.0
9	-5971.7
10	-5793.0

2.2 新疆各地维吾尔族群体遗传多样性与分化

所有的32个SNP位点在10个地区的维吾尔族群体中都发现具有高的多样性。除了rs2283208位点找到4个核苷酸以外,其余的SNP位点都找到2个核苷酸。也就是说每个位点的等位基因数是2或者是4,平均值是2.1。利用32个SNP位点对10个地区群体的等位基因数、杂合度期望值和观察值及多态信息含量指标进行考查见表3。

表3 本研究所采集的不同地区维吾尔族样品的期望值和观察值
Table 3 Heterozygosity expectation and observation of Uyghur from different sample locations in this research

样品来源地(缩写)	杂合度期望值	杂合度观察值
乌鲁木齐(UQ)	0.99521	0.98592
吐鲁番(TP)	0.99692	1.00000
哈密(HM)	1.00000	1.00000
昌吉(CJ)	1.00000	0.99134
库尔勒(KRL)	1.00000	1.00000
阿克苏(AKS)	0.99639	0.97561
阿图什(ATS)	0.91667	0.98913
喀什(KS)	0.97872	0.99725
和田(HT)	0.99580	1.00000
伊犁(YL)	1.00000	0.99911

2.3 各地维吾尔族人群的遗传关系

使用Arlequin 3.1计算各地维吾尔族的遗传距离,如表4所示。以遗传距离作为参数,使用MEGA软件构建种群间的UPGMA聚类,如图1所示。

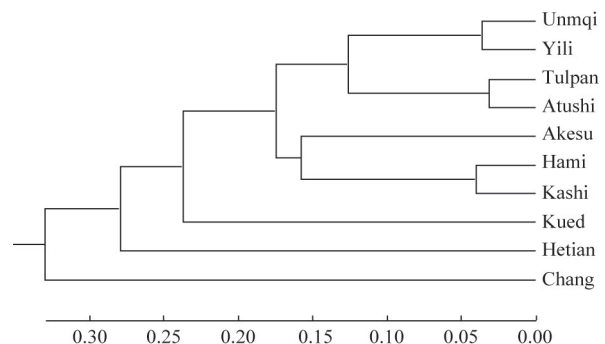


图1 新疆不同地区之间的维吾尔族的SNP数据计算的遗传距离系统发生分析
Fig. 1 Phylogeny of Uyghur from different sample locations by SNP data

表 4 使用 HKY+G 模型计算新疆不同地区的维吾尔族成对遗传距离

Table 4 Pairwise genetic distance of Uyghur from different locations in Xinjiang by HKY + G model

	UQ	TP	HM	CJ	KRL	AKS	ATS	KS	HT
UQ									
TP	0.82500								
HM	0.67035	0.84830							
CJ	0.07685	0.12565	0.61465						
KRL	0.05390	0.53405	1.00000	0.68225					
AKS	0.22760	0.58230	0.68425	0.86385	0.75625				
ATS	0.09810	0.12845	0.76790	0.54295	0.31430	0.20530			
KS	0.71065	0.70055	0.75065	0.79835	0.72980	0.83970	0.85280		
HT	0.08995	0.06770	0.03245	0.10530	0.32160	0.04780	0.11900	0.09915	
YL	0.05270	0.58515	0.93615	0.19470	0.50730	0.10050	0.18490	0.30430	0.28920

3 讨论

维吾尔族是中国重要的少数民族,人口约 1 千万人,主要分布在新疆以及周边地区,少量分布于湖南等地。新疆地区作为主要居住地,一直是研究维吾尔族起源、地理分布的热点地区。新疆地处中亚,位于亚欧大陆中部,是丝绸之路重要的核心区域,历史上人员往来密切,总的地理特征是三山夹两盆地貌,维吾尔族的人口主要分布在塔里木盆地周边的绿洲地区。这种地理决定了新疆各地的维吾尔族之间的遗传交流受限,特别是非相邻地区之间的遗传关系必然差异比较大。因此对于这种分布范围较广的民族通常会引入地理因素、语言因素将该民族划分成更精细的小单位,比如将汉族在长江以北称为北方汉族,而长江以南称为南方汉族。但是维吾尔族的地理区分与语言区分并不一致,比如天山以北的伊犁、乌鲁木齐等地区与天山以南的喀什、阿克苏、阿图什、吐鲁番、哈密等地同属中心方言区,而和田地区与其紧邻的喀什地区却不属于同一方言区,因此通过遗传学研究找到新疆维吾尔族内部的合理划分方法,就成为维吾尔族研究的重要内容。

人类遗传学研究主要集中在父系遗传、母系遗传和常染色体遗传 3 个方面,父系遗传主要通过 Y 染色体的差异反映该群体男性的遗传关系,母系遗传主要通过线粒体 DNA 的差异反映该群体女性的遗传关系,常染色体则主要使用 SNP 或者微卫星的差异反映这个群体的遗传关系。其中父系遗传和母系遗传由于不存在遗传重组,分析方便而被广泛采用,如 Chen 等^[9]利用 Y 染色体研究中国阿勒泰地区的图瓦人发现中国的图瓦人与前苏联西伯利亚地区的图瓦人在遗传上有相关性;邓淑娇等^[10]利用 24 个 Y 染色体 STR 基因座的多态性分析广东汉族与新疆维吾尔族发现,广东的汉族与新疆维吾尔族人群中均有较高的多态性,并显示出明显的民族特征。

维吾尔族的遗传研究不仅集中在线粒体 DNA 和 Y 染色

体非同源重组序列上的研究,并且将维吾尔族作为一个整体进行研究,或者粗略的以天山为界分为新疆南部和新疆北部维吾尔族,迄今缺乏维吾尔族内部的常染色体遗传研究。比如在线粒体的研究方面,Ablimit 等^[9]利用线粒体细胞色素 b 研究结果显示,维吾尔族的母系遗传关系与汉族较近而与高加索人群较远,而且新疆地区天山南北的维吾尔族在遗传上有明显的分化,新疆天山以南的维吾尔族与汉族遗传距离显著,但是天山以北的维吾尔族与汉族遗传距离不显著;Yao 等^[6]和 Yang 等^[7]利用线粒体 D-LOOP 区研究发现,维吾尔族人群中的单倍型所占比例相当于西欧亚类型。单倍型频率分布、主型分析和邻接系统树分析结果均表明在遗传关系上维吾尔族人群位于欧洲人群和亚洲人群之间。因此,维吾尔族与其他民族相比更开放于接受外源基因。Yang 等^[7]的基因混合程度估算结果表明中亚人群基因贡献在维吾尔族人群占主要成分,同时发现维吾尔族中部分单倍型既不属于东亚也不属于欧洲特异单倍型;李琦等^[8]、姚永刚等^[9]和孙宏钰等^[10]研究维吾尔族人群 mtDNA 9 bp 缺失多态性,发现其缺失频率低。在 Y 染色体的研究方面:黄艳梅等^[11]对维吾尔族等民族的 Y-STR 遗传多样性进行比较分析,发现维吾尔族在亲缘关系上与哈萨克族较近而与汉族相对较远;Zhong 等^[12]对东亚人的 Y 染色体研究发现维吾尔族的伊犁、乌鲁木齐、吐鲁番之间存在 Y 染色体单倍型的差异。这些遗传学研究中,有的倾向于维吾尔族和东亚民族遗传关系较近,有的倾向于维吾尔族和欧洲民族遗传关系较近。这种结果不一致性,不仅受到母系或者父系遗传的差异影响,而且也受到取样地点不同的影响。为弥补先前研究的不足,本研究首次对新疆地区的维吾尔族进行细致分类,通过新疆南北 10 个地区的详细采样获得新疆地区维吾尔族的内部遗传关系。同时由于先前的维吾尔族研究表明其父系母系遗传特征并不完全吻合,因此使用常染色体进行分析,以求综合地获得其内部遗传特征。

常染色体遗传与母系或者父系遗传相比,更加反映出民族混合的情况。从STRUCTURE的贝叶斯分析结果看, $K=7$ 时 $\ln P(D)$ 存在最大值,说明新疆境内10个地区的维吾尔族可以分为7个不同的类群,其中乌鲁木齐与伊犁、吐鲁番与阿图什、哈密与喀什彼此接近,可以归为同一个遗传群体,其余各个地区各自为一个独立的群体。乌鲁木齐与伊犁地区同属北疆地区,彼此同周围的哈萨克族等民族都存在融合现象,因此二者接近,该结果也同MEGA软件利用遗传距离计算的UPGMA图相一致。吐鲁番与阿图什地区虽然地理上并不接壤,但是属于同一个遗传群体,这是一个值得注意的现象,相似的结果在郝静娟等^[13]对于新疆维吾尔族的皮纹分析中也观察到,因此该结果可能由于某种特殊历史原因造成的。同样在地理上不接壤但是属于同一个遗传群体还有哈密与喀什之间,两地分别处于塔里木盆地的最东北端和最西南端,是丝绸之路中线和南线的分支点和汇合点,历史上商贾聚集,是重要的商品汇集地。上千年的丝路历史给两地造成了相似的遗传群体,Ablimit等^[5]的研究成果也表明哈密与喀什之间的母系遗传成分相似,因此有理由认为,在新疆的维吾尔族形成过程中,漫长的丝路历史发挥了重要的积淀作用。最后存在一个相似的区域是乌鲁木齐和伊犁之间,二者同处天山以北,但是乌鲁木齐属于新型城市世居维吾尔族较少,而伊犁则存在大量的世居维吾尔族。本研究为了剔除移民对结果的影响采样时仅收集1955年以前出生的维吾尔族作为研究对象(1955年以前新疆无跨区域公路及铁路),结果具有一定的可信性,以往的研究多因乌鲁木齐维吾尔族移民多而将其剔除,因此本研究是首次将乌鲁木齐周围维吾尔族的世居地进行研究。据史料记载伊犁地区的维吾尔族是准格尔部叛乱时,被掳掠至伊犁作为人质,康熙平定叛乱后部分返回南疆,部分留在伊犁居住,形成了最早的天山以北维吾尔族主要聚居地。而乌鲁木齐的维吾尔族史料上并无明确记载,但是根据二者之间的遗传关系可以推断,其最大的可能性是在返回南疆途中部分维吾尔族留在乌鲁木齐的二道桥等地以农业和小手工业为生。

这种非相邻地区遗传接近而相邻地区遗传差异反而大的现象,说明维吾尔族内部的遗传差异并不是简单的地理因素决定,而和其漫长的历史有关。维吾尔族(Uyghur)是团结、联合之意,旧称高车,勅勒,铁勒后改称回纥,因其骁勇善战经唐朝政府批准猛禽的名字——“鹞”代替了“纥”称为回鹘。该部族最早的记载见于北魏的历史文献当中,至唐朝前期建立汗国,并向中央称臣。其一直活跃于蒙古高原,唐朝中后期因内部政治斗争以及自然灾害原因,政权瓦解被迫迁徙,主要有3支分别迁往中原地区、河西走廊、塔里木盆地。其中迁往塔里木盆地的一支与当地原住民融合,形成今天的维吾尔族主体。后至清朝蒙古准格尔部叛乱将天山以北的维吾尔族贵族裹挟至伊犁地区,康熙平叛后部分返回塔里木盆地周边,也有一部分留在伊犁地区,成为最早定居天山以北的维吾尔族。

总体来看,新疆不同地区的维吾尔族在遗传结构上,受到历史与地理的共同影响,形成了今天维吾尔族的这种分布局面。从研究结果上可以发现,除了上述几个地点的维吾尔族遗传距离相近以外,大部分具有比较强的独立性,而且彼此间的遗传关系并不是简单的随着地理距离的增加而增加,比如本研究中最大的地理距离出现在伊犁与和田之间,但是最大的遗传距离出现在哈密与库尔勒之间,说明新疆地区的民族形成过程是一个复杂的过程。因此简单的将新疆的维吾尔族当成一个整体是不科学的,为厘清各地维吾尔族的遗传关系仅仅依靠常染色体遗传的分析是不够的,只有将其与父系遗传、母系遗传相结合才能彻底阐明其遗传结构。

参考文献(References)

- [1] 童玉芬,魏明星.新疆维吾尔族人口的空间分布和变动[J].西北人口,2002,89(3):50-52.
Tong Yufen, Wei Mingxing. The spatial distribution and change of the Uygurs' population in Xinjiang[J]. Northwest Population Journal, 2002, 89(3): 50-52.
- [2] 维吾尔族简史编写组.维吾尔族简史[M].乌鲁木齐:新疆人民出版社,1991.
Uyghur History of Editorial Committee. Uyghur simple history[M]. Urumqi: Xinjiang People's Publishing Company, 1991.
- [3] Chen Z, Zhang Y, Fan A, et al. Brief communication: Y-chromosome haplogroup analysis indicates that Chinese Tuvans share distinctive affinity with Siberian Tuvans[J]. American Journal of Physical Anthropology, 2011, 144(3): 492-497.
- [4] 邓淑娇,曲冬阳,刘超,等.中国广东汉族与新疆维吾尔族24个YSTR基因座的多态性分析[J].热带医学杂志,2014,11(14):1412-1415.
Deng Shujiao, Qu Dongyang, Liu Chao, et al. Genetic polymorphism of 24 Y-STR loci in Chinese Guangdong Han and Xinjiang Uighur populations[J]. Journal of Tropical Medicine, 2014, 11(14): 1412-1415.
- [5] Ablimit A, Qin W, Shan W, et al. Genetic diversities of cytochrome B in Xinjiang Uyghur unveiled its origin and migration history[J]. BMC Genetics, 2013, 14(1): 100.
- [6] Yao Y G, Kong Q P, Wang C Y, et al. Different matrilineal contributions to genetic structure of ethnic groups in the silk road region in china[J]. Molecular Biology and Evolution, 2004, 21(12): 2265-2280.
- [7] Yang L Q, Tan S J, Yu H J, et al. Gene admixture in ethnic populations in upper part of Silk Road revealed by mtDNA polymorphism[J]. Science in China Series C: Life Sciences, 2008, 51(5): 435-444.
- [8] 李琦,谷志远,赵亚力,等.中国维吾尔族和苗族人群线粒体DNA 9-bp缺失频率[J].军医进修学院学报,2002,23(1):44-46.
Li Qi, Gu Zhiyuan, Zhao Yali, et al. Frequency of 9-bp deletion in the human mitochondrial DNA among the Weiwuer nationality and Miao nationality in China[J]. Journal of Chinese PLA Postgraduate Medical School, 2002, 23(1): 44-46.
- [9] 姚永刚,袁志刚,伍新尧,等.中国民族人群线粒体DNA 9 bp序列缺失的分布[J].自然科学进展,2001,11(4):353-359.
Yao Yonggang, Yuan Zhigang, Wu Xinrao, et al. China's national population distribution of the mitochondrial DNA sequence 9 bp-missing[J]. Ziranhexuejinzhanshan, 2001, 11(4): 353-359.
- [10] 孙宏钰,黄艳梅,伍新尧,等.中国6个群体线粒体DNA Region V的缺失多态性[J].中山大学学报:医学科学版,2004,25(4):308-314.
Sun Hongyu, Huang Yanmei, Wu Xinyao, et al. Polymorphism of dele-

- tion in mitochondrial DNA region V among 6 populations in China[J]. Journal of Sun Yat-sen University: Medical Sciences, 2004, 25(4): 308-314.
- [11] 黄艳梅, 祁英杰, 杨保胜, 等. 中国云南白族和新疆维族7个Y-STR基因座的遗传多态性[J]. 人类学学报, 2010, 29(1): 88-94.
Huang Yanmei, Qi Yingjie, Yang Baosheng, et al. Genetic polymorphism of 7 Y-STR loci in the Yunnan Bai and Xinjiang Uygur peoples of China[J]. Acta Anthropologica Sinica, 2010, 29(1): 88-94.
- [12] Zhong H, Shi H, Qi X B, et al. Extended Y chromosome investigation suggests postglacial migrations of modern humans into East Asia via the northern route[J]. Molecular Biology and Evolution, 2011, 28(1): 717-727.
- [13] 郝婧娟, 徐毓璇, 胡书杰, 等. 新疆地区维吾尔族大学生皮皮纹理分析研究[J]. 新疆医科大学学报, 2016:待发表.
Hao Jingjuan, Xu Yuxuan, Hu Shujie, et al. Comparative study on Uygur college students by the skin texture dermatoglyphics in Xinjiang [J]. Journal of Xinjiang Medical University, 2016: unpublished.

Genetic characteristics of Uyghur from different sample locations in Xinjiang

ZHOU Canlin¹, MA Qi², YAO Hua², WANG Li², WANG Tingting³, MA Yan³, SU Yinxia⁴, WANG Zhiqiang³, CHEN Kaixu⁵

1. Basic Medical College of Xinjiang Medical University, Urumqi 830054, China
2. Key Laboratory of Xinjiang Metabolic Disease, the First Affiliated Hospital of Xinjiang Medical University, Urumqi 830054, China
3. Department of Occupational and Environmental Health, Xinjiang Medical University, Urumqi 830011, China
4. Diabetes Center of the First Affiliated Hospital of Xinjiang Medical University, Urumqi 830011, China
5. College of Biology Science and Technology, Xinjiang University, Urumqi 830046, China

Abstract To understand the genetic characteristics of Uyghur, 300 Uyghur that were born before 1955 were collected from 10 Uyghur residence locations for generations, and 30 SNP loci were employed for genetics research. Bayesian analysis was applied for their genetic structure by STRUCTURE 2.1. The results show that it was reasonable to divide the Uyghurs in Xinjiang into seven groups. UPGMA method was used for phylogenetic research by MEGA 5 based on the Fst date form between different regions in Xinjiang. Both results show that each population from 10 locations was different except those from Urumqi and Ili, Turpan and Attash, and Hami and Kashgar. In other words, almost every population of the Uyghurs in Xinjiang was independent from the genetic view, and this phenomenon may be explained by the historical effect of the silk road and geographic factors.

Keywords SNP; Uyghur; genetic characteristics

(编辑 田恬)