

馬偕紀念醫院個人血緣分析報告

(編號：AD540)

姓名：徐頌鵬先生

DNA 來源：口腔細胞

報告日期：2012 年 10 月 08 日

母系血緣(粒線體 DNA, mtDNA)：單倍群 M7b1

HVS1 (16037-16569) 有 4 個突變：16129、16192、16223、16297

解釋：

在生物演化過程中，粒線體(來自可利用氧氣的細菌侵入到宿主細胞)與生物細胞「共生」、相互依存，成為存在於真核生物細胞中的胞器，也成為「細胞中的發電廠」。而由於粒線體起源於細菌，因此粒線體仍帶有自己的遺傳物質：粒線體 DNA。因為粒線體存在於細胞質中，在精卵結合時，來自父親的精子只會貢獻細胞核，因此受精卵中的粒線體(粒線體 DNA)都是來自母親，不會來自父親。生物學家即利用此一現象，分析粒線體 DNA 中的鹼基序列相似程度，將之定義成不同的單倍群(haplogroup；不同的相似程度則歸類為不同的單倍群)，藉以了解世界各地族群母系血緣的親疏遠近，以及遺傳距離的估算。由於粒線體 DNA 是由母親傳給兒女，我們便可以利用粒線體 DNA 來追溯個人母系遺傳的起源。而根據目前科學家研究，最古老的粒線體 DNA 夏娃，是來自非洲的古老部落，所以目前大家所認定的人類起源就是從非洲開始的。

根據研究顯示，現代智人是在約十八萬年前出現在非洲大陸。在亞洲，第一個現代智人出現在距今六萬年前，在歐洲則是三萬年前。所以在最早期，現代智人只出現在非洲，且所有人均屬於粒線體 DNA 單倍群 L (mtDNA haplogroup L)。

在距今約十一萬年前，考古紀錄顯示有些人離開了非洲，但在當時連續約三萬年的惡劣氣候下，使得他們無法在非洲以外的地區存活。後來在六萬年前的再次嘗試，現代智人成功跨越了非洲與中東之間的狹窄海溝，抵達中東，並且存活下來，因此將其足跡跨入亞洲西部。當時大多數人所帶有之粒線體 DNA 單倍群為來自 L 的 L3 單倍群(少數帶有其他單倍群之現代智人沒有在與環境的搏鬥中存活下來，因此現在世界上所存留的粒線體 DNA 單倍群均為由 L 衍生的單倍群)。進入西部亞洲(中東)的移民者在繼續往東的旅程中，從非洲所攜帶的粒線體 DNA 單倍群 L3，在子嗣的傳承中因為粒線體 DNA 鹼基突變而演化為 M 及 N 兩大粒線體 DNA 單倍群，構成後來亞洲人與歐洲人的粒線體 DNA 的根血緣。當起初的人類由中東再往東邊的亞洲大陸遷徙時，部分帶著粒線體 DNA 單倍群 N 的人們轉向西北方前進，在距今三萬年前進入歐洲。因此，早期歐洲的居民均為帶著粒線體 DNA N 單倍群之現代智人後代。而另外一批人往東繼續挺進，進入亞洲的其他地區，身上帶著粒線體 DNA M 或 N 單倍群，是構成後來亞洲大陸、島嶼東南亞以及澳洲的人群粒線體 DNA 的根源。而美洲的先期居民(現在美洲原住民的祖先)則是在距今一萬五千年前，由原居於東北亞，帶著 M 或 N 粒線體 DNA 單倍群之現代智人經由現在的白令海峽進入美洲。而南島語族則是在近一萬年前，因為海平面上升，原本東亞、東南亞大陸沿海地區(原巽他大陸)降到海平面以下，形成許多新的島嶼(如台灣、婆羅洲、蘇門答臘、爪哇等島)，而開啟了大航海時代，人們由東南亞大陸、東南亞島嶼，往大洋洲遷徙，到達波里尼西亞的各個島嶼。綜而言之，粒線體 DNA 演化樹根源自非洲，其主幹

(haplogroup L)由非洲分枝進入東北非洲(haplogroup L3)，L3 分枝在離開非洲後，在中東地區進而演化成 M 及 N 兩分枝，其中 M 分枝只有在亞洲可見到，而 N 分枝則於亞洲及歐洲均有分佈。

徐先生您的粒線體 DNA 血緣是屬於 M 血緣的亞血緣 M7b1。當 M 血緣在距今六萬年前於中東發生後，帶 M 血緣的人群繼續往東遷移。在人群遷移的過程當中，隨著時間與地理的改變，人群一方面因持續的繁衍而增加人數，也因早期人類是採用打獵的方式以獲取食物，人群數目的增多並不利於每個人都可以獲得足夠的糧食以存活下來，因此人群就會由大群分裂成小群並離開母群體尋找其他的發展空間以維持生存；然後小群再擴大、再分裂，使得總人數增多，並散佈在更廣大的土地上。因此在人群擴展的過程中，不同人群的後代因為遺傳過程中所產生的變異，以及因人群分裂造成分裂後各個人群各自擁有特殊的遺傳變異，再加上因地理位置的分散，人群之間無法彼此婚配，帶不同遺傳變異的人群又各自前往不同的地理區域，使得在世界各地每個人群可以藉由不同的遺傳標誌清楚地與其他人(族)群分辨開來。當起初的人類由中東再往東邊的亞洲大陸遷徙，M 血緣在約四萬八千年前於東亞地方發展出 M7。幾萬年過去，目前 M7 血緣分枝繁複(主要有 M7a、M7b、M7c 等分枝，再加上以上三個主分枝的次分枝)，廣泛的分佈於東北亞(日本、韓國、蒙古、西伯利亞)、東亞(中國)以及東南亞(中國西南、中南半島、東南亞島嶼、台灣原住民)，也有少數分佈於南亞(印度)的族群。根據國外及馬偕醫院粒線體 DNA 資料庫的資料，M7b1 血緣，主要分佈於台灣原住民、東南亞海島族群(菲律賓、印尼)、台灣漢人(閩南、客家人)、台灣平埔族(巴宰、西拉雅族)、中國福建人、泰國、越南人。我們分析您的母系血緣，發現與您類似的血緣主要出現於中國東南方的少數民族以及福建人、台灣漢人和台灣平埔族中，卻與台灣原住民及東南亞族群的血緣較不相像。因此判斷您的母系血緣可能最初來自中國東南方族群，來台灣後可能成為台灣平埔族的祖先。

綜上所述，您的粒線體 DNA 血緣 M7b1 根源自東非的 L3 單倍群，在約距今六萬年前，帶有 L3 血緣的人們進入中東，在中東演化出 M 血緣，M 血緣在四萬八千年前於中國演化成 M7 血緣，M7 血緣然後繼續向四方遷移進入東南亞、中國東南、東北亞以及南亞等地。根據國外及馬偕醫院粒線體 DNA 資料庫的資料推論，徐先生您的母系祖先之粒線體 DNA 單倍群在演化成 M7b1 後，可能最初存在中國東南地方的族群中，後來渡海來台灣成為台灣平埔族的祖先。因此您的母系血緣可能來自台灣平埔族。

父系血緣(Y 染色體)：

單倍群結果：O3a2c* (M175, M122, M324, P201, P164)

Y-STR 結果：DYS19 (15), DYS385a/b (12), DYS389I (12), DYS390 (24),
DYS389II (28), DYS391 (11), DYS392 (13), DYS393 (12),
DYS437 (15), DYS438 (10), DYS439 (11), DYS448 (20),
DYS456 (14), DYS458 (16), DYS635 (21), Y GATA H4 (11)

解釋：

在亞洲地區的華人男性中，O 單倍群是最主要的 Y 染色體單倍群。此種單倍群可以再區分成 O1、O2 和 O3 這三種分支。相較於 O1 和 O2 單倍群，O3 單倍群在中國漢人的族群中是較為常見的。

關於 O3 單倍群的起源與分佈：

- 1) O3 單倍群大約是在距今 10,000 年前、也就是在舊石器時代晚期的時候起源於中國南方。

2) 在進入新石器時代後(大約是距今 8,000~7,000 年前)，由於當時的氣候突然轉變得較為溫暖，有利於農耕的發展，很快地人們由原本的狩獵生活轉為農耕的生活方式，食物的產量增多，使得族群人數得以增長，並建立有秩序的社區生活。隨著族群的人數快速成長，原本的居住地便不敷所用，開始有許多人往外尋找安身之處，使得族群的範圍擴展。因此 O3 單倍群除了分佈於漢人中，也存在於東南亞大陸、東南亞島嶼、東北亞，甚至是大洋洲的族群當中。

由於 O3 單倍群分布的範圍相當廣泛，因此很難斷定是起源於某一地點。不過在 O3 族群擴展的過程中，不同族群的後代逐漸地遺傳了不同的突變而產生分支型，所以可從分支型來推測是您的父系血緣來自哪個區域的族群。例如 O3a2c* 單倍群在某些台灣高山原住民族群中佔了高比例(阿美族、卑南族)，卻也分佈於福建人、台灣漢人(閩南、客家人)、平埔族人(西拉雅族、拍瀑拉族)以及東南亞海島族群(菲律賓、印尼)和東南亞大陸族群(泰國)中，甚至在波里尼西亞的族群中也有分佈。因此 O3a2c* 血緣可能是起源於中國大陸南方的族群和東南亞大陸族群，而後再遷移到台灣、東南亞島嶼以及大洋洲。在馬偕醫院的資料庫中，O3a2c* 主要出現於菲律賓、印尼、台灣原住民與平埔族之中，在福建、台灣閩南客家人、越南、泰國也有少數的分佈。我們將您的 O3a2c* 血緣做了 Y-STR 檢測並與馬偕醫院資料庫進行比對，發現您的 Y 染色體與一位來自原拍瀑拉族居住地的居民的 O3a2c* 血緣距離較近，因此判斷您的父系血緣可能來自台灣人(很可能為平埔族)。

體染色體的組織抗原(HLA-A、HLA-B 及 HLA-DRB1)等位基因型

A*1101 **A*1101**
B*5101 **B*5201**
DRB1*0301 **DRB1*1502**

解釋：

人類的組織抗原是由第六對體染色體所決定的。人類共有二十三對染色體，其中二十二對為體染色體，第二十三對為性染色體(可以決定性別)。人類的染色體有一個特性，為成對存在，就是在精卵結合時，父親與母親各貢獻一對染色體中之一條染色體，而形成受精卵，因此小孩子細胞中的遺傳組成，父親與母親是各貢獻一半的。

人類的組織抗原是一組非常有趣的遺傳物質。一般人會聽過組織抗原，都是藉由骨髓移植、器官移植、臍帶血移植等才聽過這個名詞。組織抗原就好像是我們出門時見到不認識的人都會掏出來介紹自己的名片：我這個人在哪裡任職、在哪個協會中擔任會員、我是多重要的一個人(董事長、總經理、等等)。當外來病菌侵入到我們的體內，它所碰到的第一關就是被我們細胞上的組織抗原來比較：這傢伙究竟是否我族類？如果並非我族類，則號召身體內的第一線免疫細胞開始進行砍殺的動作。所以當我們在做器官移植的時候，組織抗原配對就是一件非常重要的事情，如果外來器官上的組織抗原與接受者的組織抗原不相合，就算是接受者身上移植了一個健康的器官，未來也會被接受者的免疫系統損壞而無法發揮正常功能。

正因為組織抗原對我們身體抵禦外侮是這麼重要的一線關卡，可想而知它必須非常的多樣化才能對付外面環境多樣病原的挑戰。確實，組織抗原系統也的確發展出特殊的演化系統以增加其多樣性：染色體重組。以這次血緣檢查組織抗原項目而言，共檢查三個組織抗原的基因座，分別為：A、B、DRB1，目前在國際組織抗原的研究紀錄中，每個基因座都各有超過數百個等位基因，每個等位基因的起源或許不同，但藉著染色體重組，來源不同的等位基因得以重新組合構成新的單倍型(haplotype)，幫助個體對抗外來

病原的侵入。也因為組織抗原對人體免疫的重要性，大部份國家都展開對其國內族群組織抗原的分佈調查，因此我們才會有那麼多有關組織抗原等位基因在世界上各族群的資料，而得以了解某個特殊的組織抗原等位基因在世界各地族群的分佈狀況，及可能的代表意義(如：人群在史前的遷徙過程)。因此，若您的祖先中曾經有外地人，就很有可能會在組織抗原的組成中留下片羽鴻爪，但是也有可能不會，純粹根據您的祖先在產生生殖細胞(精子或卵)時，染色體重組的機率。本次血緣檢查組織抗原，會有兩個 A 基因(也叫”等位基因”)、兩個 B 基因，及兩個 DRB1 基因共六個等位基因的結果。我們會根據結果，尋找這六個等位基因的起源地是哪裡，來推測您的祖先中是否有外地人？

徐先生您測出的組織抗原基因型分別為 A*1101、A*1101、B*5101、B*5201、DRB1*0301 及 DRB1*1502。您可以在附圖(一)看出各個等位基因在世界上各個族群(地理位置)的分佈狀況及頻率高低。

在台灣，各個等位基因的分佈情形為：

A*1101-您的二個等位基因皆為 A*1101，此基因廣泛的分部於台灣所有族群中，主要見於客家人(40.0%)及閩南人(30.9%)的族群；於原住民族群中以離島蘭嶼的雅美族(36.0%)具最高的頻率分佈，並多見於平埔族的巴宰族(28.2%)、邵族(21.7%)及西拉雅族(17.6%)；於其他高山原住民族群中亦可見於賽夏族(11.8%)、鄒族(10.8%)、布農族(9.9%)、泰雅族(8.0%)、太魯閣族(7.3%)、魯凱族(4.0%)、阿美族(2.6%)、排灣族(2.0%)、及卑南族(2.0%)。

B*5101-可見於閩南人(3.9%)及客家人(2.7%)；於平埔原住民族群中可見於西拉雅族(1.0%)及巴宰族(0.9%)；於高山原住民族群中只見分佈於中央山脈北部的賽夏族(2.0%)。

B*5201-僅出現於閩南人(1.0%)，但未見於客家人及任何的高山、或平埔原住民族群。

DRB1*0301-主要見於客家人(8.2%)及閩南人(5.4%)；於平埔原住民族群中可見於邵族(5.0%)、西拉雅族(3.9%)及巴宰族(3.6%)；於高山原住民族群中只見分佈於中央山脈南部的排灣族(1.0%)。

DRB1*1502-於高山原住民族群中多見分佈於花東地區的卑南族(21.0%)、阿美族(19.4%)及離島蘭嶼的雅美族(12.0%)，另外分佈於中央山脈的原住民只見於排灣族(1.0%)；於平埔原住民族群中可見於西拉雅族(2.0%)及巴宰族(1.8%)；亦可見於客家人(4.5%)及閩南人(1.0%)。

結論：您的母系血緣可能來自台灣平埔族，父系血緣可能來自台灣人(很可能為平埔族)。

馬偕紀念醫院
輸血醫學研究室

林博利