

## บทที่ 2 ทบทวนเอกสาร

จีโนมของมนุษย์ประกอบด้วยโครโมโซม 23 คู่ เรียกสภาวะดังกล่าวนี้ว่าดิพลอยด์ (diploid) แบ่งเป็นออโตโซม 22 คู่ และโครโมโซมเพศแบบ XX ในเพศหญิงและ XY ในเพศชาย

โครโมโซมเหล่านี้คือ สายดีเอ็นเอที่มีการขดพันอยู่ร่วมกับโปรตีน ในรูปนิวคลีโอโปรตีน (nucleoprotein) เมื่อนำโครโมโซมแท่งที่ 1 ถึง 22 กับ X และ Y มาคลี่คลายออกแล้ววางต่อกันจะได้แฮพลอยด์ จีโนม (haploid genome) ขนาดประมาณ 3,000 ล้านคู่เบส แบ่งเป็นส่วนที่สามารถถอดรหัสและแปลรหัสเป็นกรดอะมิโนได้เพียง ร้อยละ 5-10 เท่านั้น ที่เหลือจะเป็นส่วนที่ไม่สามารถถอดรหัสและแปลรหัสได้ (non-coding sequence) ในส่วนที่สองนี้จะมี ความแตกต่างกันไปในแต่ละบุคคล จึงมีประโยชน์ทั้งในทางนิติเวช เพื่อแยกแยะตัวบุคคล และการศึกษาพันธุศาสตร์ ประชากร เพื่อหาความสัมพันธ์ภายในและระหว่างประชากร ตลอดจนกระบวนการวิวัฒนาการที่เกิดขึ้น

ดีเอ็นเอที่ไม่สามารถถอดรหัสเป็นกรดอะมิโนได้ประเภทหนึ่ง มีการเรียงตัวของเบสซ้ำๆ กัน เรียกว่า variable number of tandem repeats (VNTRs) แบ่งเป็นมินิแซเทลไลท์ (minisatellite) ซึ่งมีลำดับเบสในแต่ละหน่วยซ้ำ ประมาณ 10 ถึง 15 คู่เบส จำนวนหน่วยซ้ำอยู่ระหว่าง 10-1000 หน่วย และไมโครแซเทลไลท์ (microsatellite) จะมีลำดับเบสในแต่ละหน่วยซ้ำอยู่ในช่วง 1-6 คู่เบส จำนวนหน่วยซ้ำอยู่ระหว่าง 10-100 หน่วย บางครั้งเรียกได้ว่าเป็น short tandem repeats (STRs) ไมโครแซเทลไลท์นี้จะมี ความแปรผันได้ทีละหน่วยซ้ำ โดยอาจเป็นการเพิ่มขึ้นหรือ หายไปก็ได้

### โครโมโซม Y

โครโมโซม Y ในมนุษย์เป็นโครโมโซมที่มีขนาดเล็กเป็นอันดับสอง จัดอยู่ในกลุ่ม G ซึ่งมีลักษณะเป็น acrocentric chromosome แต่เป็นชนิดพิเศษไม่มี satellite มีขนาดเฉลี่ยประมาณ 60 เมกาเบส จากการศึกษาทางเซลล์ พันธุศาสตร์พบว่า ประกอบด้วยส่วนของ euchromatin พบในบริเวณแขนสั้น (Yp11) และตอนต้นของแขนยาว (Yq11) มีขนาดคงที่ และส่วนของ heterochromatin มีขนาดใหญ่อยู่บริเวณปลายแขนยาว (Yqb/Yq12) ส่วนของ heterochromatin นี้ จะมีขนาดแตกต่างกันได้ในผู้ชายแต่ละคน และเป็นส่วนที่ทำให้ Y ทั้งโครโมโซมมีความยาวแปรผันได้

นอกจากนี้ยังอาจแบ่งบริเวณในโครโมโซม Y ตามพฤติกรรมกรรมการแบ่งนิวเคลียสแบบไมโอซิสได้ 2 ส่วนคือ ส่วนที่สามารถเกิดรีคอมบิเนชัน กับโครโมโซม X ได้ มักเรียก pseudoautosomal regions (PAR) พบได้บริเวณปลายสองข้างของโครโมโซม และส่วนที่ไม่เกิดรีคอมบิเนชัน (non-recombining portion of Y chromosome : NRPY) คือ บริเวณทั้งหมดที่เหลือ (Hammer and Zegera, 1997)

การศึกษาเพื่อหาความสัมพันธ์ระหว่างแต่ละประชากรและสืบค้นที่มาของประชากรกลุ่มต่างๆ โดยอาศัย Y-chromosome polymorphism เป็นตัวบ่งชี้ เป็นที่สนใจและมีการศึกษากันอย่างกว้างขวางไปทั่วโลก เนื่องจากมีข้อ

ได้เปรียบหลายประการดังได้กล่าวไปแล้วในบทที่ 1 สำหรับวิธีการศึกษานั้นมีหลายวิธี วิธีการแรกเป็นการศึกษาด้วยเทคนิค restriction fragment length polymorphisms (RFLPs) ของโครโมโซม Y ในบริเวณ NRPY เช่น Semino *et al.* (1996) ใช้ Y-specific polymorphism เพื่ออธิบาย model of demic diffusion หรือ wave of advance ในแถบยุโรป พบว่าเมื่อใช้เทคนิค RFLPs คัดด้วยเอนไซม์ตัดจำเพาะ *Taq I* แล้วใช้ดีเอ็นเอตรวจตาม p12f2 ที่ตำแหน่ง DYS11 และ 49 a,f ที่ตำแหน่ง DYS1 ในตัวอย่างดีเอ็นเอของชาวยุโรป แอฟริกา และเอเชีย ผลของความถี่จากการใช้ดีเอ็นเอตรวจตามทั้งสองมีค่าสูงหรือต่ำเป็นไปในทิศทางตรงกันข้าม ซึ่งแสดงให้เห็นถึง wave of advance ของ neolithic ในยุโรป มีลักษณะเป็น demic diffusion คือมีการแพร่กระจายของประชากรกลุ่มที่ทำฟาร์มปศุสัตว์เข้าไปในกลุ่มดั้งเดิมที่ดำรงชีวิตด้วยการล่าสัตว์แล้วเกิดการผสมของประชากรขึ้น

Hammer and Zegura (1997) ระบุว่าดีเอ็นเอตรวจตามที่สามารถใช้ตรวจ Y-linked RFLPs ได้ในขณะนี้พบ 14 probe แต่ให้ความแปรผันในประชากรน้อย นักพันธุศาสตร์ประชากรจึงหันมาสนใจกับ VNTRs ในโครโมโซม Y มากขึ้น โดยเฉพาะอย่างยิ่งไมโครแซทเทลไลท์ ด้วยเทคนิค polymerase chain reaction (PCR) เพื่อตรวจสอบความผันแปร (variation) ของขนาดอัลลีลที่พบ อาจพิจารณาที่ละตำแหน่งหรือหลายตำแหน่งในลักษณะของแฮปโลไทป์ก็ได้

Muller *et al.* (1994) ศึกษา ไมโครแซทเทลไลท์ในโครโมโซม Y ที่ตำแหน่ง DYS19 ในประชากร Slovakian 2 กลุ่มคือ Brastislava กับ Medzev และประชากร German 2 กลุ่มคือ Bremen และ Hannover พบว่ามีความแตกต่างกันของประชากร Slovakian และ German ก่อนข้างชัดเจน

Deka *et al.* (1996) ทำการศึกษาไมโครแซทเทลไลท์ จำนวน 5 ตำแหน่ง ในบริเวณ NRPY จาก 15 ประชากรที่แตกต่างกันทั่วโลก เพื่อพิจารณาวิวัฒนาการของมนุษย์และการอพยพของผู้ชายจาก haplotype network ที่สร้างขึ้น พบว่าส่วนมากประชากรมีความถี่ของแต่ละตำแหน่งคล้ายๆ กัน แสดงว่าผู้ชายในแต่ละประชากรมีความใกล้ชิดกัน และพบว่าการเกิดวิวัฒนาการของมนุษย์มีขึ้นพร้อมๆ กับการอพยพ

de Knijff *et al.* (1996) ใช้ไมโครแซทเทลไลท์ในโครโมโซม Y จำนวน 7 ตำแหน่งศึกษาในประชากรต่างๆ 9 ประชากร พบว่าในแต่ละประชากรจะมีความถี่อัลลีลที่ต่างกัน และจากการวิเคราะห์แฮปโลไทป์ แต่ละประชากรจะมีค่า share identical เฉลี่ยของแต่ละตำแหน่ง คิดเป็นร้อยละ 0.16 และมีค่า share haplotype เฉลี่ยเป็นร้อยละ 1.6 ซึ่งคิดเป็นความแตกต่างได้ 10 เท่า แสดงว่าโครโมโซม Y ไมโครแซทเทลไลท์แฮปโลไทป์จะมีความแตกต่างอย่างชัดเจนในแต่ละประชากร

Ruiz-Linares *et al.* (1996) ใช้ไมโครแซทเทลไลท์ในโครโมโซม Y จำนวน 5 ตำแหน่งศึกษาในประชากร 13 กลุ่มทั่วโลก สามารถสร้างแฮปโลไทป์ได้ถึง 78 แบบ จากการวิเคราะห์แฮปโลไทป์ พบว่ามีแฮปโลไทป์ร่วมกันในประชากรเดียวกัน ส่วนประชากรที่มีความใกล้ชิดกันจะมีแฮปโลไทป์คล้ายกันและแฮปโลไทป์ phylogeny ที่สร้างได้มีความสอดคล้องกับ geographic structure ของประชากร

Santos *et al.* (1996) ศึกษาการกระจายความถี่อัลลีลของไมโครแซทเทลไลท์ตำแหน่ง DYS19 ในประชากรต่างๆ ทั่วโลก รวม 1183 ตัวอย่าง จากข้อมูลที่ได้ พบว่าความหลากหลายของอัลลีลในตำแหน่ง DYS19 ในแต่ละประชากรแตกต่างกัน

Kayser *et al.* (1997) ประเมิน Y ไมโครแซทเทลไลท์จำนวน 13 ตำแหน่งคือ DYS19, DYS388, DYS385, DYS388, DYS389I/II, DYS390, DYS391, DYS392, YACI, YACII, YACII, DXYS156Y ใน 48 ประชากรที่แตกต่างกันรวม 3,825 คน แล้วสร้างแฮปโลไทป์ด้วยระบบต่างๆ เป็นกลุ่มๆ พบว่าในระบบที่ประกอบด้วย DYS19, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392 และ DYS393 มีประโยชน์มากในทางนิติเวช สามารถใช้ในการระบุตัวบุคคลและระบุการสืบเชื้อสายของฝ่ายชายได้เป็นอย่างดี

Horst *et al.* (1999) ใช้ไมโครแซทเทลไลท์ในโครโมโซม Y จำนวน 7 ตำแหน่งคือ DYS19, DYS389I/II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393 และ DXY156Y ศึกษาในประชากร ชาวจีน (Han-Chinese) ชาวไทย ชาวปาปัว และชาวพื้นเมืองออสเตรเลีย (Aboriginals) พบว่าบรรพบุรุษของชาวปาปัวและชาวพื้นเมืองออสเตรเลียมาจากชาวเอเชียบนผืนแผ่นดินใหญ่

Krawozak and Roewer (1999) ศึกษาไมโครแซทเทลไลท์ในโครโมโซม Y 8 ตำแหน่ง คือ DYS19, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393 และ DYS385 ในประชากรชาวคอเคเซียน 1,819 คน พบว่าแฮปโลไทป์ที่สร้างได้มีความสามารถในการแยกแยะบุคคลสูง

การศึกษา Y chromosome polymorphism ยังทำได้โดยศึกษาลำดับเบสใน Y specific gene ที่เกิดการเปลี่ยนแปลงไปเนื่องจาก point mutation ซึ่งมักเป็นแบบ transition การขาดหายไป (deletion) หรือเพิ่มขึ้น (insertion) ของเบสบางคู่ โดยการหาลำดับเบสของชิ้นส่วนดีเอ็นเอเป้าหมายที่ต้องการ หรืออาจตัดดีเอ็นเอเป้าหมายด้วยเอนไซม์ตัดจำเพาะในจุดที่ศึกษา

Zerjal *et al.* (1997) ศึกษาความสัมพันธ์ทางพันธุศาสตร์ของประชากรชาวเอเชีย และชาวยุโรปตอนเหนือ โดยศึกษาการเปลี่ยนแปลงอัลลีลจาก T เป็น C ตรงตำแหน่ง RBF5 ซึ่งอยู่ที่ส่วนปลายของ Yq พบอัลลีล C เฉพาะประชากรชาวเอเชียและชาวยุโรปตอนเหนือเท่านั้น แสดงว่าประชากรทั้งสองกลุ่มมีความสัมพันธ์กัน ในขณะที่ประชากรชาวแอฟริกา ชาวยุโรปตอนใต้ ชาวเอเชียใต้ ชาวโอเชียเนีย และชาวอเมริกา จะพบอัลลีล T

Deka *et al.* (1999) ศึกษาตัวบ่งชี้ที่มี 2 อัลลีล (biallelic marker) จำนวน 19 ชนิด ในโครโมโซม Y จากประชากร 36 กลุ่ม รวม 551 คน จากเอเชียตะวันออกเฉียงใต้ เอเชียตะวันออกเฉียงใต้ ไต้หวัน ไมโครนีเชีย (Micronesia) เมลานีเชีย (Melanesia) และโพลินีเชีย (Polynesia) จากแฮปโลไทป์ที่ได้คาดว่า ในอดีตประชากรจากเอเชียตะวันออกเฉียงใต้บางส่วนมีการอพยพเป็น 2 กลุ่ม โดยกลุ่มหนึ่งมุ่งหน้าสู่ไต้หวัน และอีกกลุ่มมุ่งหน้าสู่โพลินีเชีย

แต่เพื่อให้ได้ข้อมูลที่มีความน่าเชื่อถือและถูกต้องสูงในการศึกษา จึงนิยมอาศัยวิธีการหลายแบบและใช้ตัวบ่งชี้ต่างๆ ประกอบกัน ทั้งยังนำไปใช้ร่วมกับการศึกษาในไมโทคอนเดรียดีเอ็นเอและตัวบ่งชี้ในออโตโซมอีกด้วย

Torroni *et al.* (1994) ศึกษาไมโทคอนเดรียดีเอ็นเอร่วมกับแฮปโลไทป์ในโครโมโซม Y ของผู้ชายชาวพื้นเมืองอเมริกันจากภาคใต้ของเม็กซิโก จำนวน 60 คน เปรียบเทียบกับประชากรอื่นในเม็กซิโกและอเมริกากลาง ผลการศึกษาด้วยไมโทคอนเดรียดีเอ็นเอ พบว่าประชากรในภาคใต้ของเม็กซิโกที่ศึกษาต่างจากประชากรอื่นอย่างชัดเจน ส่วนโครโมโซม Y แฮปโลไทป์ที่ศึกษาจากเทคนิค RFLP เมื่อใช้เอนไซม์ตัดจำเพาะ *Taq I* ใช้ดีเอ็นเอตรวจตามคือ 49a, 49f และ 12f พบว่ามีแฮปโลไทป์มาจากเอเชียระหว่างที่มีการตั้งถิ่นฐานในอเมริกา และพบว่ามีกรอพยพของประชากรจากยุโรปเข้ามาพร้อมด้วย เมื่อนำข้อมูลไปวิเคราะห์ร่วมกับข้อมูลอื่นที่มีการศึกษาไว้ก่อนหน้าแล้ว

Hammer and Horai (1995) ศึกษาแฮปโลไทป์ในโครโมโซม Y ในประชากรญี่ปุ่นจากเมือง Okinawa ซึ่งอยู่ทางตอนใต้ของญี่ปุ่น Shizuoka และ Aomori ในเกาะ Honshu และชาวไต้หวัน ด้วยตัวบ่งชี้ 4 อย่างคือ DYS287, DXYS5Y, DYS1 และ DYS19 เพื่อหาความสัมพันธ์ของประชากรดังกล่าว พบว่าชาว Okinawa มีความต่างจากชาวญี่ปุ่นในเกาะ Honshu ซึ่งข้อมูลที่ได้ดังกล่าวสนับสนุนสมมติฐานที่ว่าประชากรญี่ปุ่นปัจจุบันเกิดจากชาว Jomon โบราณกับชาว Yayoi ที่อพยพมาจากเกาหลีหรือจีนแผ่นดินใหญ่ กับชาว Okinawan ที่เป็น admixture และชาว Yayoi ในปีต่อมา Hammer *et al.* (1996) ได้ใช้ตัวบ่งชี้ในโครโมโซม Y ศึกษาประชากรชาวญี่ปุ่นเอเชียตะวันออกเฉียงใต้ โอเชียเนีย เอเชียเหนือ และเอเชียตะวันออกเฉียงเหนือ เพื่อพิสูจน์สมมติฐานที่ตั้งขึ้นโดยใช้หลักฐานวิทยาของฟันเป็นหลัก เกี่ยวกับที่มาของชาว Jomon โบราณ ซึ่งเป็นประชากรกลุ่มเก่าแก่ที่สุดในญี่ปุ่น สมมติฐานแรกเชื่อว่า ชาว Jomon มีต้นตอมาจากเอเชียตะวันออกเฉียงใต้ อพยพมายังมาถึงญี่ปุ่นประมาณ 12,000 ปีที่แล้ว โดยผ่านทาง Okinawa และ Sunda Shelf อีกสมมติฐานเชื่อว่ามีต้นตอมาจากเอเชียตะวันออกเฉียงเหนือ เมื่อประมาณ 30,000 ปี จากการศึกษาพบว่าข้อมูลที่ได้สนับสนุนสมมติฐานที่สอง ซึ่งจะเห็นได้ว่าข้อมูลที่ได้จากการศึกษาทางพันธุศาสตร์ช่วยให้ข้อสงสัยที่มีอยู่เกิดความกระจ่างชัดขึ้นได้

Hammer *et al.* (1997) ศึกษาความผันแปรในบริเวณ NRPY ด้วย DYS287, DYS271, three point mutation in close association with the YAP insertion site ซึ่งรวมเรียกว่า YAP แฮปโลไทป์ และ poly (A) tail กับ DYS19 ซึ่งเรียกว่าคอมบินชันแฮปโลไทป์ ในประชากร 60 กลุ่มทั่วโลกรวม 1,500 คน พบว่า YAP แฮปโลไทป์สร้างได้ 5 แบบ ส่วนคอมบินชันแฮปโลไทป์สร้างได้ 27 แบบ จากผลการศึกษาแสดงว่าการอพยพของมนุษย์เริ่มจากประชากรแอฟริกาแล้วมีการแพร่กระจายไปในหลายพื้นที่

Lell *et al.* (1997) ศึกษาแฮปโลไทป์ในโครโมโซม Y จากชาวพื้นเมืองอเมริกัน 5 กลุ่ม ชาวไซบีเรียน 11 กลุ่มด้วย DYS199, DYS287 เพื่อค้นหาที่มาและต้นตอของชาวพื้นเมืองอเมริกัน ในขณะที่ Scozzari *et al.* (1997b) ศึกษา modern Ojibwa ซึ่งเป็นชาวพื้นเมืองอเมริกาเช่นกันแต่อยู่ในแคนาดา ด้วยไมโครแซทเทลไลท์ตำแหน่ง DYS199, DYS281 และ DYS19 พบว่าประชากร modern Ojibwa ไม่มีอัลลีล T ซึ่งต่างจากข้อมูลสรุปของ Lell และคณะที่ว่าอัลลีล T เป็นอัลลีลเฉพาะของชาวอเมริกันพื้นเมือง จากการศึกษาทั้งสองแสดงว่า ประชากรซึ่งแม้อยู่ในถิ่นเดียวกันในปัจจุบันก็อาจจะอพยพมาจากที่ต่างกันในอดีตได้

นอกจากนี้ Scozzari *et al.* (1997a) ยังได้ศึกษาอัตราการเกิดวิวัฒนาการเปรียบเทียบระหว่างไมโครแซทเทลไลท์ในโครโมโซม X เปรียบเทียบกับในโครโมโซม Y อีกด้วย โดยตรวจสอบความผันแปรที่บริเวณ X-Y homology ด้วยไมโครแซทเทลไลท์ตำแหน่ง DYS413 (Yq11) และ DXS8174, DXS8175 (Xq22) ใน 30 ประชากรทั่วโลก ข้อมูลที่ได้แสดงความหลากหลายทางพันธุกรรมในโครโมโซม Y ที่ต่างกันทั้งระหว่างประชากรและภายในประชากร แสดงว่าอัตราการเกิดวิวัฒนาการในโครโมโซม Y สูงกว่าในโครโมโซม X ทั้งนี้เนื่องจากในโครโมโซม X ส่วนใหญ่จะมียีนที่มีความสำคัญต่อการดำรงชีวิต เมื่อเกิดการกลายพันธุ์จะทำให้ผู้นั้นเสียชีวิตได้

Perez-Lezaun *et al.* (1997a) ทำการศึกษา tetranucleotide repeat จำนวน 20 ตำแหน่ง จาก 16 ประชากรทั่วโลกและวิเคราะห์ความสัมพันธ์ทางพันธุกรรมระหว่างประชากร โดยอาศัยความถี่อัลลีลจากไมโครแซทเทลไลท์ทั้ง 20 ตำแหน่งดังกล่าว ผลการศึกษาชี้ว่า genetic drift มีบทบาทมากที่สุดในการกระจายและความผันแปรของอัลลีลต่างๆ

ของประชากร ในปีเดียวกันนี้เอง Perez-Lezam et al. (1997b) ยังได้รายงานการศึกษา STRs ในโครโมโซม Y จำนวน 8 ตำแหน่ง จาก 2 ประชากรชาว Iberian คือ Basques และ Catalans พบว่าการกระจายของอัลลีลเพียงตำแหน่งเดียวเท่านั้นที่มีความแตกต่างอย่างมีนัยสำคัญระหว่างประชากรทั้งสอง และจากการพิจารณา gene diversity index (D) ของ Y-STR พบว่าสามารถนำมาเปรียบเทียบกันได้ดีกับค่าจาก autosomal STRs เมื่อทำการปรับค่าด้วยวิธีการทางคณิตศาสตร์แล้ว ส่วนแฮปโลไทป์ที่วิเคราะห์จาก Y-STRs 5 ตำแหน่งจาก 71 ตัวอย่างมีความแตกต่างกันได้ถึง 29 แบบ และสรุปได้ว่าประชากรทั้งสองกลุ่มแยกจากกันมาประมาณ 7,000 ถึง 60,000 ปีมาแล้ว ซึ่งค่าที่คำนวณจากความแตกต่างของโครโมโซม Y นี้ สอดคล้องกับค่าที่ศึกษาจากลำดับเบสในไมโทคอนเดรียดีเอ็นเอและ autosomal STRs

Hurles et al. (1998) ศึกษาเชื้อสายชาวยุโรปในประชากร Polynesians โดยใช้ Y-chromosome polymorphism เพื่อค้นหา paternal lineages ในประชากร Cook Islander 33 คน Papoa NewGuinean 58 คน ตัวอย่างที่ใช้เคยศึกษาว่ามีความผันแปรของลำดับเบสในไมโทคอนเดรียดีเอ็นเอมาแล้ว นำมาศึกษาด้วย rare-event biallelic polymorphism 8 ตำแหน่ง ไมโครแซทเทลไลท์ 7 ตำแหน่ง และ hypervariable minisatellite (MSYI) ได้ผลว่าร้อยละ 55 ของโครโมโซม Y ในชาว Polynesian มีต้นตอมาจาก Melaneseans และเอเชียตะวันออกเฉียงใต้ ร้อยละ 33 มีต้นตอมาจากชาวยุโรปและร้อยละ 12 ยังได้ข้อมูลที่ไมกระจ่างชัด แสดงว่าในอดีตมีการแต่งงานระหว่างหญิงชาวพื้นเมือง Polynesian กับชายชาวยุโรป ทำให้ปัจจุบันเกิด admixture ขึ้นในประชากร

Malaspina et al. (1998) ศึกษาผู้ชายชาวยุโรป ชาวแอฟริกาเหนือ และชาวเอเชียตะวันตก รวม 908 คน ด้วย dinucleotide repeats 4 ตำแหน่งคือ CAIIa, CAIIb, DYS413a, DYS413b สร้างแฮปโลไทป์ได้ 179 แบบ และสร้างซูเปอร์แฮปโลไทป์ (superhaplotype) คือ แฮปโลไทป์ที่ได้จากไมโครแซทเทลไลท์ดังกล่าวร่วมกับข้อมูลจาก YAP element และ alphoid Hind III site ได้ถึง 223 แบบ เมื่อทำการวิเคราะห์ network พบว่าแบ่งได้เป็น 6 กลุ่มใหญ่ จากผลการศึกษาแสดงว่า network เป็นวิธีที่เหมาะสมในการศึกษาการแพร่กระจายของประชากร

Bianchi et al. (1998) วิเคราะห์โครโมโซม Y แฮปโลไทป์ด้วย DYS199 ซึ่งเป็น C→T transition, alpha-h alphoid system (alpha-h I-XXVII), DYS19, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393 จากประชากรที่ใช้ภาษา Amerindian และภาษา Na-Dene พบว่าแฮปโลไทป์ที่พบมากที่สุดมีอายุเฉลี่ย 22,770 ปี และพบว่ามีอัตราการกลายพันธุ์ 0.0012

Passarino et al. (1998) ศึกษาความแตกต่างขององค์ประกอบทางพันธุกรรมในประชากรเอธิโอเปียโดยโครโมโซม Y polymorphism 4 ระบบคือ 1) ทำการศึกษา RFLPs ตัดดีเอ็นเอด้วยเอนไซม์ตัดจำเพาะ *Taq I* ใช้ดีเอ็นเอตรวจตาม 12  $\beta$  ที่ตำแหน่ง DYS11 2) ใช้ดีเอ็นเอตรวจตาม 49 a,f ที่ตำแหน่ง DYS 1 3) การแสดงออกของ YAP element ที่ตำแหน่ง DYS287 4) ดู A→G transition ของ SY81 STS ตำแหน่ง DYS271 ร่วมกับการศึกษา RFLPs ตัดไมโทคอนเดรียดีเอ็นเอด้วยเอนไซม์ตัดจำเพาะ 6 ชนิดพบว่า ในประชากรเอธิโอเปียมีลักษณะยีนของกลุ่มคอเคซอยด์แอฟริกันและเอเชีย อยู่ในประชากร ซึ่งสนับสนุนสมมุติฐาน out of Africa

Karafet et al. (1999) สร้างแฮปโลไทป์จากโครโมโซม Y ในประชากร 2,198 คน จาก 60 ประชากรทั่วโลก เพื่อหาต้นตอของชาวพื้นเมืองอเมริกันด้วยตัวบ่งชี้ biallelic 12 ตำแหน่ง ได้ 14 แบบ เมื่อรวมกับความแปรผันจากไมโครแซทเทลไลท์ 2 ตำแหน่ง (DYS19 และ DXYS156Y) สามารถสร้างแฮปโลไทป์ได้ถึง 95 แบบ พบว่ามีแฮปโล

ไทป์เฉพาะ 9 แบบ ที่พบในชาวพื้นเมืองอเมริกัน จากการวิเคราะห์ haplotype tree จากแฮปโลไทป์ดังกล่าว สรุปได้ว่า แฮปโลไทป์ในโลกเก่า (old world) ล้วนเป็นที่มาของ haplotype ในโลกใหม่ (new world) และจาก cladistic analysis ทำให้ทราบว่ามีความเป็นไปได้ว่ามีมากกว่า 1 ประชากร ในบริเวณ Lake Baikal ประเทศรัสเซียปัจจุบัน อพยพไปอเมริกา

จะเห็นว่าข้อมูลที่ได้จากการศึกษาจาก โครโมโซม Y โดยวิธีการต่างๆ นั้นมีความเหมาะสม สามารถใช้ในการศึกษาเกี่ยวกับต้นกำเนิดและความสัมพันธ์ระหว่างประชากรกลุ่มต่างได้เป็นอย่างดี และยังนำมาใช้ร่วมกับการศึกษาตัวบ่งชี้จากแหล่งอื่นได้ ทำให้ได้ข้อมูลที่น่าเชื่อถือเป็นที่ยอมรับของทุกฝ่าย