

维吾尔、哈萨克及汉三民族 rRNA 基因活性及随体联合的比较研究

曹 新* 张思仲

(华西医科大学医学遗传研究室, 成都 610041)

摘 要

应用核仁组织区银染技术对维吾尔、哈萨克及汉族共 90 人的染色体银染核仁形成区 (Ag-Nucleolar Organizing Region, Ag-NOR) 频率和近端着丝粒染色体随体联合频率的研究发现: 维吾尔、哈萨克群体 Ag-NOR 及随体联合的细胞数与次数均高于汉族群体 ($P < 0.01$), 具有显著性差异。维吾尔、哈萨克群体间上述的频率无显著性差异 ($P > 0.05$), 支持了两民族遗传上的相近性。这与民族起源和过去用民族学、人类学研究结果是一致的。

关键词 rRNA 基因, 随体联合, 维吾尔族, 哈萨克族, 汉族

人类 18S 和 28S 核糖体基因是一种只转录, 但不翻译的重复拷贝基因, 其产物在细胞质核糖体的形成和蛋白质的合成中具有重要作用。人类 18S 和 28S rDNA 位于 D、G 组 (13、14、15、21、22) 染色体的短臂次缢痕区, 由于它们的转录产物 rRNA 经翻译包装能构成光镜下可见的核仁, 故基因所在区域又称为核仁组织区 (Nucleolar Organizing Region NOR)。1976 年, Goodpasture 首先应用银染色技术使一些哺乳类动物的核仁组织区特异地染为黑色, 这种银染色阳性的 NOR 称为 Ag-NOR (Goodpasture *et al.*, 1975)。人类细胞中 Ag-NOR 的变异主要表现为频率的差异。

D、C 组染色体的随体联合是一种普遍的细胞学现象, 它引起人们兴趣还因为这两组染色体常发生三体易位和相互易位, 有作者报道, 染色体 Ag-NORs 联合在细胞有丝分裂期可能增加染色体不分离的风险。此外还有研究者认为, 携带 NORs 染色体之间的联合是非随机的, 具有种系的特异性。

本文通过对三民族 Ag-NORs 数量和随体联合的检查, 比较研究了我国几个民族间 rRNA 基因活性的差异以及近端着丝粒染色体随体联合的频率。

收稿日期: 1995-02-07

* 现工作单位: 新疆石河子医学院生物学教研室, 832002

1 材料及方法

1.1 检查对象

维吾尔、哈萨克及汉族正常人共 90 名 (见表 1) 来自新疆石河子医学院, 石河子农学院及民族中学学生。部分受检个体为门诊献血员。每例皆经过严格的询问及填表调查。以确认被检者身体健康和三代之间为同族婚配。受检者的族别、性别及年龄分布见表 1。

表 1 90 例受检者族别、性别及年龄分布
Nationality, sex and age groups of 90 samples

族 别	男		女	
	例 数	平均年龄	例 数	平均年龄
维吾尔族	17	20.2	13	19.5
哈萨克族	16	21	14	21.4
汉 族	15	23.5	15	22.5

1.2 方法

外周血培养及淋巴细胞染色体标本的制备按本室常规方法略加修改进行。每例均经常规 G-显带 (张思仲等, 1979)。以确认被检对象无染色体异常。制备的染色体片, 在室温下 (10—25℃) 老化一周后使用。

Ag-NOR 染色: 参考 Howell 和 Black (1980) 方法进行 (王子淑, 1987)。

Ag-NOR 计数: 选择质量良好, D、G 组染色体无丢失, 银染色清晰的中期分裂相, 计数 6 个 D 组和 4 个 G 组近端着丝粒染色体的 Ag-NOR 数目。凡是有银染点的 D、G 组染色体无论单侧和双侧都计数为一个银染的核仁组织区 (Ag-NOR) 每例计数 20 个核型。

银染的随体联合 (Ag-Acrocentric Association; Ag-AA) 计数: 凡近端着丝粒的染色体之间有银染物质相连或连丝的均计数为 Ag-AA, 而近端着丝粒染色体之间虽然接近, 但无银染物质相连或连丝的, 均不计数为 Ag-AA。涉及两条近端着丝粒染色体的联合, 计数为一个 Ag-AA, 涉及三条染色体的联合, 未成闭环时, 为两个 Ag-AA, 形成闭环时算为 1 个 Ag-AA, 每例均计数 100 个细胞, 选择好的核型显微摄影。

2 结 果

维吾尔、哈萨克及汉族单个细胞 Ag-NOR 分布和数目见表 2。由表可见: 维、哈两族的细胞中 Ag-NOR 的众数与汉族具有差异性。三民族 D、G 组及 D+G 组染色体 Ag-NOR 分类见表 3。方差分析表明: 三民族各 D、G 及 D+G 组染色体 Ag-NOR 的比较结果 $P < 0.01$, 差别极为显著。但进一步 q 检验表明: 维吾尔族与哈萨克族间的差别无统计学意义 ($P > 0.05$)。而维吾尔族与汉族, 哈萨克与汉族间的差别极显著 ($P < 0.01$)。

三民族 D、G 组染色体随体联合的细胞数及随体联合的次数见表 4, 方差分析及 q 检验发现: 维吾尔、哈萨克族的随体联合的细胞数及次数值均高于汉族 ($P < 0.01$) 差别极显著。维吾尔与哈萨克族之间的差异无统计学的意义 ($P > 0.05$)。

三民族随体联合 D 组、G 组染色体出现的频率见表 5。

表 2 维、哈、汉族细胞中 Ag-NOR 的分布
Distribution of Ag-NOR in cells of Uigur, Kazak and Han

项目 族别	例数	Ag-NOR 变化范围	4-5Ag-NOR		6Ag-NOR		7Ag-NOR		8Ag-NOR		9Ag-NOR		10Ag-NOR		细胞总数	Ag-NOR 总数	每细胞 平均 Ag-NOR	众数
			细胞数	%	细胞数	%	细胞数	%	细胞数	%	细胞数	%	细胞数	%				
维吾尔族	30	4-10	33	5.5	62	10.3	116	19.3	176	29.3	150	25.0	63	10.5	600	4737	7.90	8
哈萨克族	30	4-10	36	6.0	73	12.2	155	25.8	135	22.5	118	19.7	83	13.8	600	4725	7.80	8
汉族	30	4-10	164	27.3	200	33.3	149	24.8	69	11.5	13	2.2	5	0.83	600	3782	6.30	6

表 3 维、哈、汉族 D 组与 G 组染色体 Ag-NOR 频率的比较
Comparison of frequencies of D, G chromosomes Ag-NOR in Uigur, Kazak and Han

项目 族别	例数	Ag-NOR 频率 ($X \pm SD$)		
		D 组	G 组	D+G 组
维吾尔族	30	4.78 ± 0.52	3.10 ± 0.54	7.88 ± 0.85
哈萨克族	30	4.67 ± 0.63	3.13 ± 0.41	7.80 ± 0.97
汉族	30	3.66 ± 0.46	2.52 ± 0.40	6.18 ± 0.53

表 4 维、哈、汉族 D、G 组染色体随体联合的细胞数与次数
Cell numbers and times of the satellite association in D,G chromosomes of Uigur, Kazak and Han

项目 族别	例数	细胞数	次数
		$X \pm SD$	$X \pm SD$
维吾尔族	30	51.60 ± 7.02	64.50 ± 5.34
哈萨克族	30	51.20 ± 9.00	63.83 ± 5.38
汉族	30	39.00 ± 5.20	50.27 ± 4.00

表 5 维、哈、汉族每 100 个细胞中 D、G 组染色体随体联合频率分布
Frequencies of the satellite association in D,G chromosomes of Uigur, Kazak and Han

项目 族别	例数	分析中期 细胞数	随体 联合数	D,G 组染色体在随体联合中占比例	
				D 组 (Dsaf)	G 组 (Gsaf)
维吾尔族	30	3000	1935	0.64 ± 0.03	0.36 ± 0.02
哈萨克族	30	3000	1905	0.63 ± 0.01	0.37 ± 0.02
汉族	30	3000	1509	0.62 ± 0.01	0.38 ± 0.01

注: 由于各民族内男、女之间差别均无显著性, 故均于合并后分析。

3 讨 论

本文研究表明维吾尔族、哈萨克族群体的 Ag-NOR 频率 D 组、G 组及 D+G 组染色体均显著地高于汉族群体 ($P < 0.01$)。即使考虑到研究对象的个体差异及技术因素可能带来的误差, 可以认为维吾尔、哈萨克人细胞中的 rRNA 基因活性较汉族人偏高, 民族间具有差异性。Mikelsaaran 等 (1979) 在研究人群 NOR 转录活性时发现: 爱沙尼亚东南部人群 NOR 转录活性和维也纳-乌尔木地区正常人群 Ag-NOR 频率有显著性差异 ($P < 0.001$), 同时还发现 14 号染色体 Ag-NOR 频率在两个人群中也存在显著性差异 ($P < 0.05$), 因而认为上述两个人群的遗传组成有差别。

本文研究结果表明 (表 3) 维吾尔与哈萨克人之间的 Ag-NOR 频率无显著性差异 ($P > 0.05$)。众所周知, 新疆维吾尔族和哈萨克族人均具有明显北亚人种的中亚类型特征 (冯家什, 1981)。二者群体的遗传距离很小。根据基因频率计算出的遗传距离以及根据 mtDNA 限制性位点差异计算出二者的距离都显示这一点 (俞民澍等, 1988)。从民族学上考证: 维吾尔是突厥诸族的一支, 哈萨克是古代乌孙、突厥、契丹一部分和后来蒙古人长期民族融合结果。说明这两个地处中亚的民族有密切的血缘关系。本实验也支持两民族遗传上的相近性。与此同时汉族在公元前 2700 多年前起源于黄河流域的华夏族, 与维吾尔和哈萨克族人无论在体质上和遗传构成上均有较明显的差别 (崔静等, 1991; 艾琼华等, 1993; 黎彦才等, 1993)。

本文研究还表明: 维吾尔、哈萨克的随体联合的细胞数和次数均高于汉族群体, 具有显著性差异 ($P < 0.01$), 见表 4。然而随体联合的形成除与 rDNA 含量、转录活性相关外, 也受到其它因素如参与联合的诸染色体在功能上的相互代偿, 次缢痕收缩力的差异等影响 (王戈华, 1989)。不同的遗传背景在决定个体转录活性时亦可能通过染色体收缩力的改变而影响随体联合形成。可见随体联合的形成除与民族差异有关外, 还是多因素作用的结果。不少文献报道, Ag-NOR 联合频率及 Ag-NOR 频率可受到机体内、外环境变化如理化因素, 肿瘤、遗传疾病等影响 (胡光等, 1985; 詹容州, 1993; 林仲翔等, 1993)。本文实验结果提示: 用银可染性来反映 rRNA 基因活性时, 也应考虑民族间差异的存在。

至于随体联合是否为随机性的问题, 从理论上推测, D 组和 G 组染色体在随体联合中出现频率是相互依存的参数。其关系为 $D_{saf} + G_{saf} = 1$, 按 D 组、G 组染色体参与随机联合的随机理论: $D_{saf} = 0.6$, $G_{saf} = 0.4$, 我们对维、哈、汉族分别分析 D、G 组染色体在随体联合中所占频率得到 D_{saf} 为 0.64 ± 0.03 , 0.63 ± 0.01 , 0.62 ± 0.01 ; G_{saf} 为 0.36 ± 0.02 , 0.37 ± 0.02 , 0.38 ± 0.01 ; 与程国栋 (1985) 报道 $D_{saf} = 0.61 \pm 0.01$, $G_{saf} = 0.39 \pm 0.01$ 相似。本实验结果也说明, D、G 组染色体参与随体联合频率是符合这二组染色体数量的多少而随机联合的。

参 考 文 献

王子淑编. 1987. 人体及动物细胞遗传学实验技术. 成都: 四川大学出版社. 151—155.

- 王戈华. 1989. 人类核仁形成区结构变异与随体联合的比较研究. 遗传学报, 16(3): 67—73.
- 冯家什编. 1981. 维吾尔族史料简编. 第三版. 北京: 民族出版社, 1—61.
- 艾琼华, 肖辉, 赵建新等. 1993. 维吾尔族体质特征调查. 人类学学报, 12(4): 257—264.
- 张思仲, 丘建春, 高秀坤. 1979. 人体染色体 G 显带方法. 中华医学杂志, 59(4): 210—215.
- 林仲翔, 吕桂芝, 周立新等. 1993. 促癌变剂对淋巴细胞核仁 rRNA 基因转录的活性作用—rRNA 原位杂交荧光显示法. 解剖学报, 16(3): 291—293.
- 俞民澍, 邱信芳, 薛京伦. 1988. 中国汉、维、哈、群体线粒体 DNA 多态性研究. 中国科学(B 辑), 1: 60—70.
- 胡光, 刘权章, 祁芬. 1985. 正常妊娠妇女葡萄胎患者及恶性葡萄胎患者 rRNA 基因活性的研究. 遗传与疾病, 5(1): 22—24.
- 崔静, 邵兴周, 王静兰等. 1991. 新疆哈萨克体质特征调查. 人类学学报, 10(4): 305—313.
- 程国栋. 1985. 18 例正常人外周血细胞染色体联合值分析. 遗传, 7(4): 29—30.
- 詹容州. 1993. 核仁组织区嗜银蛋白对估计乳腺肿瘤预后参考的价值. 第二军医大学学报, 14(5): 435—438.
- 黎彦才, 胡兴宇, 汪澜等. 1993. 中国 33 个少数民族(部族)体质特征的比较研究. 人类学学报, 12(1): 49—54.
- Goodpasture C *et al.* 1975. Visualization of NORs in mammalian chromosome using silver staining. Chromosoma, 53: 37—50.
- Mikelsa A, Vandllus T. 1979. Populational polymorphisms in silver staining of NORs in human acrocentric chromosome. Hum Genet, 51: 281—285.

STUDIES ON rRNA GENE ACTIVE AND SATELLITE ASSOCIATION IN UIGUR, KAZAK AND HAN NATIONALITIES

Cao Xin Zhang Sizhong

(Department of Medical Genetics West China University of Medical Science, Chengdu 610041)

(* Shihezi Medical College, Shihezi 832002)

Abstract

Using techniques of Ag-NOR, the frequencies of Ag-NOR, SAc, SAt of 90 normal individuals of Uigur, Kazak and Han nationalities in Xinjiang Uigur Autonomous Region were studied. The results are summarized briefly in the following.

The frequencies of Ag-NOR, SAc, SAt of normal individuals of Uigur, Kazak nationalities are significantly higher than that in Han ($P < 0.01$). There is no significant difference between Uigur and Kazak ($P > 0.05$). There is good accordance with the conclusions obtained from human genetical and anthropological research.

Key words rRNA gene, Satellite association, Uigur, Kazak, Han