

我国西北地区 49 例 Hb G Coughatta 的分布 ——东北亚古代游牧民族的遗传标志

李厚钧 李力 余伍忠

(兰州军区乌鲁木齐总医院医学遗传研究室, 乌鲁木齐 830000)

摘 要

本文报道 49 例 Hb G Coughatta 在我国西北部的分布情况。新疆和甘肃的发生率为 0.57% 和 0.43%，高于陕西的发生率 0.07%。维吾尔、哈萨克、柯尔克孜和回族的发生率为 0.66%—1.74%，高于汉族的发生率 0.45%。Hb G Coughatta 基因流呈由北向南和向西漂移和特点，结合国内外有关资料进行分析，这种变异体起源于东北亚地区，为古代游牧民族的遗传标志。

关键词 Hb G Coughatta, 异常血红蛋白, 汉族, 维吾尔族, 哈萨克族, 柯尔克孜族, 回族

自从 1980 年以来，我们对“丝绸之路”沿线的异常血红蛋白进行了广泛调查和研究，发现该地以 Hb D Punjab、Hb G Taipei 和 Hb G Coughatta 为主要特征，分别来自不同种族和地区 (Li *et al.*, 1990)。Hb G Coughatta 的频率较高，分布较广，在维吾尔、哈萨克、柯尔克孜、汉和回族中已广泛融合，是东北亚古代游牧民族的遗传标志。现结合国内外有关资料报告讨论如下。

1 材料和方法

研究材料为我国古丝道沿线地区的异常血红蛋白。经对 20 多个民族的群体普查，在 215 785 人中检出异常血红蛋白携带者 695 例，其中 271 例采血进行了一级结构分析。

普查方法采用 pH 8.6 CAM 电泳技术 (中国遗传学会人类和医学遗传委员会血红蛋白病研究协作组, 1980)。结构分析基本按梁植权介绍的方法进行 (梁植权等, 1980)，包括异常肽链的分离，制备指纹图，氨基酸组成分析等技术。

收稿日期: 1995-02-11

本文受国家自然科学基金资助。

2 结 果

在本组 271 例异常血红蛋白的一级结构分析中, 有 49 例被鉴定为 Hb G Coughatta ($\alpha 2\beta 2(\text{B4})\text{Glu}\rightarrow\text{Ala}$)。该地异常血红蛋白的平均发生率为 3.22%。按完成的结构分析比例进行推算, Hb G Coughatta 的平均发生率为 0.58%, 占该地异常血红蛋白总数的 18%, 在数量上仅次于 Hb D Punjab 和 Hb G Taipei 而居第 3 位。

Hb G Coughatta 已在该地 5 个民族中检出, 维吾尔、哈萨克、柯尔克孜和回族的发生率为 0.66%—1.74%, 汉族的发生率为 0.45% (见表 1)。维、哈、柯族的发生率与汉族比较有显著差异 ($P < 0.05$)。

表 1 Hb G Coughatta 在不同民族中的发生率

Hb G Coughatta incidence in the various nationalities

族 别 Nationality	普查人数 No. Surveyed	检出异常 Hb 人数 No. abnormal Hb	检出率 (%) Incidence of abnormal Hb	结构分析 人数 No. structural analysis	Coughatta No. Hb G Coughatta	发生率 (%) Incidence	先证者地区分布 Region distribution of propositi
汉 Han	115 873	213	1.84	115	28	0.50	天水(4), 定西(2), 临夏(3), 平凉(1), 武威(3), 张掖(2), 酒泉(5), 宝鸡(1), 乌苏(1), 乌鲁木齐(2), 呼图壁(4)
维 Uygur	54 059	285	5.27	97	12	0.66	库尔勒(3), 库车(1), 乌苏(1) 阿克苏(4), 若羌(1), 和田(2)
哈 Kazak	13 421	90	6.71	22	3	0.91	阿勒泰(1), 伊宁(2)
柯 Khalchas	3 533	43	12.17	7	1	1.74	阿图什(1)
回 Hui	8 285	23	2.78	13	5	1.07	临夏(2), 武威(1), 酒泉(1) 昌吉(1)

在地理分布上, 新疆检出 Hb G Coughatta 24 例, 甘肃 24 例, 陕西 1 例, 发生率分别为 0.57%、0.43% 和 0.07%。新疆与甘肃的发生率较为接近, 但新疆的携带者多数为维吾尔、哈萨克、柯尔克孜族, 汉族较少; 而甘肃则全部为汉、回族; 陕西仅见 1 例, 发生率显著减低。

3 讨 论

Hb G Coughatta 是 β 链的 22 位谷氨酸被丙氨酸取代所致, 属中性突变体, 一般不引起症状。1964 年, Scheider 在美国印第安人的 Coughatta 部落中首先发现这种变异体, 命名 Hb G Coughatta (Scheider *et al.*, 1964), 不久 Vella 等人又在加拿大的 Santee 印第安

人中再次发现, 命名为 Hb G Saskatoon (Vella *et al.*, 1967)。1967 年以后, Blackwell 等人在 Alabama 印第安人、朝鲜人、台湾人中均检出这种突变体, 并分别命名 Hb G Taego 和 Hb Hsin-Chu (Blackwell *et al.*, 1967), 在日本人 (Ohba *et al.*, 1978)、土耳其人 (Dincol *et al.*, 1989) 和阿拉伯人 (Boiseel *et al.*, 1979) 中也见少数携带者。

我国其它 21 个省市自治区报道了 73 例 Hb G Coughatta (全国血红蛋白病研究协作组, 1983; 王荷碧等, 1986; 张贵寅等, 1986), 是国内为数最多的异常血红蛋白, 仅次于 Hb E, 先证者绝大部分为汉族, 只有少数回族、保安、朝鲜和苗族。据王荷碧等人 (王荷碧等, 1986) 报告的资料, 我国北方比南方的携带者明显增多, 分别占 Hb G Coughatta 总数的 85% 和 15%。尤其以黑龙江和内蒙古的比例最高, 分别占该地检出异常血红蛋白总数的 50% 和 12.2% (张贵寅等, 1986; 秦良谊等, 1992)。

本组 49 例反映了我国西北部 Hb G Coughatta 的分布情况: 一是新疆和甘肃的发生率较为接近, 分别为 0.57% 和 0.43%, 都比陕西 (0.07%) 明显增高; 二是维吾尔、哈萨克、柯尔克孜和回族的发生率 (0.66%—1.74%) 都高于当地汉族的发生率 (0.45%)。根据基因流由高向低传播的规律, 表明这种变异体不是从汉族传给维吾尔、哈萨克等少数民族, 而是从少数民族传给汉族的。

综合以上资料分析, Hb G Coughatta 主要见于中国人和印第安人, 如加拿大 1982 年报告了 1376 例异常血红蛋白 (Wong *et al.*, 1982), Hb G Coughatta 在数量上占第 4 位, 所见 34 例中除 1 例为华侨外, 其余均为印第安人, 而印第安人的异常血红蛋白以 Hb A2 Sphakia [δ 2His-Arg] 最多, 其次为 G Coughatta。迄今为止, 我国共检出 122 例 G Coughatta, 虽呈全国性分布, 但北方比南方多, 最高频率在新疆、甘肃、内蒙至黑龙江一带的三北地区 (表 2), 基因流呈由北向南和西漂移的特点。从民族分布来看, 虽然在数量上仍然以汉族先证者占大多数 (与被检对象主要为汉族有关), 但维吾尔、哈萨克、柯尔克孜等少数民族的频率实际比汉族还高。

表 2 三北地区 Hb G Coughatta 的分布

The distribution of Hb G Coughatta in three North region of China

省, 自治区 Province	普查人数 No. surveyed	异常 Hb 检出数 No. abnormal Hb	结构分析数 No. structural analysis	Hb Coughatta No. Hb G Coughatter	发生率 Incidence (%)	参考文献 Reference
新疆, 甘肃, 陕西 Xinjiang, Gansu Shaanxi	215 785	695	273	49	0.58	本 文
黑龙江 Heilongjiang	31 790	39	14	7	0.62	张贵寅等, 1986
内蒙古 Inner Mongolia	61 187	96	41	5	0.19	秦良谊等, 1992

Blackwell 根据在台湾发现的先证者为辽宁籍人, 曾提出朝鲜和台湾的 Hb G Coughatta 属同一基因流, 起源于我国的东北部, 并推测印第安人的 Hb G Coughatta 也可能同源源于该地更早的民族 (Blackwell *et al.*, 1967)。这些观点基本是符合实际的, 但并

非起源于我国东北部的汉族人,而是起源于古代的游牧民族。因在公元以前,我国北方有许多少数民族,如匈奴、突厥、鲜卑、乌孙、丁零、回纥等。他们原先主要游牧于蒙古高原的色楞格河至贝加尔湖和黑龙江流域,与汉族或其他民族有长期相互融合的历史,以致Hb G Coughatta基因由北向南呈全国性分布;并且有许多部落大量向西迁徙,如哈萨克是匈奴、乌孙人的后裔(贾合甫等,1981),维吾尔族是丁零、回纥人的后裔(吕思勉,1987),曾在公元前或3—9世纪迁往甘肃、新疆和中亚其他地区,与现今Hb G Coughatta基因向西漂移是一致的。尤其匈奴人西迁的历史更早,活动范围更广,远至匈牙利等东欧地区,现在中亚等地出现的携带者可能与他们的迁徙有关。而朝鲜、日本和北美洲的Hb G Coughatta则是这种基因由北向东漂移的结果。据史学工作者分析(海斯等,1974)美洲的印第安人同亚洲的民族很相似,是在1万年以前从西伯利亚经白令海峡来到阿拉斯加的。根据以上三种主要基因流的频率和漂移,提示Hb G Coughatta应起源于东北亚地区,是古代游牧民族的遗传标志,虽然还不能确定起源于哪个民族,但比乌孙、丁零和回纥人更早是肯定的,这对血红蛋白病的流行病学和人类学研究等具有重要意义。

参 考 文 献

- 中国遗传学会人类和医学遗传委员会血红蛋白病研究协作组. 1980. 血红蛋白病普查检验方法. 全国协作组海南岛会议资料. 中国遗传学会.
- 王荷碧, 蔡英林, 陈文杰等. 1986. 我国27种类型异常血红蛋白一级结构分析研究. 中华血液学杂志, 7(6): 322—326.
- 全国血红蛋白病研究协作组. 1983. 20省、市、自治区60万人血红蛋白病调查. 中华医学杂志, 63(6): 382—385.
- 吕思勉. 1987. 中国民族史. 上海: 中国大百科全书出版社, 87—114.
- 张贵寅, 曾立志, 雷钧等. 1986. 黑龙江省发现的异常血红蛋白的化学结构分析. 遗传与疾病, 3(4): 203—205.
- 海斯, 穆恩, 韦兰. 1975. 世界史(上册). 北京: 生活·读书·新知三联书店, 92—94.
- 贾合甫·米尔扎汗. 1981. 关于哈萨克族族源与民族形成问题. 新疆社会科学研究动态, 62: 1—30.
- 秦良谊, 岳秀兰, 闫秀兰等. 1992. 在内蒙临沂地区发现的异常血红蛋白G Coughatta. 内蒙古医学杂志, 12(2): 13—15.
- 梁植权, 陈松森, 贾佩臣等. 1980. 我国人异常血红蛋白的研究 I. 一例血红蛋白E复合地中海贫血的血红蛋白一级结构分析. 中国医学科学院学报, 2(1): 9—16.
- Blackwell R Q, Ihf-hyeob R O, Chensheng Liu *et al.*, 1969. Hemoglobin variants found in Koreans, Chinese, and North American Indians. *Am J Phys Anthropol*, 30:389—391.
- Boissel J P, Wajcman H, Labie D *et al.* 1979. Hémoglobine G Coughatta ($\beta 22(\text{B}4)\text{Glu-Ala}$) en Algérie. *Nouv Rev Fr Hematol*, 2:225—230.
- Dincol G, Dincol K and Erdem S. 1989. Hb G Coughatta or $\alpha_2\beta_2 22(\text{B}4)\text{Glu-Ala}$ in Turkish male. *Hemoglobin*, 13:75—77.
- Li Houjun, Zhao Xianning, Qin Fang *et al.* 1990. Abnormal hemoglobin in the Silk Road region of China. *Hum Genet*. 86:231—235.
- Ohba Y, Miyaji T, Hiroaki T *et al.* 1978. Occurrence of Hemoglobin G Coughatta in Japan. *Hemoglobin*, 2:437—442.

- Sehider R G, Haggard M E, McNutt C W *et al.* 1964. Hemoglobin G Coughatta: A new variant in an American Indian Family. *Science* 143:691–697.
- Vella F, Isaacs W A and Lehmann. 1967. Hemoglobin G Saskatoon: β 22Glu–Ala. *Can J Biochem*, 45:351–353.
- Wong S C and Ali MAM. 1982. Hemoglobiopathies in Canada. *Hemoglobin*, 6(3): 235–241.

DISTRIBUTION OF 49 CASES Hb G COUSHATTA IN THE NORTHWEST OF CHINA—A GENETIC MARKER OF ANCIENT NOMADIC NATIONALITIES IN THE NORTHEAST OF ASIA

Li Houjun Li Li Yu Wuzhong

(Laboratory of Medical Genetics, Urumqi General Hospital of Lanzhou Military Area, Urumqi 830000)

Abstract

This paper presents a review of the distribution of 49 cases Hb G Coughatta in population in the Northwest of China. The incidence of Hb G Coughatta in Xinjiang and Gansu are 0.57‰ and 0.43‰, respectively, and higher than 0.07‰ in Shaanxi. The incidence in the Uygur, Kazak, Khalkhas and Hui are 0.66‰—1.74‰, which are higher than 0.45‰ in Han nationality. The gene flow of Hb G Coughatta seems to direct from North to South and West in China. Concerning the movements of various populations in this area as reported in historical documents, the data suggest that this variant likely originated in the Northeast of Asia and was an important genetic marker of ancient nomadic ethnic groups.

Key words Hb G Coughatta, Abnormal hemoglobin, Han, Uygur, Kazak, Khalkhas, Hui