

六个民族中结合珠蛋白的遗传多态性¹⁾

赵会全 张贵寅 段玉琴 于世辉

(哈尔滨医科大学医学遗传研究室)

关键词 结合珠蛋白;遗传多态性;少数民族

内 容 提 要

用聚丙烯酰胺凝胶电泳法研究了黑龙江省及内蒙古自治区6个民族共计1854例健康人的血浆结合珠蛋白的遗传多态性。分别计算了每个群体中的Hp基因频率,经 X^2 检验证明6个群体中Hp的表型分布均符合Hardy-Weinberg法则。同时,和其它地区报告的汉族群体资料进行比较,发现 Hp^i 基因频率在中国不同地区有从北到南逐渐增高的倾向。

结合珠蛋白(Haptoglobin,简称Hp)是一种重要的人类遗传标记,有关Hp遗传多态性的研究已成为人类学和遗传学领域中一个重要的研究课题(张贵寅,1984)。由于Hp的多态性具有种族和地区的差异,因此本文对哈尔滨市的汉族居民和黑龙江省及内蒙古自治区的5个主要少数民族群体的Hp多态性进行了调查研究,试图阐明本地区各民族中Hp遗传多态性特点,以给人类学和群体遗传学研究提供资料。

材 料 和 方 法

血样标本取自哈尔滨市汉族居民833人(男性591人,女性242人),年龄在20—40岁之间。牡丹江市朝鲜族中学生206人(男性86人,女性120人),年龄为13—15岁。五常县满族中学生200人(男性113人,女性87人),年龄13—18岁。海拉尔市蒙古族中学生207人(男性78人,女性129人),年龄13—18岁。莫利达瓦旗达斡尔族中学生211人(男性80人,女性131人),年龄11—18岁。海拉尔市鄂温克族学生及居民197人(男性83人,女性114人),年龄11—48岁,平均26.2岁。献血者均为健康,无亲缘关系,三代均系同民族的个体。

经抗凝的外周静脉血离心获血浆,负50℃保存备用。同时加1/20体积的5%血红蛋白溶液和1/2体积的40%蔗糖液。利用聚丙烯酰胺凝胶电泳技术,按Smithies方法进行Hp的表型测定。凝胶浓度为6.5%。

1) 中国科学院科学基金资助的课题。

结 果

通过分析 6 个群体 1854 例受检者的 Hp 表型, 发现其表型分布均符合 Hardy Weinberg 法则。利用三个等位基因公式: $p + q + r = 1$ 及校正公式: $D = 1 - (p + q + r)$; $p' = p \left(1 + \frac{D}{2}\right)$, $q' = q \left(1 + \frac{D}{2}\right)$, $r' = \left(r + \frac{D}{2}\right) \left(1 + \frac{D}{2}\right)$ (大羽 滋, 1983)

分别计算了每个群体中 Hp^1 、 Hp^2 和 Hp^0 基因频率。833 例汉族群体中 4 种 Hp 表型频率分别是 $Hp1-1$, 0.0912; $Hp2-1$ (含 6 例 $Hp2-1Ca$, 2 例 $Hp2-1M$), 0.3169; $Hp2-2$, 0.5834; $Hp0$, 0.0084。三种 Hp 的基因频率是: $Hp^1 = 0.2300$, $Hp^2 = 0.6820$, $Hp^0 = 0.0880$ 。为了除去年龄因素的影响, 将汉族居民中年龄在 50 岁以下的个体 (不包括变异型 2-1Ca 和 2-1M) 与其他 5 个民族的 Hp 频率, 进行了比较, 其结果见表 1。

表 1 东北地区 5 个少数民族的 Hp 分布及同汉族的比较

民族	例数	年龄	表型分布				基因频率		
			Hp2-2	Hp2-1	Hp1-1*	Hp0	Hp ¹	Hp ²	Hp ⁰
满	200	13-18	102 (0.5100)	79 (0.3950)	18 (0.0900)	1 (0.0050)	0.2761	0.6763	0.0476
朝鲜	206	13-15	106 (0.5146)	74 (0.3592)	25 (0.1214)	1 (0.0049)	0.2802	0.6467	0.0731
蒙古	207	12-18	110 (0.5314)	81 (0.3913)	13 (0.0628)	3 (0.0145)	0.2477	0.6846	0.0677
鄂温克	197	11-48	113 (0.5736)	66 (0.3350)	18 (0.0914)	—	0.2498	0.7185	0.0317
达斡尔	211	11-18	150 (0.7109)	51 (0.2417)	9 (0.0427)	1 (0.0047)	0.1536	0.7803	0.0661
汉	484	20-49	266 (0.5496)	163 (0.3368)	51 (0.1054)	4 (0.0082)	0.2522	0.6606	0.0872

* $Hp2-2$ 、 $Hp2-1$ 、 $Hp1-1$ 排在一起的电泳凝胶板照片见遗传与疾病, 1988 年第 5 卷第 2 期。

讨 论

本文调查的 6 个群体中 Hp 表型分布均符合遗传平衡法则的结果提示, 这些群体中在婚配时对于 Hp 表型来说是随机的。由于以往的研究证明 Hp 频率分布受年龄影响 (张贵寅, 1984; 赵会全、张贵寅, 1985), 本文只利用所调查的汉族居民中年龄在 50 岁以下的个体同其它各少数民族群体进行了比较。结果发现 (表 1), 满族、朝鲜族、蒙古族和鄂温克族的 Hp 表型分布具有同汉族相似的频率: $Hp2-2$ 表型占 55% 左右, $Hp2-1$ 表型大约为 35%, $Hp1-1$ 表型在 10% 左右, Hp^1 基因频率在 0.2500 左右。但是, 在达斡尔族的群体中 Hp 频率分布却明显不同于其他各群体, $Hp2-2$ 表型的比率高达 71%, Hp^1 基因频率仅有 0.1540, 这是迄今文献中报道的中国群体中最低的 Hp^1 基因频率。

另外, 徐玖瑾等人 (1983) 曾做过内蒙古呼和浩特市蒙古族和吉林省延吉市朝鲜族的 Hp 表型测定, 她们所报道的结果是 (按两个等位基因计算): 蒙古族和朝鲜族的

Hp¹ 基因频率分别是 0.2597 和 0.3152。如本文调查结果也按两个等位基因计算频率,则蒙古族和朝鲜族的 Hp¹ 基因频率分别是 0.2585 和 0.3010。由此可见,二组调查结果极为相似,提示 Hp 频率分布在蒙古族和朝鲜族可能无民族内的差异。

表 2 中国汉族不同地区 Hp 频率分布

地区	No.	Hp2-2	Hp2-1	Hp1-1	Hp0	变异型	Hp ¹ (a)	Hp ¹ (b)	Hp ¹ (c)	调查者
哈尔滨	833	486	256	76	7	8*	0.250	0.231	0.230	本文
北京	1000	551	375	65	1	8	0.257	0.257	0.253	陈寿坡 (1980)
北京	1121	602	416	92	10	1	0.268	0.261	0.254	Liang <i>et al.</i> (1983)
上海	1231	664	373	107	10	62+15	0.276	0.260	0.255	孔禄卿 (1983)
广东	1083	542	440	95	6	0	0.291	0.289	0.281	俞民澍 (1983)

* 6 例 Hp2-1Ca, 2 例 Hp2-1M; 0 表示作者未提供数据。

通过文献分析,我们将本文汉族群体的结果同其他学者报道的不同地区的汉族群体的结果(陈寿坡, 1980; 孔禄卿, 1983; 俞民澍, 1983; Liang *et al.*, 1983)进行了比较(表 2)。结果发现,无论是按两个等位基因公式(a)、三个等位基因公式(b)和校正的三个等位基因公式(c)分别计算 Hp¹ 基因频率,均表明 Hp¹ 基因频率在中国不同地区有从南到北逐渐降低的趋势。由于在人类进化中, Hp² 基因较 Hp¹ 基因出现较晚,且有逐渐取代 Hp¹ 基因的倾向(Thompson *et al.*, 1980),因此,上述结果可能提示, Hp² 基因在中国的出现,可能较早发生在北部,以后逐渐扩展到南方。同时,本文中达斡尔族群体的 Hp¹ 基因频率,除和遗传漂变、群体隔离和样本选择有关外,也可能因 Hp² 基因在该群体中较早出现所引起。

(1987 年 11 月 19 日收稿)

参 考 文 献

- 大羽 滋(赵敏等译), 1983. 群体遗传. 科学出版社, 19—22。
 孔禄卿等, 1983. 上海居民 Hp 血清型的分析研究. 遗传学报, **10**: 150—156。
 陈寿坡, 1980. 中国人血清结合珠蛋白的型别、含量及其临床意义. 中华医学杂志, **19**: 215—218。
 张贵寅, 1984. 结合珠蛋白的遗传多态性. 国外医学遗传学分册, **3**: 130—136。
 赵会全、张贵寅, 1985. 结合珠蛋白遗传多态性的研究. 哈尔滨医科大学学报, **19**: 6—10。
 俞民澍、杜传书, 1983. 结合珠蛋白遗传多态性与疾病关系的研究. 遗传学报, **10**: 235—241。
 徐玫瑰等, 1983. 蒙古族、朝鲜族和壮族血清蛋白和红细胞酶的多态性. 中国科学院遗传研究所《科研工作年报》, 123 页。
 Liang C. C, *et al.*, 1983. Types and subtypes of haptoglobin in the Chinese population. *Hum. Genet.* **63**: 175—177。
 Thompson J. S., M. W. Thompson, 1980. *Genetics in Medicine*. W. B. Saunders Company. 222—224。

GENETIC POLYMORPHISM OF HAPTOGLOBIN IN 6 POPULATIONS

Zhao Huiquan Zhang Guiyin Duan Yuqin Yu Shihui

(*Harbin Medical University*)

Key words Haptoglobin; Genetic polymorphism; National minorities

Abstract

The phenotypes of haptoglobin were determined for 1854 individuals from 6 Chinese populations in the northeast region. Gene frequencies of haptoglobin were calculated in different populations and were compared with other reported information.