

# 蒙古族、朝鲜族和壮族中腺苷酸激酶、 腺苷脱氨酶、血清触珠蛋白、 $\alpha_1$ - 抗胰蛋白酶的多态性<sup>1)</sup>

徐玖瑾 崔梅影 李实喆 陈良忠 杜若甫

(中国科学院遗传研究所)

H. W. Goedde H. G. Benkmann G. Kriese P. Bogdanski

(西德汉堡大学)

**关键词** 腺苷酸激酶;腺苷脱氨酶;血清触珠蛋白;  $\alpha_1$ -抗胰蛋白酶;多态性;中国少数民族

## 内 容 提 要

调查了中国内蒙古的蒙古族、吉林的朝鲜族和广西壮族的红细胞腺苷酸激酶(AK)、腺苷脱氨酶(ADA)及血清触珠蛋白(Hp)、 $\alpha_1$ -抗胰蛋白酶( $\alpha_1$ -AT)的遗传多态性。蒙古族、朝鲜族、壮族的基因频率: AK<sub>1</sub>分别为0.9843、1.0000、1.0000; ADA<sup>1</sup>分别为0.9529、0.9468、0.9573; Hp<sup>1</sup>分别为0.2597、0.3152、0.3571; 在  $\alpha_1$ -AT 中 Pi<sup>M</sup>分别为0.9953、0.9953、0.9928, Pi<sup>S</sup>分别为0.0000、0.0000、0.0072, Pi<sup>F</sup>分别为0.0047、0.0047、0.0000。X<sup>2</sup>检验表明,三个民族各项指标的表型观察值都符合 Hardy-Weinberg 法则。

## 前 言

自从1966年 Lewontin 等用电泳方法发现生物群体中酶和蛋白质的多态现象后,蛋白质和红细胞酶的遗传性变异的研究已成为人类学和人类群体遗传学的中心课题之一,近年来发展十分迅速。这些研究对于了解不同人群的遗传特性。分析种族的起源与亲缘关系以及探索人类的微进化,都是十分有意义的。

中国是一个多民族的国家,迄今为止,对汉族的某些红细胞酶及血清蛋白的遗传多态现象只有少量报道(Liang *et al.*, 1983; 应启龙、梁植权, 1983),而对少数民族的红细胞酶和血清蛋白多态性的研究报道更少。我们对中国朝鲜族、蒙古族和壮族三个民族所进行的多项指标的遗传学调查中,有关红细胞血型 ABO、MN、Rh 等12个红细胞血型系统及头发根中乙醛脱氢酶(ALDH),红细胞酶 GPT、AcP、EsD、6-PGD、PGM、

1) 中国科学院科学基金资助的课题。本研究得到西德大众汽车厂基金会的部分资助;并得到内蒙古中蒙医学研究所、吉林延边医学院和广西南宁市中心血站的大力帮助,特此一并致谢。

GLO<sub>1</sub>, 血清蛋白 Tf、C<sub>3</sub> 等已有报道 (Goedde *et al.*, 1984a; Goedde *et al.*, 1984b; Yuan *et al.*, 1984) 本文报道同一调查中这三个民族的红细胞腺苷酸激酶 (Adenylate kinase, AK)、腺苷脱氨酶 (Adenosine deaminase, ADA)、血清触珠蛋白 (Haptoglobin, Hp) 和  $\alpha_1$ -抗胰蛋白酶 ( $\alpha_1$ -Antitrypsin,  $\alpha_1$ -AT) 的遗传多态性的结果。

## 材 料 和 方 法

血液样本有取自吉林省延吉市延边医学院、延边大学朝鲜族学生 216 份, 取自内蒙古呼和浩特市内蒙古大学蒙古族学生 213 份和广西武鸣县陆韩公社、陆华公社壮族农民 211 份。献血者为健康、无亲缘关系、三代均系该民族的个体。血样经离心后, 红血球用生理盐水洗涤, 血清与血球均置放 -70℃ 冰箱中贮存。

用淀粉凝胶电泳法测定 AK、ADA、Hp 系统的表型。Hp 电泳根据 Smithies 方法 (1955)。电泳后用联苯胺染色, 在 100 毫升染液中含有联苯胺 0.25 克, 50% 冰醋酸 25 毫升, 5% EDTA 1 毫升, 4% NH<sub>4</sub>Cl 0.5 毫升以及 30% H<sub>2</sub>O<sub>2</sub> 200 微升。本方法染色的优点是 Hp 显带清晰, 经自来水漂洗后由蓝转棕色, 不褪色, 可长期保存。

AK, ADA 的电泳在同一块淀粉凝胶上按 Spencer (1968) 报道的 ADA 电泳条件进行。电极缓冲液为 0.1M 磷酸缓冲液, pH 6.5。将电极缓冲液 1:10 稀释制备 11% 的淀粉凝胶。在 4℃、2.5V/cm 下电泳 16 小时。电泳结束后将凝胶横剖为二, 其中一面按 Spencer 方法染 ADA, 另一面按 Fildes 方法染 AK (Fildes and Harris, 1966)。

$\alpha_1$ -AT 采用薄层聚丙烯酰胺凝胶等电聚焦技术进行分析。聚丙烯酰胺凝胶厚 0.5 厘米, 含有 5% 两性电解质 (LKB 产品, pH 4—6 pH 3.5—10 按 1.5:1 加入) 在 LKB 2117 系统上完成等电聚焦。阳极液为 1M H<sub>3</sub>PO<sub>4</sub>, 阴极液为 1N NaOH, 在 4℃ 下预电泳 30 分钟, 点样后在 4℃、800—1000 伏、50 毫安 25 瓦条件下聚焦 3 小时, 然后用 Coomassie Blue G 250 染色。

## 结 果 与 讨 论

蒙古族 191 人中有 6 人为 AK<sub>1</sub> 2-1 型, AK<sub>2</sub> 为 0.0157; 朝鲜族及壮族全部为 AK<sub>1</sub> 1-1

表 1 AK 的表型及基因频率  
Distribution of phenotypes and gene frequencies of adenylate kinase

民 族 Ethnic group	检测人数 Number of testees	表型 Phenotype						基因频率 Gene frequency	
		1-1		2-1		2-2		AK <sub>1</sub>	AK <sub>2</sub>
		No.	%	No.	%	No.	%		
蒙古族 Mongol	191	185	96.86	6	3.14	0	0	0.9843	0.0157
朝鲜族 Korean	216	216	100.00	0	0	0	0	1.0000	0
壮族 Zhuang	211	211	100.00	0	0	0	0	1.0000	0

型,  $AK_1^2$  为零。1968年 Shih Ling Yu 将 227 名中国人分为台湾组及大陆组进行比较, 台湾组 110 人, 全部为  $AK_1$  1-1 型, 大陆组 117 人中仅只有 1 人为  $AK_1$  2-1 型 (Shih, 1968)。1969 年 Shih 又调查了 645 名台湾人, 其中只有 1 名  $AK_1$  2-1 型 (Shih, 1969)。Welch 调查了居住在马来亚的华侨 300 人, 全部为  $AK_1$  1-1 型,  $AK_1^2$  为零 (Welch *et al.*, 1971)。可见  $AK_1^2$  基因频率在中国人中是比较低的。同样,  $AK_1^2$  基因频率在蒙古人种其他人群中也很低, 如 Omoto 调查了 662 名日本人, 全部为  $AK_1$  1-1 型,  $AK_1^2$  基因频率为零; 马来亚人及马来亚西部的土著民族分别为 0.015 和 0.013 (Omoto *et al.*, 1970; Welch *et al.*, 1971)。美洲的印第安人中  $AK_1^2$  几乎都为零。但 Bajatzadeh 等(1969)调查的 75 名朝鲜妇女  $AK_1^2$  基因频率为 0.067, 由此得出南朝鲜人  $AK_1^2$  基因频率为 0.067。这是目前蒙古人群中的最高值。但他的观察值不符合 Hardy-Weinberg 法则 ( $P < 0.01$ ), 可能因样品数太少, 也可能分析不够准确, 因此南朝鲜人  $AK_1^2$  基因频率还值得认真研究。欧洲高加索人种  $AK_1^2$  频率在 0.028—0.051 之间, 明显高于黑人的  $AK_1^2$  频率 (0.006—0.014)。而印度和巴基斯坦人的  $AK_1^2$  基因频率在世界上可能是最高的, 巴基斯坦人  $AK_1^2$  达 0.13, 印度人  $AK_1^2$  也达 0.098 (Mourant *et al.*, 1976)。 $AK_1$  的稀有变异型  $AK_1$  3-1、 $AK_1$  3-2、 $AK_1$  4-1、 $AK_1$  5-1 及无效基因  $AK_1^0$  在中国人中还没有发现。在蒙古人种中据报道已在越南人中发现了  $AK_1$  3-1 变异型 (Rapley *et al.*, 1967)。

#### 腺苷脱氨酶:

三个民族中都没有发现 ADA2 型。朝鲜族中 ADA 2-1 频率比较高, 为 10.65%, ADA<sup>2</sup> 基因频率是 0.0532; 壮族中 ADA 2-1 型占 8.53%, ADA<sup>2</sup> 基因频率为 0.0427。

表 2 ADA 表型及基因频率的分布

Distribution of phenotypes and gene frequencies of adenosine deaminase

民 族 Ethnic group	检测人数 Number of testes	表型 Phenotype						基因频率 Gene frequency	
		1-1		2-1		2-2		ADA <sup>1</sup>	ADA <sup>2</sup>
		No.	%	No.	%	No.	%		
Mongol	191	173	90.58	18	9.42	0	0	0.9529	0.0471
Korean	216	193	89.35	23	10.65	0	0	0.9468	0.0532
Zhuang	211	193	91.47	18	8.53	0	0	0.9573	0.0427

中国人的腺苷脱氨酶 ADA<sup>2</sup> 基因频率介于高加索人群体与黑人人群之间。大部分的欧洲人群的 ADA<sup>2</sup> 基因频率都高于 0.05。北欧的挪威、丹麦、中欧的德国等地的 ADA<sup>2</sup> 在 0.06 左右, 而南欧的意大利、希腊的在 0.09 左右。黑人人群中 ADA<sup>2</sup> 基因频率一般在 0—0.03 之间, 而西非的尼日利亚及美洲印第安人几乎全部都是 ADA 1-1 型, ADA<sup>2</sup> 为零 (Bhasin *et al.*, 1972; Mourant *et al.*, 1976), 在尼泊尔、伊朗和印度, ADA<sup>2</sup> 基因频率是世界上比较高的, 分别为 0.117、0.118、0.120; 伊朗有一个群体达 0.157。另外亚洲东南部及大洋洲美拉尼西亚群岛的巴布亚人 ADA<sup>2</sup> 高达 0.1659。在亚洲的人群中, 中国人的 ADA<sup>2</sup> 基因频率可能高于日本人, 因为日本人 ADA<sup>2</sup> 基因频率在 0.02—0.03 之间, 而中国人 ADA<sup>2</sup> 最低的壮族也达 0.0427。

**触珠蛋白**

Hp<sup>1</sup> 基因频率以北方蒙古族最低(0.2597), 朝鲜族次之(0.3152), 而以南方的壮族最高(0.3571)。经  $\chi^2$  测验, 三个民族的 Hp 表型分布符合 Hardy-Weinberg 法则。蒙古族与壮族之间存在着显著性差异 ( $P < 0.01$ ), 蒙古族与朝鲜族以及壮族与朝鲜族之间差异并不显著 ( $P > 0.05$ )。已报道的中国人人群中 Hp<sup>1</sup> 基因频率平均为 0.30, 最低的是 Kirk 等 1961 年调查得出的马来西亚华侨的 Hp<sup>1</sup>, 为 0.23 (Baksi *et al.*, 1977), 最高的是 Fraser 1964 年调查得出的台湾群体的 Hp<sup>1</sup>, 为 0.397 (Fraser *et al.*, 1965)。应启龙等(1983)调查的北京人及孔禄卿等(1983)调查的上海人的 Hp<sup>1</sup> 基因频率分别为 0.27 和 0.257, 与我们调查的蒙古族相近。而我们调查的广西壮族则与香港地区中国人 0.387 接近 (Sanford *et al.*, 1966)。

**表 3 Hp 的表型及基因频率的分布**  
Distribution of phenotypes and gene frequencies of haptoglobin

民 族 Ethnic group	检测人数 Number of testees	表型 Phenotype								基因频率 Gene frequency	
		1-1		2-1		2-2		0		Hp <sup>1</sup>	Hp <sup>0</sup>
		人数 No.	%	人数 No.	%	人数 No.	%	No.	%		
蒙古族 Mongol	186	14	7.74	66	36.46	101	55.80	5	2.69	0.2597	0.7403
朝鲜族 Korean	214	16	7.58	101	47.88	94	44.55	3	1.40	0.3152	0.6848
壮族 Zhuang	211	24	11.43	102	48.57	84	40.00	1	0.47	0.3571	0.6429

Hp<sup>1</sup> 与 Hp<sup>2</sup> 基因存在于世界上各个人群中, 是人类遗传学研究比较理想的标志性蛋白质。在蒙古人种群体内, Hp<sup>1</sup> 频率绝大多数在 0.21—0.33 的范围内, 而高加索人种群体的 Hp<sup>1</sup> 频率较蒙古人种高, 在 0.35—0.45 间, 黑人群体的 Hp<sup>1</sup> 基因频率都在 0.5 以上, 西非尼日利亚人的 Hp<sup>1</sup> 高达 0.87。南美的厄瓜多尔人的 Hp<sup>1</sup> 也高达 0.89, 而目前世界上 Hp<sup>1</sup> 频率最高的是墨西哥的 Leoandone 人, 是 0.92; 最低的是印度人种群, 一般在 0.2 以下, 印度有的群体的 Hp<sup>1</sup> 只有 0.12 (Giblett, 1969; Baksi *et al.*, 1977)。

另外, 在本研究的三个民族中, 我们一共发现了九个 Hp<sup>0</sup> 个体, Hp<sup>0</sup> 频率为 0.0047—0.0269 平均为 0.0147。

Hp<sup>0</sup> 表型在中国人中频率比较低。应启龙等(1983)对北京 1121 人进行调查频率为 0.0045。孔禄卿等(1983)对上海 1231 人调查的结果 Hp<sup>0</sup> 频率为 0.0778。Fraser 等(1965)调查的台湾人为 0.0268, 而在美洲黑人中 Hp<sup>0</sup> 是比较普遍的, 尼日利亚黑人中 Hp<sup>0</sup> 也占 32.2% (Allison *et al.*, 1958) 在西非富尼拉人中 Hp<sup>0</sup> 高达 50% (Blumberg *et al.*, 1961)。

关于 Hp<sup>0</sup> 表型目前还存在着一些争论, 一般的作者都把电泳方法查不到 Hp 的样本定为 Hp<sup>0</sup> 型, 我们在实验中也是将重复二次都检测不出 Hp 的样本定为 Hp<sup>0</sup> 型。

Constans 等(1981)运用以 <sup>125</sup>I 标记的抗血清进行了 Hp 分型, 结果发现只有 2% 完全没有 Hp, 而其余的实际上是 Hp 2-2, 或 Hp 2-1。可见对 Hp Hp<sup>0</sup> 的检测需要

精细的电泳技术。“无 Hp 血”并不意味着 Hp 绝对没有,而是相当少。今后,对用一般电泳技术确定的 Hp 0 型样品,还需要再用免疫技术检测以进行确定,得出更准确的结果。由于在中国人群中 Hp 0 频率很低,所以它对 Hp<sup>1</sup> 与 Hp<sup>2</sup> 基因频率的影响很小。

### $\alpha_1$ -抗胰蛋白酶

在蒙古族、朝鲜族、壮族三个民族中区分 10 种  $\alpha_1$ -AT 不同的表现型,其分布见表 4。三个民族中 Pi<sup>M</sup> 基因频率基本相同,蒙古族和朝鲜族都是 0.9953,壮族为 0.9928,与应启龙等(1983)调查的中国人 Pi<sup>M</sup> 基因频率(0.9929)十分接近,比我们调查的华北汉族 0.9715 略高一些,但差异并不显著( $P > 0.05$ )。中国人群 Pi<sup>M</sup> 基因频率与日本人(0.996, Mano *et al.*, 1975)及爱斯基摩人(0.9941, Cox *et al.*, 1978)接近,而高于欧洲人群,如荷兰人的 Pi<sup>M</sup> 为 0.9562 (Klasen *et al.*, 1977),德国人的 Pi<sup>M</sup> 为 0.9600 (Genz *et al.*, 1977)英国人的 Pi<sup>M</sup> 为 0.9244 (Arnaud *et al.*, 1979),法国人的 Pi<sup>M</sup> 0.9107 (Arnaud *et al.*, 1977)。

表 4  $\alpha_1$ -AT 的表型分布及基因频率  
Distribution of phenotypes and gene frequencies of  $\alpha_1$ -antitrypsin

民 族 Ethnic group	Pi 表型 phenotype	Pi 表型 phenotype					基因频率 Gene frequency									
		M <sub>1</sub> M <sub>1</sub>	M <sub>2</sub> M <sub>2</sub>	M <sub>3</sub> M <sub>3</sub>	M <sub>1</sub> M <sub>2</sub>	M <sub>1</sub> M <sub>3</sub>	M <sub>2</sub> M <sub>3</sub>	M <sub>1</sub> S	FM <sub>1</sub>	FM <sub>2</sub>	FM <sub>3</sub>	Pi <sup>M</sup> <sub>1</sub>	Pi <sup>M</sup> <sub>2</sub>	Pi <sup>M</sup> <sub>3</sub>	Pi <sup>S</sup>	Pi <sup>F</sup>
蒙古族 Mongol	No. %	145 68.40	2 0.94	1 0.47	47 22.17	7 3.30	8 3.77	0 0.00	2 0.94	0 0.00	0 0.00	0.8184	0.1368	0.0401	0.0000	0.0047
朝鲜族 Korean	No. %	141 65.89	4 1.87	1 0.47	30 14.02	2 0.93	34 15.89	0 0.00	1 0.47	0 0.00	1 0.47	0.8107	0.0935	0.0911	0.0000	0.0047
壮族 Zhuang	No. %	128 61.84	8 3.86	0 0.00	51 24.64	4 1.93	13 6.28	3 1.45	0 0.00	0 0.00	0 0.00	0.7802	0.1715	0.0411	0.0072	0.0000

现已检出  $\alpha_1$ -AT 的 40 多种不同的变异型,而且与多种疾病如阻塞性肺气肿、早年性肝硬变有关的缺失型变异型 Z 和低活力型变异型 S 在不同人种群体中频率是不一样的。在高加索人种中这二种变异型的基因频率达到 0.01,甚至更高,而 Pi<sup>Z</sup> 基因在我们调查的三个民族中都没有发现,在日本人中及加拿大的爱斯基摩人中没有发现。Pi<sup>S</sup> 基因在壮族中是 0.0072 但在蒙古族和朝鲜族中为零,日本人的 Pi<sup>S</sup> 是 0.003,爱斯基摩人的 Pi<sup>S</sup> 为 0.0059,都低于高加索人种的 Pi<sup>S</sup> 基因频率。我们的调查结果与应启龙等的是一致的,即在中国人群体中  $\alpha_1$ -抗胰蛋白酶缺失型和低活力型是罕见的。

(1986 年 6 月 18 日收稿)

### 参 考 文 献

- 应启龙、梁植权, 1983. 中国人血浆  $\alpha_1$ -抗胰蛋白酶等位基因的频率分布. 中国科学 B 辑 (10): 897—903.  
孔禄卿、史明真、卢月香、张锡玲, 1983. 上海居民 Hp 血清型的分析研究(第一报). 遗传学报, 10: 150—156.  
Allison, A. C., B. S. Blumberg, W. Rees, 1958. Haptoglobin types in British, Spanish Basque and Nigerian African populations. *Nature*, 181: 824—825.  
Arnaud, P., C. Chapuis-Cellier, P. Vittoz, R. Creyssel, 1977. Alpha<sub>1</sub>-antitrypsin phenotypes in Lyon, France. *Hum. Genet.*, 39: 63—68.  
Arnaud, P., R. M. Galbraith, W. P. Faulk, C. Black, 1979. Pi phenotypes of alpha<sub>1</sub>-antitrypsin in southern Eng-

- land: Identification of M subtypes and implications for genetic studies. *Clin. Genet.*, 15: 406—410.
- Bajatzadeh, M., H. Walter, J. Palson, 1969. Phosphoglucomutase (EC 2. 7. 5. 1) and adenylate kinase (EC 2. 7. 4. 3) typings in Koreans and Irish. *Humangenetik*, 7: 353—355.
- Baksi, S., A. Sharma, C. Talukder, 1977. Human haptoglobins: A review. *The Nucleus*, 20(3): 307—341.
- Bhasin, M. K., W. Fuhrmann, 1972. Geographic and ethnic distribution of some red cell enzymes. *Humangenetik*, 14: 204—223.
- Blumberg, B. S., Z. Gentile, 1961. Haptoglobins and transferrins of two tropical populations. *Nature*, 189: 897.
- Constans, J., H. Vian, C. Gouaillard, A. Clerc, 1981. Haptoglobin polymorphism among Saharian and West African Groups. Haptoglobin phenotypes determination by radioimmuno-electrophoresis on Hp O samples. *Am. J. Hum. Genet.*, 33: 606—616.
- Cox, D. W., N. E. Simpson, R. Jantti, 1978. Croups-specific component,  $\alpha_1$ -antitrypsin and esterase D in Canadian Eskimos. *Hum. Hered.*, 28: 341—350.
- Fildes, R. A., H. Harris, 1966. Genetically determined variation of adenylate kinase in man. *Nature*, 209: 261—263.
- Fraser, G. R., E. R. Giblett, Lee Ting-Chien, A. G. Motulsky, 1965. Blood and serum groups in Taiwan. *J. Med. Genet.*, 2: 21—23.
- Genz, T., J. P. Martin, H. Cleve, 1977. Classification of  $\alpha_1$ -antitrypsin (Pi) phenotypes by isoelectrofocusing. *Hum. Genet.*, 38: 325—332.
- Giblett, E. R., 1969. *Genetic Markers in Human Blood*. Oxford-Edinburgh: Blackwell Sci. Publi.
- Goedde, H. W., H. G. Benkmann, L. Kriese, P. Bogdanski, Du Ruofu, Chen Liangzhong, Cui Meiyang, Yuan Yida, Xu Jiujin, Li Shezhe, Wang Yongfa, 1984a. Population genetic studies in three Chinese minorities. *Am. J. Phy. Anthropol.*, 63: 277—284.
- Goedde, H. W., H. G. Benkmann, L. Kriese, P. Bogdanski, D. P. Agarwal, Du Ruofu, Chen Liangzhong, Cui Meiyang, Yuan Yida, Xu Jiujin, Li Shezhe, Wang Yongfa, 1984b. Aldehyde dehydrogenase isozyme deficiency and alcohol sensitivity in four different Chinese populations. *Hum. Hered.*, 34: 183—186.
- Klasen, E. C., C. Franken, W. S. Volkers, L. F. Bernini, 1977. Population genetics of  $\alpha_1$ -antitrypsin in the Netherlands. *Hum. Genet.*, 37: 303—313.
- Liang Chih Chuan, Qi Zibai, Ying Qiong, Wang Lingfang, 1983. Types and subtypes of haptoglobin in the Chinese population. *Hum. Genet.*, 63: 175—177.
- Mano, K., S. Harda, H. Miyahara, T. Miyamoto, Y. Horiuchi, 1975. The distribution of polymorphic traits in atopic asthmatic patients. *Acta Allerg.*, 30: 80—88.
- Mourant, A. E., A. C. Koper, 1976. *The Distribution of the Human Blood Groups and other Polymorphisms*. Oxford University Press, New York-Toronto.
- Omoto, K., S. Harada, 1970. Frequencies of polymorphic types of four red cell enzymes in a central Japanese population. *Jap. J. Hum. Genet.*, 14: 298—305.
- Rapley, S., E. B. Robson and H. Harris, 1967. Data on the incidence segregation and D linkage relations of the AK polymorphism. *Ann. Hum. Genet.*, 31: 237—242.
- Sanford, R., A. E. P. Grimmo, Lee Shun-keung, 1966. The haptoglobin and transferrin types of some Cantonese in Hong Kong. *Vox Sang.*, 11: 106—107.
- Shih, L. Y., D. Y. Y. Hsia, J. E. Bowman, S. C. Shih, P. L. Shih, 1968. The electrophoretic phenotype of red cell 6-phosphogluconate dehydrogenase and adenylate kinase in Chinese populations. *Am. J. Hum. Genet.*, 20: 474—477.
- Shih, L. Y., D. Y. Y. Hsia, 1969. The distribution of genetic polymorphisms among Chinese in Taiwan. *Hum. Hered.*, 19: 227—233.
- Smithies, O., 1955. Zone electrophoresis in starch gels: group variations in the serum proteins of normal human adults. *Biochem. J.*, 61: 629—641.
- Spencer, N., D. A. Hopkinson, H. Harris, 1968. Adenosine deaminase polymorphism in man. *Ann. Hum. Genet.*, 32: 9—14.
- Welch, Q. B., Lie-Injo Luan Eng, J. M. Bolton, 1971. Adenylate kinase and malate dehydrogenase in four Malaysian racial groups. *Humangenetik*, 14: 61—63.
- Yuan Yida, Du Ruofu, Chen Liangzhong, Xu Jiujin, Cui Meiyang, Wang Yongfa, Li Shezhe, H. G. Benkmann, P. Bogdanski, L. Kriese, H. W. Goedde, 1984. Distribution of eight blood group systems and ABH secretion of Mongolian, Korean, Zhuang nationalities in China. *Ann. Human Biol.*, 11: 377—388.

## THE POLYMORPHISM OF ADENYLATE KINASE, ADENOSINE DEAMINASE, HAPTOGLOBIN AND $\alpha_1$ -ANTITRYPSIN IN MONGOLIAN, KOREAN AND ZHUANG POPULATIONS OF CHINA

Xu Jiujin   Cui Meiyong   Li Shizhe   Chen Liangzhong   Du Ruofu

*(Institute of Genetics, Academia Sinica, Beijing, China)*

H. W. Gordde   H. G. Benkmann   L. Kriese   P. Bogdanski

*(Institute of Human Genetics, University of Hamburg, West Germany)*

**Key words**   AK; ADA; Hp;  $\alpha_1$ -AT; Polymorphism; National minorities in China

### Abstract

The genetic polymorphism of adenylate kinase(AK), adenosine deaminase(ADA), haptoglobin(Hp) and  $\alpha_1$ -antitrypsin ( $\alpha_1$ -TA) was investigated in the Mongolian of Inner Mongolian Autonomous Region, Korean of Jilin Province and Zhuang of Guangxi Zhuang Autonomous Region, in China. The gene frequencies of Mongolian, Korean and Zhuang were:  $AK_1^1$ -0.9843, 1.0000, 1.0000;  $ADA^1$ -0.9529, 0.9468, 0.9573;  $Hp^1$ -0.2597, 0.3152, 0.3571;  $Pi^M$ -0.9953, 0.9953, 0.9928;  $Pi^A$ -0.0000, 0.0000, 0.0072;  $Pi^F$ -0.0047, 0.0047, 0.0000, respectively. The  $\chi^2$  test showed that all of the observed distributions of phenotypes of four genetic markers in Mongolian, Korean and Zhuang populations were consistent with the Hardy-Weinberg's law.