

# 白、苗、土家、彝族组特异性 成分亚型的研究<sup>1)</sup>

徐玖瑾 杜若甫

(中国科学院遗传研究所)

艾琼华 赵会全

(新疆伊宁卫生学校) (哈尔滨医科大学)

**关键词** 组特异性成分;遗传多态性;人类群体遗传学;中国少数民族

## 内 容 提 要

用薄层聚丙烯酰胺凝胶等电聚焦结合免疫固定的方法分析了中国四个少数民族的组特异性成分(Gc)的亚型分布。白族、苗族、土家族、彝族 Gc<sup>1F</sup> 的基因频率分别为 0.4082, 0.4229, 0.3592, 0.4248; Gc<sup>1S</sup> 的基因频率分别为 0.3035, 0.2687, 0.2864, 0.3301, Gc<sup>2</sup> 的基因频率分别为 0.2577, 0.3035, 0.3342, 0.2208。另外,在四个民族中发现十六个个体带有 Gc 的罕见变异型等位基因。

组特异成分(Group-Specific Component)简称 Gc,也译为血型特异性成分,是人体血浆中一种  $\alpha_2$  球蛋白。Gc 的主要生物学功能是结合和转运维生素 D, 它能与维生素 D<sub>3</sub> 结合,参与维生素 D<sub>3</sub> 及其衍生物的输送,所以也称为维生素 D 结合蛋白(Vitamin D-binding protein, 简称 DBP) 或称维生素 D 结合球蛋白 (Vitamin D-binding globulin, 简称 VDBG)。

Hirschfeld (1959) 首先用免疫电泳法分析人类群体中 Gc 的遗传多态性,用电泳的方法可将 Gc 蛋白区分为三种类型,命名为 Gc1-1, Gc2-1, Gc2-2。1960年, Hirschfeld 指出这三种普通表型是由在常染色体上的一对共显性的等位基因 Gc<sup>1</sup> 和 Gc<sup>2</sup> 所决定的, Gc<sup>1</sup> 所决定的蛋白向阳极泳动快, Gc<sup>2</sup> 所决定的蛋白向阳极泳动慢 (Hirschfeld *et al.*, 1960)。Constans and Viau (1977) 采用等电聚焦电泳结合免疫固定技术分析 Gc 蛋白,观察到六种常见的表型,因而提出等位基因 Gc<sup>1</sup> 应分为 Gc<sup>1F</sup>, Gc<sup>1S</sup> 二个独立的等位基因,在等电聚焦的带谱上这两个等位基因的蛋白质等电点有微小的差异。六种常见表型的基因型分别为 1S, 1F, 2, 2-1F, 2-1S, 1F-1S。

Gc<sup>1F</sup>, Gc<sup>1S</sup>, Gc<sup>2</sup> 三个等位基因几乎存在于世界上所有人类群体中,具有广泛的遗传多态现象,其基因频率在不同人种与不同人群间差异十分显著。此外,迄今已发现 84 种不同的稀有变异型 (Constans *et al.*, 1983)。因此, Gc 是人类群体遗传学研究中十分重

1) 中国科学院科学基金资助的课题。

要的一个遗传标记。

## 材料和方 法

血浆材料共 802 份,其中采自云南剑川县剑川第一中学白族学生 196 份,采自湖南湘西土家族、苗族自治州吉首市民族中学土家族学生 199 份,苗族血样 201 份,大部份采自吉首市民族中学、小部份采自矮寨中学的苗族学生,彝族血样 206 份,采自四川凉山彝族自治州布拖县民族中学和布拖县第一中学的彝族学生。献血者身体健康,彼此间无直系亲缘关系,并且三代内均为该民族。

全血加 10% 的 EDTA 抗凝,经离心后分离出来的血浆保存  $-70^{\circ}\text{C}$  低温冰箱内直至使用。

Gc 表型分析采用聚丙烯酰胺凝胶等电聚焦法,电泳结束后用抗 Gc 血清(西德 Biotest 产品)在醋酸纤维膜上进行免疫固定(Kim *et al.*, 1981)。

在 LKB 225 毫米 $\times$ 100 毫米 $\times$ 0.5 毫米模板中注入 15 毫升丙烯酰胺凝胶制备液,内有 29.1% 丙烯酰胺 3.3 毫升,0.9% 甲叉丙烯酰胺 3.3 毫升,8.8% 蔗糖 7 毫升,pH4—6 两性电解质(LKB 产品)1 毫升,1% 的过硫酸胺 0.6 毫升,在室温下聚合一小时后放入  $4^{\circ}\text{C}$  冰箱内过夜,次日使用。

在 LKB 2117 多用电泳仪上完成等电聚焦,电极液阳极用 0.5% (V/V) 磷酸溶液,阴极为 0.5% (V/V) 的乙二醇溶液。预电泳二小时后,用 Whatman No. 3 滤纸吸血浆稀释液 10 微升后紧贴在凝胶表面离阴极 1.5 厘米处。血浆稀释液中 pH7.1 的磷酸缓冲液与血浆之比为 10:1。在 1200 伏特、25 瓦、 $4^{\circ}\text{C}$  下电泳一小时后,弃去样品纸,继续电泳三小时,电流一直小于 20 毫安培。电泳结束后,将 Gc 抗血清用 pH7.1 的磷酸缓冲液按 1:4 稀释,然后用此溶液浸透醋酸纤维膜,将膜覆盖于凝胶表面,在  $37^{\circ}\text{C}$  保温 15 分钟,置于生理盐水中浸泡过夜,次日经清水漂洗后,用考马斯兰染色。

## 结果与讨论

### 1. Gc 亚型分布的特点

在四个民族中,我们都检测到了 Gc 的 1F, 1S, 2, 2-1F, 2-1S, 1F-1S 等六种常见表型(图版 1,1)。

表 1 列出了四个民族的表型分布及各类表型所占的百分比。

从表 1 可以看出,在四个民族中 Gc 2-1F 和 Gc 1F-1S 是主要的常见类型。苗族中 Gc2-1F 表型占全部调查人数的 26.87%,在四个民族中这一表型百分比是最高的。苗族的 Gc 六种表型的百分比依次为 2-1F > 1F-1S > 1F > 2-1S > 2 > 1S。白族中各表型百分数的顺序与苗族的很接近,Gc 2-1F 占 25.00%,只是 Gc 1S 为 10.71%,稍大于 Gc2 的 5.61%,而在苗族中 Gc2 (占 9.45%)比 Gc1S (占 7.96%)略多。土家族的表型分布不同于同一地区的苗族,Gc 的六种表型百分比依次为 1F-1S > 2-1F > 2-1S > 2 > 1F > 1S。在彝族的表型分布中,Gc1F (19.42%),Gc1S (13.59%)和 Gc1F-1S

表 1 四个民族 Gc 表型分布

民族	调查人数	Gc 表 型													
		1F		1S		2		2-1F		2-1S		1F-1S		变异体	
		人数	%	人数	%	人数	%	人数	%	人数	%	人数	%	人数	%
苗	201	35	17.42	16	7.96	19	9.45	54	26.87	30	14.93	46	22.89	1	0.49
土家	199	28	14.07	18	9.05	29	14.57	42	21.11	33	16.58	45	22.61	4	2.01
白	196	32	16.33	21	10.71	11	5.61	49	25.00	30	15.31	47	23.98	6	3.06
彝	206	40	19.42	28	13.59	8	3.88	45	21.84	30	14.56	50	24.27	5	2.43

(24.27%) 所占的百分比在四个民族中都是最高的,而 Gc2、Gc2-1S 的百分比都是最低的, Gc2-1F (21.84%) 也仅比四个民族中最低的土家族 21.11% 高 0.73%。方差分析表明,四个民族表型分布彼此间没有显著差异 ( $F > 0.05$ )。

## 2. 基因频率

根据所调查的白族、苗族、土家族、彝族的 Gc 表型数计算了各民族  $Gc^{1F}$ ,  $Gc^{1S}$ ,  $Gc^2$  等位基因的频率(表 2)。用 Hardy-Weinberg 遗传平衡法则对 Gc 基因频率进行了检验,结果表明四个民族的观测值与期望值相符。

表 2 四个民族的 Gc 基因频率及与文献中中国其他人群之比较

人 群	调查人数	基 因 频 率				作者与时间
		1F	1S	2	其他	
白族	196	0.4082	0.3035	0.2577	0.0306	本文
苗族	201	0.4229	0.2687	0.3035	0.0048	本文
土家族	199	0.3592	0.2864	0.3342	0.0201	本文
彝族	206	0.4248	0.3301	0.2208	0.0242	本文
藏族	230	0.364	0.376	0.249	0.011	Constans <i>et al.</i> , 1979
华北汉族	93	0.2473	0.4893	0.2634	—	陈良忠等,1985*
香港人	362	0.494	0.258	0.247	**	Kim <i>et al.</i> , 1981
台湾人	354	0.5876	0.2938	0.1102	0.0085	Matsumoto <i>et al.</i> , 1980
台湾 Ataly 人	373	0.3968	0.2708	0.3029	0.0295	Matsumoto <i>et al.</i> , 1980
马来亚华侨	121	0.678	0.157	0.165	—	Tan <i>et al.</i> , 1981

\* 用碘基水杨酸显带法分析,其余均用免疫固定方法得出。

\*\* 检出 2C2 等位基因,未计算频率。

中国人群  $Gc^{1F}$  的频率一般都大于  $Gc^{1S}$  的频率。表 2 所列中国各人群中有一两个人群的  $Gc^{1F}$  小于  $Gc^{1S}$ , 其中藏族的  $Gc^{1F}$  略小于  $Gc^{1S}$ , 不过仍十分接近,而华北汉族则  $Gc^{1F}$  的绝对值(0.2473)比  $Gc^{1S}$  (0.4893) 小得多,这可能与调查人数较少仅 93 人有关,而且与所用的碘基水杨酸法染色要比其他研究者所用的醋酸纤维膜免疫固定法准确性较差可能也有些关系。但也尚不能完全排除华北汉族中  $Gc^{1F}$  基因频率就比  $Gc^{1S}$  低得多。我们调查的四个民族中,  $Gc^{1F}$  的频率 (0.3592—0.4248) 都大于  $Gc^{1S}$  的频率 (0.2687—0.3301)。日本人群  $Gc^{1F}$  (0.4209—0.5793) 也大于  $Gc^{1S}$  (0.2030—0.3006), 蒙古人种其他群体,如朝鲜人  $Gc^{1F}$  频率(0.4340)也大于  $Gc^{1S}$  (0.2343)。马来亚人  $Gc^{1F}$  高达 0.795, 而  $Gc^{1S}$  只有 0.149。在蒙古人种内也有  $Gc^{1F}$  小于  $Gc^{1S}$  的人群,如美国爱斯基摩人和

表3 蒙古人种不同人群的 Gc 基因频率

群 体	调查人数	基 因 频 率				作者与时间
		1F	1S	2	other	
日本 北海道(阿伊努人)	271	0.5793	0.2030	0.2085	0.0092	Matsumoto <i>et al.</i> , 1980
福岛	893	0.4854	0.2402	0.2469	0.0276	Sumiko ABE, 1983
东京	531	0.487	0.241	0.246	0.027	Ishimoto <i>et al.</i> , 1979
东京	305	0.4656	0.2590	0.2574	0.018	Omoto <i>et al.</i> , 1978
东京		0.4782	0.2507	0.2450	0.026	Sumiko ABE, 1983
三重	510	0.465	0.241	0.263	0.032	Ishimoto <i>et al.</i> , 1979
大阪	342	0.456	0.258	0.254	0.031	Kazushige <i>et al.</i> , 1983
大阪	316	0.4209	0.3006	0.2579	0.0206	Matsumoto <i>et al.</i> , 1980
长崎		0.4409	0.2356	0.2909	0.0326	Sumiko ABE, 1983
冲绳	502	0.4731	0.2092	0.3157	0.0020	Matsumoto <i>et al.</i> , 1980
朝鲜 全州	303	0.4340	0.2343	0.3036	0.0281	Matsumoto <i>et al.</i> , 1980
印度尼西亚	176	0.5341	0.2812	0.1761	0.0085	Matsumoto <i>et al.</i> , 1980
加里曼丹 Kadazan	260	0.6096	0.2635	0.1231	0.0038	Matsumoto <i>et al.</i> , 1980
马来亚 Malay	134	0.795	0.149	0.056	—	Tan <i>et al.</i> , 1981
Bidayuh	207	0.717	0.217	0.065	—	Tan <i>et al.</i> , 1981
Batak	232	0.623	0.228	0.149	—	Tan <i>et al.</i> , 1981
Iban	108	0.611	0.269	0.120	—	Tan <i>et al.</i> , 1981
Minang Kabau	56	0.607	0.250	0.143	—	Tan <i>et al.</i> , 1981
Javanese	47	0.585	0.255	0.160	—	Tan <i>et al.</i> , 1981
美国爱斯基摩人	328	0.2668	0.4924	0.1890	0.0518	Matsumoto <i>et al.</i> , 1980
巴西印第安人 Gorotire	155	0.200	0.420	0.350	0.03	Constans <i>et al.</i> , 1980
Krabo	136	0.330	0.290	0.380	—	Constans <i>et al.</i> , 1980
Caingang	106	0.200	0.480	0.320	—	Constans <i>et al.</i> , 1980
玻利维亚印第安人	253	0.231	0.636	0.122	0.009	Constans <i>et al.</i> , 1978b

美州的印第安人的  $Gc^{1F}$  频率就小于  $Gc^{1S}$  (表 3)。而高加索人群  $Gc^{1F}$  频率几乎都小于  $Gc^{1S}$  频率。高加索人群  $Gc^{1F}$  频率一般在 0.2 以下,而  $Gc^{1S}$  却在 0.5 以上。法国 Basques 人  $Gc^{1S}$  为 0.550,而  $Gc^{1F}$  只有 0.060,是我们收集到的文献中的最低值(表 4)。 $Gc^{1F}$  频率的最高值并不在蒙古人种中,而是中非的 Sara 人 ( $Gc^{1F} = 0.835$ )。黑种人  $Gc^{1F}$  与  $Gc^{1S}$  的频率变化不如高加索人种、蒙古人种这样明显,而  $Gc^2$  的频率一般都很低,在 0.1 左右。马里 Tawreg 人  $Gc^2$  频率为 0,而法国 Pyrenean 人  $Gc^2$  频率高达 0.410,两者差异十分显著。

从以上所述看来, Gc 亚型等位基因  $Gc^{1F}$ 、 $Gc^{1S}$ 、 $Gc^2$  频率的分布在人种之间差异是很大的。有人认为,受紫外线照射多、阳光辐射率高的地区,人群中  $Gc^2$  的频率较低。这可能因为组特异性成分参与维生素 D<sub>3</sub> 及其衍生物的输送,而维生素 D 的形成与紫外光照射又有密切的关系,因此认为 Gc 蛋白的遗传多态性分布在不同人种间的差异可以看成是自然选择长期作用的结果 (Lefranc *et al.*, 1981)。但这一点至少在日本各人群中却并未得到证实(参见表 3)。

### 3. Gc 变异型

除了由  $Gc^{1F}$ 、 $Gc^{1S}$ 、 $Gc^2$  三个主要等位基因组成的常见的六种表型以外,还有一些

表 4 高加索人种和黑人的 Ge 基因频率

群 体	调查 人数	基 因 频 率				作者与时间
		1F	1S	2	V	
美国白人 Pennsylvania	110	0.149	0.572	0.279	—	Kueppers <i>et al.</i> , 1979
英国 东北部	100	0.165	0.575	0.260	—	Papiha <i>et al.</i> , 1982
法国 Toulouse	256	0.132	0.451	0.318	0.028	Constans <i>et al.</i> , 1979
Strasbourg	112	0.125	0.594	0.277	0.004	Constans <i>et al.</i> , 1979
Lille	114	0.202	0.557	0.241	—	Constans <i>et al.</i> , 1979
Savoie	285	0.147	0.539	0.307	—	Constans <i>et al.</i> , 1979
Basques	200	0.060	0.550	0.390	—	Constans <i>et al.</i> , 1979
Pyrenean	290	0.077	0.512	0.410	—	Constans <i>et al.</i> , 1979
德国 Munich	440	0.1443	0.5922	0.2614	0.0023	Cleve <i>et al.</i> , 1978
Berlin	251	0.1434	0.5837	0.2729	—	Thymann, 1981
Marburg	146	0.178	0.551	0.271	—	Cleve <i>et al.</i> , 1978
Hessen	680	0.1412	0.5978	0.2610	—	Lefranc <i>et al.</i> , 1981
Bavaria	440	0.144	0.592	0.261	—	Constans <i>et al.</i> , 1979
丹麦	1674	0.1589	0.5717	0.2688	0.0006	Thymann, 1981
	390	0.145	0.601	0.254	—	Constans <i>et al.</i> , 1979
	320	0.1500	0.5969	0.2531	—	Lefranc <i>et al.</i> , 1981
意大利	147	0.1497	0.5884	0.2619		Cleve <i>et al.</i> , 1978
	343	0.1793	0.5350	0.2770	0.0087	Piazza <i>et al.</i> , 1985
Viterbo	245	0.153	0.561	0.286	—	Petrucchi, 1983
Roma	397	0.158	0.591	0.251	—	Petrucchi, 1983
Frosiuone	298	0.145	0.542	0.314	—	Petrucchi, 1983
Latina	301	0.113	0.601	0.286	—	Petrucchi, 1983
比利时	267	0.167	0.543	0.290	—	Hoste, 1979
	744	0.1727	0.5477	0.2796	—	Hoste, 1979
突尼斯	349	0.260	0.575	0.215	—	Lefranc <i>et al.</i> , 1981
印度	78	0.141	0.603	0.256	—	Tan <i>et al.</i> , 1981
Gaddi Tribe	109	0.156	0.546	0.298	—	Papiha <i>et al.</i> , 1982
巴基斯坦 Jat Sikh	146	0.155	0.531	0.312	—	Papiha <i>et al.</i> , 1982
中东						
伊拉克 Kurds	58	0.224	0.595	0.172	0.008	Constans <i>et al.</i> , 1979
以色列 Druses	195	0.2231	0.5436	0.2308	—	Constans <i>et al.</i> , 1979
北也门	94	0.382	0.574	0.144		Constans <i>et al.</i> , 1979
	135	0.270	0.589	0.137	0.004	Constans <i>et al.</i> , 1979
非洲和美洲黑人						
马里 Tawreg	260	0.315	0.677	0.000	0.008	Constans <i>et al.</i> , 1980
阿尔及利亚 Harratins	161	0.481	0.446	0.054	0.018	Constans <i>et al.</i> , 1980
Twareg	160	0.425	0.541	0.015	0.019	Constans <i>et al.</i> , 1980
吉布提 Afar	95	0.463	0.358	0.179	—	Constans <i>et al.</i> , 1980
Issa	92	0.430	0.430	0.125	—	Constans <i>et al.</i> , 1980
中非 Pygmies	267	0.584	0.191	0.064	0.161	Constans <i>et al.</i> , 1978b
Pygmies	751	0.619	0.0182	0.074	0.125	Constans <i>et al.</i> , 1970
Sara	291	0.835	0.091	0.069	0.005	Constans <i>et al.</i> , 1980
塞内加尔 Peulhs	357	0.780	0.115	0.053	0.052	Constans <i>et al.</i> , 1978a
美国黑人 Philadelphia	273	0.704	0.166	0.128	—	Keuppens <i>et al.</i> , 1979
Georgia	219	0.798	0.123	0.079	—	Keuppens <i>et al.</i> , 1979

稀有的变异型,这些稀有的变异型广泛地存在各人群之中,在很多群体中变异型等位基因  $Gc^V$  也达到了多态水平。

1978年在法国巴黎召开的“组特异性成分研究工作第一次国际会议”对已发现的  $Gc$  30个不同的等位基因及变异型进行了统一命名(Constans *et al.*, 1979)。在此之后又陆续报道了一些新的变异型。Constans等(1983)在聚丙烯酰胺凝胶中加入3M尿素后进行等电聚焦,进一步对84种变异型进行了鉴别。这些变异型的蛋白质等电点仅有微小的差异。

目前,变异体是根据它们特异的电泳图形来命名的。国际命名中规定泳动快的靠近阳极端的变异体以 Anode 中的 A 字母来表示,泳动慢靠近阴极的变异体以 Cathode 中的 C 字母来表示。以  $Gc$  1S 所在位置为  $Gc^1$  变异型的参照点,比  $Gc$  1S 泳动快的等位基因  $Gc^1$  的变异体依次命名为 1A1, 1A2, 1A3...1An 向阳极泳动越快的 n 越大;比  $Gc$  1S 泳动慢的  $Gc^1$  的变异型依次命名为 1C1, 1C2, 1C3...1Cn, 越慢(越靠近阴极的) n 越大;以  $Gc$  2 所在位置为  $Gc^2$  变异型的参照点,比  $Gc$  2 向阳极泳动快的命名为 2A1, 2A2, 2A3...2An, 比  $Gc$  2 泳动慢,靠阴极的命名为 2C1, 2C2, 2C3...2Cn(图 1)。双带突变体是  $Gc^1$  的突变类型,单带变异体则被解释为  $Gc^2$  的突变类型。迄今为止除三种常见等位基因  $Gc^{1F}$ 、 $Gc^{1S}$  和  $Gc^2$  以外还有 22 种  $Gc^{1A}$  和 37 种  $Gc^{1C}$  双带型等位基因,以及 14 种  $Gc^{2A}$  和 11 种  $Gc^{2C}$  的单带型等位基因。

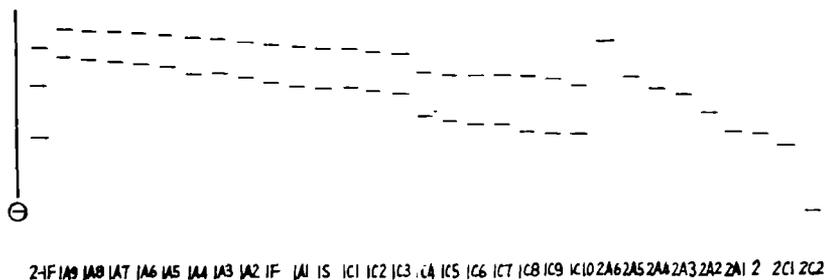


图 1 用等电聚焦观测的  $Gc$  带型模式图

$Gc^V$  基因在我国人群中分布是很广泛的。表 2 中十个中国人群除了华北汉族、马来西亚华侨可能因人数较少未检出变异型外,其余都检出了  $Gc^V$ , 而且其基因频率在有的人群中已达多态水平。已调查的中国人群的变异型基因频率为 0—0.0306, 其中白族变异型基因频率(0.0306)是我国目前的最高值,但与蒙古人种其他人群比较,则仍低于美国的爱斯基摩人(0.0518)。日本长崎人  $Gc^V$  频率也较高,达 0.0326。而中非的俾格米人群  $Gc^V$  频率达 0.125, 其中  $Gc^{1A}$  0.039,  $Gc^{2A3}$  0.086 均达到多态水平。中非的另一个俾格米人群  $Gc^V$  达 0.161, 其中  $Gc^{1A}$  (原记作  $Gc^{Ab}$ ) 0.054,  $Gc^{2A3}$  (原记作  $Gc^{2a}$ ) 0.107 (Constans *et al.*, 1978a), 也都达到多态水平。

我们在四个民族 802 人中共检出十六个变异型个体,初步鉴定都是杂合子,以  $V_1$ 、 $V_2$ 、 $V_3$ 、 $V_4$ 、...、 $V_{16}$  来标记。因缺乏标准血清对照,我们只能参照文献中的电泳图谱来进

行比较,作一初步的鉴定。

苗族 201 人中,检出一例变异体,  $V_1$ ; 土家族 199 人中检出四例变异体,  $V_2$ 、 $V_3$ 、 $V_4$ 、 $V_5$ ; 彝族 206 人中检出五例变异体,  $V_6$ 、 $V_7$ 、 $V_8$ 、 $V_9$ 、 $V_{10}$ ; 白族 196 人中共检出六例变异体,  $V_{11}$ 、 $V_{12}$ 、 $V_{13}$ 、 $V_{14}$ 、 $V_{15}$ 、 $V_{16}$ 。

$V_1$  (图版 I, 3), 它有一条带为 1F, 另一条向阳极泳动快的带系 1A 的变异带, 与 Omoto 等 (1978) 报道的  $Gc^J$  相似。 $Gc^J$  1979 年已由国际会议命名为 1A2 (Constans *et al.*, 1979)。

$V_2$  (图版 I, 3), 有一条带为 1F, 而向阳极泳动比  $V_1$  快带还要快的一条带, 与文献中 1A6 相似 (Constans *et al.*, 1979)。

$V_3$  (图版 I, 2), 有一条 1F 带, 在靠近阴极端有一条比  $Gc 2$  泳动慢的带, 是 2C 的变异型, 与 Kim 报道的香港人中 2C2 极为相似 (Kim *et al.*, 1981)。

$V_4$  (图版 I, 4), 除有一条 1F 带外还有一条 1A 的变异带, 与 1A6 相似。

$V_5$  (图版 I, 4), 有一条带是 2 的条带, 用图版 I, 4 中的  $Gc 1S$  作比较, 可看出另一条带也是 1A 的变异带, 等电点的位置与 1A2 相似。

$V_6$  (图版 I, 4 和图版 II, 1), 它有一条带为 2, 另有一条向阳极泳动比 1F 快的带, 这条带与  $V_4$  的变异带的等电点十分一致, 即与 1A6 相似。

$V_7$  (图版 I, 4),  $V_8$  (图版 II, 1), 这二个变异型都有一条 1F 带, 另有一条带其等电点位置与  $V_6$  的变异带十分相同, 相似于文献中的 1A6。

$V_9$  (图版 II, 1), 其变异带与  $V_7$ 、 $V_8$  的变异带相似, 所不同的只是它另一条带是 1S。

$V_{10}$  (图版 II, 1), 除了一条 1S 带外, 有一条带似 1A2, 即与苗族的  $V_1$  变异带相似。

$V_{11}$  (图版 II, 2), 与土家族的  $V_4$  相似, 都有一条 1F 带, 还有一条相似于 1A6 的变

表 5 四个民族  $Gc$  十六个变异型的等位基因

民族	本文中变异型编号	基因型	变异区带	罕见等位基因
土家	$V_3$	1F—2C2	2C	2C2
	$V_5$	2—1A2		1A2
	$V_2$	1F—1A6		1A6
	$V_4$	1F—1A6		
彝	$V_7$	1F—1A6	1A	1A6
	$V_8$	1F—1A6		
	$V_6$	2—1A6		1A2
	$V_9$	1S—1A6		
	$V_{10}$	1S—1A2		
苗	$V_1$	1F—1A2	1A6	
白	$V_{12}$	1S—1A2		
	$V_{11}$	1F—1A6		
	$V_{13}$	1F—1A6		
	$V_{14}$	2—1A6		
	$V_{15}$	1S—1A6		
	$V_{16}$	1S—1A1	1A1	

异带。

V<sub>12</sub> (图版 II, 3), 有一条 1S 带, 变异带向阳极方向迁移, 是 1A 的变异型, 与苗族的 V<sub>1</sub> 变异带位置相似, 即相似于文献中的 1A<sub>2</sub>。

V<sub>13</sub> (图版 II, 4), V<sub>14</sub> (图版 II, 4) 及 V<sub>15</sub> (图版 II, 4), 都有一条 1A 的变异带。这三个变异型的 1A 变异带等电点位置与文献中的 1A<sub>6</sub> 相似。除变异带外, V<sub>13</sub> 另一条带为 1F, V<sub>14</sub> 的另一条带为 2, 而 V<sub>15</sub> 的另一条带为 1S。

V<sub>16</sub> (图版 II, 4), 一条带为 1S 带, 变异带比 1S 带向阳极泳动稍快一点, 但又比苗族的 V<sub>1</sub> 的 1A 变异带更接近 1F 带的位置, 因此与文献图谱中的 1A<sub>1</sub> 相似 (Constans *et al.*, 1983)。

综上所述, 在四个民族的十六个变异型中, 有一个具有 2C 的变异带, 十五个具有 1A 的变异带。十六个变异型初步归为八种基因型, 而且这八种基因型是由常见的等位基因 Gc<sup>dF</sup>、Gc<sup>dS</sup>、Gc<sup>d</sup> 和四种罕见的等位基因 Gc<sup>dA1</sup>、Gc<sup>dA2</sup>、Gc<sup>dA6</sup> 及 Gc<sup>dC2</sup> 杂合而组成的 (表 5)。

以上对变异型所作的鉴定只是初步的, 需要用标准血清作对照进行比较鉴定 (Constans *et al.*, 1983), 才能最后确定。

(1986 年 6 月 18 日收稿)

### 参 考 文 献

- 陈良忠, 崔梅影, 1985 年。我国汉族四个蛋白质(酶)的遗传多态性初步分析。科学通报, (4): 292—295。
- Cleve, H., W. Patutschnik, S. Nevo, GG. Wendt, 1978. Genetic studies on the Gc subtypes. *Hum. Genet.*, 44: 177—222.
- Constans, J. and M. Viau, 1977. Group-specific component: Evidence for two subtypes of the Gc<sup>1</sup> gene. *Science*, 198: 1070—1071.
- Constans, J., M. Viau, G. Pison and A. Langaney, 1978a. Gc subtypes demonstrated by isoelectric focusing: further data and description of new variants among an African sample (Fula) from Senegal. *Jap. J. Human Genet.*, 23: 111—117.
- Constans, J., M. Viau, H. Cleve, G. Jaeger, J. C. Quilici and M. J. Palisson, 1978b. Analysis of the Gc Polymorphism in human populations by isoelectrofocusing on polyacrylamide gels. Demonstration of subtypes of the Gc<sup>1</sup> alleles and of additional Gc variants. *Hum. Genet.*, 41: 53—60.
- Constans, J., M. Viau, J. P. Moatti and J. L. Clavere, 1979. Serum vitamin D binding protein and Gc polymorphism. In: *Vitamin D Basic Research and Its Clinical Application*. Eds. Normann, A. W. *et al.*, Walter de Gruyter, Berlin, pp. 153—156.
- Constans, J. and H. Cleve, 1979. Group-specific component: Report on the first international workshop. *Hum. Genet.*, 48: 143—149.
- Constans, J., P. Lefevre-Witier, P. Richard and G. Jaeger, 1980. Gc (Vitamin D-binding protein) subtype polymorphism and variats distribution among Saharan, Middle East, and African populations. *Am. J. Phys. Anthropol.*, 52: 435—441.
- Constans J., H. Cleve, D. Dykes, M. Fischer, K. L. Kirk, S. S. Papiha, W. Scheffran, R. Scherz, M. Thymann and W. Weber, 1983. The polymorphism of the vitamin D-binding protein (Gc); Isoelectric focusing in 3M urea as additional method for identification of genetic variants. *Hum. Genet.*, 65: 176—180.
- Hirschfeld, J., 1959. Immuno-electrophoretic demonstration of qualitative differences in human sera and their relation to the haptoglobins. *Acta Pathol. Microbiol. Scand.*, 47: 160—168.
- Hirschfeld J., B. Jonsson, and M. Rasmuson, 1960. Inheritance of a new group-specific system demonstrated in normal human sera by means of an immuno-electrophoretic technique. *Nature*, 185: 931—932.
- Hoste, B., 1979. Group-specific component (Gc) and transferrin (Tf) subtypes ascertained by isoelectric focusing: a simple nonimmunological staining procedure for Gc. *Hum. Genet.*, 50: 75—79.
- Ishimoto, G., M. Kuwata, and H. Nakajima, 1979. Group-specific component (Gc) polymorphism in Japanese: an analysis by isoelectric focusing on polyacrylamide gels. *Jap. J. Hum. Genet.*, 24: 75—83.
- Kazushige, Shibata, 1983. Haptoglobin, Group-specific component, Transferrin and  $\alpha_1$ -Antitrypsin subtypes and

- new variants in Japanese. *Jap. J. Human Genet.*, 28: 17—27.
- Kim, Y., Y. Kwok and W. H. P. Lewis, 1981. Group-specific component (Gc) subtypes in the Chinese population of Hong Kong. *Hum. Genet.*, 59: 72—74.
- Kueppers, F. and B. Harpel, 1979. Group-specific component (Gc) "subtypes" of Gc<sup>1</sup> by isoelectric focusing in U. S. Blacks and Whites. *Hum. Hered.*, 29: 242—249.
- Lefranc, M. P., J. Chibani, A. N. Helal, K. Boukef, J. Seger and G. Lefranc, 1981. Human transferrin (Tf) and group-specific component (Gc) subtypes in Tunisia. *Hum. Genet.*, 59: 60—63.
- Matsumoto, H., K. Matsui, N. Ishida, K. Ohkura and Teng Yao-Sheng, 1980. The distribution of Gc subtypes among the Mongoloid population. *Am. J. Phys. Anthropol.*, 53: 505—508.
- Omoto, K. and K. Miyake, 1978. The distribution of the group-specific component (Gc) subtypes in Japanese. *Jap. J. Hum. Genet.*, 23: 119—125.
- Papiha, S. S., D. F. Roberts, I. White, S. M. S. Chahal and J. A. Asefi, 1982. Population genetics of the group specific component (Gc) and phosphoglucosyltransferase (PGM<sub>1</sub>) studied by isoelectric focusing. *Am. J. Phys. Anthropol.*, 59: 1—7.
- Petrucchi, R., 1983. Genetic studies of Gc (Vitamin D binding globulin) polymorphism in the population of latium (Italy). *J. Hum. Evol.*, 12: 439—441.
- Piazza, A., W. R. Mayr, L. Contu, A. Amoroso, I. Borelli, E. S. Curtoni, C. Marcello, A. Moroni, E. Olivetti, P. Richiardi and R. Ceppellini, 1985. Genetic and population structure of four Sardinian villages. *Ann. Hum. Genet.*, 49: 47—63.
- Sumiko, ABE, 1983. Genetic polymorphism of red cell enzymes (Acp, EsD, GPT, 6-PGD) and of serum protein (Gc) in Fukushima prefecture. *Jap. J. Hum. Genet.*, 28: 195—200.
- Tan, S. G., Y. Y. Gan, K. Asuan and F. Abdullah, 1981. Gc subtyping in Malaysians and in Indonesians from North Sumatra. *Hum. Genet.*, 59: 75—76.
- Thymann, M., 1981. Gc subtypes determined by agarose isoelectrofocusing. *Hum. Hered.*, 31: 214—221.

## STUDY OF THE SUBTYPES OF GROUP SPECIFIC COMPONENT IN BAI, MIAO, TUJIA AND YI ETHNIC GROUPS

Xu Jiujin Du Ruofu

(Institute of Genetics, Academia Sinica)

Ai Qionghua

(Yining Medical School)

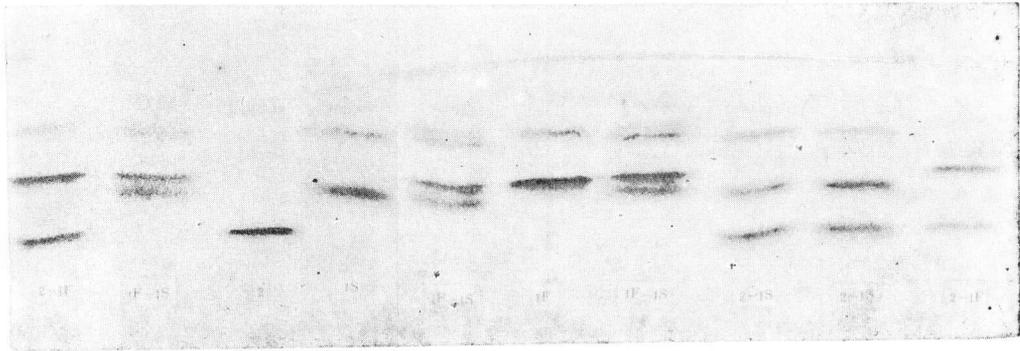
Zhao Huiquan

(Harbin Medical University)

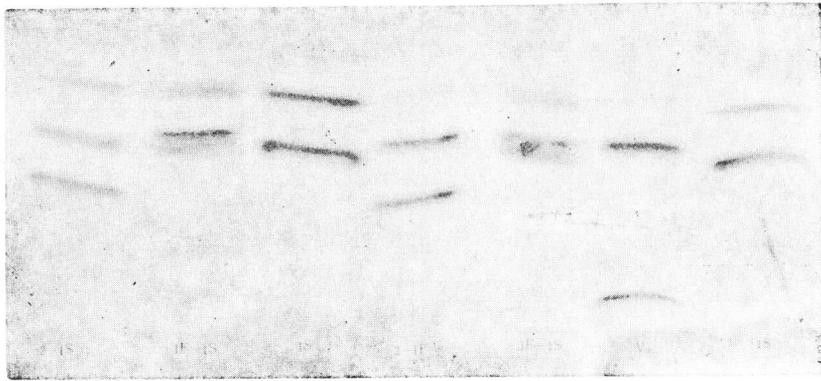
**Key words** Group specific components (Gc); Genetic polymorphisms; Human population genetics; National minorities in China

### Abstract

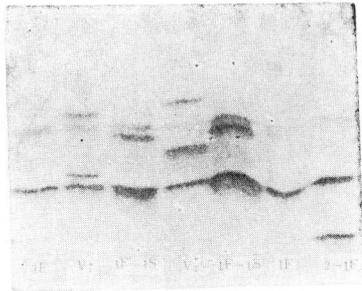
The distribution of Gc subtypes of four ethnic groups in China was studied with isoelectric focusing followed by immunofixation. The Gc<sup>1F</sup> gene frequencies of Bai, Miao, Tujia and Yi were 0.4082, 0.4229, 0.3592, 0.4248; Gc<sup>1S</sup> were 0.3035, 0.2687, 0.2864, 0.3301; and Gc<sup>2</sup> were 0.2577, 0.3035, 0.3342, 0.2208, respectively. In addition, 16 persons who had rare variant alleles of Gc were found in these ethnic groups.



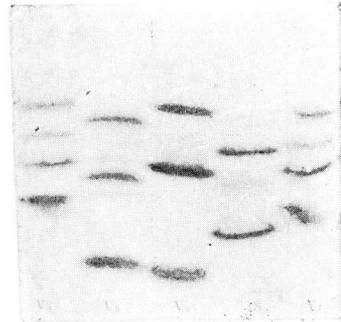
1



2



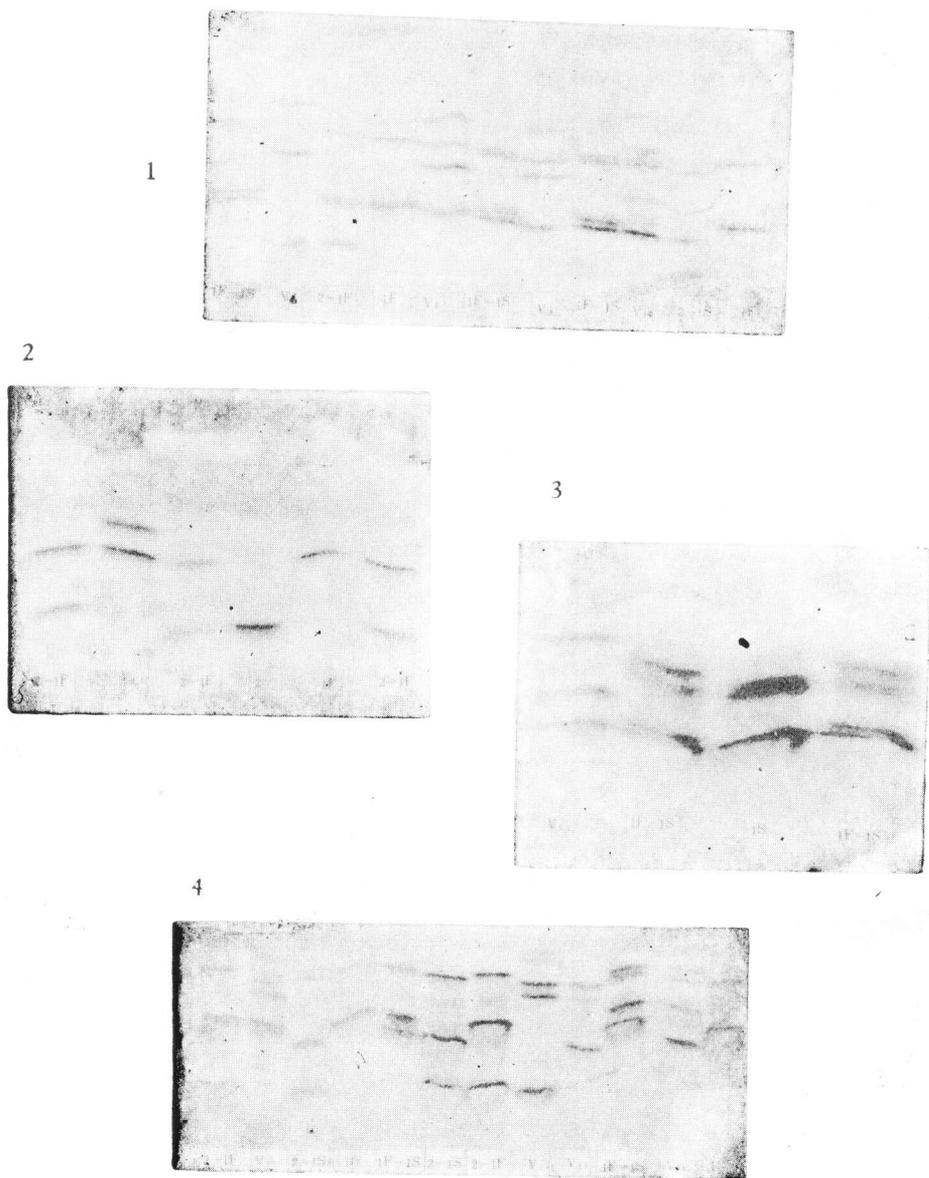
3



4

1. 从左至右: Gc 2-1F, Gc 1F-1S, Gc 2, Gc 1S, Gc 1F-1S, Gc 1F, Gc 1F-1S, Gc 2-1S, Gc 2-1S, Gc 2-1F。
2. 从左至右: Gc 2-1S, Gc 1F-1S, Gc 1S, Gc 2-1F, Gc 1F-1S, V<sub>3</sub>, Gc 1S, 其中 V<sub>3</sub> 为变异型。
3. 从左至右: Gc 1F, V<sub>1</sub>, Gc 1F-1S, V<sub>2</sub>, Gc 1F-1S, Gc 1F, Gc 2-1F, 其中 V<sub>1</sub>, V<sub>2</sub> 为变异型。
4. 从左至右: V<sub>4</sub>, V<sub>5</sub>, V<sub>6</sub>, Gc 1S, V<sub>7</sub>, 以 1S 为对照。V<sub>4</sub>, V<sub>5</sub>, V<sub>6</sub>, V<sub>7</sub> 为变异型。

(姚绍华 摄)



1. 从左向右: Gc 1F-1S, V<sub>6</sub>, Gc 2-1F, Gc 1F, V<sub>8</sub>, Gc 1F-1S, V<sub>9</sub>, Gc 1F-1S, V<sub>10</sub>, Gc 2-1S, Gc 1F, 其中 V<sub>6</sub>, V<sub>8</sub>, V<sub>9</sub>, V<sub>10</sub> 为变异型。
2. 从左向右: Gc 2-1F, V<sub>11</sub>, Gc 2-1F, Gc 1F, Gc 2-1F, 其中 V<sub>11</sub> 为变异型。
3. 从左向右: V<sub>12</sub>, Gc 1F-1S, Gc 1S, Gc 1F-1S, 其中 V<sub>12</sub> 为变异型。
4. 从左向右: Gc 2-1F, V<sub>13</sub>, Gc 2-1S, Gc 1F, Gc 1F-1S, Gc 2-1S, Gc 2-1F, V<sub>14</sub>, V<sub>15</sub>, Gc 1F-1S, V<sub>16</sub>, Gc 1F-1S, 其中 V<sub>13</sub>, V<sub>14</sub>, V<sub>15</sub>, V<sub>16</sub> 为变异型。

(姚绍华 摄)