

# 中国延边朝鲜族和延边汉族 apoB, D17S30 VNTR 多态性研究

全贵红, 金东洙

(延边大学医学院人体解剖学教研室, 延吉 133000)

**摘要:** 应用聚合酶链反应(PCR)法对中国延边朝鲜族和延边汉族 apoB 和 D17S30 VNTR 研究发现, 中国延边朝鲜族和延边汉族等位基因频率总体分布具有显著性差异 ( $P < 0.05$ ); apoB 和 D17S30 位点 VNTR 在中国延边朝鲜族和延边汉族中的观察杂合性、多态信息含量、个体鉴别力均大于 0.7; 中国延边朝鲜族和延边汉族中 D17S30 VNTR 位点分别以 A3 和 A1 的频率为最高。结果表明, apoB 和 D17S30 VNTR 位点在中国延边朝鲜族和延边汉族中的等位基因频率分布具有很强的多态性, 在研究中国延边朝鲜族起源、变迁以及与其他各民族间亲缘关系等方面具有广泛的应用价值, 适用于中国延边朝鲜族和延边汉族的个体识别和亲子鉴定。

**关键词:** 载脂蛋白 B; D17S30 位点; 等位基因; 聚合酶链反应

**中图分类号:** Q987      **文献标识码:** A      **文章编号:** 1000-3193 (2007) 04-0318-07

apoB 是乳糜微粒、极低密度脂蛋白、中间密度脂蛋白和低密度脂蛋白的主要载脂蛋白, 其基因位于人类第 2 号染色体短臂末端的 P23-24 区, 基因全长 43 Kb。D17S30 VNTR 是位于人类染色体 17p13.3、以 70bp 为核心单元的数目可变的串联重复序列。1989 年, Boerwinkle<sup>[1]</sup> 和 Horn<sup>[2]</sup> 等分别证实了 apoB 和 D17S30 VNTR 的多态性。随后, 国内外的学者研究表明 apoB 和 D17S30 VNTR 位点在不同国家、同一国家不同地区、不同民族或种族中的分布有显著差异性。中国朝鲜族是从朝鲜半岛迁入到中国而形成的迁入民族, 大部分居住在东北三省, 其中的延边朝鲜族是中国朝鲜族的重要组成部分。为研究我国朝鲜族和其它民族间的亲缘关系以及民族起源、开展群体遗传学研究和法医学鉴定提供基础数据, 本文采用 PCR 法, 对中国延边朝鲜族和延边汉族 apoB 和 D17S30 VNTR 位点的遗传多态性进行研究。

## 1 对象与方法

### 1.1 研究对象

根据知情同意的原则, 在中国延边朝鲜族自治州地区采集朝鲜族 114 例(男 58 例, 女 56 例)、汉族 109 例(男 69 例, 女 40 例)个体外周血标本, 所选对象均为在中国延边朝鲜族自治州地区至少生活 6 年, 彼此间无亲缘关系, 追溯三代皆为朝鲜族或汉族。利用 EDTA 抗凝管抽取 2ml 静脉血, -20℃ 保存。

收稿日期: 2006-07-03; 定稿日期: 2007-04-04

作者简介: 全贵红(1972-), 女, 延边大学医学部基础医学院, 讲师, 医学博士, 主要从事人体解剖学教学和分子生物学研究。

通讯作者: 金东洙, E-mail: dongzhujin@hotmail.com

## 1.2 方法

### 1.2.1 DNA 提取

利用常规酚-氯仿抽提法提取全血 DNA , - 20 保存。

### 1.2.2 PCR 扩增

apoB 引物参照罗超权等<sup>[3]</sup>的设计 ;D17S30 VNTR 位点引物参照陈林等<sup>[4]</sup>的设计。

### 1.2.3 统计学分析

扩增片段大小用中国中山医科大学生化教研室所提供的自编软件计算 ;用 POMS 软件对所检基因型的观测值和理论值进行卡方检验 (为保证样本的随机性 ,本文将基因型观察数小于 3 的样本进行合并) ;按文献<sup>[5]</sup>对基因型进行 Hardy-Weinberg 平衡检验并计算个人识别力、杂合性及多态信息含量等计算。

## 2 结果

每侧 DNA 经扩增后可见 2 条片段大小相同或不同的扩增带 ,2 条相同扩增带者为纯合子 ,2 条不同扩增带者为杂合子 (图 1)。

### 2.1 中国延边朝鲜族和延边

汉族 apoB 基因 VNTR 调查结果 (表 1—3)

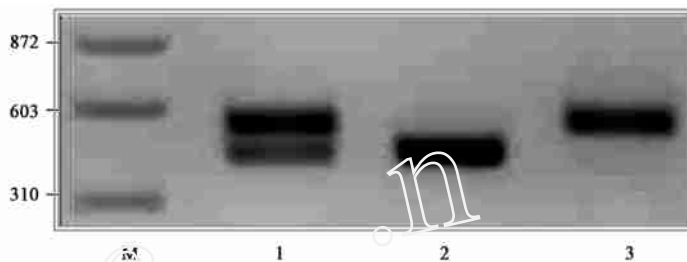


图 1 中国延边朝鲜族和延边汉族 apoB 和 D17S30 VNTR 位点的琼脂糖凝胶电泳图

The Polymorphisms of apoB and D17S30 VNTR in Korean-Chinese and Han Nationality of Yanbian

M: X 174DNA/Hae 分子量标准 ;1:杂合子 (heterozygote) ;  
2,3:纯合子 (homozygote)。

## 3 讨论

杂合性和多态性信息含量分别是群体遗传学和家系连锁分析上衡量 DNA 多态性位点价值大小的指标。PIC > 0.5 时 ,遗传标记具有高度的可提供信息性<sup>[6]</sup> ;Nakamura<sup>[7]</sup> 等认为 ,H 值大于 0.7 ,该多态性位点有意义。本文的结果中 PIC 和 H 值均大于 0.7 ,说明 apoB 和 D17S30 VNTR 在中国延边朝鲜族和延边汉族中具有高度多态性和较好的应用价值 ,同时也肯定了本研究资料和实验结果的可靠性。

国内外研究已表明 ,中国汉族、畚族、蒙古族、藏族和美国白人之间 apoB 位点的等位基因和基因型分布有差别。例如 :广东汉族<sup>[3]</sup> 有 19 个等位基因 ;畚族<sup>[8]</sup> 有 21 个等位基因 ;藏族<sup>[9]</sup> 中发现 18 个等位基因 ;蒙古族人群<sup>[10]</sup> 中发现 12 个等位基因 ;美国白人有 12 个等位基因 ,各人群间等位基因频率总体分布均有显著性差异。本文调查了中国延边朝鲜族和延边汉族的 apoB VNTR 分布情况 ,共检测到 16 个 apoB VNTR 等位基因 ,30 种基因型。经统计分析 ,基因型观察数符合 Hardy-Weinberg 平衡定律 (  $P > 0.05$  ) ,可以代表中国延边朝鲜族和延边汉族该遗传标记系统的实际分布。本文的结果显示 ,apoB VNTR 基因频率总体分布在中国延边朝鲜族和延边汉族、广东汉族、畚族、蒙古族、藏族以及美国白人之间具有显著性差异 (  $P < 0.05$  ) ,而且延边汉族与畚族、蒙古族、藏族以及美国白人相比也具有显著性差异 (  $P < 0.05$  ) 。可以说明 apoB VNTR 具有种族和民族差异。

表 1 中国延边朝鲜族和延边汉族 apoB VNTR 的等位基因分布

The allele frequencies of apoB VNTR locus of Korean Chinese and Han nationality in Yanbian

等位基因 Allele	大小(bp) Size	延边朝鲜族 Korean-Chinese (n = 114)		延边汉族 Han (n = 109)	
		计数	频率	计数	频率
1	420	63	0.4256	47	0.4607
2	510	25	0.1689	16	0.1568
3	540	3	0.0203	7	0.0686
4	570	8	0.0541	3	0.0294
5	600	7	0.473	4	0.0392
6	630	4	0.027	—	—
7	660	1	0.0068	—	—
8	690	—	—	—	—
9	720	19	0.1283	5	0.049
10	750	4	0.027	4	0.0392
11	780	4	0.027	—	—
12	810	—	—	—	—
13	840	1	0.0068	3	0.0294
14	870	—	—	—	—
15	900	1	0.0068	—	0.0294
16	930	—	0.02	3	0.0196
17	990	6	0.0405	2	—
18	1 020	—	—	—	—
19	1 080	2	0.0135	—	—
20	1 200	—	—	—	0.0784
21	1 230	—	—	8	—

注:  $\chi^2 = 24.27$ ,  $P < 0.05$ 

表 2 中国延边朝鲜族和延边汉族 apoB VNTR 的遗传学指标

Statistical parameters of apoB VNTR locus of Korean Chinese and Han nationality in Yanbian

	期望杂合性 Hexp	观察杂合性 Hobs	多态信息含量 PIC	个体鉴别力 DP
延边朝鲜族	0.8124	0.7693	0.7537	0.8758
延边汉族	0.8059	0.7512	0.7332	0.9051
平均值		0.7603 > 0.7	0.7434 > 0.5	0.8905 > 0.8

表 3 中国延边朝鲜族和延边汉族 apoB VNTR 的基因型调查结果

The genotypes of apoB VNTR locus of Korean Chinese and Han nationality in Yanbian

朝鲜族 (Korean-Chinese)		汉族 (Han nationality)	
基因型 Genotype	频率 Frequency	基因型 Genotype	频率 Frequency
1-1	0.3108	1-1	0.1764
1-2	0.027	1-2	0.1373
1-3	0.027	1-3	0.1373
1-4	0.027	1-4	0.0196
1-5	0.0135	1-5	0.0196
1-6	0.027	1-9	0.0392

续表 3

朝鲜族 (Korean-Chinese)		汉族 (Han nationality)	
基因型 Genotype	频率 Frequency	基因型 Genotype	频率 Frequency
1-7	0.0135	1-10	0.0784
1-9	0.027	1-16	0.0392
1-10	0.0405	1-17	0.0392
1-11	0.0135	1-21	0.0588
1-17	0.0135	2-2	0.0392
2-2	0.0405	2-4	0.0196
2-4	0.0405	2-9	0.0196
2-5	0.0541	2-13	0.0588
2-6	0.027	4-16	0.0196
2-9	0.0811	5-21	0.0588
2-10	0.0135	9-21	0.0392
2-13	0.0135		
3-11	0.0135		
4-4	0.0135		
4-15	0.0135		
5-5	0.0135		
9-9	0.0405		
9-17	0.0676		
11-19	0.027		

Hardy-Weinberg 平衡: 朝鲜族:  $X^2 = 14.89$ ;  $Df = 10$ ;  $P > 0.05$ ; 汉族:  $X^2 = 11.028$ ;  $Df = 8$ ;  $P > 0.05$

## 2.2 中国延边朝鲜族和延边汉族 D17S30 基因 VNTR 调查结果(表 4—6)。

表 4 中国延边朝鲜族和延边汉族 D17S30 VNTR 的等位基因调查结果

The allele frequencies of D17S30 VNTR locus of Korean Chinese and Han nationality in Yanbian

等位基因 Allele	大小(bp) Size	朝鲜族 Korean nationality (n = 114)		汉族 Han nationality (n = 109)	
		计数 Count	频率 Frequency	计数 Count	频率 Frequency
1	168	11	0.1	38	0.3725
2	238	12	0.1091	18	0.1765
3	308	14	0.1273	4	0.0392
4	378	10	0.0909	1	0.0098
5	448	11	0.1	5	0.049
6	518	9	0.0818	7	0.0686
7	588	1	0.0091	2	0.0196
8	658	7	0.0636	3	0.0294
9	728	8	0.0727	11	0.1078
10	868	4	0.3364	2	0.0169
11	938	3	0.0294	—	
12	1 008	7	0.0636	—	
14	1 078	1	0.0091	—	
15	1 148	2	0.0182	1	0.0098
18	1 358	13	0.1182	7	0.0686

注:  $X^2 = 42.5334$ ,  $P < 0.05$

表 5 中国延边朝鲜族和延边汉族 D17S30 VNTR 的基因型调查结果

The genotypes of D17S30 VNTR locus of Korean Chinese and Han nationality in Yanbian

延边朝鲜族 (Korean-Chinese)		延边汉族 (Han nationality)	
基因型 Genotype	频率 Frequency	基因型 Genotype	频率 Frequency
1-1	0.3729	1-1	0.5429
1-2	0.0509	1-2	0.0169
1-3	0.0170	1-8	0.0169
1-9	0.0339	1-9	0.0509
2-2	0.0170	1-10	0.0169
2-5	0.0170	2-2	0.0339
3-3	0.0170	2-3	0.0678
3-4	0.0170	2-4	0.0169
3-5	0.1017	2-12	0.0169
4-6	0.0170	3-3	0.0339
4-8	0.0170	3-4	0.0169
4-10	0.0170	3-6	0.0169
5-5	0.0339	4-4	0.0339
5-9	0.0678	4-9	0.0339
7-11	0.0848	5-5	0.0169
9-9	0.0339	5-10	0.0169
9-12	0.0170	6-6	0.0169
11-1	0.0170	11-11	0.0169
12-1	0.0339	12-12	0.0169

Hardy-Weinberg 平衡: 朝鲜族:  $X^2 = 18.04$ ;  $Df = 11$ ;  $P > 0.05$ ; 汉族:  $X^2 = 13.81$ ;  $Df = 9$ ;  $P > 0.05$

表 6 中国延边朝鲜族和延边汉族 D17S30 VNTR 的遗传学指标

Statistical parameters of D17S30 VNTR locus of Korean Chinese and Han nationality in Yanbian

	期望杂合性 $H_{exp}$	观察杂合性 $H_{obs}$	多态信息含量 PIC	个体鉴别力 DP
延边朝鲜族	0.8433	0.8032	0.7926	0.954
延边汉族	0.8552	0.8104	0.7936	0.8727
平均值		0.8068 > 0.7	0.7931 > 0.5	0.9134 > 0.8

中国汉族与美国白人及美国混合人种 D17S30 位点的等位基因和基因型分布有差别<sup>[10-11]</sup>。不仅如此,汉族与畲族之间也有差异,例如:成都汉族<sup>[12]</sup>有 10 个等位基因,以 A4 为最多见,有 27 种基因型;畲族<sup>[8]</sup>有 12 个等位基因,以 A2 为最多见;云南汉族<sup>[13]</sup>有 12 个等位基因,以 A4 为最多见;河北汉族<sup>[14]</sup>中发现 12 个等位基因,以 A4 为最多见;江浙沪和哈尔滨地区汉族<sup>[15]</sup>中共发现 16 个等位基因,分别以 A1 和 A4 为最多见;美国白人中观察到 14 个等位基因,而美国混合人种中发现 12 个等位基因。中国延边朝鲜族和延边汉族的 D17S30 VNTR 中,共检测到 14 个 D17S30 VNTR 等位基因,47 种基因型。经统计分析,基因型观察数符合 Hardy-Weinberg 平衡定律 ( $P > 0.05$ ),可以代表中国延边朝鲜族和延边汉族该遗传标记系统的实际分布。本文的结果显示,中国延边朝鲜族和不同地区的汉族、畲族以及德国和美国白人在 D17S30 VNTR 位点的等位基因和基因型分布有显著性差异 ( $P < 0.05$ )。可以说明 D17S30 VNTR 位点具有种族和民族以及同一民族不同地区的差异,并以小片段等位基因 (A1—A4) 为最多见。

由本文的研究结果证实, apoB 和 D17S30 VNTR 在中国延边朝鲜族和延边汉族中的分布

具有很强的多态性,是反映中国延边朝鲜族和延边汉族间差异的遗传标记物,为探讨我国群体遗传学研究和法医学鉴定提供基础数据。

### 参考文献:

- [ 1 ] Boerwinkle Xiong W, Fourest E *et al.* Rapid typing of tandemly repeated hypervariable loci by the polymerase chain reaction: Application to the apolipoprotein B 3' hypervariably region[J]. *Proc Natl Acad Soc USA*, 1989, 86:212-216.
- [ 2 ] Horn GT, Richards B, Klinger KW. Amplification of a highly polymorphic VNTR segment by the polymerase chain reaction[J]. *Nucleic Acids Res.*, 1989, 17(5):2140.
- [ 3 ] 罗超权,郭俊明,杨英浩,等. 广东汉族人载脂蛋白 B 基因 3 端 VNTR 的遗传多态性研究[J]. *生物化学杂志*, 1993, 9(4):485-489.
- [ 4 ] 陈林,孙光云,吴梅筠,等. 用 PCR 法分析中国汉族群体 D17S30 位点遗传多态性[J]. *中华医学遗传学杂志*, 1995, 12(2):85-88.
- [ 5 ] 郑秀芬. 法医 DNA 分析[M]. 北京:中国人民公安大学出版社, 2002, 383-390.
- [ 6 ] 赖江华,张保华,郑海波,等. 中国纳西族 STR 遗传结构研究[J]. *遗传学报*, 2002, 29(7):576-580.
- [ 7 ] Nakamura Y, Leppert M, O'Connell P *et al.* Variable number of tandem repeat (VNTR): markers for human Gene mapping[J]. *Science*, 1987, 235(27):1616-1622.
- [ 8 ] 郭俊明,张文峰,钟为群,等. 用 DNA 多态性分析福建、江西和浙江 3 省畲族的亲缘关系[J]. *人类学学报*, 1999, 18(2):109-114.
- [ 9 ] 陈保生,赵元力,成英,等. 藏族人群 apoB 基因 3 等位基因的多态性及血脂水平的分析[J]. *中华医学杂志*, 1999, 79(7):505-508.
- [ 10 ] 陈保生, 锅中民,何平,等. 中国汉族和蒙古族人群载脂蛋白 B 基因 3 端高可变区等位基因的分布频率及序列分析[J]. *中国动脉硬化杂志*, 1996, 4(2):93-99.
- [ 11 ] Yang YH, Wu XY, Luo CQ *et al.* Studied on VNTR polymorphism of D17S30 locus of Han nationality population in Guangdong, China[A]. In: Jacob B and Bonte W eds. *Advances in Forensic Sciences*. Berlin, 1995, 6:11-13.
- [ 12 ] 郭俊明,钟为群,赖日勇,等. 中国 D17S30 位点遗传多态性研究[J]. *遗传*, 1997, 19(4):29-32.
- [ 13 ] 欧炯文,邹浪萍,李建京,等. 云南汉族人群 D17S30 位点扩增片段长度多态性[J]. *遗传*, 1997, 19(2):11-14.
- [ 14 ] 彭郁葱,丛斌,姚玉霞,等. 河北汉族人群 D17S30 位点扩增片段长度多态性[J]. *河北医科大学学报*, 1999, 20(3):129-133.
- [ 15 ] 冯哲,冯明亮,嵇月华,等. 江浙沪和哈尔滨地区汉族 D17S30 位点的多态性分布[J]. *人类学学报*. 1999, 18(1):53-59.

## A Study on the Genetic Polymorphism of apoB, D17S30 Locus of Korean-Chinese and Han Nationality in Yanbian

QUAN Gui-hong, JIN Dong-zhu

(Department of Anatomy, Yanbian University College of Medicine, Yanji 133000)

**Abstract:** The apoB and D17S30 locus, which has a high degree of polymorphism, is an important identifier that measures the value of genetic marker systems in the study of anthropology. Using polymerase chain reaction (PCR) technique, the variable number of tandem repeats (VNTR) of the apoB and D17S30 locus were studied in Korean-Chinese and people of the Han nationality of Yanbian.

There was a significant difference ( $P < 0.05$ ) in the total distribution of allele frequencies of the apoB and D17S30 locus between these two groups. Heterozygosity, polymorphism information content and individual identification of the apoB and D17S30 were all greater than 0.7. These results indicate that: 1) the distribution of allele frequencies of apoB and D17S30 locus has the better degree of polymorphism in Korean-Chinese and Han nationality of Yanbian; 2) these loci are suitable for individual identification and paternity diagnosis; 3) this type of research is valuable for studying the origin of nationality, transition, national distinction and genetic relationships between nationalities.

**Key words:** ApoB; D17S30 locus; Allele; Polymerase chain reaction

### 消息与动态

## 中国古脊椎动物学会年会与贾兰坡先生百年诞辰纪念 征文通知

中国古脊椎动物学第 11 次学术年会、中国第四纪古人类—旧石器专业委员会第 3 次年会暨纪念贾兰坡先生百年诞辰会议拟于 2008 年 9 月在山西省太原市召开,会前将正式出版年会学术论文集和贾兰坡先生百年诞辰纪念文集。年会学术论文集将包括以下几方面的内容:1)古脊椎动物学;2)古人类学;3)旧石器考古学;4)地层学;5)第四纪地质学及古气候学等。贾兰坡百年诞辰纪念文集将包括对先生学术贡献评述、生平介绍、事迹回忆、追思纪念等内容,形式与篇幅不限。欢迎同仁提供与先生有关的照片、书信、题记等(出版后原件归还原主)。

请您于 2008 年 2 月 30 日前,将稿件寄至:北京市 643 信箱,中科院古脊椎所(邮编 100044),1)年会论文集负责人董为(联系电话:010-88369449;E-mail: dongwei@ivpp.ac.cn); 2)贾兰坡先生百年诞辰纪念文集负责人冯兴无(联系电话:010-88369241;E-mail: fengxingwu@ivpp.ac.cn)。

中国古生物学会古脊椎动物学会  
第四纪古人类旧石器专业委员会  
2007 年 6 月 6 日