

中国内蒙古鄂伦春、鄂温克、达斡尔族人 五种酶型和二种血清型遗传多样性分析

刘牧¹, 沈淑萍¹, 马栓柱¹, 陈彩¹, 丁鑫¹, 赵英芳¹,
杨宏东¹, 童欢², 郭中辉², 王万胜², 刘建军², 堂吉斯³,
苏和³, 布仁³, 宝军³, 白立华⁴, 石刚⁵

(1. 内蒙古科技大学(原包头医学院)病理解剖教研室, 包头 014010;

2. 包头市公安局, 包头 014010; 3. 呼盟鄂温克自治旗医院, 南屯 021100;

4. 鄂伦春族医院, 阿里河 022465; 5. 湖北省黄梅县医院, 黄梅市 436500)

摘要: 应用 G6PD-ACP-ADA-AK₁ 和 GG-Tf 同步电泳的方法及 GPT 凝胶电泳的方法, 分别对内蒙古境内鄂温克、鄂伦春、达斡尔族人 476 份血痕红细胞酶型: GPT、G-6-PGD、ACP、ADA、AK₁ 和血清型 GC、Tf 的遗传多样性进行检测。根据所测表型频率分布、计算出基因频率分布, 识别能力和累积识别能力, 就其多态性特征及其在法医学鉴定中的应用价值进行了分析讨论。同国内外不同资料进行了比较研究, 阐明了三群体上述酶型和血清型遗传多样性分布的规律和特点。从血型遗传学角度探讨了鄂伦春、鄂温克、达斡尔族间的族源、血缘关系。被调查人群中未发现各酶型和血清型的变异型。

关键词: 酶型; 血清型; 遗传多态性; 少数民族(群体)

中图分类号: Q986; D919.2

文献标识码: A

文章编号: 1000-3193(2005)01-0070-06

红细胞酶: 谷氨酸丙酮酸转氨酶(Glutamate-Pyruvate transaminase, GPT); 6-磷酸葡萄糖脱氢酶(Glucose-6-phosphate dehydrogenase, G6PD); 酸性磷酸酶(Acid phosphatase, ACP); 腺苷脱氢酶(Adenosine deaminase, ADA); 腺苷酸激酶(Adenylate Kinase, AK₁) 和血清型: 型特异性成分(Group specific component, GC); 转铁蛋白(Transferrin, Tf), 都是具有较稳定多态性遗传标记同工酶或血清型, 均按孟德尔遗传规律遗传。在人体血液和某些组织内均可检测到, 因可广泛的应用于法医学、遗传学、人类学、临床医学、体质学等众多领域, 而倍受关注^[1]。

多年系统研究发现红细胞酶型和血清型表型频率和基因频率分布具有显著的多样性, 并因地域、种族、民族间的不同而存在程度不同的差异性, 这种差异性影响着应用的价值和计算的准确性。如利用基因频率进行亲子鉴定或个体识别等, 必须用本地区、本民族的基因频率数据计算才准确无误; 又如用基因频率计算遗传距离描绘系统树也是如此。所以, 只有掌握不同群体、不同民族、不同地区间酶型和血清型基因频率的差异性, 才能保证应用的准确率。为此, 我们这次系统的研究了三个民族常见的五个酶型、二个血清型的遗传多样性和基因频率以填补这方面的数据空白, 结果如下:

收稿日期: 2003-01-06; 定稿日期: 2004-09-30

基金项目: 内蒙古高校科研基金资助(A95030); 内蒙古“111工程”培养基金部分资助

作者简介: 刘牧(1956-), 男, 教授, 主要从事法医学生物学及病理学研究。

1 材料和方法

1.1 采样

鄂伦春族血痕 136 例采自呼伦贝尔盟鄂伦春自治旗, 鄂温克族血痕 180 份、达斡尔族血痕 160 份采自鄂温克自治旗辉苏木和管塔拉苏木。献血人员均为无血缘关系的健康个体, 三代内无与外族通婚史。取耳血 1—2 滴, 涂于无菌纱布约 1cm², 低温干燥保存, 1—2 周内检测完毕。

1.2 方法

所用酶试剂和血清试剂系由 sigma 公司出品。普通化学试剂为国产分析纯。电泳系统为北京六一仪器厂出品。

同步电泳检测 ACP-GPD-ADA-AK₁ 基础上加以改良主要参考文献^[2], 垂直板状电泳同步检测 GG-Tf 的方法主要参考文献^[3], 凝胶电泳检测 GPT 主要的参考文献^[4]。

2 结果

分别同步检测的 ACP-GPD-ADA-AK₁ 和 GG-Tf 及 GPT 表现型电泳图谱较清晰, 易判读 (见图 1、图 2)。对三个民族上述酶型和血清型表型分布采用 Hardy-Weinberg 公式作吻合度检验, $P > 0.05$ 无显著性差异。说明调查取样可靠, 实验准确, 可信度高。

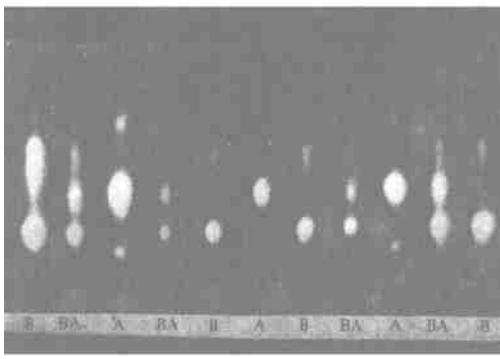


图 1 用淀粉凝胶同步电泳法检测的 ACP 表型

图 2 用淀粉凝胶同步电泳法检测的 GG-Tf 表型

三个民族五种酶型、二种血清型表型分布、基因频率、识别能力 (DP) 比较情况见表 1—7, 累积识别能力 (CDP) 比较情况见表 8。

表 1 三民族 GPT 表型分布、基因频率、识别能力比较

Comparison of the phenotype distribution, gene frequencies and identification ability of GDT in Ewenki, Oroqen and Dawuor

群体	例数	表型分布(期望值)			基因频率		X ²	df	P	DP
		1-1	2-1	2-2	GPT ¹	GPT ²				
鄂温克(呼盟)	180	51(50.13)	88(89.73)	41(40.14)	0.52775	0.47225	0.0669	1	> 0.05	0.6288
鄂伦春(呼盟)	136	39(38.12)	66(67.77)	31(30.11)	0.52945	0.47055	0.0929	1	> 0.05	0.6303
达斡尔(呼盟)	160	46(45.16)	78(79.69)	36(35.16)	0.53125	0.46875	0.0715	1	> 0.05	0.6290

$X^2 = 0.0128$ $df = 4$ $P > 0.99 > 0.05$

表 2 三民族 G6PD 表型分布、基因频率、识别能力比较
Comparison of the phenotype distribution, gene frequencies and identification ability of G6PD in Ewenki, Oroqen and Dawuor

群体	例数	表型分布(期望值)			基因频率		X ²	df	P	DP
		A	AC	C	PGD ^A	PGD ^C				
鄂温克(呼盟)	180	132(132.60)	45(43.79)	3(3.61)	0.8583	0.1417	0.13922	2	> 0.05	0.3999
鄂伦春(呼盟)	136	99(99.79)	35(33.41)	2(2.80)	0.8566	0.1434	0.31049	2	> 0.05	0.40371
达斡尔(呼盟)	160	117(117.34)	40(39.38)	3(3.30)	0.8563	0.1437	0.03791	2	> 0.05	0.4024

X² = 0.01295 df = 4 P > 0.99 > 0.05

表 3 三民族 ACP 表型分布、基因频率、识别能力比较
Comparison of the phenotype distribution, gene frequencies and identification ability of ACP in Ewenki, Oroqen and Dawuor

群体	例数	表型分布(期望值)			基因频率		X ²	df	P	DP
		A	AB	B	ACP ^A	ACP ^C				
鄂温克(呼盟)	180	9(8.23)	59(60.53)	112(111.23)	0.2139	0.7861	0.0512	1	> 0.9 > 0.05	0.5029
鄂伦春(呼盟)	136	8(7.07)	46(47.88)	82(81.05)	0.2208	0.7720	0.2037	1	> 0.5 > 0.05	0.5187
达斡尔(呼盟)	160	8(7.65)	54(54.68)	98(97.67)	0.2187	0.7813	0.0256	1	> 0.87 > 0.05	0.4916

X² = 0.2232 df = 4 P > 0.99 > 0.05

表 4 三民族 ADA 表型分布、基因频率、识别能力比较
Comparison of the phenotype distribution, gene frequencies and identification ability of ADA in Ewenki, Oroqen and Dawuor

群体	例数	表型分布(期望值)			基因频率		X ²	df	P	DP
		1-1	2-1	2-2	ADA ¹	ADA ²				
鄂温克(呼盟)	180	165(165.34)	15(14.35)	0(0.31)	0.9584	0.0416	0.3411	1	> 0.5 > 0.05	0.1527
鄂伦春(呼盟)	136	125(125.23)	11(10.54)	0(0.22)	0.9596	0.0404	0.2425	1	> 0.5 > 0.05	0.1487
达斡尔(呼盟)	160	144(144.40)	16(15.20)	0(0.40)	0.9500	0.0500	0.4432	1	> 0.5 > 0.05	0.1800

X² = 3.9755 df = 2 P > 0.10 > 0.05

表 5 三民族 AK₁ 表型分布、基因频率、识别能力比较
Comparison of the phenotype distribution, gene frequencies and identification ability of AK₁ in Ewenki, Oroqen and Dawuor

群体	例数	表型分布(期望值)			基因频率		X ²	df	P	DP
		1-1	2-1	2-2	AK ¹ ₁	AK ² ₁				
鄂温克(呼盟)	180	179(178.99)	1(0.8934)	0(0.0014)	0.9972	0.0028	0.0016	1	> 0.05	0.0111
鄂伦春(呼盟)	136	135(134.99)	1(0.9989)	0(0.0019)	0.9963	0.0037	0.0019	1	> 0.05	0.0147
达斡尔(呼盟)	160	160(100)	0	0	1.0000	0				0

X²₍₄₎ = 1.0224 df = 2 P > 0.30 > 0.05

表 6 三民族 GC 表型分布、基因频率、识别能力比较
 Comparison of the phenotype distribution, gene frequencies and identification ability of GC in Ewenki, Oroqen and Dawuor

群体	例数	表型分布(期望值)			基因频率		X ²	df	P	DP
		1-1	2-1	2-2	Gc ¹	Gc ²				
鄂温克(呼盟)	180	76(75.40)	81(82.20)	23(22.40)	0.6472	0.3528	0.0384	2	> 0.05	0.6029
鄂伦春(呼盟)	136	58(58.25)	62(61.51)	16(16.24)	0.65445	0.34555	0.00825	2	> 0.05	0.5839
达斡尔(呼盟)	160	66(66.31)	74(73.37)	20(20.31)	0.64375	0.35625	0.01159	2	> 0.05	0.6003

X² = 1.8879 df = 4 P > 0.75 > 0.05

表 7 三民族 Tf 表型分布、基因频率、识别能力比较
 Comparison of the phenotype distribution, gene frequencies and identification ability of Tf in Ewenki, Oroqen and Dawuor

群体	例数	表型分布(期望值)			基因频率		X ²	df	P	DP
		CC	CD	DD	Tf ^C	Tf ^D				
鄂温克(呼盟)	180	169(169.17)	11(10.66)	0(0.18)	0.96945	0.03055	0.1910	2	> 0.05	0.1147
鄂伦春(呼盟)	136	127(127.14)	9(8.71)	0(0.15)	0.9669	0.0331	0.1598	2	> 0.05	0.1236
达斡尔(呼盟)	160	150(150.16)	10(9.69)	0(0.15)	0.96875	0.03125	0.1601	2	> 0.05	0.1172

X² = 4.6553 df = 2 P > 0.05

表 8 三民族五种酶型二种血清型累积识别能力比较
 Comparison of the genetics polymorphism of five red cell isoenzymes, two serum group and acumulative identification ability in Ewenki, Oroqen and Dawuor

群体	识别能力(DP 值)							累积识别能力 (不包括 AK ¹)	
	EAP	ADA	AK ¹	GPT	GPD	Gc	Tf		
鄂温克(呼盟)	0.5029	0.1527	0.0111	0.6288	0.3999	0.6029	0.9627	0.1147	0.9670
鄂伦春(呼盟)	0.5187	0.1487	0.0147	0.6303	0.40371	0.5839	0.9624	0.1236	0.9671
达斡尔(呼盟)	0.4916	0.1800		0.6290	0.4024	0.6003	0.9631	0.1172	0.9673

在对五种酶型二种血清型检测中未发现罕见和稀有表型,亦未发现罕见基因。

3 讨 论

本文是对三民族多种酶型和血清型遗传多态性系列研究之一^[5-7],我们三赴呼伦贝尔草原,对长期生活在我国东北部曾被清朝统称为索伦部的鄂伦春、鄂温克、达斡尔族人血痕中五种酶型(GPT、G6PD、ACP、ADA、AK₁)二种酶型(GC、Tf)的遗传多样性进行了系统分析研究,这三个少数民族均属我国人数最少的少数民族之列,特别是鄂伦春人仅为1万余人,这三个少数民族都是内蒙古五个主体民族之列(还有汉、蒙族)。研究分析这三民族遗传多样性对揭示三民族之间的民族起源、血缘关系及种族进化等问题有重要价值,对促进民族进步有重要意义。

本次研究的三民族五种酶型二种血清型中除 AK₁ 外 GPT、GPD、GC、ACP、ADA、Tf 表型频率和基因频率依次均呈现多态性分布(见表 1-7)。三群体中 GPT¹ 基因频率波动从 0.52775-0.53125; GC¹ 基因频率波动从 0.64375-0.65445; ACP^A 基因频率从 0.2139-0.2208; PGD^A 基因频率从 0.8563-0.8583; ADA¹ 基因频率从 0.9500-0.9596; Tf^C 基因频率

从 0.9669—0.9695 之间, 而从表 5 发现 AK_1^1 基因频率波动从 0.9963—1.000。三个民族中 AK_1^2 纯合子基因均为 0, AK_1^1 杂合子也只在鄂伦春、鄂温克族中发现 1 例。因此我们认为 AK_1 是一个呈单态分布的酶型, 不适用于遗传标记酶。而其余四种酶和二种血清型均呈程度不同的多态性, 可用作遗传标记。

将三民族血痕中的五种酶型和二种血清型相互比较后再与国内外资料不同地区、不同民族和种族比较, 发现三民族之间上述酶型和血清型的基因频率和表型频率之间均有一定的差异性^[9-11], 但经 χ^2 检验均为 $P > 0.05$ (见表 1—7) 无显著性差异。将三民族血痕中的上述酶型与国内不同地区不同民族而相同种族之间人群比较发现, 各酶型和血清型的表型分布、基因频率的差异性比三民族之间比较差异性增大, 但 χ^2 检验仍无显著性差异。而将本组资料与国外不同种族、不同民族、不同地区之间资料比较发现 GPT^1 基因频率与黑种人有显著性差异 ($P < 0.05$), $G6PD^A$ 基因频率与白种人和黑种人差异较显著, GC^1 基因频率与黑种人有显著性差异, 而 ACP 、 ADA 、 AK_1 、 Tf 黄种人也与白种人或黑种人之间存在较显著的差异 ($P < 0.05$)。

由此我们认为, 无论红细胞酶型还是血清型, 其基因频率和表型分布在不同民族、不同地区、不同种族间均存在着多态性分布的差异性。这种多态分布的差异性主要表现在种族间(见表 1—7)。经过对多种酶型和血清型多态分布差异性的研究发现这种差异性是具有规律可循的。即: 各种酶型和血清型基因频率和表型分布主要差异性是在种族间(常有显著性差异), 而不同民族和不同地域间也存在不同程度的差异性(常无显著性差异)。有些地区性差异可能较民族间差异还大些。民族间和地区间差异性对揭示和研究民族的起源、进化、融合、变异具有十分重大的意义。而种族间的差异性将对研究种族的起源、进化具有重要的意义。

识别能力(DP)和累积识别能力(CDP)值是体现同工酶和血清型等标记物多态性应用价值的参考指标^[12], 一般认为 DP 值在 0.5 以上属高鉴别能力标记物, DP 值在 0.49—0.3 之间为中鉴别能力标记物, DP 值在 0.29 以下为低鉴别能力标记物。本次调查三群体五种酶型和二种血清型的 CP 和 CDP 见表 8, 其中 GPT 的 DP 值在 0.629 以上; $G6PD$ 在 0.399—0.403 之间; GC 在 0.59 以上; ACP 在 0.49—0.52 之间; ADA 、 Tf 在 0.30 以下; AK 识别能力为零。由此可见, 本文所测三群体中七种标记物除 AK_1 为无鉴别能力标记物外, ADA 、 Tf 属低鉴别能力标记物外, 而 GPD 、 ACP 、 GC 、 GPT 均属中高鉴别能力标记物。

本组研究资料与以往我们对三民族多种酶型和血清型研究资料^[5-7]比较显示鄂伦春、鄂温克及达斡尔族间各种酶型或血清型无论在表型分布基因频率分布特征上, 还是 DP、CDP 的应用价值范围上均大同小异, 表现出十分相似的特征。如鄂伦春与鄂温克三种酶型与二种血清型各表型频率之差超过 0.88; 而鄂温克与达斡尔表型分布近乎一致; 而三民族间各酶型和血清型的基因频率差距仅为 0.0158 ($P > 0.001$); 识别能力之差距仅为 0.04。根据如此相近的三民族上述酶型和血清型的基因频率计算的遗传距离也十分接近, 其绘出的表示血缘关系的系统树提示鄂伦春、达斡尔、鄂温克族血缘关系较为亲密。三者的祖先可能有共同的族源或血缘成分。因此, 我们从血液遗传学的角度再次支持鄂温克、鄂伦春、达斡尔可能有共同的血缘成分或共同的族源^[11, 12], 此外, 还应考虑三民族长期共居在同一地区所产生的遗传变异或遗传基因交融或祖先有血缘同化现象。

通过我们对酶型和血清型的系列研究发现用血型遗传学方法研究民族间差异性远比种族间差异性小得多,常无显著性差异,即无统计学意义,这就是说,用这种方法研究人类民族间的进化、演化、血缘关系、族源、遗传变异等血型遗传学方面的问题时,其多态性受到一定的限制,其意义和价值是否定,而得不到肯定的结果。我们期望能通过分子遗传学手段来揭示其中的奥秘。

参考文献:

- [1] PoveysHopkinson DA. The use of polymorphic enzyme markers of human blood cells in genetics[J]. Clin Haemat, 1981, 10(1): 161.
- [2] 李伯龄,黄力力. 法医血斑酶型检验,第一版[M],北京:公安部第二研究所出版,1985,14—29.
- [3] 黄力力,周毅,李伯龄. 琼脂糖凝胶电泳同步检测血液和血斑型特异性成分(GC)及转铁蛋白(Tf)型[J]. 中国法医学杂志,1991, 6(4): 8—29.
- [4] 陈跃龙,郭景元. 中国人(广州地区)红细胞GPT 遗传多态现象的特点及血痕 GPT 的可测性研究[J]. 法医学杂志, 1986, 2(3): 1—6.
- [5] 刘牧,沈淑萍,谢立平. 中国北方五群体 ESD,PGM1,HP 型分布比较[J]. 中国法医学杂志,1994, 8(2): 78—81.
- [6] 刘牧,沈淑萍,郭建国. 中国北方七个群体血痕 GLO1 遗传多态性现象的研究[J]. 中国法医学杂志,1995, 10(3): 140—142.
- [7] 刘牧,李琳,沈淑萍. 内蒙古鄂伦春、鄂温克、达斡尔人三种酶型的遗传多态性分析[J]. 遗传杂志,2000, 22(6): 367—368.
- [8] 吴梅筠. 血型血清学及特征检验,第1版[M]. 昆明:云南民族出版社,1990, 145—152.
- [9] 赵桐茂. 人类血型遗传学,第1版[M]. 北京:科学出版社,1987.
- [10] 刘牧,沈淑萍,李琳. 内蒙古东西部蒙族和布里亚特人血 EAP、ADA、AK₁ 遗传多态性研究[J]. 人类学学报, 2001, 20(4): 316—318.
- 11. 陈良忠,杜若甫. 鄂温克与鄂伦春的群体遗传学研究[J]. 人类学学报, 1983, 2(3): 282—292.
- 12. 陈良忠,杜若甫. 鄂温克与鄂伦春的群体遗传学研究[J]. 人类学学报,1983, 2(4): 380—389.

A Study of the Genetics Polymorphisms of Five Red Cell Isoenzymes and Two Serum Groups in the Oroqen, Ewenki and Dawuor Nationalities in the Chinese of Inner Mongolia

LIU Mu¹, SHEN Shu-ping¹, MA Shuan-zhu¹, et al.

(1. *Department of Forensic pathology, Inner Mongolia Science and Technology, Baotou 014010*)

Abstract: Red cell isoenzymes GPT, 6-PGD, ACP, ADA, AK₁ and the serum group GG-Tf are genetic polymorphisms that are inherited according to the Mendelian law of segregation. In this paper, the phenotype frequencies of the GPT, 6-PGD, ACP, ADA, AK₁ and GG-Tf have been investigated by the method of typing GPT-ACP-6PGD-ADA-AK₁ and Ge-Tf on the same mixed starch agarose gel electrophoresis among seven Chinese nationalities, Ewenki, Oroqen and Dawuor.

The distribution of their type frequencies varied with ethnic group and the gene frequencies, DP and CDP were also calculated. The ranges of gene frequencies of Ewenki, Oroqen and Dawuor were: GPT¹ 0.46875 – 0.47225, 6-PGD^A 0.8563 – 0.8583, ACP^A 0.2139 – 0.2208, ADA¹ 0.9500 – 0.9596, AK₁¹ 0.9963 – 1.000, Gc¹ 0.64375 – 0.65445, Tf^c 0.9669 – 0.96945. The DP were: GPT 0.6288 – 0.6303, 6-PGD 0.3999 – 0.4037, Acp 0.4916 – 0.5187, ADA 0.1487 – 0.1800, AK₁ 0 – 0.0111, GC 0.5839 – 0.6029, Tf 0.1147 – 0.1236. No rare genes of other isoenzymes or serum groups were found.

The differences in the distribution of 5 isoenzymes and 2 serum groups in the 3 ethnic groups were analyzed. It was found that there were many similarities in the genetic characters of the Oroqen, Ewenki and Dawuor herdsman populations addressed in the past “suoluner”, showing the possible common blood ties of these 3 populations, which has been recorded in the historical data.

Key words: Isoenzymes and serum group; Gene polymorphism; Ethnic group