

指间区纹的遗传学研究 ． 指间区纹的镶嵌显性遗传

李 辉, 卢大儒, 金 力

(复旦大学生命科学学院遗传学与遗传工程系, 上海 200433)

摘要: 101 个核心家庭的指间区纹分布状况经分析发现 Ⅰ、Ⅱ 区, 左右手控制花纹的基因都是等位的。Ⅰ、Ⅱ 区是等位的不同基因的镶嵌显性遗传。一个基因同时控制左右手对应区, 不同基因表达的左右对称度不一。复等位基因中有 6 种是完全显性的, 另发现一种不完全显性。这是指区间区纹的主基因, 还极少地存在着一种隐性的 Ⅲ 区纹基因。在随机人群中计算出了这些基因的频率。这一遗传模型可有亲子鉴定佐证等应用。

关键词: 指间区纹; 左右不对称; 镶嵌显性; 家系分析; 复等位基因; 主基因遗传; 基因频率

中图法分类号: Q987, Q983.6 **文献标识码:** A **文章编号:** 1000-3193 (2001) 02-0144-07

关于肤纹的遗传性, 各国学者众说纷纭。但现在普遍接受的观点是肤纹是多基因遗传的^[1]。王维人等研究了 TFRC 和 atd, 也发现这两项指标是多基因遗传的^[1]。研究这些数量性状很难把各种因素分离开, 而非数量性状则不然。从不同角度考察可把非数量性状看成几种因素共同作用的结果, 而其中某一因素很可能是单基因遗传的。作者在《指间区纹的遗传学研究》^[2]中已把指间区纹这一非数量性状从 Ⅰ、Ⅱ 区花纹的出现数目这一角度分成了几类。花纹出现区域、数目的遗传方式是较易考察的。

指间区纹的一些独特的性质使其遗传模型的建立对许多其它方面的研究都可能产生启示和影响。指间区纹是一种左右不对称的性状。此类性状的遗传性也曾有许多学者研究^[3-6], 包括扣手、交叉臂、惯用手等, 所得到的结论只是不能简单地以孟德尔遗传解释。左右不对称遗传的真面目究竟如何, 弄清指间区纹的遗传方式可能是解答的第一步。

灵长类的指间区纹与异色瓢虫的鞘翅色斑非常相似, 它们都在出现区域、数目、形状上呈现出极大的多样性。1946 年谈家桢先生建立了异色瓢虫鞘翅色斑的镶嵌显性遗传模型^[7-9]。指间区纹是否也符合此模型呢? 如果符合, 那么 Ⅰ区和 Ⅱ区花纹的出现应是负相关的。但是因为以前的工作中花纹鉴定并不以单一因素为标准, 而各人群中各因素的作用比率不一致, 所以各区花纹频率并不完全反映实际花纹数目, 以至在各人群中 Ⅰ区和 Ⅱ区花纹并不相关^[10]。张继宗^[11]1993 年发现某些人体测量指标与 Ⅰ区纹负相关而与 Ⅱ区纹正相关, 在同一个人群中的这个现象暗示着 Ⅰ区纹和 Ⅱ区纹也符合镶嵌显性遗传模型。本文

收稿日期: 2000-01-03; 定稿日期: 2000-06-12

基金项目: 复旦大学生命科学学院教学基金 (KR199901)

作者简介: 李辉 (1978-), 男, 上海市奉贤县人, 复旦大学生命科学学院遗传学研究所硕士研究生, 主要从事人类遗传学研究。

通过对 16 个家系的分析，证明了这一猜测，并在随机人群中统计出了基因频率。

1 材料和方法

研究对象 表 1 中的 16 个家系。1200 人的随机人群（男 640，女 560），采自上海奉贤金汇小学。

采样方法 石墨粉玻璃胶带粘贴法^[2]。

分析方法 对家系进行连锁分析，对随机人群进行表型频率统计。

表 1 研究的 16 个家系情况
Information about 16 Pedigrees studied

| | | | | | | | | | | | | | | | | | |
|-------|----|----|----|----|----|----|----|------|----|----|----|---|----|----|------|----|-----|
| 家系编号 | 0 | 1A | 1B | 1C | 1D | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 | 11 | 12 | 总计 |
| 成员总数 | 30 | 10 | 25 | 33 | 8 | 25 | 15 | 22 | 19 | 26 | 11 | 9 | 19 | 6 | 8 | 6 | 272 |
| 核心家庭数 | 10 | 4 | 9 | 13 | 3 | 10 | 6 | 8 | 7 | 9 | 4 | 3 | 7 | 2 | 3 | 3 | 101 |
| 采集地点 | 苏州 | | | | | | | | | | | | | 浙江 | | | |
| | 吴江 | | | | | | | 上海奉贤 | | | | | | 上虞 | 上海奉贤 | | |
| | 上海 | | | | | | | | | | | | | | | | |
| | | | | | | | | | | | | | | | | | |

2 结果和分析

2.1 家系连锁分析

在采集到的 16 个家系中较全面地出现了各种表型，现以 0 号家系的一部分（仲氏）为例说明家系中指间区位的遗传方式。此部分属严格的完全外显单基因遗传，不存在后文将述的特例。在参考文献[2]中我们已把三叉点 a，d 上的远箕小花纹排除在外，即 区纹和 区尺侧纹不计在内。此两种花纹的遗传与 ， 区靠 C 三叉点花纹的遗传是无关的。在图 1 中逗号前为右手表型，后为左手，表型符号已在文献[2]中说明，根据该文的观点可把图 1 简化成仅表示花纹区域和数目的图 2。

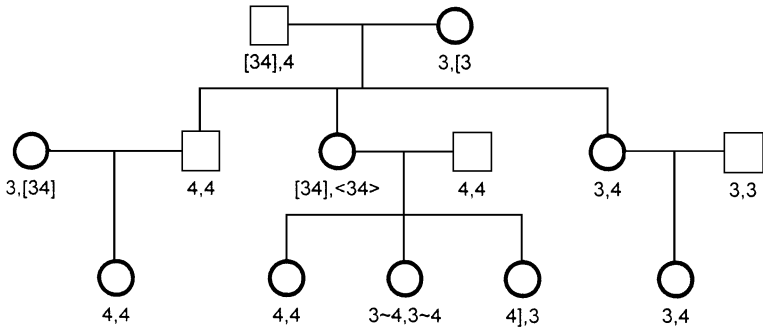


图 1 家系 0 号部分的表型
Phenotypes of a part of No. 0 pedigree

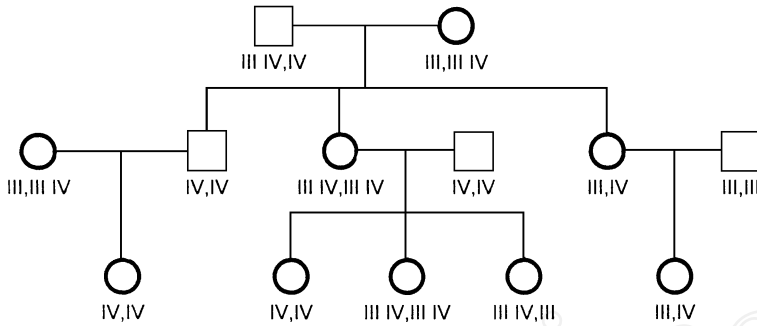


图 2 家系 0 号部分表型的简化

Simplified phenotypes of a part of No. 0 pedigree

我们不妨先假设 区, 左右手都是两两独立遗传的。以 R^C 代表右手 区纹显性基因, r^c 代表相应无纹隐性; R^D , r^D 代表右手 区纹基因; L^C , l^C , L^D , l^D 代表左手基因, 则示例家系的基因型见图 3。

在所有的 101 个核心家庭中, 只有 3 组亲子间不符合上述模式, 证明还有其它基因控制, 但其它基因影响较小。分析符合上述模式的核心家庭, 发现所有 4 个区域花纹遗传都是 100 % 连锁的。证明这上述 4 组基因很可能在常染色色的同一个基因座位上。

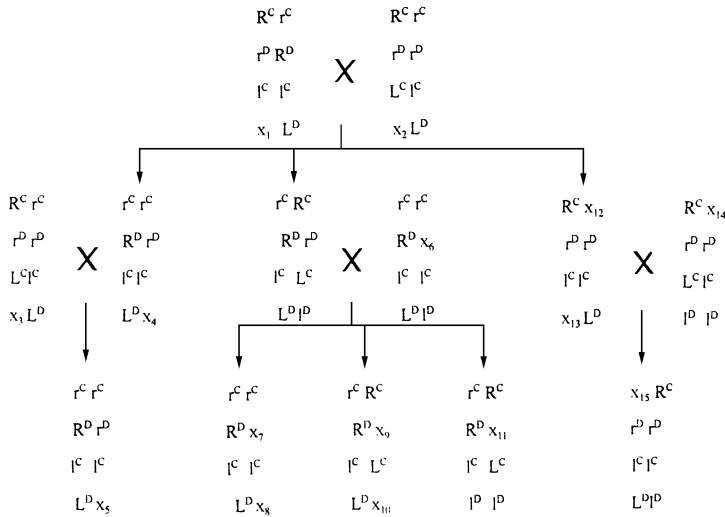


图 3 各区花纹独立遗传时的基因型 (x 表示不能确定的基因型)

Genotypes of the patterns if they are independent

为了阐述方便, 并且了解到底存在那几种等位基因, 我们先考察单手的连锁状况。在所有家系中, 右手发现只存在 R^C 与 r^c , r^c 与 R^D , r^c 与 r^D 三种连锁, 不存在 R^C 与 R^D 的连锁。左手也是同样。说明就单手而言, 只存在 3 种等位基因, 即: 区纹基因, 区纹基因, 无花纹基因; 分别以 R^C , R^D , r 和 L^C , L^D , l 表示, 则示例家系基因型先简化为图 4。所有家系通过这样的简化后, 发现只有 $R^C L^C$, $R^D L^D$, $R^C l$, $r L^D$, $R^D l$, $r L^C$ 六种连锁状

况, 且 $R^D I$, dL^c 两种较少。说明只存在同时控制左右手对应区域出现花纹状况的基因。而不存在或未发现同时控制不对应区域花纹的基因, 证明左右手基因复等位的可能性比紧密连锁的可能性大。我们把六种复等位基因以 C, D, c^r, d^l, d^r, c^l 来表示, 它们分别控制: 双手 区都出现花纹, 双手 区都出现花纹, 仅右手 花区出现花纹, 仅左手 区中出现花纹, 仅右手 区中出现花纹, 仅左手 区出现花纹。因此 C 对 c^r, c^l 是显性, D 对 d^r, d^l 是显性。这样示例家系进一步化简为图 5。

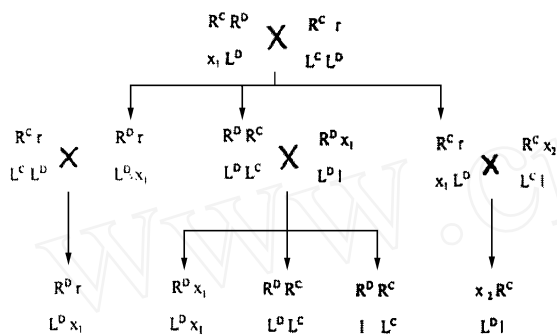


图 4 双手独立遗传时的简化基因型

(X_1 : 区纹或无纹; X_2 : 区纹或无纹)

Simplified genotypes of the patterns if the left hand and the right one are independent

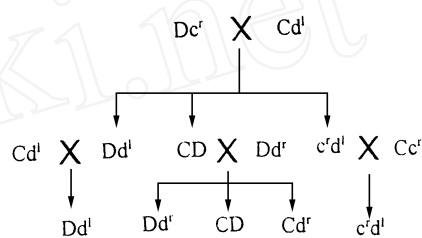


图 5 各区花纹基因等位时的模式

Mode when genes of the patterns in different areas is all on the same locus

这就是一种镶嵌显性的模型。基因型 CC, Cc, cc 都表现为仅 区有花纹; DD, Dd, dd 为仅 区有花纹; 而 CD, cD, Cd, cd 则 , 区同时有花纹。而且 cD, Cd, cd 都是左右不对称表型的基因型。这种模型对绝大多数核心家庭都是符合的。

2.2 随机人群中的基因频率

1200 人的随机人群中单手的纹型频率已在前一文中有介绍。单手的样本数是 2400, 频率为: 仅 区, 8.64%; 仅 区, 60.43%; 区, 30.94%; 无, 0.48%。就单手而言的基因有三种。定 区纹基因为 C , 区为 D , 无纹定为 O , 则有如下方程组:

$$\begin{cases} C^2 + 2CO = 0.0864 & (1) \\ D^2 + 2DO = 0.6043 & (2) \\ 2CD = 0.3094 & (3) \\ O^2 = 0.0048 & (4) \end{cases}$$

算出单手基因频率:

$$C = 0.2365$$

$$D = 0.7096$$

$$O = 0.0537$$

双手各种花纹组合百分频率见表 2, 双手样本数为 1200。

表 2 双手纹型组合的百分频率
Percent frequencies of different pattern combination on both hands

| 纹型组合 | 百分频率 | 基因频率公式 |
|------|------------------|-----------------------|
| 、 | 2.38 | $C^2 + 2Cc$ (1) |
| 、 | 47.62 | $D^2 + 2Dd$ (2) |
| 、 | 3.81 | $2cd$ (3) |
| 、 | 1.42 8.09 | $2Cd$ (4) |
| 、 | 6.67 | |
| 、 | 12.38 20.00 | $2Dc$ (5) |
| 、 | 7.62 | |
| 、O | 0.00 | c^2 (6) |
| 、O | 0.95 | d^2 (7) |
| 、 | 17.14 | $2CD$ (8) |

据上表算出大致的基因频率为 $C = 0.1$, $D = 0.6$, $c = 0.2$, $d = 0.1$ 。以上观察值中仅 (4) 与理论值有显著差异。这一方面是因为对于如此复杂的表型, 此群体还不够大, 另外不应计数的在 d 三叉点上的 区尺侧纹在仅有 区纹时常影响判断, 增加了 (4) 的数目而减少了 (1) 的数目。

2.3 不完全符合完全外显的左右不对称镶嵌显性模型的几个例子。

在家系中出现极少数不完全符合前面确立的遗传模式的例子。如在 O 号家系中出现了图 6 情况。第三代右手即文献[2]的图 1, 她右手有一 区尺侧箕, 不计在内。父母都无 区纹, 她的 区仅右手有纹的基因可解释为一种不完全外显的突变。

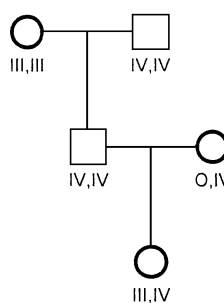


图 6 不完全外显基因的家系

Pedigree with an incomplete dominant allele

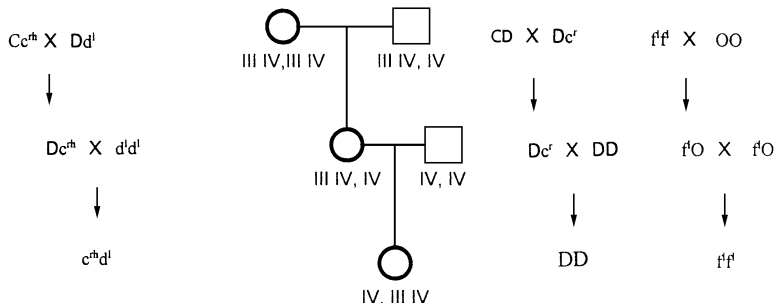


图 7 含其它位点 区纹基因的家系

Pedigree with a pattern gene on other locus

在整个 O 号家系中有这个突变基因并显示花纹的个体其右手 区花纹都如文献 [2] 图 1 那样是菱形的不典型的远箕。当此基因与其它等位基因同时存在, 并且其它基因的表表达影响了它表达的花纹外形时, 它就索性不表达 (如图 6 中的父亲), 表现出宁缺勿滥的特性。把这个基因记作 c^h , 图 6 右是这部分家系的基因型。

在 1C 家系中出现图 7 情况, 第三代出现左手 区花纹, 而父母都没有。根据此家系其余部分的推测, 他们的基因型应如图 7 中间一图所示, 第三代不应有 区纹。又观察发现, 这类 区纹都是同样紧靠无名指根正对 C 三叉点的较小的近正圆形箕 (图 8), 包括



图 8 隐性基因控制的 区纹外形
Shape of the pattern controlled by recessive genes

图 7 中的外祖母。猜测这一花纹是由其它位点上的另一套隐性基因控制的 (如图 7 右所示)。当隐性纯合时, 它就表现出来, 并不影响其它基因正常表达。这套基因也很可能同时控制左右手, 有 f : 左右手都有纹, f^r : 仅右手有纹, f^l : 仅左手有纹 3 种隐性基因和 O : 无花纹的显性基因。由于资料太少, 无法确信其复等位遗传方式。区、区三叉点上的小花纹的遗传方式可能与其相同。

3 讨 论

3.1 左右不对称遗传值得商榷的地方

本文论证了指间区纹基本符合几乎完全外显的镶嵌显性主基因复等位遗传模型。仅有少量不完全显性的突变等位基因, 和另一个位点上一组复等位隐性遗传的基因。主基因位点上有 6 种常见的复等位基因。这些基因同时控制左右手对应区域出现花纹状况。某些基因决定左右手是不对称的, 这与异色瓢虫的鞘翅色斑镶嵌显性遗传又不相同^[7]。这些基因猜测是由左右对称的基因突变而来的 (希望观察灵长类的对称状况)。左右不对称的基因究竟是不是真的在一个基因座位上, 还是仅仅十分紧密地连锁在一起, 这需要寻找更多的证据, 观察更独特的家系。本文材料中未分析出同时控制左右手不对应区域花纹的基因, 是否此类基因真的不应该存在, 目前也不能盖棺定论。进一步研究指间区纹家系的遗传结构, 在染色体上进行定位, 并研究基因结构, 才能最终证实此性状的遗传模型。

3.2 指间区纹基因的多态性

本文虽然把指间区纹主基因定为复等位的 6 种基因, 但这 6 种基因必然是由更少的简单种类演化而来。演化过程是个渐进的过程, 是积累量变而后产生质变的过程。此中产生的许多没有质的区别的基因就归为前述的 6 种, 实则这 6 种基因都应是多态的。产生这种多态现象的原因是指间区纹基本没有选择压力, 任何有关突变都不太可能威胁个体生活质量而得以保存。这种多态现象的存在可能将对其它遗传学理论和应用领域的研究提供素材。

3.3 指间区纹遗传模型可能的应用

指间区纹是很直观的性状, 而且终生不变。其遗传模型可以在许多方面得以应用, 比如可用在亲子鉴定的佐证上。用 DNA 鉴定目前仍不太方便, 而肤纹观察则无须任何技术和设备。

指间区纹直接可以观察, 比血型等鉴定方法方便; 表型类型是 ABO 血型的 5 倍, 可信度更高。如各种方法综合应用, 鉴定的可信度会相当高。在实际应用时, 如有更多亲属

参与, 可提高判断能力。因为存在少量不符合完全外显的主基因模型的情况, 所以运用这种鉴定方法时也不能草率下定论。

参考文献:

- [1] 吴立甫. 中国西南少数民族皮纹学 [M]. 贵州: 贵州科技出版社, 1991, 16—17.
- [2] 李辉, 金力, 卢大儒. 指间区纹的遗传学研究 . 指间区纹的各种类型及其间关系 [J]. 人类学学报, 2000, 19 (3): 244—250.
- [3] Lutz FE. Shorter articles and correspondence the inheritance of the manner of clasping the hands [J]. Am Nat, 1908, 42: 195—196.
- [4] Yamaura A. On some hereditary characters in the Japanese race including the tyosenese (Coreans) [J]. Jap J Genetics, 1940, 16: 1—9.
- [5] Pons J. Hand clasping (Spanish date) [J]. Ann Hum Genet, 1961, 25: 141—144.
- [6] 郑连斌, 陆舜华, 李晓卉等. 汉、回、蒙古族拇指类型、环食指长、扣手、交叉臂及惯用手的研究 [J]. 遗传, 1998, 20 (4): 12—17.
- [7] 庚镇城, 谈家桢. 异色瓢虫的几个遗传学问题 [J]. 自然杂志, 1980, 3 (7): 512—519.
- [8] Tan Chia-chen, Li Ju-chi. Inheritance of the elytral color patterns of the lady-bird beetle (*Hammonia axyridis* Pallas) [J]. Am Nat, 1934, 68.
- [9] Tan Chia-chen. Mosaic dominance in the inheritance of color patterns in the lady-bird beetle, *Hammonia axyridis* [J]. Genetics, 1946, 31: 195.
- [10] 张海国, 丁明, 焦云萍等. 中国人肤纹研究 . 中国 52 个民族的肤纹聚类 [J]. 遗传学报, 1998, 25 (5): 381—391.
- [11] 张继宗. 人体测量指标与掌指纹特征之间的相关研究 [J]. 人类学学报, 1993, 10 (3): 231—237

GENETICS STUDY OF INTERDIGITAL PATTERNS . MOSAIC DOMINANT INHERITANCE OF INTERDIGITAL PATTERNS

LI Hui, LU Da-ru, JIN Li

(Department of Genetics and Genetic Engineering, School of Life Sciences, Fudan University, Shanghai 200433)

Abstract: Interdigital pattern distribution in 101 nuclear families is analyzed, and the genes of this phenotype controlling either or area, right or left hand are all on the same locus. Genes controlling or area is mosaic dominant. One gene controls a couple of corresponding areas on both right and left hands. Different genes' phenotypes have different asymmetric degrees. There are 6 kinds of perfectible dominant genes and one imperfectible dominant gene. This is interdigital pattern's major gene locus. There also finds a pattern's recessive gene very occasionally. These genes' frequencies in random population are calculated. This heredity mode can be applied to parentage identification etc.

Key words: Interdigital patterns; Left-right asymmetry; Mosaic dominance; Pedigree analysis; Major gene inheritance; Gene frequencies