

九个汉族群体和四个少数民族群 体中腺苷酸激酶的遗传多态性^①

胡交宇 张 志 杜若甫

(中国科学院遗传研究所, 北京 100101)

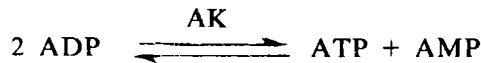
关键词 腺苷酸激酶; 遗传多态性; 汉族; 少数民族

内 容 提 容

用淀粉凝胶电泳及特异的染色方法, 调查了我国九个汉族和四个少数民族群体的腺苷酸激酶-1(AK1)的遗传多态性在这十三个群体中 AK1*2 频率都远低于 AK1*1 频率, 未达到 0.01 的多态水平, 分别为: 兰州汉族 0.0096, 郑州汉族 0.0023, 呼和浩特汉族 0.0024, 西安汉族 0.0025, 漳州汉族 0.0024, 羌族 0.0024; 而在广东客家人、成都汉族、哈尔滨汉族、贵阳汉族以及哈尼族、瑶族、布依族中均为 0。在兰州汉族群体中观察到国内第一例 AK1*2-2 表型。

前 言

腺苷酸激酶(adenylate kinase, E.C 2.7.4.3.简称 AK)是一种磷酸转移酶, 它可逆地催化腺苷二磷酸(ADP)转变为腺苷一磷酸(AMP)和腺苷三磷酸(ATP)。



该酶对维持细胞中这三种腺苷酸的正常含量及在能量代谢和酶活性调节中起重要作用。已知在人类基因组中共有三个位点编码 AK, 其编码产物分别记为 AK1, AK2 和 AK3。在人的红细胞中只有 AK1 表达。本文以人的红细胞裂解液为材料调查了 AK1 等位基因分布情况。

1966 年 Fildes 等以人的红细胞裂解液为材料, 用淀粉凝胶电泳及特异的染色方法, 观察到 AK1 的多态现象。常见的表型有三种: AK1*1-1、AK1*2-1 和 AK1*2-2。家系分析表明, 它们是由 AK1 位点上的两个共显性等位基因控制的, 记为 AK1*1 和 AK1*2。AK1*1-1 和 AK1*2-2 分别是 AK1*1 和 AK1*2 的纯合表型, AK1*2-1 为杂合表型。除这两个常见的等位基因外, 后来又陆续发现了 AK1*3、AK1*4 和 AK1*5 等三个罕见变异型等位基因(Harris *et al.*, 1976; Radam *et al.*, 1971; Rapley *et al.*, 1967)。

^①收稿日期: 1991-03-22

材料和方法

1986年10月至1989年9月,我们分别对九个汉族群体和四个少数民族群体进行了调查。各人群取样地点如表1所示。各人群受检人相互之间无直系亲缘关系,并为三代以内居住当地的该民族健康人。每人取5ml静脉血,20 μ l 10% EDTA 抗凝。血浆与血球分离后,血球用生理盐水洗三遍,-70 $^{\circ}$ C冰箱保存。电泳检测工作在取样后两个月内完成。

电泳和染色方法是根据 Fildes 等的方法进行的(Fildes *et al.*, 1966)。

表1 被调查人群及取样地点
Populations studied and the sampling places

人 群 Populations	取 样 地 点 Sampling places
兰 州 汉 Lanzhou Han	甘肃省兰州市 Lanzhou Gansu, Province
郑 州 汉 Zhengzhou Han	河南省郑州市 Zhengzhou, Henan Province
呼 和 浩 特 汉 Huhhot Han	内蒙古自治区呼和浩特市 Huhhot, Inner Mongolia Autonomous Region
广东客家人 Hakka	广东省梅州市 Meizhou, Guangdong Province
西 安 汉 Xi'an Han	陕西省西安市 Xi'an, Shaanxi Province
漳 州 汉 Zhangzhou Han	福建省漳州市 Zhangzhou, Fujian Province
成 都 汉 Chengdu Han	四川省成都市 Chengdu, Sichuan Province
哈 尔 滨 汉 Harbin Han	黑龙江省哈尔滨市 Harbin, Heilongjiang Province
贵 阳 汉 Guiyang Han	贵州省贵阳市 Guiyang, Guizhou Province
羌 Qiang	四川省茂汶县 Maowen County, Sichuan Province
瑶 Yao	广西壮族自治区巴马县 Bama County, Guangxi Zhuang Autonomous Region
哈尼 Hani	云南省元江县 Yuanjiang County, Yunnan Province
布依 Bouyei	贵州省镇宁县 Zhenning County, Guizhou Province

结果与讨论

从我们所调查的这五个汉族群体和四个少数民族群体中, 除观察到 AK1*1-1 和 AK1*2-1 表型外, 还在兰州汉族群体中观察到 1 例 AK1*2-2 型, 这是在中国各人群中观察到的第一例 AK1*2-2 表型。没有其它罕见变异型发现。

这十三个群体的表型及基因频率如表 2 所示。从表中可认看出, 在这十三个群体中, AK1*2 的频率远低于 AK1*1 的频率, 均未达到 0.01 的多态水平。

表 2 九个汉族群体和四个少数民族群体 AK1 的表型分布及其因频率
The distribution of AK1 phenotypes and gene frequencies in populations studied

人 群 Populations	调查人数 No. of testees	表 型 分 布			基 因 频 率	
		Phenotype distribution			Gene frequencies	
		AK1*1-1	AK1*2-1	AK1*2-2	AK1*1	AK1*2
兰州汉 Lanzhou Han	209	206	2	1	0.9904	0.0096
郑州汉 Zhengzhou Han	220	219	1	0	0.9977	0.0023
呼和浩特汉 Huhhot Han	208	207	1	0	0.9976	0.0024
广东客家人 Hakka	200	200	0	0	1.0000	0
西安汉 Xi'an Han	199	198	1	0	0.9975	0.0025
漳州汉 Zhangzhou Han	208	207	1	0	0.9976	0.0024
成都汉 Chengdu Han	203	203	0	0	1.0000	0
哈尔滨汉 Harbin Han	194	194	0	0	1.0000	0
贵阳汉 Guiyang Han	204	204	0	0	1.0000	0
羌 Qiang	212	211	1	0	0.9976	0.0024
哈尼 Hani	220	220	0	0	1.0000	0
瑶 Yao	210	210	0	0	1.0000	0
布依 Bouyeci	212	212	0	0	1.0000	0

从已报道的有关中国人群的 AK1 多态资料来看, 维吾尔族和蒙古族 AK1*2 的值超过了 0.01(维吾尔族为 0.0350, 蒙古族为 0.0157), 而其它人群的这一频率均低于 0.01(回族 0.0023, 白族 0.0025, 藏族 0.0025, 满族 0.0026, 侗族、土家族、苗族、彝族、壮族、朝鲜族均为 0)(赵红等, 1987; 徐玖瑾等, 1987)。在亚洲大多数蒙古人种人群中, AK1*2 的值也都未超过 0.01。因此, 在蒙古人种人群中, AK1 基本上呈单态分布。维吾尔族中 AK1*2 频率较高, 当系高加索人种基因溶入的结果。有资料表明, 在黑人人群中, AK1 基本上也是单态分布, 而在高加索人种人群中, AK1*2 的值在 0.030—0.065 之间(Roychoudhury *et al.*, 1988), AK1 呈多态分布。

参 考 文 献

- 赵红、杜若甫, 1987. 腺苷酸激酶在我国九个民族中的多态分布. 遗传学报, 14(5): 395—398.
- 徐玖瑾等, 1987. 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、 α_1 -抗胰蛋白酶的多态性. 人类学学报, 6(20): 96—102.
- Fildes, R.A. and H. Harris, 1966. Genetically determined variation of adenylate kinase in man. *Nature*. 209: 261—263.
- Harris, H., et al., 1976. *Handbook of Enzyme Electro-Phoresis in Human Genetics*. North-Holland Company, Amsterdam, Oxford American Elsevier Publishing Company. New York.
- Radam, G., et al., 1971. A very rare phenotype in the isozymes system of human adenylate kinase: AK3-2. *Humangenetik*. 11:264—265.
- Rapley, S., et al., 1967. Data on the incidence, segregation and linkage relations of the AK polymorphism. *Ann. Hum. Genet.*, 31:237—242.
- Roychodhry, A.K. and M. Nei, 1988. *Human Polymorphic Genes—World Distribution*. 47—50. Oxford University Press, Oxford.

ADENYLATE KINASE POLYMORPHISM IN NINE HAN SUBPOPULATIONS AND FOUR MINORITIES IN CHINA

Hu Jiaoyu Zhang Zhi Du Ruofu

(Institute of Genetics, Chinese Academy of Sciences, Beijing 100101)

Key words Adenylate kinase; Genetic polymorphism; Han ethnic group; Minorities

Abstract

By using starch gel electrophoresis and specific staining method, the polymorphism of adenylate kinase-1(AK1) was investigated in nine Han subpopulations and four minorities. In all of the thirteen subpopulations studied, the frequency of AK1 * 2 is less than 0.01 and far lower than that of AK1 * 1. The values of AK1 * 2 were: 0.00096 for Lanzhou Han, 0.00023 for Zhengzhou Han, 0.0024 for Xi'an Han, 0.0024 for Qiang ethnic group, and it is zero in Chengdu Han, Harbin Han, Guiyang Han and Hakka in Guangdong Province, as well as in Hani, Yao, Bouyei ethnic groups. One case of phenotype AK1 * 2-2 was observed in Lanzhou Han subpopulation and this is the first case observed among Chinese.