

中国不同人群的红细胞抗原 多态性及血型组合

袁 义 达 杜 若 甫

(中国科学院遗传研究所)

关键词 人类群体遗传学;民族;血型;遗传多态性

内 容 提 要

计算了汉、回、蒙古、维吾尔、侗、高山、朝鲜和壮等八个民族红细胞抗原常见等位基因数、常见血型和血型组合频率、血型相同的二人随机相遇的概率、血型组合数、常见和罕见的血型组合、AB、Rh(D-)型频率及排除亲子关系的概率。结果表明,中国北方民族的血型系统的多态程度比南方民族高。

一、前 言

人类红细胞抗原由多个位点所决定,各个位点具有多个等位基因,这些复等位基因的频率在人群中分布不均一。而不同位点上不同复等位基因的随机组合,又使群体中个体的基因型极其多样化。红细胞抗原的另一特征是等位基因的共显性关系,每个等位基因都能表达,这就使个体表型具有极其丰富的多样性。人类红细胞抗原的多态性为人类群体的变异提供了极大的潜在可能,使群体具有很大的可塑性,这是具有进化意义的。

Race 等在其《Blood Groups in Man》专著中讨论了血型组合的多样性,推算了在英国人中最常见和罕见的血型组合的类型以及血型组合在亲子鉴定上的应用 (Race *et al.*, 1975)。Stern 在其《Principles of Human Genetics》一书中引用了 Race 等关于血型组合多样性的叙述,同时用伦敦 Lister 研究所 132 名工作人员的检验结果作为例子,说明人类血型的多样性。他用九种血型系统的血清检查,结果表明,132 人中出现 129 种不同的组合,其中 126 种组合只出现一次,另三种组合出现二次(斯特恩, 1979)。Harris 则曾用红细胞酶的随机可能的组合数讨论了人类个体的多样性 (Harris, 1966)。中国人的遗传标记在近年来已积累了一定的资料,因此,已有可能对中国人的红细胞血型组合进行探讨。本文整理了中国八个民族的红细胞血型资料,并研究了这些民族的红细胞抗原多态性和血型组合。

二、材料与方法

1. 基因频率

表 1 列出了中国八个民族的红细胞血型系统的基因频率和染色体频率。侗族和朝鲜族的全部数据来自本研究组的工作(袁义达等, 1984b; Yuan *et al.*, 1983), 高山族的数据来自国外报道(Nakajima *et al.*, 1971), 汉、回、蒙古、维吾尔和壮等民族的数据主要

表 1 中国人的红细胞血型系统的基因频率($\times 10^{-3}$)

血型系统	等位基因或染色体	汉族	回族	蒙古族	维吾尔族	侗族	高山族	朝鲜族	壮族
ABO	<i>p</i>	205	211	194	223	204	206	237	153
	<i>q</i>	209	220	230	239	167	175	219	178
	<i>r</i>	587	569	576	538	629	619	543	669
MNSs	<i>MS</i>	27	28	55	158	0	26	19	12
	<i>Ms</i>	447	442	496	396	629	682	490	728
	<i>NS</i>	17	31	11	39	12	9	4	0
	<i>Ns</i>	509	498	488	407	358	283	487	261
Rhesus	<i>CDE</i>	10	30	6	17	23	8	73	9
	<i>CDe</i>	667	604	591	524	753	791	642	787
	<i>cDE</i>	241	239	287	214	140	153	95	135
	<i>cDe</i>	24	55	56	52	84	30	121	31
	<i>CdE</i>	1	0	0	0	0	0	0	0
	<i>Cde</i>	9	7	15	13	0	0	0	12
	<i>cdE</i>	1	0	0	19	0	0	68	0
	<i>cde</i>	47	65	45	161	0	18	0	25
P	<i>P₁</i>	194	225	237	383	133	220	142	113
	<i>P₂</i>	806	775	763	617	867	780	858	887
Duffy	<i>Fy^a</i>	906	927	923	898	965	895	940	981
	<i>Fy^b + Fy</i>	94	73	77	102	35	105	60	19
Kidd	<i>Jk^a</i>	386	443	409	314	463	460	431	365
	<i>Jk^b</i>	614	557	591	686	537	540	569	635
Kell	<i>K</i>	1	0	4	36	—	0	0	0
	<i>k</i>	999	1000	996	964	—	1000	1000	1000
Diego	<i>Di^a</i>	44	35	34	39	23	14	40	44
	<i>Di^b</i>	956	965	966	961	977	986	960	956
Lewis	<i>Le^a</i>	474	388	325	431	323	262	—	—
	<i>Le^b</i>	526	612	675	569	677	738	—	—
Lutheran	<i>Lu^a</i>	3	0	—	27	—	0	—	—
	<i>Lu^b</i>	997	1000	—	973	—	1000	—	—
Xg	<i>Xg^a</i>	426	443	438	341	375	380	—	—
	<i>Xg</i>	574	557	562	659	625	620	—	—

来自本研究组的工作(袁义达等, 1982、1983、1984a、b、c; Yuan *et al.*, 1984) 以及国内外的其他报道(赵桐茂等, 1982a、b; Nakajima *et al.*, 1967)。凡一个民族的一个血型系统有两篇以上的报道时, 对每一报道的数据进行了 Hardy-Weinberg 显著性检验, 凡是显著性检验不符的均剔除不用, 然后取其基因频率或染色体频率的算术平均值。

2. 血型组合

本文涉及的 11 个系统的血型位点, 除 Kell 和 Diego 系统外, 其余九个已在染色体上定位 (HGM (1983), 1984)。Rh 和 Fy 位点在 1 号染色体上; Jk 在 2 号染色体上; MN 和 Ss 在 4 号染色体上; P 在 6 号染色体上; ABO 在 9 号染色体上; Le 和 Lu 在 19 号染色体上; Xg 在 X 染色体上。MNSs 系统的 MN 和 Ss 位点紧密连锁以及 Rh 位点上 C、D、E 位点紧密连锁早为人们所知, 而 Fy 和 Rh, Le 和 Lu 位点间的连锁最近才明确 (HGM (1983), 1984), 以往的许多研究均未发现这两对位点间的连锁现象 (Race *et al.*, 1975; Mourant *et al.*, 1976)。由此可以估计 Fy 和 Rh 及 Le 与 Lu 位点的连锁实际上是很不紧密的。尤其在中国人中, 在 Duffy 系统中 Fy(a+) 型占绝对优势, 而 Lutheran 系统中 Lu(a-) 型占压倒优势, 因此, 它们与 Rh 和 Lu 间的连锁更难测得。根据这一情况, 同时也为便于与国外已发表的资料对照, 本文仍按以往的习惯统计这 11 个系统的血型组合, 即不考虑这两对血型位点之间可能存在的连锁, 而且估计这不会影响结果的准确性。

对于平衡状态的随机交配群体, 同时考虑两个以上不连锁的基因位点时, 基因型频率为各个基因位点的频率之积。MNSs 和 Rhesus 系统等紧密连锁的位点则以染色体频率来取代各位点的频率。本文根据表 1 所列基因频率或染色体频率, 推算出每种血型的表型频率, 然后再进行血型组合计算。计算血型组合的公式如下:

$$F_i = \prod_{i=1}^l p_i$$

式中 F_i 表示第 i 个血型组合的概率, l 表示血型系统个数, p_i 表示第 i 血型系统的一种血型表型的频率, Π 为连乘符号。

3. 血型相同二人随机相遇的概率

依据 Race 等提出的简便方法 (Race *et al.*, 1975):

$$F_s = \sum_{j=1}^n F_j$$

式中 F_s 表示血型相同二人随机相遇的概率, n 表示总血型组合数, F_j 表示第 j 个血型组合的概率。

4. 排除亲子关系的概率

$$F_l = \sum_{i=1}^m P_i(1 - P_i)^4$$

式中 F_l 表示第 l 血型系统的排除亲子关系的概率, P_i 表示第 l 血型系统的第 i 个等位

基因或染色体的频率, m 表示第 l 血型系统所有的等位基因(或染色体)数, 且 $\sum_{i=1}^m P_i = 1$ 。

$$F_{c(l)} = F_{c(l-1)} + F_{(l)} \cdot (1 - F_{c(l-1)})$$

式中 l 表示所使用的血型系统个数, $F_{c(l)}$ 表示 l 个血型系统累积亲子排除率, $F_{c(l-1)}$ 表示不包括第 l 个血型系统在内时, $l-1$ 个血型系统累积亲子排除率, 且设 $F_{c(1)} = F_{(1)}$ 。

以上两公式均引自文献 (Jeannet *et al.*, 1972)。

5. 全部计算用 TRS-80 微型计算机进行。

三、结果与讨论

1. 常见等位基因数(表 2)

一个人群中常见等位基因数越多, 均一性程度越低, 即多态程度越高。汉族和北方的回族、蒙古族与朝鲜族的常见等位基因数多于南方的侗族、壮族和高山族, 而西北地区的维吾尔族的常见等位基因数比汉族还要多。这主要表现在 Rhesus、MNSs、Kell 和 Lutheran 等血型系统上。维吾尔族红细胞血型的多态程度接近于白种人(袁义达等, 1984a)。

表 2 中国不同人群的红细胞血型常见等位基因数

血型系统	汉	回	蒙 古	维吾尔	侗	高 山	朝 鲜	壮
ABO	3	3	3	3	3	3	3	3
MNSs	4	4	4	4	3	3	3	3
Rhesus	5	5	5	7	4	4	5	5
P	2	2	2	2	2	2	2	2
Duffy	2	2	2	2	2	2	2	2
Kidd	2	2	2	2	2	2	2	2
Kell	1	1	1	2	—	1	1	1
Diego	2	2	2	2	2	2	2	2
Lewis	2	2	2	2	2	2	—	—
Lutheran	1	1	—	2	—	1	—	—
Xg	2	2	2	2	2	2	—	—

2. 最常见的血型和血型组合频率(表 3)

某人群均一性程度低, 说明各血型系统的最常见血型的频率低, 而同时这些系统的血型随机组合的最常见的血型组合的概率(表 3 中最末一行数字)也低。

本文所讨论的八个民族中, 汉、回、维吾尔及高山等民族均有 11 个系统的血型基因频率, 蒙古族有 10 个系统的数据, 而侗族只有九个系统的数据。但侗族所缺的两个系统是 Kell 和 Lutheran, 由于可以预计在侗族中 K(+) 和 Lu(a+) 型极其罕见, 因此, K(—) 和 Lu(a—) 型的频率可能都是 1, 同样蒙古族所缺的系统是 Lutheran, 参考华北汉族和宁夏回族的数据也可以预计在蒙古族中 Lu(a+) 型极其罕见, Lu(a—) 型频率可能接近 1。因此, 汉、回、蒙古、维吾尔、侗和高山等民族间仍可以进行比较。在这六个民族中, 南

方的侗和高山族中最常见血型组合概率均大于汉、回、蒙古和维吾尔等民族,高山族和侗族的数值分别是维吾尔族的三和六倍,侗族是回、蒙古和汉等民族的二至三倍,而汉、回和蒙古等民族又均是维吾尔族的三倍。

朝鲜族和壮族均有八个系统的血型资料,壮族和朝鲜族比较结果也反映出南方的壮族中最常见血型组合的概率大于北方的朝鲜族。这进一步说明,我国南方一些民族遗传多态性程度比北方一些民族低。

表 3 中国不同人群的红细胞血型最常见血型频率($\times 10^{-2}$)

血型系统	汉	回	蒙 古	维吾尔	侗	高 山	朝 鲜	壮
ABO	34	32	33	29	40	38	29	45
MNSs	45	44	43	32	45	47	48	53
Rhesus	46	36	37	29	57	63	41	64
P	65	60	58	62	75	61	74	79
Duffy	82	85	85	81	93	80	88	96
Kidd	47	49	48	43	50	50	49	46
Kell	100	100	99	93	—	100	100	100
Diego	91	93	93	92	95	97	92	91
Lewis	76	89	89	81	90	93	—	—
Lutheran	99	100	—	95	—	100	—	—
Xg	55	57	56	55	51	50	—	—
血型组合	0.70	0.62	0.59	0.25	1.53	0.97	1.82	4.85

3. 血型相同二人随机相遇的概率(表 4)

某人群中血型相同的二人随机相遇的概率更直观地反映了该人群均一性的程度。在理论上,每个系统中各血型的频率均等时,其血型相同二人随机相遇的概率最小;随着各血型频率差异增大,该概率值就增大,逐渐趋近于 1;当只存在一种血型时,概率具最大值 1。从表 4 中可以看到中国八个民族的每个系统的血型相同二人随机相遇的概率。表 4

表 4 中国不同人群的红细胞血型相同二人随机相遇的概率($\times 10^{-2}$)

血型系统	汉	回	蒙 古	维吾尔	侗	高 山	朝 鲜	壮
ABO	29	28	29	28	31	30	28	33
MNSs	32	30	29	20	38	37	34	43
Rhesus	30	26	28	21	39	46	26	46
P	55	52	51	53	63	52	61	66
Duffy	70	76	74	68	87	68	79	93
Kidd	39	38	38	42	38	38	38	40
Kell	100	100	98	87	—	100	100	100
Diego	84	87	87	86	91	95	85	84
Lewis	65	81	81	70	81	61	—	—
Lutheran	99	100	—	90	—	100	—	—
Xg	50	51	51	50	50	50	—	—
血型组合	0.12	0.12	0.12	0.04	0.34	0.20	0.39	1.34

最末一行为血型组合相同二人随机相遇的概率。在西北地区的维吾尔族中,这一概率仅万分之四,在汉族、北方地区的回族和蒙古族中均为万分之十二,而南方的侗族和高山族中分别高达万分之三十四和万分之二十。

在朝鲜族和壮族中,八个系统的血型组合相同的二人随机相遇的概率也是南方的壮族高,达万分之一百三十四,而朝鲜族仅万分之三十九。这进一步说明,中国南北民族之间在遗传组成上相差甚大。

表 5 中国不同人群的红细胞血型组合

民 族	频 率 范 围	组 合 数	频 率 (%)	概 率
汉	0.01—>0.005	6	0.002	0.0349
	0.005—>0.001	178	0.06	0.3481
	≤0.001	290120	99.94	0.6170
	合计	290304	100.00	1.0000
回	0.01—>0.005	4	0.01	0.0226
	0.005—>0.001	201	0.32	0.3816
	≤0.001	62003	99.67	0.5958
	合计	62208	100.00	1.0000
蒙 古	0.01—>0.005	4	0.004	0.0225
	0.005—>0.001	194	0.17	0.3839
	≤0.001	113850	99.83	0.5936
	合计	114048	100.00	1.0000
维 吾 尔	0.005—>0.001	94	0.03	0.1319
	≤0.001	310946	99.97	0.8681
	合计	311040	100.00	1.0000
侗	≥0.01	7	0.02	0.0893
	0.01—>0.005	23	0.07	0.1578
	0.005—>0.001	174	0.56	0.3734
	≤0.001	30900	99.35	0.3795
	合计	31104	100.00	1.0000
高 山	0.01—>0.005	18	0.03	0.1200
	0.005—>0.001	203	0.39	0.4065
	≤0.001	51619	99.58	0.4735
	合计	51840	100.00	1.0000
朝 鲜	≥0.01	7	0.06	0.0961
	0.01—>0.005	28	0.24	0.1923
	0.005—>0.001	182	1.58	0.3868
	≤0.001	11303	98.12	0.3248
	合计	11520	100.00	1.0000
壮	≥0.01	19	0.18	0.4209
	0.01—>0.005	26	0.25	0.1819
	0.005—>0.001	102	0.98	0.2258
	≤0.001	10221	98.59	0.1714
	合计	10368	100.00	1.0000

4. 血型组合数 (表 5)

表 5 列出了八个民族的血型组合的常见的和不常见的类型数及其概率。凡是等位基因数目多的, 最常见的血型组合频率低的, 血型组合相同二人随机相遇的概率较低的民族, 表现出其常见的血型组合数也相对较少, 而可能的血型组合总数则较多。例如在可相互比较的汉、回、蒙古、维吾尔、侗和高山六个民族中, 频率在 0.1% 以上的组合, 维吾尔族仅有 94 种, 累计频率仅 13%; 汉族有 184 种, 累计频率为 38%; 回族有 205 种, 累计频率为 40%; 蒙古族有 198 种, 累计频率为 41%; 而侗族有 204 种, 累计频率已达 62%; 高山族有 221 种, 累计频率也高达 53%。可能的组合数, 维吾尔族约 31 万种, 汉族约 29 万种, 回族约 6 万种, 蒙古族约 11 万种, 高山族约 5 万种, 而侗族仅约 3 万种。维吾尔族和汉族群体中潜在的血型组合数大约是侗族 10 倍, 是高山族 6 倍。

朝鲜族和壮族间血型组合数的比较也反映出我国北方民族中血型变异性程度比我国南方民族的高。

5. 常见的和罕见的血型组合

群体中频率低于 0.01 的等位基因被检出的机率主要决定于所调查群体的大小。只要不断增加被检查的人数, 某些原来未发现的罕见等位基因就可能被检出。因此, 讨论由低频率表型组成的罕见血型组合数意义不大。平衡群体的遗传组成实际上主要取决于常见的血型组合。

Race 等 (Race *et al.*, 1975) 曾推算了英国人中最常见的血型组合是 O、MNss、CDe/cde、P(+), Lu(a-), K(-), Fy(a+b+), Jk(a+b+), Le(a-b+) 型, 其频率为 0.0037, 即 270 人中就能找到 1 人。而最罕见的一种血型组合是 B、MNSS、CDe/C^wDe、P(-), Lu(a-), KK, Fy(a-), Jk(a+), Le(a+) 型, 其频率仅 1.4×10^{-8} 。为了便于与我们所讨论的中国人进行比较, 我们根据较新资料 (Schanfield *et al.*, 1980) 粗略统计了欧洲白种人和非洲黑人的最常见血型组合。欧洲白种人的最常见组合是 O、MNss、CcDee、P(+), Fy(a+b+), Jk(a+b+), Di(a-), Le(a-), K(-), Lu(a-), Xg(a+) 型, 其频率为 0.0033, 即 300 人中就能找到 1 人。常见血型组合及其频率在男女性别中也存在差别, 这是由 Xg 性连锁系统的血型在不同性别中分布有差异所造成的。欧洲白种人中, 上述的血型组合, 在男性中实际上是 360 人中能找到 1 人, 而女性中 270 人中能找到 1 人。非洲黑人中, 最常见的组合是 O、MNss、ccDee、P(+), Fy(a-b-), Jk(a+b-), Di(a-), Le(a-), K(-), Lu(a-), Xg(a+) 型, 其频率为 0.0343, 即平均每 30 人中就能有 1 人, 男性中 35 人中有 1 人, 女性中 25 人中就有 1 人。说明黑种人的遗传多态性程度大大低于白种人。

汉族已有 11 种系统的血型资料 (表 1)。频率大于 0.001 的组合总计 184 种, 仅占全部组合数 0.06%, 而其累计频率已达 0.3829 (表 5)。最常见六种血型组合都有相同的部分, 即 MNss、P(+), Fy(a+b-), Di(a-), Le(a-), K(-), Lu(a-), 其变化部分和频率是:

O、CCDee、Jk(a+b+), Xg(a+)-0.0070, B、CCDee、Jk(a+b+), Xg(a+)-

0.0058, O, CCD_{ee}, Jk(a+b+), Xg(a-)-0.0057, A, CCD_{ee}, Jk(a+b+), Xg(a+)-0.0057, O, CCD_{ee}, Jk(a-b+), Xg(a+)-0.0056, O, CcD_{Ee}, Jk(a+b+), Xg(a+)-0.0050。

最常见的血型组合在大约 140 人中找到 1 人, 女性中 110 人中就有 1 人, 而男性中最常见的组合是上列第三种, 约 140 人中有 1 人。

回族已有 11 种系统的血型资料 (表 1)。频率大于 0.001 的组合总共 205 种, 占全部组合数的 0.33%, 而累计频率已达 0.4042 (表 5)。最常见的四种组合都有相同的部分 MN_{ss}, P(-), Fy(a+b-), Jk(a+b+), Di(a-), Le(a-), K(-), Lu(a-), Xg(a+), 其变化部分和频率是:

O, CCD_{ee}-0.0062, B, CCD_{ee}-0.057, A, CCD_{ee}-0.054, O, CcD_{Ee}-0.0054。

最常见的组合在大约 160 人中发现 1 人, 女性中大约 130 人中有 1 人。而男性中最常见的组合是 O, MN_{ss}, CCD_{ee}, P(-), Fy(a+b-), Jk(a+b+), Di(a-), Le(a-), K(-), Lu(a-), Xg(a-), 大约 160 个男性中有 1 人, 该组合在人群中的频率是 0.0047。

蒙古族已有 10 个系统的血型资料 (表 1)。频率在 0.01 以上的组合总共 198 种, 仅占全部组合数的 0.17%, 但累计频率已达 0.4064 (表 5)。最常见的四种组合, 它们均有 MN_{ss}, P(-), Fy(a+b-), Jk(a+b+), Di(a-), Le(a-), K(-), Xg(a+) 这一相同部分, 其变化部分和频率是:

O, CCD_{ee}-0.0059, B, CCD_{ee}-0.0056, O, CcD_{Ee}-0.0056, B, CcD_{Ee}-0.0054。

大约在 170 人中发现 1 个最常见组合, 大约在 140 个女性中有 1 个这样的组合。而男性中最常见组合是 O, MN_{ss}, CCD_{ee}, P(-), Fy(a+b-), Jk(a+b+), Di(a-), Le(a-), K(-), Xg(a-), 大约 170 个男性中有 1 人, 该组合在人群中的频率是 0.0046。

维吾尔族已调查了 11 种血型系统 (表 1)。频率在 0.001 以上的组合总共 94 种, 仅占总组合数的 0.03%, 但累计频率已达 0.1319。最常见的六种组合都有 MN_{ss}, P(+), Fy(a+b-), Di(a-), Le(a-), K(-), Lu(a-), Xg(a-) 这一相同部分, 其变化部分和频率是:

B, CCD_{ee}, Jk(a-b+)-0.0025, A, CCD_{ee}, Jk(a-b+)-0.0023, O, CCD_{ee}, Jk(a-b+)-0.0023, B, CCD_{ee}, Jk(a+b+)-0.0023, B, CcD_{Ee}, Jk(a-b+)-0.0022, A, CCD_{ee}, Jk(a+b+)-0.0021。

最常见的组合大约 400 人中找到 1 人, 在男性中大约 330 人中有 1 人。而女性中最常见的组合是 B, MN_{ss}, CCD_{ee}, P(+), Fy(a+b-), Jk(a-b+), Di(a-), Le(a-), K(-), Lu(a-), Xg(a+), 约 390 人中有 1 人, 其频率理论上为 0.0021, 在人群中位于第八。

侗族已有九个血型系统的资料 (表 1)。频率大于 0.001 的组合总共 204 种, 占全组合数的 0.65%, 但累计频率竟达 0.6205。其中频率在 0.01 以上的有七种, 其相同部分为 CCD_{ee}, P(-), Fy(a+b-), Jk(a+b+), Di(a-), Le(a-), 变化部分和频率是:

O, MN_{ss}, Xg(a-)-0.0153, O, MN_{ss}, Xg(a+)-0.0148, O, M_{ss}, Xg(a-)-0.0134, O, M_{ss}, Xg(a+)-0.0130, A, MN_{ss}, Xg(a-)-0.0115, A, MN_{ss}, Xg(a+)

—0.0111, A、Ms、Xg(a—)—0.0101。

最常见的组合在侗族人群中大约 65 人中能发现 1 人,其中男性中大约 50 人中就有 1 人。而女性中最常见的组合是上列第二种组合,约 55 人中就有 1 人。

高山族已有 11 个系统的血型资料(表 1)。频率在 0.001 以上的组合总共 221 种,占总组合数的 0.42%,但累计频率已达 0.5265。最常见的六种组合都有 CCD_{cc}、P(—)、Fy(a+b—)、Jk(a+b+)、Di(a—)、Le(a—)、K(—)、Lu(a—) 这一相同部分,其变化部分和频率是:

O、M_{ss}、Xg(a—)—0.0097, O、M_{ss}、Xg(a+)—0.0096, O、MN_{ss}、Xg(a—)—0.0081, O、MN_{ss}、Xg(a+)—0.0080, A、M_{ss}、Xg(a—)—0.0076, A、M_{ss}、Xg(a+)—0.0075。

最常见组合在高山族人群中大约 100 人中能找到 1 人,男性约 80 人中有 1 人。而女性的最常见的组合是上列第二种组合,约 80 人中能有 1 人。

朝鲜族已有八种血型系统的资料(表 1)。频率大于 0.001 的组合有 217 种,占全部组合数的 1.88%,其频率为 0.6752。频率在 0.01 以上的有七种组合,它们都有 MN_{ss}、P(—)、Fy(a+b—)、Di(a—)、K(—) 这一相同部分,其变化部分和频率是:

A、CCD_{cc}、Jk(a+b+)—0.0182, O、CCD_{cc}、Jk(a+b+)—0.0171, B、CCD_{cc}、Jk(a+b+)—0.0166, A、CCD_{cc}、Jk(a—b+)—0.0120, O、CCD_{cc}、Jk(a—b+)—0.0113, B、CCD_{cc}、Jk(a—b+)—0.0110, A、CcDE_c、Jk(a+b+)—0.0100。

在朝鲜族人群中,最常见的组合大约 55 人中能找到 1 人。

壮族也有八种血型系统的资料(表 1)。频率大于 0.001 的组合有 147 种,占全部组合数的 1.42%,而频率竟高达 0.8287,其中频率在 0.01 以上有 19 种之多,累计频率为 0.4209。最常见的六种组合都有的相同部分是 CCD_{cc}、P(—)、Fy(a+b—)、Di(a—)、K(—),其变化部分和频率是:

O、M_{ss}、Jk(a+b+)—0.0485, O、M_{ss}、Jk(a—b+)—0.0422, O、MN_{ss}、Jk(a+b+)—0.0348, O、MN_{ss}、JK(a—b+)—0.0303, B、M_{ss}、Jk(a+b+)—0.0293, B、M_{ss}、Jk(a—b+)—0.0255。

壮族人群中每 20 人中就能找到 1 人是最常见组合。

实际检查的结果也证实了群体遗传组成的不均一性。例如,我们用抗 —A、—B、—M、—N、—S、—s、—C、—c、—D、—E、—P₁、—Fy^a、—Fy^b、—Jk^a、—K、—Di^a、—Le^a、—Lu^a 和 —Xg^a 共 19 种血清对 115 名维吾尔族人检查了 11 个系统的血型,发现了 111 种组合,其中 107 种仅出现一次,四种只出现二次。如果再用上述 11 个系统中的抗 —A₁、—e、—P₂、—Jk^b、—Le^b 和 —Di^b 等血清检查,则有可能进一步区别这四种出现二次的组合。而对 201 名广西侗族,除未用抗 —K 和 —Lu^a 血清外,共用了 17 种血清检查,发现了 144 种组合,其中 115 种仅出现一次,29 种组合出现二次或二次以上,其中出现七次和六次的组合各一种。

6. AB、Rh(D—) 型组合(表 6)

红细胞血型组合在临床同型输血上受到重视,尤其在白种人中,输血中 AB、Rh(D—)

型易出事故。在欧洲白种人中该组合的频率约为 1%, 即每百人中能有 1 人。而中国人中, 由于 Rh(D-) 型频率很低, 以至临床同型输血中寻找该组合的血源极其困难。表 6 列出了中国八个民族的 AB、Rh(D-) 型组合的频率, 结果表明, 该组合在中国不同民族和地区的分布存在较大差异。凡均一性程度高的民族, 其 AB、Rh(D-) 组合频率低, 在我国南方民族中其频率远不足 0.01%, 有的群体至今还未见有 Rh(D-) 型的资料, 南方民族中大约在一万甚至几万人中才能找到 1 个该组合的人。而汉族和北方民族中, 该组合频率相对来说较高, 约为 0.03—0.05%, 即约 2000 至 4000 人中能找到 1 人, 这接近日本人的值 (Fujita *et al.*, 1978a, b)。日本人的 AB、Rh(D-) 组合频率约为 2000 人中能找到 1 人。西北地区的维吾尔族, 其均一性程度较低, 该组合频率达 0.4%, 大约 250 人中就能找出 1 人。这个值大约是汉族和北方民族 10 倍, 是南方民族的 40—200 倍, 接近白种人的相应值。

表 6 中国不同人群的 AB、Rh(D-) 组合频率分布

民 族	AB、Rh(D-) 频率(%)	约 x 人中有 1 人
汉	0.029	3500
回	0.048	2000
蒙 古	0.032	3000
维 吾 尔	0.397	250
侗	0	—
高 山	0.002	50000
壮	0.009	11000
朝 鲜	0.048	2000

7. 排除亲子关系的概率 (表 7)

理论上, 多态程度越高的血型系统, 在排除亲子关系上使用价值也越大, 即亲子关系

表 7 中国不同人群使用血型排除亲子关系的概率

排除 概率 (%) 系统	民 族		汉		回		蒙 古		维吾尔		侗		高 山		朝 鲜		壮	
	独个 系统	累积 值	独个 系统	累积 值	独个 系统	累积 值	独个 系统	累积 值	独个 系统	累积 值	独个 系统	累积 值	独个 系统	累积 值	独个 系统	累积 值	独个 系统	累积 值
ABO	18.08	18.08	18.28	18.28	18.13	18.13	18.59	18.59	17.42	17.42	17.60	17.60	18.55	18.55	16.80	16.80		
MNSs	11.15	27.21	12.68	28.65	11.99	27.95	21.57	36.15	8.42	24.37	11.38	26.98	8.84	25.75	9.33	24.56		
Rhesus	16.90	39.51	22.19	44.48	19.26	41.83	27.62	53.79	15.95	36.43	13.13	36.57	25.17	44.44	14.72	35.67		
P	8.30	44.53	8.32	49.10	8.27	46.64	6.88	56.96	7.54	41.23	8.33	41.85	7.73	48.74	7.01	40.18		
Duffy	6.34	48.05	5.39	51.84	5.59	49.62	6.64	59.82	3.04	43.01	6.75	45.77	4.69	51.14	1.76	41.23		
Kidd	6.85	51.61	6.41	54.93	6.64	52.97	7.62	62.89	6.32	46.61	6.33	49.21	6.48	54.30	7.06	45.38		
Kell	0	51.61	0	54.93	0.39	53.16	3.11	64.04	—	—	0	49.21	0	54.30	0	45.38		
Diego	3.68	53.39	3.04	56.30	2.96	54.54	3.33	65.24	2.10	47.73	1.32	49.88	3.40	55.86	3.68	47.39		
Lewis	6.28	56.32	10.19	60.75	7.50	57.95	6.48	67.49	7.52	51.66	8.12	53.95	—	—	—	—		
Lutheran	0.30	56.45	0	60.75	—	—	2.42	68.28	—	—	0	53.95	—	—	—	—		
Xg	6.51	59.28	6.41	63.26	6.44	60.66	7.32	70.60	6.96	55.03	6.91	57.13	—	—	—	—		

排除的概率越大(赵桐茂等, 1984)。表 7 是中国八个民族在使用血型排除亲子关系的概率。结果表明, 在中国不同民族中, 其累积排除率存在明显的差异。维吾尔族的 11 个系统的血型累积排除率已达 70%, 汉族、回族和蒙古族约为 60% 左右, 而侗和高山族则仅 55% 左右。

综上所述, 中国北方民族的遗传多态性程度高于南方民族。中国最大的民族汉族, 历史上与其周围的民族有广泛的接触, 融合了南北民族的大量基因, 因此, 其遗传组成上表现出更大的复杂性和多样性。新疆的维吾尔族在历史上与中亚西亚的民族有较多的接触和混杂, 因此, 其血型的遗传组成上表现出蒙古人种与高加索人种混杂的迹象。

(1984年10月19日收稿)

参 考 文 献

- 赵桐茂、卢月香、董健康、姚璐、步坤钜、张工梁、顾文娟、郑素琴、刘祖洞, 1984。使用血型鉴定亲子关系的初步报告。遗传, 6(4): 18—20。
- 赵桐茂, 张工梁, 1982a。中国人 Duffy 血型分布。中华血液学杂志, 3: 32—34。
- 赵桐茂, 张工梁, 1982b。中国人 Kidd 血型系统。中华血液学杂志, 3: 106—107。
- 袁义达、杜若甫, 1983。中国十七个民族间遗传距离的初步研究。遗传学报, 10: 398—405。
- 袁义达、徐玖瑾、张志、杜若甫, 1982。华北汉族 Kell、Kidd、Diego、Duffy、Lutheran 和 Xg 血型系统的分布。遗传学报, 9: 395—401。
- 袁义达、乌云、艾绍萱、金锋、杜若甫, 1984a。新疆维吾尔族的红细胞血型系统的研究。中华血液学杂志, 5: 305—309。
- 袁义达、金锋、杜若甫、龙崑泉、蔡瑞霖, 1984b。侗族九个红细胞血型系统和 ABH 分泌型的分布。人类学报, 3: 277—284。
- 袁义达、郝路萍、杜若甫, 1984c。华北地区汉族的 Lewis、ABO、MN、Rh、P 等血型系统和 ABH 分泌型的分布。人类学报, 3: 181—187。
- 斯特恩 C., 1979。人类遗传学原理。科学出版社。176 页。
- Fujita, Y., M. Tanimura and K. Tanaka, 1978. The distribution of the ABO blood groups in Japan. *Jap. J. Human Genet.*, 23: 63—109。
- Fujita, Y., K. Tanaka and M. Tanimura, 1978. The distribution of the Rh(D) blood groups in Japan. *Jap. J. Human Genet.*, 23: 197—209。
- Harris, H., 1966. Enzyme polymorphisms in man. *Proc. Roy. Soc. London (Biol.)*, 164: 298—310。
- HGMT (1983), 1984. Seventh International workshop on HGM. *Cytogenet and Cell Genetics*, 37: Nos. 1—4。
- Jeannet, M., A. Hässig and J. Bernheim, 1972. Use of the HL-A antigen system in disputed paternity cases. *Vox Sanguinis*, 23: 197—200。
- Mourant, A. E., A. C. Copee and K. Domaniewska-Sabczak, 1976. *The distribution of the human blood groups and other biochemical polymorphisms*. 2nd ed., Oxford University Press, Oxford。
- Nakajima, H., K. Ohkura, M. C. Huang, R. Saito and T. Seto, 1971. The distribution of several serological and biochemical traits in East Asia. IV. the distribution of the blood groups in the Taiwanese mountain aborigines. *Jap. J. Human Genet.*, 16: 57—68。
- Nakajima, H., K. Ohkura, Y. Z. Shen, Z. S. Chow, S. P. Lee, Y. Orita, Y. Masuda and S. takahara, 1967. The distribution of several serological and biochemical traits in East Asia. I. the distribution of ABO, MN, Q, Lewis and Rh blood groups in Taiwan. *Jap. J. Human Genet.*, 11: 244—251。
- Race, R. R. and R. Sanger, 1975. *Blood Groups in Man*. 6th ed., Blackwell Scientific Publications, Oxford。
- Schanfield, M. S., 1980. The anthropological usefulness of highly polymorphic systems. in *Current Developments in Anthropological Genetics*. Vol. 1, theory and methods, p. 65—85. edited by Mielke J. H. and M. H. Crawford, Plenum, New York。
- Yuan Yida, Du Ruofu, Chen Liangzhong, Xu Jiujin, Wang Yongfa, Li Shizhe, H-G. Benkman, P. Bogdanski, G. Kriese and H. W. Goedde, 1984. Distribution of eight blood group systems and ABH

secretion of Mongolian, Korean, Zhuang nationalities in China. *Annals of Human Biology*, 11: 377-388.

RED CELL ANTIGEN POLYMORPHISMS AND BLOOD GROUP COMBINATIONS IN DIFFERENT ETHNIC GROUPS OF CHINA

Yuan Yida Du Ruofu

(*Institute of Genetics, Academia Sinica*)

Key words Human population genetics; Ethnic groups; Blood groups; Genetic polymorphism

Summary

The Han, Hui, Mongolian, Uygur, Dong, Gaoshan, Korean and Zhuang ethnic groups were studied with regard to their red cell antigen polymorphisms and blood group combinations.

The Han and ethnic groups of North China have more common alleles than the ethnic groups of South China do, and among Northern ethnic groups the Uygur has the largest number of common alleles. These differences mainly deal with the Rhesus, MNSs, Ktll and Lutheran blood groups systems.

The most common blood combinations and their frequencies are listed as follows.

Han: O, MNss, CCDee, P(+), Fy(a+b-), Jk(a+b+), Di(a-), Le(a-), K(-)

Lu(a-), Xg(a+) 0.0070

Hui: O, MNss, CCDee, P(-), FY(a+b-), Jk(a+b+), Di(a-), Le(a-), K(-), Lu(a-), Xg(a+) 0.0062

Mongolian: O, MNss, CCDee, P(-), Fy(a+b-), Jk(a+b+), Di(a-), Le(a-), K(-), Xg(a+) 0.0059

Uygur: B, MNss, CCDee, P(+), Fy(a+b-), Jk(a-b+), Di(a-), K(-), Lu(a-), Xg(a-) 0.0025

Dong: O, MNss, CCDee, P(-), Fy(a+b-), Jk(a+b+), Di(a-), Le(a-), Xg(a-) 0.0053

Gaoshan: O, Mss, CCDee, P(-), Fy(a+b-), Jk(a+b+), Di(a-), K(-), Lu(a-), Xg(a-) 0.0079

Korean: A, MNss, CCDee, P(-), Fy(a+b-), Jk(a+b+), Di(a-), K(-), 0.0182

Zhuang: O, Mss, CCDee, P(-), Fy(a+b-), Jk(a+b+), Di(a-), K(-), 0.0485

The probabilities that two randomly selected individuals would be found to have same combination of phenotypes of 11 systems are less than 1 in 2500 for Uygur, 1 in 800 for Han, Hui and Mongolian, 1 in 500 for Gaoshan and 1 in 290 for Dong. The Korean and Zhuang ethnic groups have been examined for 8 blood groups. Their probabilities for two randomly selected individuals having the same combination are less than 1 in 250 and 70, respectively.

The probabilities of AB, RH (D-) combination are 2.9% for Han, 4.8% in Hui, 3.2%

in Mongolian, 39.7% in Uygur, 0% in Dong, 0.2% in Gaoshan, 0.9% in Zhuang and 4.8% in Korean, respectively.

The probabilities of exclusion of paternity with 11 blood groups are 59.28% for Han, 63.26% in Hui, 70.60% in Uygur and 57.13% in Gaoshan ethnic groups. This probability for 10 blood groups is 60.66% in Mongolian, and that for 9 blood groups is 55.03% in Dong. And those for 8 blood groups are 55.86% in Korean and 47.39% in Zhuang.

It may be concluded that the extent of the blood group polymorphism in the ethnic groups of North China is greater than that of Southern ethnic groups.