

我国几个民族中毛发根葡萄糖磷酸 变位酶-1 的亚型分布

陈良忠 颜永杉

(中国科学院遗传研究所)

关键词 毛发根;葡萄糖磷酸变位酶;等电聚焦;遗传多态性;基因频率;不同民族

内 容 提 要

本文报道了利用等电聚焦的方法,从毛发根鞘细胞分析了我国汉、苗、土家、撒拉、土、达斡尔和赫哲等民族的葡萄糖磷酸变位酶-1 (PGM₁) 10 种亚型的分布,并且与其他人群的基因频率作了比较。

葡萄糖磷酸变位酶 (PGM) 是一种磷酸转移酶,它催化葡萄糖-1-磷酸和葡萄糖-6-磷酸之间的相互转化,在糖代谢中具有重要作用,并在大多数组织中均可发现。PGM 是单体结构,已知有三个 PGM 基因: PGM₁ 在第一号染色体的短臂上, PGM₂ 在第四号染色体上, PGM₃ 在第六号染色体上 (Kühnl 等, 1977; Billardon 等, 1973)。本文研究的是 PGM₁ 的多态现象。

1964 年, Spencer 等首先报道了 PGM₁ 的遗传变异,他们发现了人群中最常见的两个等位基因 PGM₁⁺ 和 PGM₁⁻, 它们构成三种表型,即 PGM₁1、PGM₁2-1 和 PGM₁2。但 1976 年以后发现用聚丙烯酰胺凝胶等电聚焦可以进一步把 PGM₁ 区分为 10 种不同的表型 (Bark 等, 1976)。这 10 种亚型是由 PGM₁ 位点上的四个等位基因决定的,它们是: PGM₁⁺⁺, PGM₁⁺⁻, PGM₁⁻⁺ 和 PGM₁⁻⁻。这 10 种亚型为: 1+1+, 1+1-, 1-1-, 1+2+, 1+2-, 1-2+, 1-2-, 2+2+, 2+2- 和 2-2-。由于 PGM₁ 的这种多态性,已使 PGM₁ 成为人类学、遗传学和法医学研究的一个重要指标。

一、材料和方法

本文采用了 Burgess 等人(1979)建立的方法,用毛发根鞘细胞分析 PGM₁ 的亚型,这一方法与用红细胞裂解液相比,有取材方便、分辨率高的优点。

我们先后从苗(湖南吉首)、土家(湖南龙山)、撒拉(青海循化)、土(青海互助)、达斡尔(黑龙江富拉尔基)、赫哲(黑龙江同江)和汉等民族取得毛发根样本(每族一百余人、每人 3—5 枚),室温干燥保存,六星期内分析完毕。

使用 LKB 2117 多用电泳仪系统,在含有两性电解质载体 pH 5—8 (Ampholine, LKB 1809—126) 的聚丙烯酰胺凝胶板 (240 × 110 × 0.5mm) 上进行等电聚焦电泳。凝胶板

的成分为: 丙烯酰胺单体 (20.9%, 3.5ml)、双体 (0.9%, 3.5ml)、蔗糖溶液 (15%, 7ml)、Ampholine pH5—8 (1ml) 及过硫酸铵 (1%, 1ml)。毛发根不经处理直接放在凝胶板表面近阳极端 2cm 处, 阳极和阴极的电极液分别为 1M NaOH 和 1M H_3PO_4 , 在 1500V、45mA、25W 下电聚焦三小时, 冷却循环水温为 8—9℃。电泳完毕后进行特异性染色, 染料包括: 葡萄糖-1-磷酸 80mg、 $MgCl_2$ 100mg、辅酶 II 12mg、噻唑蓝 6mg、吩噻甲硫酸盐 3mg、葡萄糖-1,6-二磷酸 3mg 和葡萄糖-6-磷酸脱氢酶 100 μ l, 然后与凉至 60℃ 的琼脂凝胶溶液 (260mg 琼脂 + 30ml 0.03M Tris 缓冲液 pH8.0, 煮沸) 混合均匀, 最后铺到电聚焦胶板上, 在 37℃ 保温一小时后, 即可读带 (图 1)。

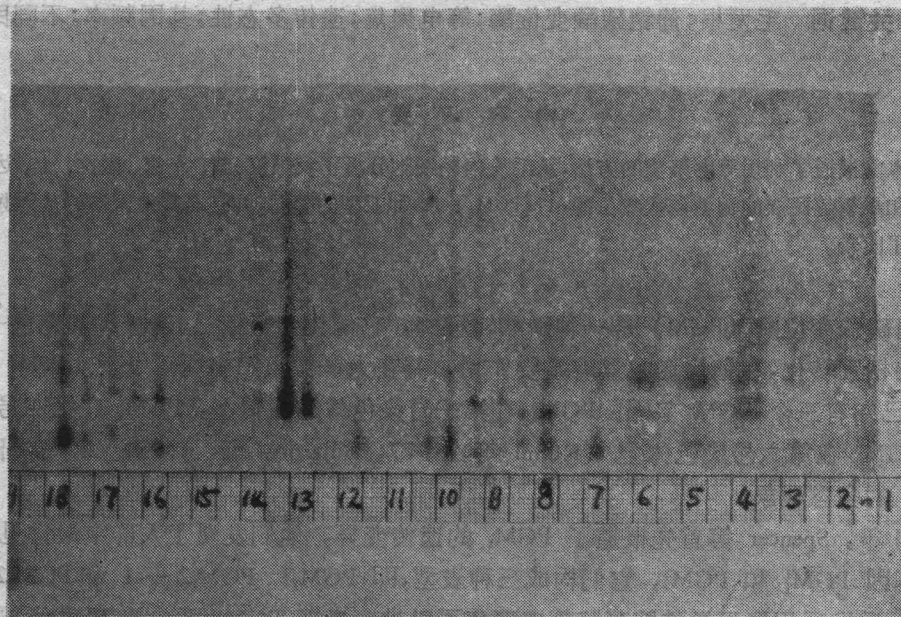


图 1 PGM₁ 的等电聚焦带型

4—6 号是血样, 7—18 号是毛发根 (各号有两个样本)。各带型为: 4: 2+2-, 5:

1+1+, 6: 1+2-, 7: 1+1-, 8: 1+2-, 9: 1-2+, 10: 1+1-,

12: 1+1-, 13: 2+2-, 14: 2+2+, 16: 1-2+, 17: 1+2+, 18: 1+

三、结果与分析

葡萄糖磷酸变位酶各种亚型在我国几个民族中的分布 (见表 1) 均符合 Hardy-Weinberg 定律。PGM₁⁺ 的频率在所有人中均高于其它三个等位基因的频率。本文分析的土家族 PGM₁⁺ 的基因频率 (0.7288) 为最高 (见表 2), 其 1+1+ 的表型频率显著高于苗族、撒拉族和赫哲族 ($P < 0.05$), 而其 1-1- 的频率却大大低于其他民族。在 PGM₁ 的等位基因中, 除苗族外, 其余各民族的 2+ 频率均高于 2-, PGM₁⁻ 的频率最低。从 PGM₁ 的四个等位基因的频率分布来看, 东北的达斡尔族和赫哲族很相近 ($P > 0.75$); 而湖南的苗族和土家族则相差很大, 其中 1- 和 2+ 的频率差异十分显著 ($P < 0.001$)。这与史

表 1 我国几个民族中 PGM₁ 的亚型分布*

民 族		1+1+	1+1-	1+2+	1+2-	1-1-	1-2+	1-2-	2+2+	2+2-	2-2-	V	
土 族 (100 人)	Obs. N.	29	11	21	15	4	5	2	4	6	3	0	$\chi^2 = 1.4352$ $P > 0.95$ $df = 6$
	%	29.00	11.00	21.00	15.00	4.00	5.00	2.00	4.00	6.00	3.00		
撒 拉 族 (96 人)	Obs. N.	31	18	10	11	9	2	1	3	7	1	3	$\chi^2 = 7.0715$ $P > 0.30$ $df = 6$
	%	32.29	18.75	10.42	11.46	9.38	2.08	1.04	3.13	7.29	1.04	3.13	
达斡尔族 (94 人)	Obs. N.	44	12	18	4	5	1	1	4	0	5	0	$\chi^2 = 1.8749$ $P > 0.90$ $df = 6$
	%	46.81	12.77	19.15	4.26	5.32	1.06	1.06	4.26	0.00	5.32		
土 家 族 (62 人)	Obs. N.	34	1	8	9	0	1	1	4	1	0	3	$\chi^2 = 3.5783$ $P > 0.70$ $df = 6$
	%	54.83	1.62	12.9	14.52	0	1.62	1.62	6.45	1.62	0	4.84	
苗 族 (72 人)	Obs. N.	23	18	4	8	4	0	1	1	1	3	9	$\chi^2 = 0.4141$ $P > 0.95$ $df = 6$
	%	31.94	25.00	5.56	11.11	5.56	0	1.39	1.39	1.39	4.17	12.50	
赫 哲 族 (108 人)	Obs. N.	46	17	16	10	7	1	1	4	2	4	0	$\chi^2 = 2.7534$ $P > 0.80$ $df = 6$
	%	42.59	15.74	14.81	9.26	6.48	0.93	0.93	3.70	1.85	3.70		
汉 族 (107 人)	Obs. N.	49	18	10	10	2	7	2	4	2	2	1	$\chi^2 = 7.2489$ $P > 0.20$ $df = 6$
	%	45.79	16.82	9.35	9.35	1.87	6.54	1.87	3.74	1.87	1.87	0.93	
	Exp. N.	27.56	13.65	21.00	15.23	1.69	5.20	3.77	4.00	5.80	2.10		
	Exp. N.	27.42	21.18	13.57	11.40	4.09	5.24	4.40	1.68	2.82	1.19		
	Exp. N.	39.58	15.58	17.51	9.74	1.53	3.45	1.92	1.94	2.15	0.60		
	Exp. N.	31.34	2.18	13.11	8.02	0.04	0.46	0.28	1.37	1.68	0.54		
	Exp. N.	22.92	16.29	4.23	9.26	2.89	1.50	3.29	0.19	0.85	0.94		
	Exp. N.	42.19	20.63	16.88	13.12	2.52	4.13	3.21	1.69	2.62	1.02		
	Exp. N.	43.62	19.90	17.31	11.55	2.27	3.95	2.63	1.72	2.29	0.76		

* Obs: 观察值; Exp: 期望值; V: 变异型。

表 2 我国几个民族中 PGM₁ 的基因频率

民 族	PGM ₁ ⁺	PGM ₁ ⁻	PGM ₁ ⁺	PGM ₁ ⁻
土 族	.5250	.1300	.2000	.1450
撒 拉 族	.5430	.2097	.1344	.1129
达斡尔族	.6489	.1277	.1436	.0798
赫 哲 族	.6250	.1528	.1250	.0972
土 家 族	.7288	.0254	.1525	.0933
苗 族	.6032	.2143	.0556	.1269
汉 族	.6415	.1463	.1273	.0849

表 3 PGM₁ 的基因频率在不同人种中的分布

人 群	No.	PGM ₁ ⁺	PGM ₁ ⁻	PGM ₁ ⁺	PGM ₁ ⁻	文 献 作 者
英 国 人	102	.618	.122	.142	.118	Sutton 等, 1978
德 国 人	291	.6186	.1718	.1426	.0670	Kuhnl 等, 1977
爱斯基摩人	332	.6687	.1265	.0467	.1581	Dykes 等, 1981
赞比亚人	637	.795	.053	.133	.019	Welch 等, 1978
日 本 人	156	.6154	.0833	.2340	.0673	Mancyama 等, 1978

料中有关族源的记载相符。此外, 罕见变异型在土族、达斡尔族和赫哲族中均未发现, 汉族中有 0.09%、撒拉族和土家族中各有 3.13% 和 4.84%, 而在苗族中则高达 12.50% (即 8-a1 型), 这可为苗族中的一个重要遗传特征。

从引自文献的数据(见表3)可看出,PGM₁的基因频率分布在各国的白种人中比较相近,但黑种人的频率却与其他人种的差异较大。PGM₁⁺(这是人类原始的等位基因,由此又进化产生了其余三个等位基因和若干变异型基因,Carter等,1979)在白种人中约为0.62,在西非黑人中则约0.80,而我国汉族约0.64;PGM₁⁻在德国人中约为0.067,赞比亚人为0.019,中国汉族则为0.085。本文分析汉族的结果与欧洲人的频率比较相近。

头发取样工作得到吉首大学生物系裴昌俊、石泽亮、吉首桐油坪学校石春英、龙山县岩冲公社彭顺海、向振江、循化县中学王晓平、互助县教育局宋玉琴、艾泽芳、赵广华、申朝鑫、同江县街津口卫生院姚翠荣、廉贵才、何锐刚以及富拉尔基区全合泰公社沃布克等同志的帮助,在此一并致谢。

(1983年12月27日收稿)

参 考 文 献

- Bark, J. E., M. J. Harries, M. Firth, 1976. Typing of the common PGM variants using isoelectric focusing—a new interpretation of the PGM system. *J. Forensic Sci. Soc.* 16: 115—120.
- Billardon C., N. Van Cong, Y. J. Picard, C. Dekaoel, R. Rebourcet, D. Weil, J. Feingold, J. Frezal, 1973. Linkage studies of enzyme markers in man-mouse somatic cell hybrids. *Ann. Hum. Genet.*, 36: 273—284.
- Burgess R. M., J. G. Sutton and P. H. Whitehead, 1979. An improved means of enzyme typing of hair roots using isoelectric focusing. *J. Forensic Sci. Soc.*, 24: 392—396.
- Carter N. D. and O. M. West, 1979. Phosphoglucomutase polymorphism detected by isoelectric focusing: gene frequencies, evolution and linkage. *Ann. Hum. Biol.*, 6: 221—230.
- Dykes D. D., H. F. Polesky, 1981. Isoelectric focusing of PGM₁(E. C. 2. 7. 5. 1.) on agarose, application to cases of disputed parentage. *Brief Scientific Reports.*, 75: 5.
- Kuhnl P., U. Schmidtman, W. Spielmann, 1977. Evidence for two additional common alleles at the PGM₁ locus. *Hum. Genet.*, 35: 219—223.
- Maneyama Y., S. Horai, K. Omoto, 1978. The distribution of the phosphoglucomutase-1 (PGM₁) subtypes in Japanese. *Jap. J. Hum. Genet.*, 23: 333—387.
- Spencer N., D. A. Hopkinson, H. Harries, 1964. Phosphoglucomutase polymorphism in man. *Nature*, 204: 742—745.
- Sutton J. G., R. Burgess, 1978. Genetic evidence for four common alleles at the phosphoglucomutase-I locus (PGM₁) detectable by isoelectric focusing. *Vox. Sang.*, 34: 97—103.
- Welch S. G., C. A. Swindlehurst, J. A. Mc Gregor, K. Willians. 1978. Isoelectric focusing of human red cell phosphoglucomutase. *Hum. Genet.*, 43: 307—313.

THE DISTRIBUTION OF THE PHOSPHOGLUCOMUTASE-1 (PGM₁) SUBTYPES IN SEVERAL CHINESE NATIONALITIES

Chen Liangzhong, Yan Yongshan

(*Institute of Genetics, Academia Sinica*)

Key words Hair roots; Phosphoglucomutase; Isoelectric focusing; Genetic Polymorphism; Gene frequencies; Different nationalities

Abstract

The 10 phenotypes of phosphoglucomutase-1(PGM₁) were determined from hair roots in the population sample of Han and six Chinese minorities, i.e., Miao, Tujia, Sala, Tu, Daur and Hoche by isoelectric focusing technics. The frequencies observed for the four alleles in Han population are: PGM₁⁺ = 0.6415, PGM₁⁻ = 0.1463, PGM₁⁺ = 0.1273, PGM₁⁻ = 0.0849. And that of the minorities varies: the gene frequencies of 1+ range from 0.7288 in Tujia (Hunan prov.) to 0.5250 in Tu (Qinghai prov.); 1- ranges from 0.2143 in Miao (Hunan prov.) to 0.0254 in Tujia; 2+ ranges from 0.2000 in Tu to 0.0556 in Miao; and 2- ranges from 0.1450 in Tu to 0.0798 in Daur (Heilongjiang prov.). The rare variants (8-al) were found to be as high as 12.5% in Miao, 4.84%, 3.13% and 0.93% in Tujia, Sala and Han respectively, but none was detected from the northeast minorities Daur and Hoche as well as Tu from the northwest. These results were also compared with that of the other races in the world.