

郑州地区汉族人群 Gc 亚型遗传多态性研究¹⁾

齐守文²⁾ 申成斌³⁾ 谭 丽 张书红 郭克民 李家驹

(河南医科大学法医学教研室, 郑州, 450052)

本文用超薄聚丙烯酰胺凝胶等电聚焦结合磺基水杨酸沉淀方法, 对郑州地区 311 名汉族无关个体的血清样本进行了 Gc 亚型分型。除见到了 6 种常见的表现型外, 还检测到 4 种罕见变异型。其基因频率为: $Gc^{1F} = 0.4035, Gc^{1S} = 0.2669, Gc^2 = 0.3200, Gc^V = 0.0096$ 。经用 Hardy-Weingberg 定律检验, 观测值和期望值吻合良好。

关键词: Gc 亚型, 遗传多态性, 等电聚焦, 基因频率

型特异性成分(Group-specific component, Gc) 是一种血清蛋白质, 其主要生理功能是转运维生素 D, 因此又称为维生素 D 结合球蛋白(Vitamin D-binding globulin, VDBG)^[1]。1959 年, Hirschfeld^[10] 用免疫电泳方法首先发现了 Gc 的遗传多态性, 确定了 Gc 的三种表现型 (Gc^1, Gc^2, Gc^{2-1}) 是由常染色体上两个等位基因 Gc^1 和 Gc^2 以共显性方式进行遗传的。1977 年 Constans^[7] 将等电聚焦技术应用用于 Gc 蛋白的分析, 发现 Gc^1 等位基因可以分为 Gc^{1F} 和 Gc^{1S} 两个独立的等位基因, 从而提出了 Gc 三个复等位基因 (Gc^{1F}, Gc^{1S}, Gc^2) 的遗传假说, 并通过家系调查得到了证实。作为一种遗传标记, Gc 一向被人类群体遗传学家及法医学家所重视。目前, 国内只有少数几个地区进行了 Gc 亚型的分布调查^[2-5, 11], 而中原地区尚未见报道。为此, 作者用超薄层聚丙烯酰胺凝胶等电聚焦(Ultrathin-layer polyacrylamide gel isoelectric focusing, UTLPAGIEF) 方法对郑州地区汉族人群 Gc 亚型的分布进行了调查。

材料与 方法

(一) 样本来源

随机抽取河南医大一附院血库 311 名无亲缘关系的健康汉族献血员肘静脉血 每人 2—3

毫升, 凝血后分离血清, 置冰箱中待检。

(二) 仪器及操作

P₁₅₀ 三恒稳压电源 (北京新技术应用研究所), DYY-III 37A 型电泳槽 (北京六一仪器厂), HX-10555 恒温循环器(军事医科院)。

自制聚丙烯酰胺凝胶板, 大小 180×120×0.2mm, T = 5%, C = 3%, 两性电解质 (pH 4.5—5.4, Pharmacia 产品) 浓度 2.4%。采用核黄素光聚合系统。阳极电极液为 1mol/L 磷酸, 阴极电极液为 1mol/L 氢氧化钠。电压 1800V, 电流 10mA, 功率 20W, 冷却温度 8℃。预电泳 30 分钟后, 用 3×10mm 滤纸条吸取血清样本, 置于距阴极 2cm 的凝胶面上, 总聚焦时间为 3hrs。

电泳结束后, 将 4% 磺基水杨酸溶液喷至凝胶表面, 固定 5 分钟后, 用 12% 三氯乙酸冲去凝胶表面上未聚焦的蛋白, 在黑色背景下观察结果。根据白色蛋白带的数目及相对泳动度进行分型。

Qi Shouwen et al.: A Study on the Polymorphism of Gc Subtypes in Zhengzhou Han Subpopulation

- 1) 本研究得到我校附属一院血库全体同志的大力帮助, 深表谢意。
 - 2) 现工作单位: 铁道部郑州警察管理干部学院刑科室, 450000。
 - 3) 河南省公安厅刑科所。
- 本文于 1991 年 5 月 8 日收到。

结果与讨论

(一) Gc 亚型基因频率的分布

本文除观察到了 6 种常见的 Gc 亚型 (Gc 1F-1S, Gc1S, Gc2-1S, Gc2-1F, Gc1F, Gc2) 外, 尚见到 4 种 (计 6 个) Gc 亚型的变异型 (见模式图 1)。用 Hardy-Weingberg 定律检验, 观测值与期望值吻合良好 ($0.975 < p < 0.990$)。经计算, Gc 亚型在郑州地区汉族的非父排除率为 36.4%, 个人识别能力为 0.82, 属高鉴别能力

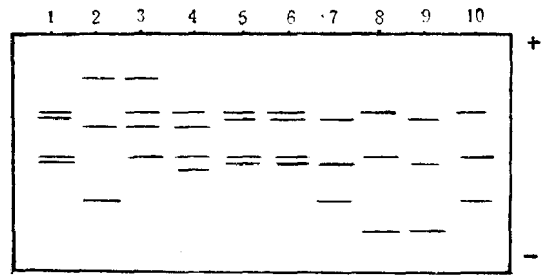


图 1 血清中常见 Gc 亚型及变异型模式图
从 1 至 10: 1F-1S; 2-1AV; 1F-1AV; 1F-1CV; 1F-1CV;
1F-1S; 2-1S; 1F-2CV; 1S-2CV; 2-1F。

表 1 311 名郑州汉人 Gc 亚型表型及基因频率分布

表型	观测值		期望值		卡方值 χ^2	基因频率
	N	%	N	%		
2-1F	80	25.72	80.30	25.82	0.0011	$Gc^{1F} = 0.4035$
2-1S	56	18.01	53.12	17.08	0.1561	$Gc^{1S} = 0.2669$
1F-1S	61	19.61	66.99	21.54	0.5365	$Gc^2 = 0.3200$
1F	53	17.04	50.66	16.29	0.1081	$Gc^V = 0.0096$
2	31	9.97	31.85	10.24	0.0227	
1S	24	7.72	22.14	7.12	0.1563	
1F-1AV	1	1.93	5.91	1.90	0.0014	
1F-1CV	2					
2-1AV	1					
1F-2CV	1					
1s-2CV	1					
总计	311	100.00	310.97	99.99	0.9813	1.00

$df = 6, 0.975 < P < 0.990$

表 2 中国不同地区汉族人群 Gc 亚型基因频率比较

地区	样本数	Gc^{1F}	Gc^2	Gc^{1S}	Gc^V
郑州	311	0.4035	0.3200	0.2669	0.0096
辽宁	356	0.4326	0.2838	0.2725	0.0112
北京	155	0.4774	0.3065	0.2000	0.0161
华北	93	0.2473	0.2634	0.4893	—
广州	256	0.4316	0.2734	0.2871	0.0080
成都	125	0.4520	0.2960	0.2550	—

类的血型系统^[1]。表型及基因频率的分布见表 1。

有关 Gc 亚型在中国汉族人群中的分布, 目前只有辽宁、北京、华北、广州及成都五地区进行了调查^[2,3,5,11]。将本文资料与之相比较列于表 2。从中可以发现, 在中国汉族人群中, Gc 亚型的分布具有如下规律: 1. 除华北汉族

外, 在其他地区的汉族人群中, Gc^{1F} 基因频率均为最高, 其值在 0.40—0.50 之间。2. 除广州及华北汉族外, Gc^2 的频率均高于 Gc^{1S} , 二者均在 0.20—0.35 之间。3. 除成都及华北汉族外, 在郑州、辽宁、北京、广州汉族中均发现有变异型 (Variant) 基因, 其值接近或达到多态水平 (0.01)。(下转第 15 页)

表4 两种鼠耳蝠4种组织 LDH 同工酶电泳率

组织	种名	LDH ₁	LDH ₂	LDH ₃	LDH ₄	LDH ₅
肾	绒鼠耳蝠	0.42±0.02	0.35±0.01	0.25±0.01	0.15±0.02	0.06±0.01
	毛腿鼠耳蝠	0.43±0.01	0.37±0.02	0.27±0.01	0.15±0.01	0.04±0.00
心	绒鼠耳蝠	0.41±0.02	0.31±0.03	0.24±0.02	0.15±0.01	0.04±0.00
	毛腿鼠耳蝠	0.42±0.03	0.32±0.02	0.25±0.02	0.18±0.01	0.02±0.00
脑	绒鼠耳蝠	0.40±0.02	0.34±0.01	0.25±0.01	0.15±0.00	0.04±0.01
	毛腿鼠耳蝠	0.42±0.02	0.35±0.02	0.27±0.02	0.17±0.01	0.04±0.00
胸肌	绒鼠耳蝠	0.42±0.03	0.34±0.01	0.27±0.01	0.19±0.02	0.08±0.01
	毛腿鼠耳蝠	0.43±0.04	0.35±0.01	0.28±0.02	0.21±0.01	0.06±0.01

主,占63%以上。一般认为,LDH的H、M亚基的表达受组织氧张力的调节,氧张力愈高,H亚基愈多,M亚基愈少;氧张力愈低,则M亚基愈多,H亚基愈少。一般哺乳动物骨骼肌中LDH的M亚基为多,起着丙酮酸还原酶的作用,催化丙酮酸还原成乳酸,就是在机体因剧烈运动造成暂时缺氧时,通过无氧呼吸,仍能获得足够能量。蝙蝠是适应飞行的一类哺乳动物,在长时间不停的飞行中,肌肉一直在不停地剧烈运动,这不但要求胸肌有旺盛的血液循环、发达的线粒体、充足的氧气供应,同时还需要H型的乳酸脱氢酶,将乳酸脱氢转变为丙酮酸,进入线粒体进行彻底氧化,产生大量能量以满足飞

行时肌肉运动的需要。因此,蝙蝠肌肉LDH同工酶和其他哺乳动物不同,它以有氧代谢为主,而其他哺乳动物肌肉LDH同工酶以M亚基为主,催化肌内丙酮酸转化为乳酸。蝙蝠胸肌LDH的这种明显不同,是它长期适应飞行的结果,也是翼手类动物LDH同工酶区别于其他哺乳动物LDH同工酶的重要特征。

参 考 文 献

- [1] 刘国富等: 1985. 兽类学报, 5(3): 223—228.
- [2] 刘吉祥等: 1984. 细胞生物学杂志, 6(4): 175—178.
- [3] 冯文和等: 1985. 兽类学报, 5(2): 151—156.
- [4] Goodman, M. et al.: 1969. *Brain Res.*, 14(2): 447—459.

(上接第21页)

(二) Gc 亚型的变异型

自从1977年以来,在第4号染色体的Gc位点上,已发现了为数众多的变异基因。到1988年,发现的变异基因已达124个^[6-8]。刘玉华、贾静涛^[2]曾在辽宁汉族中检出Gc1A3和Gc1A8变异型; Zeng^[11]也在广州和北京汉族中检出Gc1A3和Gc1A8变异型,可见1A3和1A8是中国人中较为常见的变异型。此外,徐玖瑾等^[4]也在少数民族中发现3种Gc1A及1种Gc2C变异型。本文检出的4种计6个Gc基因变异体,分别与Gc1F、Gc1S及Gc2以杂合子形式存在(图1)。其中2种Gc1CV及1种Gc2CV是否为中国人中新发现的变异型,有待进一步研究证实。

参 考 文 献

- [1] 贾静涛: 1988. 法医血型血清学, 辽宁科技出版社: 第9页。
- [2] 刘玉华, 贾静涛: 1989. 中国医科大学学报, 18(3): 187—190.
- [3] 赵渠, 吴梅筠: 1987. 中国法医学杂志, 2(2): 85—87.
- [4] 徐玖瑾, 等: 1987. 人类学学报, 6(4): 306—314.
- [5] 陈良忠, 崔梅影: 1985. 科学通报, (4): 292—295.
- [6] Cleve H, Constans J: 1988. *Vox. Sang.*, 54: 215—225.
- [7] Constans J, Viau M: 1977. *Science*, 198: 1070—1071.
- [8] Constans J, et al: 1979. *Hum. Genet.*, 48: 143—149.
- [9] Daiger SP, et al: 1975. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA*, 72: 2076—2080.
- [10] Hirschfeld J: 1959. *Acad. Path. Microbiol. Scand.*, 47: 160—168.
- [11] Zhi-min Zeng, Omotok K: 1987. *Jpn. J. Hum. Genet.*, 32: 83—88.