色体长臂有无男性决定因子，目前尚有争议，但一般认为Y染色体长臂远端由异染色质构成，该区域无男性化作用。Bühler[4] 报道一例身体健康，智力完全正常的男性及其两个儿子经染色体检查均发现Y染色体长臂缺失 [del(Y)(q12:)]。本文父子二人的Y染色体经 CBG 显带证实，整个深染区完全丢失，其断裂点位于 Yq11·6: ～ 12:。可见具有小Y染色体的男性，若缺失的部分仅局限于异染色质 (Yq12)，全部常染色质未发生结构异常者，均有正常生精和生育能力。有作者[1] 推测，精子发生因子可能位于 Yq11·2。所以影响男性决定因子不可能在Y染色体的异染色质区域，而存在于Y染色体的常染色质区域。至于本文患者一侧睾丸未降，一侧睾丸发育欠佳，可能与患者患隐睾症睾丸位于腹腔有关，而不是由于 del(Yq) 所致。

2. del(Yq) 的遗传通径　当受精卵原始核型为 XY 型时，受精卵早期卵裂时，Y染色体发生了一次断裂和丢失，造成了 del(Yq)，其遗传通径只能由父亲传至儿子，即完全由Y染色体传递。就Y连锁基因来说，精子分两类：一类为X精子(带有X染色体)，另一类为Y精子(带有Y染色体)，父亲具有全部Y连锁基因，X精子却不可能载有任何Y连锁基因，因而两者通径系数必然为零，而由父亲至Y精子到儿子的通径系数必然为 1，因为三者都是相同的单倍体[3]。本文父子Y染色体长臂缺失的形态，大小以及断裂点的位置，和 Yunis(1979)[6] 所描述的人类高分辨染色体G显带模式图比较，两人完全相似，断裂点在 Yq11·6～12: (图 2)，其来源进一步证明父子遗传通径系数为 1 的论断。

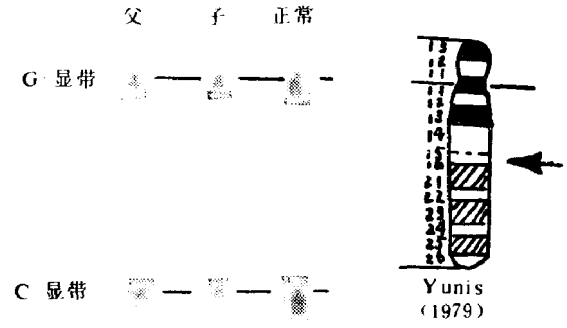

图 2　父子Y染色体长臂缺失 (G 带、C 带)与正常人Y染色体的比较

参 考 文 献

[1] 刘希贤等：1983。武汉医学院学报，12(1)：50—52。
[2] 周宏远等：1985。遗传与疾病，2(3)：193—194。
[3] 吕宝忠：1984。遗传，6(3)：37—38。
[4] Bühlev, F. M.: 1980. *Hum. Genet.*, 55: 145—175.
[5] Davis, R. M.: 1981. *J. Med. Genet.*, 18(3): 161—195.
[6] Yunis, J. J. et al.: 1979. *Hum. Genet.*, 49: 291—306.

中国汉族人群红细胞 ADA 6-PGD 同工酶多态性的研究

孙志贤　姜国芝　党进军

(军事医学科学院二所，北京)

腺苷脱氨酶 (Adenosine deaminase，以下简称 ADA) 和 6-磷酸葡萄糖酸脱氢酶 (6-phosphogluconate dehydrogenase，以下简称 6-PGD) 是两类有重要生物学意义的同工酶。在法医学，群体遗传学和在为骨髓移植植活提供证据等应用方面，同红细胞酸性磷酸酶 (EAP)、酯酶 D(EsD)、葡萄糖磷酸变位酶 (PGM)、乙二醛酶 (GLO) 等同工酶一样，是重要而有用的遗

Sun Zhi Xian et al.: Investigation of Human Erythrocyte ADA、6-PGD Isozyme Polymorphism in Chinese Populations (Han)

本文于 1984 年 12 月 20 日收到。

传标记[1]。现将我们完成的中国汉族人群（北京）ADA、6-PGD 的基因频率结果简报如下。

材料和方法

血样品来源 取自北京地区汉族人群，随机抽取健康人血样品。红细胞解离液制备方法同常规。

同工酶遗传表型测定方法 选用 15% 混合淀粉凝胶电泳法[2]。ADA 分型基本与 Spencer 等人方法相同[5]。显色反应以腺嘌呤核苷为底物，在 10 ml，0.05 *M* 磷酸盐缓冲液配制的显色液中含有：腺嘌呤核苷 10 mg、吩嗪甲酯硫酸盐（PMS）2 mg、甲基噻唑四唑（MTT）2 mg、核苷磷酸化酶 10 μl（1 mg/ml）、黄嘌呤氧化酶 10 μl（20 mg/ml）。6-PGD 表型测定则按 Fildes 方法进行[4]。显色反应以 6-磷酸葡萄糖酸钠盐为底物，10 ml，0.1 *M* Tris-HCl（pH 8.0）配制的显色液中含有：4mg 6-磷酸葡萄糖酸钠盐、NADP 3mg、吩嗪甲酯硫酸盐 2 mg、甲基噻唑四唑（MTT）2 mg、硫酸镁 50 mg。

结果与讨论

表 1 和表 2 为中国汉族（北京）群体 ADA 基因频率及同其他群体的比较。

结果表明：我国汉族人群 ADA^2 的基因频率数值高于日本群体。个体识别能力（D. P. = 0.267）与意大利等南欧一些群体相近似。

表 1 中国汉族人（北京）ADA 基因频率

遗传表型	检查数	表型频率	期望值	基因频率
ADA 1-1	123	0.843	122.98	
ADA 2-1	22	0.150	22.03	ADA^1 0.918
ADA 2-2	1	0.007	0.99	ADA^2 0.082
总　数	146		146	

$\Sigma X^2 = 0.00014$, $P > 0.99$。

表 2 中国人群 ADA 基因频率与其他群体比较

群　体	检查数	ADA^1	ADA^2
中国人（北京）	146	0.918	0.082
日本人（名古屋）	586	0.968	0.032
菲律宾	100	0.880	0.120
意大利（罗马）	320	0.911	0.089
英国人（英格兰）	1,353	0.942	0.058

表 3 中国汉族（北京）6-PGD 基因频率

遗传表型	检查数	表型频率	期望值	基因频率
6-PGDA	130	0.783	131.96	$6\text{-}PGD^A$ 0.892
6-PGDAC	36	0.217	32.09	$6\text{-}PGD^C$ 0.108
6-PGDC	0	0	1.95	
总　数	166		166	

$\Sigma X^2 = 1.4542$ $0.5 > P > 0.3$

表 4 中国人群 6-PGD 基因频率与其他群体比较

群　体	检查数	$6\text{-}PGD^A$	$6\text{-}PGD^C$
中国汉人（北京）	166	0.8920	0.1080
中国台湾人	117	0.9270	0.0730
中国维吾尔族（新疆）	214	0.9104	0.0896
泰国人	441	0.930	0.070
英格兰人	4,558	0.979	0.021
莫桑比克人	318	0.919	0.091

表 3 和表 4 为中国汉族（北京）群体6-PGD 的基因频率测定值，及其与其他群体比较。

$6\text{-}PGD^C$ 的基因频率略高于赵红、陈良忠等人[3]测定中国新疆维吾尔族群体的基因频率，也高于 Shih 等人[6]测定中国台湾群体数值。个体识别能力（D. P. = 0.34）测定与实际应用表明：这个酶型对中国汉族群体来说，在上述应用领域是一个有用的遗传标记。

同工酶谱显示时，选用 6-磷酸葡萄糖酸钡盐代替 6-磷酸葡萄糖酸钡盐为底物，同样可以完成分型测定。

鉴于 ADA 同工酶同重症联合免疫缺陷病、6-PGD 同溶血性贫血等疾病关系密切，进一步开展有关它们的医学遗传学研究是必要的。

参考文献

[1] 孙志贤等：1984。《国外医学》遗传学分册，2(1)：1—7。

[2] 孙志贤等：1985。遗传，7(4)：27—28。

[3] 赵红，陈良忠等：1983，中国科学院遗传所研究工作年报，科学出版社，112—113。

[4] Fildes, R. A. et al.: 1963. *Nature*, 200: 390—392.

[5] Spencer, N. et al.: 1968. *Ann. Hum. Genet.*, 32: 9—11.

[6] Shih L. Y. et al.: 1968. *Am J. Hum. Genet.*, 20: 474—476。