

DOI: 10.3724/SP.J.1005.2009.00153

# 云南白族、傣族、彝族 X 染色体 STR 基因座的遗传多态性及其与中国 5 个主要民族的遗传关系

魏曙光, 杨丽, 郑海波, 沈靓, 赖江华

西安交通大学医学院法医学系, 西安交通大学卫生部法医学重点实验室, 西安 710061

**摘要:** 应用复合 PCR 及基因扫描技术, 对云南白族、傣族、彝族人群 X 染色体 3 个 STR 基因座 *DXS6804*、*DXS6799*、*DXS7132* 的遗传多态性进行研究。白族 89 个样本中共检出 18 个等位基因, 38 个基因型, 等位基因频率分布在 0.0200~0.6400 之间, 基因型频率分布在 0.0256~0.3333 之间; 傣族 100 个样本中共检出 17 个等位基因, 24 个基因型, 等位基因频率分布在 0.0135~0.7500 之间, 基因型频率分布在 0.0385~0.5769 之间; 彝族 88 个样本中共检出 20 个等位基因, 35 个基因型, 等位基因频率分布在 0.0125~0.5875 之间, 基因型频率分布在 0.0250~0.3500 之间。群体遗传多态性指标及法医学应用指标统计结果显示, 3 个基因座在云南 3 个少数民族人群中均具有高度多态性。聚类分析和系统进化关系分析发现, 彝族、白族、傣族与藏族之间的遗传关系较近。

**关键词:** 少数民族; 短串联重复序列; 遗传多态性

## Genetic structure of X-STR loci in Bai, Dai and Yi ethnic groups and their affinity with five major populations of China

WEI Shu-Guang, YANG Li, ZHENG Hai-Bo, SHEN Liang, LAI Jiang-Hua

State Key Subject for Forensic Sciences, the Key Laboratory of National Ministry of Health for Forensic Sciences, College of Medicine, Xi'an Jiaotong University, Xi'an 710061, China

**Abstract:** To determine the genetic polymorphism of three X-STR loci for Bai, Dai, Yi ethnic groups from Yunnan Province, *DXS6804*, *DXS6799* and *DXS7132* were genotyped by multiplex PCR and Genscan. Eighteen alleles and thirty-eight genotypes were detected in 89 Bai unrelated persons. The gene frequencies ranged from 0.0200 to 0.6400, and the genotypes frequencies ranged from 0.0256 to 0.3333. Seventeen alleles and twenty-four genotypes were detected in 100 Dai unrelated persons, with the gene frequencies ranging from 0.0135 to 0.7500 and the genotypes frequencies ranging from 0.0385 to 0.5769 respectively. There were 20 alleles and 35 genotypes detected in 88 Yi unrelated persons. The gene frequencies ranged from 0.0125 to 0.5875, and the genotypes frequencies ranged from 0.0250 to 0.3500. The genetic information demonstrated that the three loci are highly polymorphisms in Bai, Dai, Yi ethnic groups. Cluster analysis and phylogenetic tree showed the genetic affinity between Bai, Dai, Yi, and Tibet populations.

**Keywords:** ethnic group; short tandem repeats (STR); polymorphism

收稿日期: 2008-05-03; 修回日期: 2008-07-26

基金项目: 教育部科技基础条件平台项目“中华民族群体遗传资源数据整合共享平台”(编号: 505015), 西安市科技攻关计划“法科学 DNA 检索库关键技术研究”项目(编号: GG05150)资助

作者简介: 魏曙光(1967-), 女, 讲师, 博士, 专业方向: 法医学。Tel: 029-82655474; E-mail: weisg@mail.xjtu.edu.cn

通讯作者: 赖江华(1966-), 男, 副教授, 博士生导师, 研究方向: 基因组多态性及法医物证学。Tel: 029-82655474; E-mail: laijh1011@mail.xjtu.edu.cn

人类社会是一个复杂的群体,每个人种、每个民族的遗传标记都有其自身的特点。对于研究民族的遗传结构特点和变化规律,对于分析民族起源、群体之间的亲缘关系以及民族特异的疾病方面具有重要意义。DNA 遗传标记是我们研究的基础,但在群体遗传学研究中,只有那些具有种族特异性和个体特异性的遗传标记才能为我们提供最有价值的信息<sup>[1]</sup>。短串联重复序列(Short tandem repeats, STR)是一类广泛存在于真核生物基因组中的 DNA 串联重复序列。它由 2~6 bp 的核心序列构成,重复次数在 15~30 之间, DNA 片段长度为 100~350 bp。STR 分型技术简单快捷、结果可靠、灵敏度高、重复性好,目前已广泛应用于法医学个体识别和人类遗传学研究。

人类 X 染色体在男性个体中表现为单拷贝,其遗传方式类似于 Y 染色体和线粒体 DNA,而在女性个体中,则为双拷贝遗传,类似常染色体。X 染色体遗传标记具有低突变率、低重组率、中度多态性水平、单倍型遗传(男性)及中度基因漂流等特点<sup>[2]</sup>,从而在法医学应用中具有不可替代的优势。此外, X 染色体携带了 300 多种疾病的相关基因, X-STR 的研究对疾病基因的定位与分子诊断具有重要意义<sup>[3,4]</sup>。

本文针对 X 染色体上 *DXS6804*、*DXS6799*、*DXS7132* 基因座在我国云南白族、傣族、彝族人群中的遗传特征进行研究,并结合本实验室对我国其他民族多态性研究的数据进行分析,为研究中华民族群体起源、人类遗传差异、法医学个体识别及民族特有疾病谱提供资料。

## 1 材料和方法

### 1.1 样本

本着“知情同意”原则,在我国云南省随机采集白族无关健康个体静脉血 89 份(男性 50 名,女性 39 名),傣族无关健康个体静脉血 100 份(男性 74 名,女性 26 名),彝族无关健康个体静脉血 88 份(男性 48 名,女性 40 名),每份 3 mL, EDTA 抗凝。全部样本采用 Chelex-100 法提取基因组 DNA, 4℃ 保存。每个供血个体均追溯 3 代以上家族史,以确定其民族代表性。

### 1.2 分型方法

#### 1.2.1 复合扩增

3 个 X-STR 基因座特异性寡核苷酸引物由上海奥科公司合成。引物 5' 端标记 5-羧基荧光素(5-carboxyfluorescein, 5-FAM), 引物序列见表 1。

PCR 复合扩增体系: 总体积为 12.5  $\mu$ L, 含 *DXS6804*、*DXS6799*、*DXS7132* 引物分别为 4 pmol、6 pmol 和 5 pmol, 2 $\times$ Master Mixture(天为时代)6  $\mu$ L, DNA 模板 1  $\mu$ L(20 ng/ $\mu$ L)。

PCR 复合扩增条件: 94℃ 6 min; 94℃ 30 s, 60℃ 30 s, 72℃ 30 s, 30 个循环; 72℃ 延伸 10 min。

表 1 X-STR 基因座的引物信息

基因座	PCR 引物序列(5'→3')
<i>DXS6804</i>	F: CCCAGATATTTTGACCACCA
	R: GGCATG TGG TTGCTATAACC
<i>DXS6799</i>	F: ATGAAT TCAGAATTATCCTCATACC
	R: GAACCAACCTGCTTTTCTGA
<i>DXS7132</i>	F: AGCCCATTTTCATAATAAATCC
	R: AATCAGTGCTTTCTGTACTATTGG

#### 1.2.2 基因分型

PCR 产物经纯化后与分子量内标 GS500(ABI)及去离子甲酰胺充分混匀, 94℃ 变性 3 min, 冰浴后上样。经变性聚丙烯酰胺凝胶电泳分离, GenScan 软件收集电泳信息, Genotyper 软件分析各基因座基因型。等位基因分型标准物由实验室采用分子克隆技术制备而成。

### 1.3 统计分析

通过 SPSS13.0 统计软件分析各基因座基因型频率和等位基因频率, 并对云南白族、傣族、彝族人群男性、女性之间相应基因座的等位基因频率分布进行差异性检验<sup>[5]</sup>; 对基因型频率(仅限女性数据)进行 Hardy-Weinberg 平衡检验; 使用 Fstat 软件<sup>[6,7]</sup>计算基因多样性 *GD*(Gene diversity)及固定指数 *Fis*(Fixation index); 杂合度 *H*(Heterozygosity)、多态信息量 *PIC*(Polymorphism information content)、个体识别力 *DP*(Power of discrimination)、偶合概率 *PM*(Match probability)及非父排除率 *PE*(Power of exclusion)等指标计算采用 Powerstats 软件<sup>[8]</sup>; 聚类分析和

进化树绘制分别使用 SPSS13.0 和 Phylip 软件。

2 结果与分析

2.1 云南白族、傣族、彝族人群男性、女性 X-STR 基因座等位基因频率分布及差异性检验

等位基因频率统计显示(表 2), 白族 89 个样本中共检出 18 个等位基因, 频率分布在 0.0200~0.6400 之间; 傣族 100 个样本中共检出 17 个等位基因, 频

率分布在 0.0135~0.7500 之间; 彝族 88 个样本中共检出 20 个等位基因, 频率分布在 0.0125~0.5875 之间。

*DXS6804*、*DXS6799*、*DXS7132* 基因座等位基因频率分布的差异性检验显示(表 2), 3 个基因座的等位基因频率分布在云南白族、傣族、彝族人群男性、女性之间的差异均无统计学意义( $P>0.05$ )。因此, 可以合并男女数据进行总群体等位基因频率的统计。

表 2 云南白族、傣族、彝族人群 3 个 X-STR 基因座等位基因频率及差异性检验

民族	等位基因	<i>DXS6804</i>		<i>DXS6799</i>		<i>DXS7132</i>	
		男性	女性	男性	女性	男性	女性
白族	8	0.0600	0.0385	0.0200			
	9				0.0256		
	10			0.1600	0.2179		
	11	0.2200	0.1923	0.6400	0.5385		
	12	0.1000	0.1154	0.1600	0.1795	0.1800	0.1795
	13	0.2800	0.3205	0.0200	0.0385	0.3000	0.2949
	14	0.3200	0.2692			0.3000	0.2821
	15	0.0200	0.0641			0.1600	0.1667
	16					0.0600	0.0513
	17						0.0256
	<i>P</i>	0.8230		0.5060		0.9280	
傣族	9				0.0192		
	10			0.0676	0.0962		
	11	0.1757	0.0577	0.6892	0.7500	0.0135	
	12	0.2027	0.1346	0.2162	0.1154	0.1081	0.0577
	13	0.3378	0.5000	0.0270	0.0192	0.1486	0.1923
	14	0.2568	0.2308			0.3919	0.4808
	15	0.0135	0.0769			0.2568	0.2308
	16					0.0811	0.0385
	<i>P</i>	0.0750		0.4410		0.6290	
彝族	8		0.0625	0.0250			
	9			0.0125			
	10			0.1750	0.2292	0.0125	
	11	0.2000	0.1667	0.5875	0.5833	0.0125	
	12	0.1875	0.1042	0.1375	0.1042	0.0875	0.0417
	13	0.4250	0.3958	0.0625	0.0833	0.1375	0.2500
	14	0.1250	0.1875			0.3750	0.4375
	15	0.0625	0.0833			0.2500	0.2292
	16					0.0875	0.0417
	<i>P</i>	0.1830		0.7460		0.4030	

## 2.2 云南白族、傣族、彝族人群 3 个 X-STR 基因座等位基因型频率

等位基因型频率统计显示(表 3), 白族 39 个女性样本共检出 38 个基因型, 频率分布在 0.0256~0.3333

之间; 傣族 26 个女性样本共检出 24 个基因型, 频率分布在 0.0385~0.5769 之间; 彝族 40 个女性样本中共检出 35 个基因型, 频率分布在 0.0250~0.3500 之间。

表 3 云南白族、傣族、彝族人群女性 3 个 X-STR 基因座的等位基因型频率

基因型	白族			傣族			彝族		
	<i>DXS6804</i>	<i>DXS6799</i>	<i>DXS7132</i>	<i>DXS6804</i>	<i>DXS6799</i>	<i>DXS7132</i>	<i>DXS6804</i>	<i>DXS6799</i>	<i>DXS7132</i>
8/11	0.0256							0.0250	
8/12								0.0250	
8/13	0.0256								
8/15	0.0256								
9/10		0.0256						0.0250	
9/11		0.0256							
9/12					0.0385				
10/10		0.0256						0.0250	
10/11		0.2564			0.1538			0.1750	
10/12		0.0513						0.0750	
10/13		0.0513			0.0385			0.0250	
10/17									0.0250
11/11	0.0256	0.3333			0.5769		0.0500	0.3500	
11/12	0.0769	0.1282			0.1923		0.1000	0.1750	
11/13	0.0769			0.0769			0.1500	0.1000	
11/14	0.1282			0.0385			0.0250		
11/15	0.0256						0.0250		
11/17									0.0250
12/12		0.0769		0.0385			0.0250		
12/13	0.0769	0.0256	0.0769	0.1538			0.1500		0.0750
12/14	0.0513		0.1538			0.0769	0.0750		0.1000
12/15	0.0256		0.1026	0.0385		0.0385			
12/16			0.0256						
13/13	0.1538		0.0769	0.1923			0.2250		
13/14	0.1538		0.1795	0.3077		0.1923	0.1000		0.1250
13/15				0.0769		0.1538			0.0500
13/16						0.0385			
13/17									0.0250
13/18									
14/14	0.0517		0.1552	0.0385		0.2308	0.0250		0.1250
14/15	0.0172		0.2241	0.0385		0.1923			0.2250
14/16			0.0690			0.0385			0.0500
14/17									
15/15			0.0517			0.0385	0.0500		0.0750
15/16			0.0345						0.0750
15/17			0.0172						
16/16									0.0250
17/17			0.0256						

2.3 云南白族、傣族、彝族人群 3 个 X-STR 基因座 Hardy-Weinberg 平衡检验及遗传多态性指标统计

SPSS13.0 软件对女性基因型频率进行 Hardy-Weinberg 平衡检验, 结果显示(表 4), 除 DXS7132 基因座在彝族人群中的基因型频率分布偏离 Hardy-Weinberg 平衡外( $P<0.05$ ), 其余的基因型频率分布在云南白族、傣族、彝族人群中都符合 Hardy-Weinberg 平衡定律( $P>0.05$ )。

Fstat 软件计算基因多态性及固定指数<sup>[9,10]</sup>, 结果显示(表 4), 除 DXS6799 基因座在傣族人群中的基因多态性略低于标准水平外( $GD<0.5$ ), 其余的在云南白族、傣族、彝族人群中均呈现高度多态性。

2.4 云南白族、傣族、彝族人群 3 个 X-STR 基因座的法医学应用指标统计

杂合度、多态信息量、个体识别力等参数统计结果显示(表 5), 3 个 X-STR 基因座在云南白族、傣族、彝族人群中均具有较高的法医学应用价值。

2.5 云南白族、傣族、彝族人群与中国 5 个主要民族之间的遗传关系

根据本实验获得的 3 个 X-STR 基因座等位基因频率计算云南白族、傣族、彝族人群之间及其与西安汉族、宁夏回族、内蒙蒙古族、西藏藏族、新疆维吾尔族人群之间的 Nei's 遗传距离<sup>[11~15]</sup>, 结果显示(表 6): 白族、傣族、彝族与藏族之间的遗传关系较近; 而与其他民族之间的遗传距离相对较远。

表 4 云南白族、傣族、彝族人群 3 个 X-STR 基因座 Hardy-Weinberg 平衡检验及遗传多态性指标

基因座	白族			傣族			彝族		
	基因多样性 (GD)	固定指数 (Fis)	Hardy-Weinberg 平衡检验 (P)	基因多样性 (GD)	固定指数 (Fis)	Hardy-Weinberg 平衡检验 (P)	基因多样性 (GD)	固定指数 (Fis)	Hardy-Weinberg 平衡检验 (P)
DXS6804	0.7800	0.1120	0.2391	0.6820	-0.0720	0.7683	0.7350	0.1500	0.0737
DXS6799	0.6370	0.1150	0.1427	0.4220	-0.0020	0.1396	0.6080	-0.0280	0.6083
DXS7132	0.7710	-0.0190	0.0557	0.6860	-0.0650	0.9030	0.7710	-0.0060	0.0397

表 5 云南白族、傣族、彝族人群 3 个 X-STR 基因座法医学应用指标

民族	基因座	应用指标						
		观测杂合度 (Ho)	期望杂合度 (He)	多态信息量 (PIC)	男性个体识别力 (PD (f))	女性个体识别力 (PD (m))	偶合概率 (PM)	非父排除率 (PE)
Bai	DXS6804	0.7789	0.6923	0.7329	0.9106	0.7568	0.0993	0.4165
	DXS6799	0.6364	0.5641	0.5773	0.7929	0.5384	0.2071	0.2500
	DXS7132	0.7806	0.7949	0.7331	0.8823	0.7584	0.1180	0.5896
Dai	DXS6804	0.6870	0.7308	0.6258	0.8471	0.7476	0.1746	0.4774
	DXS6799	0.4223	0.4231	0.3877	0.6303	0.4730	0.3964	0.1286
	DXS7132	0.6870	0.7308	10.6251	0.8449	0.7400	0.3964	0.4774
Yi	DXS6804	0.7427	0.6250	0.6846	0.8841	0.7587	0.1288	0.3220
	DXS6799	0.6082	0.6250	0.5616	0.8014	0.5894	0.2025	0.3220
	DXS7132	0.7706	0.7750	0.7279	0.9099	0.6901	0.1160	0.5535

表 6 云南白族、傣族、彝族人群与中国 5 个主要民族之间的遗传距离

	白族	傣族	彝族	汉族 <sup>[11]</sup>	回族 <sup>[12]</sup>	藏族 <sup>[13]</sup>	维族 <sup>[14]</sup>	蒙古族 <sup>[15]</sup>
白族	0.0000							
傣族	0.1778							
彝族	0.1971	0.1538						
汉族	0.3213	0.3679	0.3285					
回族	0.5390	0.7732	0.5400	0.3303				
藏族	0.1868	0.2013	0.0972	0.3042	0.5358			
维族	0.4383	0.7012	0.6040	0.3757	0.1671	0.6425		
蒙古族	0.3144	0.2551	0.2056	0.2889	0.5443	0.1829	0.5968	0.0000

根据等位基因频率进行聚类分析(图 1), 并根据遗传距离绘制进化树(图 2), 结果显示: 彝族与藏族、汉族聚为一类, 白族与傣族聚为一类, 再与蒙古族聚类; 回族与维吾尔族聚为另一大类。

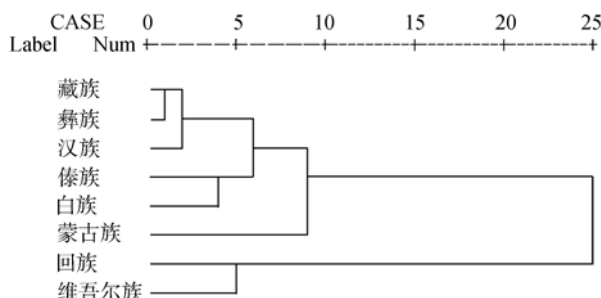


图 1 云南白族、傣族、彝族人群与中国 5 个主要民族的聚类分析结果

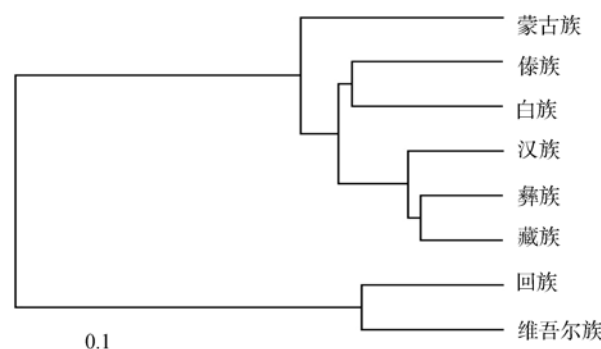


图 2 云南白族、傣族、彝族人群与中国 5 个主要民族之间的系统进化树(UPGMA 法)

### 3 讨论

白族是我国西南边疆一个具有悠久历史和文化的少数民族, 现主要分布在云南省大理白族自治州。早在新石器时代, 洱海地区已有居民生息繁衍, 过着半穴居生活。秦汉时期, 洱海地区同内地关系日益密切; 公元前 109 年, 西汉王朝向这里大批移入汉民。白族使用白语, 属汉藏语系藏缅语族。傣族主要聚居在我国云南省境内, 自远古以来其先民就繁衍生息在中国西南部。公元 1 世纪, 汉文史籍就有关于傣族先民的记载, 傣族为古代百越中的一支。傣语属汉藏语系壮侗语族, 有德宏方言和西双版纳方言。彝族主要分布在云南、四川、贵州和广西壮族自治区的西北部, 彝语属汉藏语系藏缅语族

彝语支。彝族是古羌人南下在长期发展过程中与西南土著部落不断融合而形成的民族。在六七千年前, 居住在我国西北河湟地区的古羌人中的一支向西南方向游弋, 他们与百濮、百越长期相处、互相融合, 形成自己的民族。

我们对所选 X 染色体上 *DXS6804*、*DXS6799*、*DXS7132* 基因座在我国云南白族、傣族、彝族人群的等位基因、基因型频率分布进行了观察。Hardy-Weinberg 平衡检验显示 *DXS7132* 基因座在彝族人群中出现平衡偏差, 可能是样本量不足等缘故。3 个 X-STR 基因座的等位基因频率分布在云南白族、傣族、彝族人群中男性和女性之间均无显著性差异, 符合法医学应用要求。杂合度、多态性信息量及个体识别力等法医学应用参数统计显示, 3 个基因座均呈现高度多态性, 可用于 3 个少数民族人群的群体遗传学研究、法医学个体识别及亲权鉴定。

遗传距离计算结果显示, 白族、傣族、彝族与藏族之间的遗传关系较近, 而与其他民族之间的遗传距离相对较远, 聚类分析与系统进化树也显示相同的信息。从总体来看, 遗传标记的研究结果与其地理位置分布基本一致, 提示 STR 等位基因频率分布特征与地理位置呈平行关系<sup>[16]</sup>。其中, 彝族与藏族的遗传距离最近, 甚至超过了同属云南地区的傣族和白族。从民族起源及演变历史的角度分析, 彝族是六七千年前中国古代生活于西北的氏羌族群的后裔, 因此他们不可避免的带有西北民族的某些特征。而傣族和白族, 则是我国西南边疆两个具有悠久历史的少数民族, 其先民自远古以来就繁衍生息于云南地区。从语言学的角度分析, 彝语与白语同属汉藏语系藏缅语族, 而傣语则属汉藏语系壮侗语族, 这也说明彝族与白族在发展过程中与藏族有着较为频繁的交流。自古以来, 西南“藏彝走廊”就是民族迁徙和商贸往来的重要通路, 见证着民族间数千年的同化、融合。

本研究从分子遗传学的角度描述了云南地区白族、傣族、彝族 3 个少数民族人群的遗传结构及其变异规律, 获得的 X 染色体 STR 基因座的遗传学数据在民族起源研究、疾病连锁分析, 遗传制图及法医学鉴定等领域有广阔的应用前景。

## 参考文献(References):

- [1] 李生斌. 人类 DNA 遗传标记. 北京: 人民卫生出版社, 2002, 123–132.
- [2] Schaffner SF. The X chromosome in population genetics. *Nat Rev Genet*, 2004, 5(1): 43–51. [\[DOI\]](#)
- [3] Riley DE, Krieger JN. X Chromosomal short tandem repeat polymorphisms near the phosphoglycerate kinase gene in men with chronic prostatitis. *Biochim Biophys Acta*, 2002, 1586(1): 99–107.
- [4] Vauhkonen H, Vauhkonen M, Sipponen P, Sajantila A. Correlation between the allelic distribution of STRs in a Finnish population and phenotypically different gastrointestinal tumours: A study using four X-Chromosomal markers (DXS7423, DXS8377, ARA, DXS101). *Ann Hum Genet*, 2004, 68(6): 555–562. [\[DOI\]](#)
- [5] Hou Y, Prinz M, Staak M. Comparison of different tests for deviation from Hardy-Weinberg equilibrium of AMPFLP population data. *Advances in Forensic Haemogenetics 5*: Springer-Verlag: Berlin, Heidelberg, New York, 1994, 511–514.
- [6] <http://www2.unil.ch/popgen/softwares/fstat.htm>
- [7] Goudet J. Stats (version 1.2): a computer program to calculate F-statistics. *J Hered*, 1995, 86(6): 485–486.
- [8] Shin SH, Yu JS, Park SW, Min GS, Chung KW. Genetic analysis of 18 X-linked short tandem repeat markers in Korean population. *Forensic Sci Int*, 2005, 147(1): 35–41. [\[DOI\]](#)
- [9] Ayres KL. Relatedness testing in subdivided populations. *Forensic Sci Int*, 2000, 114(2): 107–115. [\[DOI\]](#)
- [10] Balding DJ, Nichols RA. A method for quantifying differentiation between populations at multi-allelic loci and its implications for investigating identity and paternity. *Genetica*, 1995, 96(1–2): 3–12. [\[DOI\]](#)
- [11] Yu B, Zhang HB, Li SB. X-chromosome STRs polymorphisms of Han ethnic group from Northwest China. *Forensic Sci Int*, 2005, 153(2–3): 269–271. [\[DOI\]](#)
- [12] 冯雪, 徐平, 托娅, 余兵, 李生斌. 宁夏回族人群 X 染色体 10 个短串联重复序列基因座的遗传多态性调查. *中华医学遗传学杂志*, 2006, 23(3): 346–348.
- [13] 高雅, 金天博, 余兵, 杜宏, 李生斌. 藏族 X 染色体 10 个 STR 基因座的遗传多态性. *中华医学遗传学杂志*, 2006, 23(1): 97–99.
- [14] 余兵. 中国汉回藏维民族 X 染色体 11 个 STR 基因座遗传多态性研究[学位论文]. 西安交通大学, 2005.
- [15] Liu QB, Li SB. Patterns of genetic polymorphism at the 10 X-chromosome STR loci in Mongol population. *Forensic Sci Int*, 2006, 158(1): 76–79. [\[DOI\]](#)
- [16] Kashyap VK, Ashma R, Gaikwad S, Sarkar BN, Trivedi R. Deciphering diversity in populations of various linguistic and ethnic affiliations of different geographical regions of India: analysis based on 15 microsatellite markers. *J Genet*, 2004, 83(1): 49–63. [\[DOI\]](#)

## •遗传咨询•

## 牵牛花综合征的遗传方式和再发风险?

问: 我想咨询一下牵牛花综合征的遗传方式和再发风险。

答: 牵牛花综合征又称 Morning Glory 综合征, 为视乳头的先天性发育异常, 眼底检查可见视盘比正常扩大 3~5 倍, 呈漏斗状, 周边粉红色, 底部白色绒样组织填充。血管呈放射状, 动静脉分不清, 视盘周围有色素沉着, 酷似一朵盛开的牵牛花, 有报道 *PAX6* 基因的突变可导致该病, 还有可能因其它基因突变所引起。该病可表现为常染色体显性遗传和常染色体隐性遗传。根据家族史可以分析遗传方式和遗传概率。常染色体显性遗传的发病风险为 50%; 如果是常染色体隐性遗传, 则 25%正常, 50%为携带者, 25%患病。

(中国科学院遗传与发育生物学研究所 李巍、张喆)