

· 简 报 ·

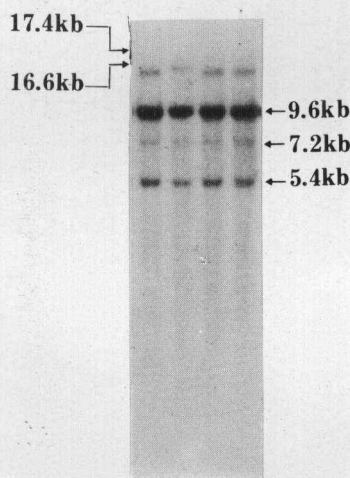
St14/Bcl I 限制性片段长度多态性基因频率

何小平 杜传书 曾瑞萍

(医学遗传教研室)

关键词· 甲型血友病 限制性片段长度多态性 (RFLP) 连锁分析

St14-1 (DXS 52) 是位于人 X 染色体长臂远端的一段 DNA 顺序, 与第Ⅷ凝血因子 (FⅧ: C) 基因紧密连锁。用其作探针, Bcl I 酶切, 对人基因组 DNA 进行 Southern 印迹杂交分析, 可检测到一限制性片段长度多态性 (RFLP)^[1]。我们分析广东地区汉族人群中 St14/Bcl I RFLP, 等位基因片段长度分别为 17.4kb 和 16.6kb (见附图)。15 条无遗传关系的 X 染色体中, 多态性 Bcl I 酶切位点阳性的有 13 条, 占 86.7%。因此, St14/Bcl I RFLP 的杂合子频率 (2pq) 为 0.231, 用于甲型血友病基因连锁分析可为 23.1% 的女性提供信息。



附图 St14-Bcl I RFLP 杂交带

用 St14-1 作探针, 还能检测到 Taq I^[2], Msp I^[3], Tth I^[4], Bgl I 和 Dde I^[4] 酶切位点的 RFLP。Taq I 位点 RFLP 由两个多态体系组成, 呈高度多态性, 应用价值较大, 在中国人群中用于甲型血友病基因连锁分析的有效率达 82.63%^[2]。Msp I, Bgl I 和 Dde I 位点的 RFLP 与 Taq I 位点 RFLP 呈高度连锁不平

衡或是等位基因片段罕见^[3,4], 应用价值不大。Oberle 检测 25 条无遗传关系 X 染色体的 Bcl I 位点 RFLP, 多态性酶切位点阳性率为 80%, 与本文结果无显著性差异 ($P > 0.9$), 4 名 St14/Taq I RFLP 呈纯合子状态的妇女显示为 St14/Bcl I RFLP 杂合子。因此, 用 St14-1 作探针进行甲型血友病基因连锁分析, Taq I 和 Bcl I 位点 RFLP 有联合应用的价值^[1]。St14/Bcl I RFLP 在北京地区有过报道, 后者使用不同的 St14 探针, 等位基因片段由 4.0kb, 3.3kb, 3.0kb 和 2.3kb 4 条多态性杂交带组成^[5], 与本文研究结果及国外有关学者研究的情况相差甚远, 值得进一步探讨。

参 考 文 献

1. Oberle I, et al. Multipoint genetic mapping of the Xq26-28 region in families with fragile X mental retardation and in normal families reveals tight linkage of markers in q26-q27. *Hum Genet* 1987; 77 (1): 60
2. 何小平, 等. St14/Taq I RFLP 及其在甲型血友病产前基因诊断中的应用. 第二次全国医学遗传学学术会议文摘汇编. 1990: 63
3. Oberle I, et al. The telomeric region of the human X chromosome long arm; presence of a highly polymorphic DNA marker and analysis of recombination frequency. *Proc Natl Acad Sci USA* 1985; 82: 2824
4. Mandel JL, et al. Genetic mapping of the human chromosome; linkage analysis of the q26-q28 region that includes the fragile X locus and isolation of expressed sequences. *Cold Spring Harbor Symp Quant Biol*, 1986; Volume LI 195
5. 沈岩, 等. 中国人 BclI/St14 RFLPs 研究与甲型血友病基因诊断. *中国科学 (B 辑)* 1989; 6: 622

· 从本期开始简报等短文增加关键词项目