

# БИОЛОГИЯ

И. В. ПАК, И. А. БОБРОВА,  
Н. А. БУТАКОВА

УДК 575. 591

**БИОХИМИЧЕСКИЕ  
ПОЛИМОРФНЫЕ  
СИСТЕМЫ  
В ПОПУЛЯЦИИ  
ПРИШЛЫХ ЖИТЕЛЕЙ  
Г. КОГАЛЫМА**

*АННОТАЦИЯ.* Анализ частот фенотипов по 11 полиморфным локусам у здоровых жителей Когалыма позволил установить, что эти частоты достоверно отличаются у мужчин, женщин и их потомков.

*Analysis of frequencies of phenotypes for 11 polymorphic loci of healthy inhabitants of Kogalim showed that the frequencies are different in men, women and their posterity.*

## ВВЕДЕНИЕ

Несмотря на то, что полиморфизм белков крови достаточно хорошо изучен в различных популяциях человека (Алтухов и др., 1981; Соловенчук, 1983; 1986; Осипова и др., 1996,) до сих пор не существует единого объяснения причин возникновения популяционных различий частот фенотипов и

генов по отдельным системам. Многие авторы пытаются объяснить это явление с точки зрения экологической обусловленности изменения частот фенотипов и генов в популяциях пришлых людей. Так, рядом авторов было показано, что частоты фенотипов по некоторым полиморфным локусам ассоциируют с длительностью проживания в регионе с суровыми климатическими условиями, и эта "ассоциативность формируется за счет избирательности миграционного поведения по отношению к конкретным локусам" (Соловенчук, 1983; 1986).

Целью настоящего исследования явилось изучение распределения частот фенотипов белков сыворотки крови и эритроцитов, а также групп крови системы АВО и резус-фактора у пришлого населения г. Когалыма и их потомков.

### МАТЕРИАЛ И МЕТОДИКА

Анализ различий между группами обследованных жителей г. Когалыма проводили по следующим полиморфным локусам: альбумину (Alb), трансферрину (Tf), гаптоглобину (Hp), холинэстеразам сыворотки крови (СНЕ-1, СНЕ-2), гемоглобину (Hb), арилэстеразам эритроцитов (Es-1, Es-2), лактатдегидрогеназе (Ldh), группам крови системы АВО и резус-фактору (Rh).

Пробы сыворотки крови и эритроцитов подвергали электрофорезу в полиакриламидном геле (7,5%) по стандартным методикам (Алтухов и др., 1981). Уровни гетерогенности по частотам фенотипов определяли по показателю сходства (Животовский, 1979).

### РЕЗУЛЬТАТЫ И ОБСУЖДЕНИЕ

Распределение частот фенотипов белков сыворотки крови и эритроцитов представлено в таблицах 1 и 2. Как видно из таблицы 1, изменение частот фенотипов эритроцитарных белков носит неоднородный характер. Так, по локусу гемоглобина для женщин характерно линейное изменение частот, в то время как в группе мужчин и новорожденных преобладающим является тип  $A_2$ . Попарное сопоставление групп мужчин и женщин, родителей и детей по локусу Hb выявило следующую картину: существенные различия между мужчинами и женщинами по частотам генотипов, очевидно, связаны с различиями по полу. Ранее указывалось, что половой диморфизм может оказывать существенное влияние на гетерогенность и генетическую структуру популяций "пришлых" жителей севера страны (Соловенчук, 1983). В группе новорожденных в сравнении с родителями частоты типов гемоглобина  $A$  и  $A_2$  выровнены, а частота "медленного" типа  $A_2$  является промежуточной в сравнении с относительно высокой у отцов и низкой у матерей.

По локусам эстеразы 1 и 2 распределение частот разных типов примерно одинаково в изученных группах (табл. 1). Отмечено значительное преобладание по двум локусам "быстрого" типа F. Сравнение группы новорожденных с родительскими группами выявило более глубокие различия в распределении фенотипов между отцами и детьми, чем матерями и детьми. По локусу Es-1 у новорожденных отмечено возрастание частоты типа F на 0,265 в сравнении с отцами, что превышает в два раза этот же показатель при сравнении матерей и детей (разность в частотах фенотипов в этом случае составила 0,110). По локусу Es-2 у отцов отмечена более высокая концентрация типа S в сравнении с женщинами и потомками.

По локусу лактатдегидрогеназы для всех обследованных групп характерно наличие трех видов нестандартных вариантов, названных нами, в соот-

ветствии с общепринятыми условными обозначениями, как А-медленный вариант; А-быстрый вариант и В (Харрис, 1973). Эти варианты встречаются в разных группах с различной частотой. Для женщин характерно присутствие двух типов А (медленного и быстрого) в редкой концентрации. У мужчин встречается тип В, отсутствующий у детей и женщин. У новорожденных отмечен лишь тип А-медленный, встречающийся более часто, чем у матерей (табл. 1).

Таблица 1

Распределение фенотипов полиморфных эритроцитарных белков  
у жителей г. Коголыма

Локус	Фенотип	Частоты фенотипов			
		женщины (матери)	мужчины (отцы)	общая выборка*	новорож- денные
Гемогло- бин (Hb)	A	0,597 ± 0,026	0,267 ± 0,037*	0,500 ± 0,023	0,435 ± 0,044
	A <sub>2</sub>	0,380 ± 0,026	0,606 ± 0,041*	0,450 ± 0,023	0,468 ± 0,046
	A <sub>2</sub> медлен.	0,023 ± 0,008	0,127 ± 0,028*	0,054 ± 0,010	0,097 ± 0,026
	N	171	71	242	62
Эстераза 1 (Es-1)	F	0,639 ± 0,029	0,585 ± 0,048	0,624 ± 0,025	0,850 ± 0,040*
	FS	0,173 ± 0,023	0,283 ± 0,044	0,204 ± 0,021	0,075 ± 0,029*
	S	0,188 ± 0,024	0,132 ± 0,033	0,172 ± 0,020	0,075 ± 0,029*
	N	133	53	186	40
Эстераза 2 (Es-2)	F	0,793 ± 0,022	0,704 ± 0,044	0,770 ± 0,021	0,808 ± 0,041
	FS	0,020 ± 0,008	0,019 ± 0,013	0,020 ± 0,007	0,064 ± 0,023
	S	0,187 ± 0,023	0,278 ± 0,043	0,211 ± 0,020	0,128 ± 0,034
	N	150	54	204	47
Лактатде- гидроге- наза (Ldh)	норма	0,982 ± 0,007	0,986 ± 0,010	0,983 ± 0,010	0,952 ± 0,019
	A "быстр."	0,006 ± 0,053	0	0,008 ± 0,004	0,048 ± 0,019
	A "медл."	0,012 ± 0,006	0	0,004 ± 0,002	0
	B-вариант	0	0,014 ± 0,010	0,004 ± 0,002	0
N	171	71	242	62	

Примечание. \* — общая выборка для родителей, \* — различие статистически достоверно.

По локусу альбумина различия между мужчинами и женщинами проявляются в наличии и отсутствии "медленного" альбумина с относительной электрофоретической подвижностью (Rf) 0,80 (табл. 2). Следует отметить, что частота данного типа очень низка в представительных выборках женщин и детей, поэтому его отсутствие у мужчин может быть связано с разме-

ром группы. У новорожденных, в сравнении с родителями, отмечено возрастание частоты альбуминов с измененной электрофоретической подвижностью ( $R_f = 1,20$ ) за счет уменьшения частоты Alb с  $R_f = 1,00$ .

По локусу трансферрина наиболее четко различия проявляются между женщинами и мужчинами; родителями и детьми. У мужчин отмечена более высокая частота типа С по трансферрину и отсутствие гомозигот по Tf  $C_2$ .

Таблица 2.

Распределение фенотипов полиморфных белков сыворотки крови у жителей г. Когалыма

Локус	Фенотип	Частоты фенотипов			
		женщины (матери)	мужчины (отцы)	общая выборка*	новорожденные
Альбу- мин (Alb)	1,00	0,950 ±0,090	0,971 ±0,014	0,954 ±0,008	0,897 ±0,015•
	1,20	0,039 ±0,041	0,029 ±0,014	0,037 ±0,007	0,093 ±0,014•
	0,80	0,011 ±0,004	0	0,009 ±0,003	0,010 ±0,005
	N	281	69	350	204
Трансфер- рин (Tf)	B	0,056 ±0,010	0,029 ±0,014	0,050 ±0,008	0,029 ±0,049
	$C_1$	0,777 ±0,018	0,824 ±0,033•	0,786 ±0,016	0,775 ±0,021
	$C_2$	0,004 ±0,003	0	0,003 ±0,002	0,044 ±0,010
	$BC_1$	0,100 ±0,013	0,074 ±0,022	0,095 ±0,011	0,123 ±0,016
	$C_1C_2$	0,063 ±0,010	0,074 ±0,022	0,065 ±0,009	0,029 ±0,008
	N	269	68	337	204
Гапто- глобин (Hp)	1-1	0,409 ±0,021	0,420 ±0,041	0,411 ±0,018	0,459 ±0,028
	1-2	0,327 ±0,020	0,304 ±0,039	0,323 ±0,018	0,263 ±0,022
	2-2	0,246 ±0,018	0,276 ±0,038	0,251 ±0,016	0,258 ±0,022
	0*	0,018 ±0,006	0	0,014 ±0,004	0,020 ±0,007
	N	281	69	350	205
Холин- эстераза 1	$C_1C_2C_3C_4$	1,000	1,000	1,000	1,000
	N	281	71	352	205
Холин- эстераза 2 (CHE-2)	$C^{5-}$	0,925 ±0,011	0,958 ±0,011	0,932 ±0,009	0,995 ±0,003
	$C^{5+}$	0,075 ±0,011	0,042 ±0,011	0,068 ±0,009	0,005 ±0,003
	N	281	71	352	205

Примечание. \* — агаптоглобинемия, • — различие статистически достоверно.

По локусу гаптоглобина в группах женщин и детей наблюдаются случаи агаптоглобинемии. Известны наследственная и ненаследственная формы агаптоглобинемии, которые редко встречаются у здоровых людей (Алимова, 1968). У мужчин не отмечено данного явления. Распределение же разных типов гаптоглобина в обследованных группах людей примерно одинаково (табл. 2).

По локусу холинэстеразы 2 для новорожденных детей характерна, в отличие от родителей, очень низкая частота типа  $C^5$ . Известно, что  $C^5$ -компонент встречается примерно у 5-10% людей. Отмечено появление альтернативных вариантов ( $C^5$  или  $C^{5+}$ ) у детей, где оба родителя имеют  $C^{5+}$  или  $C^5$ -сыворотку соответственно. Данное отклонение объясняют по-разному: наследованием по доминантному типу с неустойчивым фенотипическим проявлением генов локуса СНЕ-2 (Харрис, 1973) или кодоминированием (Шубин, Ефимцева, 1989).

Анализ распределения фенотипов по группам крови системы АВО и резус-фактору не выявил, в отличие от полиморфных белковых систем, четких различий между обследованными людьми (табл. 3). По системе АВО наиболее высока встречаемость во всех трех группах типов О(I) и А(II). Наименее частой является АВ(IV) группа.

Таблица 3

Распределение фенотипов групп крови системы АВО и резус-фактора у жителей г. Когалыма

Локус	Фенотип	Частоты фенотипов			
		женщины (матери)	мужчины (отцы)	общая выборка*	новорож- денные
Система АВО	О(I)	0,337 ±0,017	0,384 ±0,034	0,346 ±0,015	0,375 ±0,020
	А(II)	0,374 ±0,017	0,364 ±0,034	0,372 ±0,015	0,343 ±0,020
	В(III)	0,183 ±0,013	0,172 ±0,027	0,181 ±0,012	0,193 ±0,056
	АВ(IV)	0,106 ±0,011	0,081 ±0,012	0,101 ±0,009	0,089 ±0,012
	N	404	99	503	280
Резус- фактор (Rh)	Rh+	0,825 ±0,013	0,808 ±0,027	0,821 ±0,012	0,872 ±0,014
	Rh-	0,175 ±0,013	0,192 ±0,027	0,179 ±0,012	0,128 ±0,014
	N	400	104	504	273

При сопоставлении женщин, мужчин и новорожденных по резус-фактору выявлено смещение в группе потомков в сторону увеличения типа Rh+.

Совокупная оценка степени различий между мужчинами и женщинами: родителями и детьми была проведена по показателю сходства Животовского (1979), рассчитанному на основании частот фенотипов. Как видно из таблицы 4, различия между мужчинами и женщинами обусловлены преимуще-

ственно разными частотами фенотипов по локусу гемоглобина, в то время как расхождение между родителями и детьми обусловлено большим числом локусов (Hb, Es-1, Tf, CNE-2). Также углубляет различия между данными группами увеличение в потомстве числа редких аллелей по Alb, Ldh.

Таблица 4

Показатель сходства <sup>®</sup> между различными группами жителей г. Когалыма

Локус	Показатель сходства	
	мужчины-женщины	родители-дети
Гемоглобин (Hb)	0,933	0,930
Эстераза1 (Es-1)	0,990	0,965
Эстераза2 (Es-2)	0,994	0,989
Лактатдегидрогеназа (Ldh)	0,984	0,987
Альбумин (Alb)	0,994	0,993
Трансферрин (Tf)	0,994	0,980
Гаптоглобин (Hp)	0,990	0,996
Холинэстераза1(CNE-1)	1,000	1,000
Холинэстераза2(CNE-2)	0,997	0,981
Группы крови системы АВО	0,999	0,999
Резус-фактор (Rh)	0,999	0,997
Среднее	0,994	0,983

**ВЫВОДЫ:**

1. Выявлены достоверные различия в распределении частот фенотипов по локусам гемоглобина и трансферрина между мужчинами и женщинами г. Когалыма.

2. Отмечено углубление генетических различий в смежных поколениях по 11 полиморфным белковым системам крови, группам крови системы АВО и резус-фактору.

**ЛИТЕРАТУРА**

1. Алтухов Ю. П., Хильчевская Р. И., Шурхал А. В. Уровни полиморфизма и гетерозиготности русского населения Москвы: данные о 22 генных локусах, кодирующих белки крови // Генетика. 1981. Т. XVII. № 3. С. 548-555.
2. Соловенчук Л. Л. Биохимические полиморфные системы в популяции пришлых жителей Северо-Востока СССР. Сообщение 1: Генетическая структура и ее гетерогенность, обусловленная половым диморфизмом и длительностью проживания отдельных групп в экстремальных условиях среды // Генетика. 1983. Т. XIX. № 8. С. 1327-1334.
3. Соловенчук Л. Л. Биохимические полиморфные системы в популяции пришлых жителей Северо-Востока СССР // Генетика. 1986. Т. XXII. № 10. С. 2526-2533.
4. Осипова Л. П., Посух О. Л., Иванин Е. А. и др. Генофонд коренных жителей самбургской тундры // Генетика. 1996. Т. 32. № 6. С. 830-836.
5. Харрис Г. Основы биохимической генетики человека. М.: Мир. 1973. 327 с.
6. Алимова М. М. Генотипы и фенотипы гаптоглобинов // Генетика. 1968. Т. 4. № 8. С. 165-180.
7. Шубин П. Н., Ефимцева Э. А. Изоферменты холинэстераз крови человека и их генетический контроль // Генетика. 1989. Т. XXV. № 8. С. 1480-1487.