

# 人类 ABO 血型和部分单基因性状的遗传分析

## 中文摘要

本实验通过对兰州大学 21 级生命科学学院学生的 ABO 血型进行调查分析，深入探讨了基因在群体水平上的传递规律。通过统计数据，计算基因频率和基因型频率，利用 Hardy-Weinberg 平衡定律进行群体遗传结构分析。结果显示，在该群体中，O 型血的频率最高，其次为 A 型血和 B 型血，而 AB 型血的频率最低。经过基因型频率的统计和卡方检验，发现群体处于遗传平衡状态。这一研究有助于增进对基因在人群中的遗传规律的理解，为进一步研究遗传学提供了基础。

**关键词：**ABO 血型，遗传平衡，基因频率，基因型频率，Hardy-Weinberg 平衡定律，群体遗传结构分析

# Genetic Analysis of Human ABO Blood Types and Some Monogenic Traits

## Abstract

This experiment investigates and analyzes the ABO blood types of students from the 2021 class at the School of Life Sciences, Lanzhou University, aiming to explore the transmission patterns of genes at the population level. Through data collection, gene frequency, and genotype frequency calculations, the study employs the Hardy-Weinberg equilibrium law for population genetic structure analysis. The results reveal that in this population, blood type O has the highest frequency, followed by blood types A and B, with blood type AB having the lowest frequency. Statistical analysis of genotype frequency and chi-square tests indicate that the population is in genetic equilibrium. This research contributes to a better understanding of the genetic patterns in populations, providing a foundation for further genetic studies.

**Keywords:** ABO blood type, genetic equilibrium, gene frequency, genotype frequency, Hardy-Weinberg equilibrium law, population genetic structure analysis

# 目 录

中文摘要 .....	I
英文摘要 .....	II
第一章 绪 论 .....	1
第二章 研究背景.....	2
2.1 Hardy-Weinberg 平衡定律 .....	2
2.2 人类 ABO 血型的群体遗传分析 .....	2
2.3 人类部分单基因体表性状及其遗传分析 .....	7
2.3.1 体表性状 .....	7
2.3.2 遗传分析 .....	7
第三章 实验目的与方法 .....	8
3.1 实验目的 .....	8
3.2 实验方法 .....	8
3.2.1 实验材料与数据收集 .....	8
3.2.2 ABO 血型的检测 .....	8
3.2.3 人类部分单基因性状的调查 .....	9
第四章 研究结果与分析 .....	10
4.1 ABO 血型的群体遗传分析.....	10
4.1.1 ABO 血型的检测结果 .....	10
4.1.2 数据分析 .....	10
4.1.3 结果与分析 .....	12
4.2 人类部分单基因体表性状的调查 .....	13
4.2.1 调查结果 .....	13
第五章 讨 论 .....	14
参考文献 .....	16

附 录 .....	17
-----------	----

## 图 目 录

图 2.1 对于两个等位基因的哈代-温伯格定律: 横轴表示两个等位基因频率 $p$ 和 $q$ , 而纵轴表示基因型频率。每条线表示一种基因型频率。我们假设纵切穿过三线, 形成三个点, 在一个极为稳定的族群中比值亦该相当类似三点的比值。 .....	2
图 2.2 Ranking of ABO blood group proportion in 34 provincial level of China, 引用自 [2] .....	5
图 2.3 The four ABO blood groups proportions in provincial-level distribution, 引用自 [2] .....	5

## 表 目 录

表 2.1	ABO 血型系统 .....	3
表 2.2	人类血型系统信息表格 .....	4
表 2.3	人类部分单基体表性状 .....	7
表 4.1	ABO 血型的检测结果.....	10
表 4.2	ABO 血型的检测结果.....	12
表 4.3	人类部分单基因性状的调查 .....	13

## 第一章 绪 论

遗传学是生物学的一个重要分支，研究基因在生物体遗传过程中的传递规律和变异现象。通过对基因的调查和分析，人们可以更深入地了解群体的遗传结构、基因频率以及基因型频率等重要信息。本实验旨在通过对人类 ABO 血型和部分单基因性状的遗传分析，深入探讨基因在群体水平上的传递规律，掌握基因频率和基因型频率的估算方法，并进一步理解 Hardy-Weinberg 平衡定律及其影响因素。

首先，通过对 ABO 血型的调查分析，我们可以了解基因在群体中的传递规律。ABO 血型是人类最早认知的血型系统之一，其遗传基础由三个主要等位基因决定，分别为 IA (A)、IB (B) 和 i (O)。通过调查血型数据，我们可以推测基因型频率和基因频率，并使用 Hardy-Weinberg 平衡定律对群体进行遗传学分析。这有助于我们更好地理解基因在群体中的平衡状态，以及可能影响平衡的因素。

其次，通过调查人类部分单基因性状，我们将观察和统计不同性状在群体中的频率。这些性状包括耳垂类型、舌卷类型、眼睑形态等，它们由单个基因控制，并在群体中呈现出特定的遗传规律。我们将利用系谱分析法对这些性状进行调查，以初步了解它们的遗传特性，并通过统计数据对群体遗传结构进行分析。

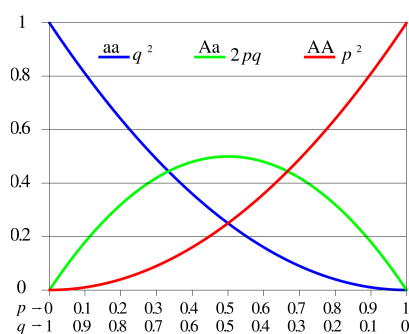
通过这次实验，我们旨在培养对遗传学的实际操作能力，深入了解人类基因的遗传规律，并通过数据分析和统计推断群体的遗传状态。这对于培养实验技能、科学思维和数据分析能力具有重要意义。

## 第二章 研究背景

### 2.1 Hardy-Weinberg 平衡定律

也称遗传平衡定律或哈代-温伯格平衡定律 [1]，分别在 1908 年和 1909 年由英国数学家戈弗雷·哈罗德·哈代和德国医生威廉·温伯格独立证明。在群体遗传学中，哈代-温伯格定律主要用于描述群体中等位基因频率以及基因型频率之间的关系。主要内容为：

一个族群在理想情况（不受特定的干扰因素影响，如非随机交配、天择、族群迁移、突变或群体大小有限），经过多个世代，基因频率与基因型频率会保持恒定并处于稳定的平衡状态



(a) Hardy-Weinberg 平衡定律

图 2.1 对于两个等位基因的哈代-温伯格定律: 横轴表示两个等位基因频率  $p$  和  $q$ ，而纵轴表示基因型频率。每条线表示一种基因型频率。我们假设纵切穿过三线，形成三个点，在一个极为稳定的族群中比值亦该相当类似三点的比值。

在实际应用中, 符合理想条件的群体一般不存在, 但对 Hardy-Weinberg 平衡定律的影响不大, 因为我们所调查的群体不可能足够大到显示出这些因素

### 2.2 人类 ABO 血型的群体遗传分析

- 历史

1900 年, 奥地利维也纳大学病理研究所的生物学家卡尔·兰德施泰纳首次报道, 健康人的血清对一些人类个体的红细胞有凝聚作用。通过混合不同人的血清和红细胞, 他发现了 A、B、O 三种血型, 他的学生 Alfred von Decastello 和 Sturli 又于两年后发现了第四种——AB 型。兰德施泰纳因此获得 1930 年度诺贝尔生理学或医学奖。

- ABO 抗原



编码 ABO 抗原决定簇的是 9 号染色体上的 ABO 基因，总长度 18000 至 20000 个碱基对，包括 7 个外显子，其中最大的第 7 外显子和第 6 外显子的碱基数占整个编码序列的 77%。ABO 基因有三个最主要的等位基因：IA (A)、IB (B) 和 i (O)，这些等位基因的原初产物是糖基转移酶。IA 等位基因编码 -1,3N-乙酰氨基半乳糖转移酶，能将 -N-乙酰半乳糖胺接到 H 抗原的 -D-半乳糖上，形成 A 抗原；IB 等位基因编码 -1,3-D-半乳糖转移酶，将 -D-半乳糖接到 H 抗原的相同位置，形成 B 抗原；i 等位基因的第 6 外显子包含一个核苷酸缺失，导致其编码的蛋白质无法正常表达，从而失去酶活性，因此，O 型血的抗原就是未经改变的 H 抗原。

血型	基因型	红细胞膜上的抗原	血清中的抗体
A	I <sup>A</sup> I <sup>A</sup> , I <sup>A</sup> i	A	抗 B( $\beta$ )
B	I <sup>B</sup> I <sup>B</sup> , I <sup>A</sup> i	B	抗 A( $\alpha$ )
O	ii	NULL	抗 A( $\alpha$ ) OR 抗 B( $\beta$ )
AB	I <sup>A</sup> I <sup>B</sup>	A & B	NULL

表 2.1 ABO 血型系统

- 抗原检测  
在鉴定人的血型时，既要用标准的抗 A 和抗 B 血清鉴定被检者红细胞上的抗原（直接试验法），同时要用标准的 A 型和 B 型红细胞鉴定被检者血清中的抗体（反转试验法）。只有被检者红细胞上的抗原鉴定和血清中的抗体鉴定所得结果完全相符时才能确定其血型类别。实验室一般采用直接试验法。对于不知血型者或自愿者，可以采用玻片法进行血型检测，然后通过统计、分析，就可估算出 ABO 血型的基因频率和基因型频率。
- 人类血型系统  
人类红细胞膜表面各种血型抗原系统的统称。根据国际输血协会（International Society of Blood Transfusion, ISBT）的认定，包括最为常见的 ABO 血型系统和恒河猴血型系统（Rh）在内，共有 30 种主要血型系统。

ISBT 编号	中文名称	英文简称	编码基因名称	编码基因位置	抗原决定基团类型/备注
001	ABO 血型系统	ABO	ABO	9q34.2	寡聚糖，不同的等位基因编码不同的糖基转移酶，其基础是 Hb 血型系统；ABO 血型系统是人类最早认识和最为重要的血型系统

002	MNS 血型系统	MNS	<i>GYP A</i> <i>GYP B</i> <i>GYP E</i>	4q31.21	GPA/GPB (血型糖蛋白 A 和 B), 主要抗原: M、N、S、s
003	P 血型系统	P1		22q11.2-qter	糖脂
004	Rh 血型系统	RH	<i>RHD</i> <i>RHCE</i>	1p36.11	蛋白质: C、c、D、E、e 抗原 (不存在 “d” 抗原; “d” 代表无 D 抗原)。是在医学上占有第二位重要意义的血型系统
005	Lutheran 血型系统	LU	<i>LU</i>	19q13.32	蛋白质 (免疫球蛋白超家族的成员), 已发现 21 种抗原
006	Kell 血型系统	KEL	<i>KEL</i>	7q34	糖蛋白, K 可能引起严重新生儿溶血症 (抗-Kell 型)
007	Lewis 血型系统	LE	<i>FUT3</i>	19p13.3	糖类 (岩藻糖片段, 主要抗原: Le <sup>a</sup> 与 Le <sup>b</sup> , 与 ABH 抗原分泌有关)
008	Duffy 血型系统	FY	<i>DARC</i>	1q23.2	糖蛋白, 为趋化因子受体 (chemokine receptor), 主要抗原 Fy <sup>a</sup> 和 Fy <sup>b</sup> , 缺乏 Duffy 抗原者对间日疟原虫 (*Plasmodium vivax*) 和诺氏疟原虫 (*Plasmodium knowlesi*) 引起的疟疾免疫
009	Kidd 血型系统	JK	<i>SLC14A1</i>	18q12.3	蛋白质 (尿素通道蛋白), 主要抗原: Jk <sup>a</sup> 和 Jk <sup>b</sup>
010	Diego 血型系统	DI	<i>SLC4A1</i>	17q21.31	糖蛋白/糖蛋白 (Glycoproteins) (红细胞膜带 3 蛋白), 阳性个体只存在于东亚人群和印第安人中
011	Yt 血型系统	YT	<i>ACHE</i>	7q22.1	蛋白质, 即乙酰胆碱酯酶 (AChE)
012	XG 血型系统	XG	<i>XG</i> <i>MIC2</i>	Xp22.33	糖蛋白
013	Scianna 血型系统	SC	<i>ERMAP</i>	1p34.2	糖蛋白
014	Dombrock 血型系统	DO	<i>ART4</i>	12p12.3	糖蛋白 (由 GPI 固定于细胞膜上), 或称糖基化磷脂酰肌醇 (glycosyl-phosphatidyl-inositol, GPI) 锚定蛋白
015	...	...	...	...	...

表 2.2 人类血型系统信息表格

### • 中国人群 ABO 血型分布

根据陕西省人民医院大数据统计的结果 [2]

1. 中国人 ABO 血型分布特征为 O>A>B>AB, 中国 1441497378 人口, O 型人数最多为 492986063 人, 占 34.20%, A 型人数次之为 414019735 人, 占 28.72%, B 型血人数为

406034740，占 28.17%，AB 型人数最少为 128456841 人，占 8.91%。(见图2.2)

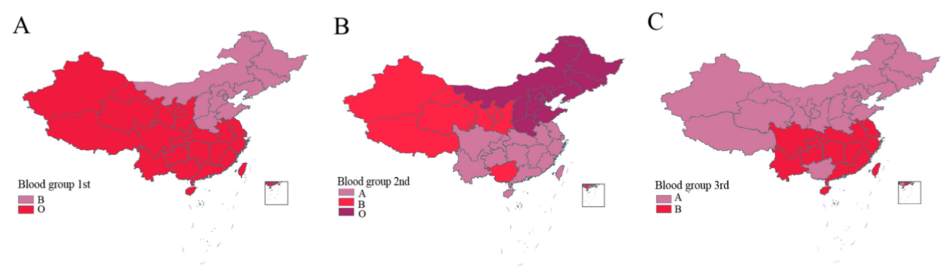


图 2.2 Ranking of ABO blood group proportion in 34 provincial level of China, 引用自 [2]

2. 中国人 ABO 血型分布特征从北向南分为四个区：I 区：B 型为主，B、O、A 趋向均衡；I 区：O 型为主，B 型较低为 23-26%；皿区：O 型为主为 40-44%，A 与 B 接近，在 23-28%。IV 区：O 型 38.74%，B 型 33.64%，A 型 20.62%。(见图2.3)

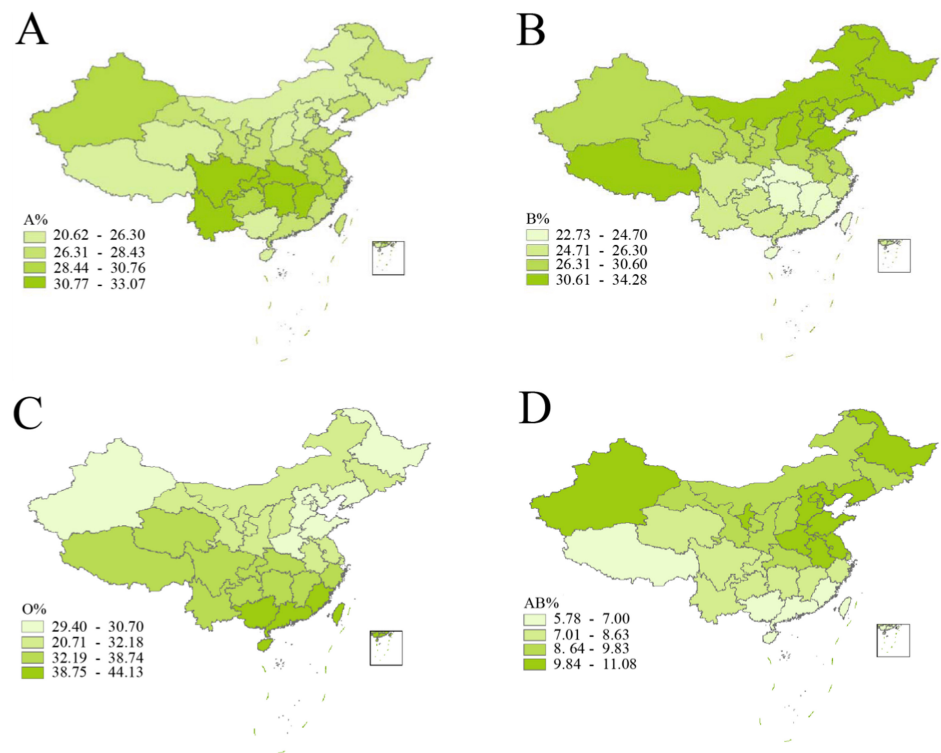


图 2.3 The four ABO blood groups proportions in provincial-level distribution, 引用自 [2]

• 人类 ABO 血型的群体遗传分析

人类 ABO 血型的群体遗传分析是遗传学中的一个经典实验，它是通过对群体中某一性状的调查分析，估算出该基因的等位基因频率和基因型频率，从而判断这个群体是否处于遗传平衡状态。

假定你所测试的群体是一个平衡群体。平衡群体的上下代之间等位基因频率和基因型频率保持不变，ABO 血型的基因型、表型及其频率之间的关系式如下：

基因频率:

$$I^A = p, I^B = q, i = r$$

基因型频率:

$$I^A I^A = p^2, I^A i = 2pr, I^B I^B = q^2, I^B i = 2qr, I^A I^B = 2pq, ii = r^2$$

由此可以推导出如下理论频率:

$$I^A : p = 1 - \sqrt{q^2 + 2qr + r^2} = 1 - \sqrt{B + O}$$

$$I^B : q = 1 - \sqrt{p^2 + 2pr + r^2} = 1 - \sqrt{A + O}$$

$$r = \sqrt{r^2} = \sqrt{O}$$

根据 D 矫正 p, q, r:

$$D = 1 - p - q - r$$

$$p = p(1 + 0.5D), q = q(1 + 0.5D), r = (r + 0.5D)(1 + 0.5D)$$

理论表现型频率:

$$\text{phenotypic frequency of A} = p^2 + 2pr, \text{phenotypic frequency of B} = q^2 + 2qr$$

$$\text{phenotypic frequency of AB} = 2pq, \text{phenotypic frequency of O} = r^2$$

通过基因频率来推算各种基因型频率的理论预期值，再与实际测试结果进行  $\chi^2$  检验。根据  $\chi$  值和自由度 ( $n=2$ )，查表（见附录九）。如果  $P > 0.05$ ，差异不显著，说明测试值与理论值相符合，认为该群体为平衡群体；如果  $P < 0.05$ ，差异显著，说明测试值与理论值不符合，则认为该群体是不平衡群体。也可以使用 R 语言进行计算，如代码 2.1 所示:

Listing 2.1 R 示例

```
1 chisq.result <- chisq.test(x=c(A.data, B.data, AB.data,
  ↪ 0.data), p=c(a.p, b.p, ab.p, o.p), rescale=T) #
  ↪ 默认自由度 n-1
2 pchisq(chisq.result$statistic, df=2, lower.tail=F) #
  ↪ 更正自由度
```

2.3 人类部分单基因体表性状及其遗传分析

2.3.1 体表性状

人类的各种性状都由特定的基因控制形成。由于个体的遗传基础不同，某些特定的性状在不同的个体表现不同。通过对群体中某一性状的调查分析，可以估算出该基因的等位基因频率和基因型频率 [3]。系谱分析法常用于单基因遗传性状研究，本实验将调查一些已知的人体部分单基因性状，初步了解这些性状的遗传特性。在可能的情况下，学生对自己家族或别人家族的某些体表性状进行调查，画出系谱图，根据所测得的数据进行群体遗传结构分析，同时可判断这个群体是否处于遗传平衡状态。

性状	显性	隐性	性状	显性	隐性
耳垂	耳垂	无耳垂	扣手指	右手扣	左手扣
卷舌	卷舌	平舌	眼睑	双眼睑	单眼睑
叠舌	非叠舌	叠舌	酒窝	有酒窝	无酒窝
美人尖	有美人尖	无美人尖	多指	有多指	无多指
拇指类型	直型	过伸指	白化症	正常	白化症
环食指长	食指长	食指短	红绿色盲	正常	红绿色盲
血友病	正常	血友病	...	...	...

表 2.3 人类部分单基体表性状

2.3.2 遗传分析

假设某一基因位点上有一对等位基因 A 和 a，它们在群体中出现的频率分别为 p 和 q；基因型 AA、Aa 和 aa 在群体中出现的频率分别为 D、H 和 R，如果这个群体（D，H，R）是完全随机交配的，那么这一群体的基因型频率和等位基因频率的关系是：

$$D = p^2, H = 2pq, R = q^2, D + H + R = p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

无论一个基因位点上有几个等位基因，只要这个群体是随机交配的，等位基因频率就很难发生变化，物种就能保持相对的稳定，它们在群体中的遗传变化规律都遵循 Hardy-Weinberg 平衡定律。据此我们可以对人类群体进行等位基因频率的遗传分析。

## 第三章 实验目的与方法

### 3.1 实验目的

- 通过人类部分单基因体表性状的调查分析, 了解基因在群体水平上的传递规律
- 掌握遗传平衡群体基因频率和基因型频率的估算方法
- 进一步理解 Hardy-Weinberg 平衡定律, 了解改变平衡的因素

### 3.2 实验方法

#### 3.2.1 实验材料与数据收集

- 实验数据  
兰州大学生命科学学院 21 级学生的微量血型
- 试剂
  - 75% 医用酒精
  - 0.9% 生理盐水
  - 标准的抗 A 和抗 B 血清
- 器具  
显微镜, 电子天平, 无菌采集针, 双凹载玻片, 镊子, 牙签, 微量加样枪...

#### 3.2.2 ABO 血型的检测

- 准备生理盐水于离心管中加入 300-500mL 生理盐水, 备用。
- 准备标准血清取一洁净的双凹载玻片 (或普通载玻片), 在两端上角用记号笔标注 A 和 B, 然后在相应位置分别滴加标准的抗 A 和抗 B 型血清各一滴。
- 采血用 75% 酒精棉球消毒受检者的手指或耳垂, 待乙醇挥发后立即用无菌采血针刺破皮肤, 弃去第一滴血, 然后用无菌枪头吸取 15 25 $\mu$ L 血液加入离心管中, 轻弹管壁制成 5% 的血细胞悬液, 同时受检者用无菌棉签止血。
- 凝集实验在玻片的两种标准血清中分别滴加 1 滴血细胞悬液 (注意滴头不要触及标准血清), 立即用不同的牙签分别搅拌使血细胞悬液和血清充分混匀。
- 检测在室温下每隔数分钟轻轻晃动玻片几次以加速凝集, 过 5 15 min 后观察, 若混匀的血清由浑浊变为透明, 并出现大小不等的红色颗粒, 则表明红细胞已凝集; 若仍呈浑浊状, 不出现颗粒则无凝集; 有时会出现疑似凝集, 但稍微晃动玻片又呈浑浊状, 则不属凝集。若观察不清可在低倍镜下观察。室温过低时可将玻

片置于 37℃ 恒温箱中，以促其凝集。

- 统计根据 ABO 血型检查结果，判断受检者的血型并统计。

### 3.2.3 人类部分单基因性状的调查

按照单基因体表性状的判定标准，观察并统计各种体表性状的变异类型在所调查人群中出现的频率。选择几个体表性状对自己家族或别人家族进行调查，画出相应的系谱图，确定该性状的遗传特性。

## 第四章 研究结果与分析

### 4.1 ABO 血型的群体遗传分析

#### 4.1.1 ABO 血型的检测结果

表现型	频数
A 型	58
B 型	61
O 型	67
AB 型	13

表 4.1 ABO 血型的检测结果

#### 4.1.2 数据分析

- 计算表现型频率

通过表4.1中的数据，我们可以计算出各个血型的频率，如代码4.1所示。

Listing 4.1 计算频率

```
1  stu.num <- nrow(data)                                #  
    ↳ Calculate the number of students  
2  abo.count <- table(data$ABO 血型)                    # Count  
    ↳ occurrences of each blood type  
3  blood.count <- data.frame(  
4    count = c(abo.count["A"], abo.count["B"],  
    ↳ abo.count["O"],  
5              abo.count["AB"]),  
6    frequency = c(abo.count["A"]/stu.num,  
    ↳ abo.count["B"]/stu.num,  
7                  abo.count["O"]/stu.num,  
    ↳ abo.count["AB"]/stu.num)  
8  )  
9  
10 # Calculate frequencies
```



```

11 p.raw <- 1 - sqrt(blood.count["A", 2] +
    ↳ blood.count["O", 2])
12 q.raw <- 1 - sqrt(blood.count["B", 2] +
    ↳ blood.count["O", 2])
13 r.raw <- sqrt(blood.count["O", 2])

```

- 计算理论基因频率

接下来我们可以计算出各个血型基因的频率并根据公式  $D = 1 - p - q - r$  计算纠正值 D，如代码4.2所示。

Listing 4.2 计算理论基因频率

```

1 # Calculate uncorrected frequencies and correction
    ↳ factor D
2 p.raw <- 1 - sqrt(blood.count["A", 2] +
    ↳ blood.count["O", 2])
3 q.raw <- 1 - sqrt(blood.count["B", 2] +
    ↳ blood.count["O", 2])
4 r.raw <- sqrt(blood.count["O", 2])
5 D <- 1 - p.raw - q.raw - r.raw

```

- 通过纠正值 D 计算理论基因频率与基因型频率，如代码4.3所示。

Listing 4.3 通过纠正值 D 计算矫正理论基因频率

```

0
1 # Calculate corrected frequencies
2 p <- p.raw * (1 + 0.5 * D)
3 q <- q.raw * (1 + 0.5 * D)
4 r <- (r.raw + 0.5 * D) * (1 + 0.5 * D)
5
6 # Calculate phenotypic frequencies based on
    ↳ corrected frequencies
7 blood.count <- data.frame(
8   count = blood.count$count,
9   frequency = blood.count$frequency,
10  phenotypicfrequency = c(p^2 + 2*p*r, q^2 +
    ↳ 2*q*r, r^2, 2*p*q)
11 )

```

- 原始数据与矫正后的基因型频率卡方检验, 如代码4.4所示。

Listing 4.4 原始数据与矫正后的基因型频率卡方检验

```

0
1 # Perform chi-square test using observed counts
  ↳ and expected frequencies
2 chisq.result <- chisq.test(
3   x = object@blood.count$count,
4   p = object@blood.count$phenotypicfrequency,
5   rescale = TRUE)
6
7 # Calculate p-value using the chi-square
  ↳ distribution
8 p.value <- pchisq(chisq.result$statistic, df = 2,
9                   lower.tail = FALSE)

```

#### 4.1.3 结果与分析

- 结果如表4.2所示

表现型	频数	频率	理论频率
A 型	58	0.28431373	0.29708657
B 型	61	0.29901961	0.28237099
O 型	67	0.32843137	0.33006526
AB 型	13	0.06372549	0.09047555

表 4.2 ABO 血型的检测结果

P-value: 0.3965

- 分析

根据统计, 在兰州大学 21 级生命科学学院的学生中, O 心血的人数最多占 32.84%, A 型血的人数次之占 28.43%, B 型血的人数为 29.90%, AB 型血的人数最少占 6.37%。这一结果与中国人群 ABO 血型分布情况 (图2.2) 非常相近, 说明我们的样本从一定程度上来说具有一定的代表性。

P 值为 0.3965, 大于 0.05, 差异不显著, 说明测试值与理论值相符合, 认为该群体为平衡群体。

## 4.2 人类部分单基因体表性状的调查

### 4.2.1 调查结果

性状	表型 1(计数)	表型 2(计数)
性别	男 (115)	女 (89)
民族	汉族 (188)	少数民族 (16)
生源地	秦岭淮河以北 (126)	秦岭淮河以南 (78)
耳垂	无耳垂 (66)	有耳垂 (138)
舌型	卷舌 (149)	直舌 (55)
美人尖	无尖 (129)	有尖 (75)
拇指类型	过伸型 (87)	直型 (117)
环食指长	环指长 (156)	食指长 (48)
扣手	右手拇指在上 (94)	左手拇指在上 (110)
眼睑	单眼皮 (69)	双眼皮 (135)
酒窝	无 (146)	有 (58)

表 4.3 人类部分单基因性状的调查

基因频率:

有耳垂: 0.6764706

卷舌: 0.1348039

有尖: 0.1838235

过伸型: 0.2867647

环食指长: 0.1176471

右手拇指在上: 0.2696078

双眼皮: 0.3308824

有酒窝: 0.1421569

## 第五章 讨 论

### (a) ABO 血型的群体遗传分析结果:

- 由于我在开始分析的时候还有部分同学的血型数据没有填写, 所以我在分析的时候将这部分数据排除在外, 这一问题有可能会我的实验结果与他人有些微差距
- 在分析时我选用了表现型频率而不是基因型频率, 这是因为在实验中我们只能通过观察表现型来判断基因型, 所以我认为表现型频率更能反映实验结果
- 根据实验结果: A 型血的频率为 0.28431373, B 型血的频率为 0.29901961, O 型血的频率为 0.32843137, AB 型血的频率为 0.06372549。p 值为 0.3965, 大于 0.05, 差异不显著, 说明测试值与理论值相符合, 认为该群体为平衡群体。这与我们的预期相符合, 因为我们的群体比较随机, 而且符合 Hardy-Weinberg 平衡定律满足的条件。
- 但是, 由于我们的样本量较小, 且我们的样本并不是完全随机的, 所以我们的实验结果可能会有一定的偏差, 但是这个偏差并不会很大。

### (b) 人类部分单基因性状的调查:

- 总结调查的人类部分单基因性状, 包括耳垂、舌卷、眼睑等。
- 统计各性状在调查人群中的频率, 并分析其遗传特性。

### (c) 卡方检验:

- 讨论卡方检验的结果, 包括统计显著性水平和 p 值。
- 解释卡方检验对于验证 Hardy-Weinberg 平衡的重要性。

### (d) 实验的局限性和改进方向:

- 局限性:

样本容量的限制: 实验中使用的样本容量可能受到一定的限制, 这可能导致对整个人群的遗传结构进行全面研究的难度。更大规模的样本可能更好地代表整体人群。

地理和人口的差异: 实验中可能来自不同地区的群体数量不同, 例如来自甘肃的生源更多, 这可能导致研究结果的局限性, 因为不同地区或人群可能存在基因频率的差异。

基因突变和漂变: 实验可能未考虑到基因突变和漂变等因素, 这些因素可能对遗传平衡的研究产生影响。未来的研究可以更深入地考虑这些变异。

- 改进方向：

增加样本规模：扩大实验的样本规模，以更全面地代表目标人群。这可以通过增加受试者的数量或在更多地理区域招募受试者来实现。

多样性考虑：将实验范围扩大到包含不同族群和人口类型，以更好地理解遗传平衡在不同群体中的表现。这有助于提高研究的外部有效性。

考虑基因变异：对基因突变和漂变等因素进行更详细的研究，以更准确地了解基因频率的演变。这可以通过深入分析基因组数据来实现。

引入更多单基因性状：考虑引入更多的人类单基因性状，以便更全面地研究基因的传递规律。这有助于深入了解遗传平衡的细节。

跨学科研究：将遗传学与其他学科（例如人类学、地理学）相结合，以更全面地理解人群遗传结构和遗传平衡。这可以为研究提供更多的背景信息和深层次的解释。

(e) 实验的意义和应用价值：

- 深入理解基因在群体水平上的传递规律：通过对人类 ABO 血型和部分单基因性状的遗传分析，可以深入理解基因在群体中的传递规律。这有助于揭示群体遗传结构、基因频率以及基因型频率等重要信息，为进一步的遗传研究提供基础。
- 掌握遗传平衡群体基因频率和基因型频率的估算方法：实验中涉及了使用 Hardy-Weinberg 平衡定律进行基因频率和基因型频率的估算。掌握这些估算方法有助于在研究不同群体的遗传特征时，对基因频率的变化进行预测和解释。
- 进一步理解 Hardy-Weinberg 平衡定律及其影响因素：通过实验，研究者可以更深入地理解 Hardy-Weinberg 平衡定律，了解什么因素可能破坏平衡状态。这对于理解群体遗传动态、进化过程中的影响因素具有重要意义。
- 对人类群体遗传结构的认识：ABO 血型和其他单基因性状的调查分析有助于了解人类群体的遗传结构，例如不同血型在特定群体中的分布情况。这对于医学、人类学等领域的研究具有重要的参考价值。
- 培养实验技能、科学思维和数据分析能力：通过进行实验，能够培养实验操作技能，学会运用遗传学原理进行实际研究。同时，对实验结果进行数据分析和解释，培养了科学思维和数据分析能力，为将来从事科研工作奠定基础。

## 参考文献

- [1] Edwards A W F. G.h. hardy and hardy-weinberg equilibrium (1908)[J]. ANNALS OF HUMAN GENETICS, 2008, 72(5):687–688. European Mathematical Genetics Meeting, Rotterdam, NETHERLANDS, APR 10-11, 2008.
- [2] Sun Y, Wang L, Niu J, et al. Distribution characteristics of abo blood groups in china[J]. HELIYON, 2022, 8(9).
- [3] 李文杨. 8 对人类遗传性状的调查和指纹分析——以信阳农林学院为例 [J]. 生物学通报, 2018, 53(41-44).
- [4] 李秋香. 无偿献血者 abo 及 rh d 血型分布特征分析 [J]. 基层医学论坛, 2020, 24(3195-3196).
- [5] 杨鸽. 基于探针熔解曲线分析的主要红细胞血型的基因分型研究 [D]. 厦门大学, 2017.
- [6] 祝雪兰 许树成. 人类 abo 血型的群体遗传学研究 [J]. 阜阳师范学院学报 (自然科学版), 2011, 28(66-69).
- [7] 彭德仁. 对“中国人 abo 血型分布”一文的商榷 [J]. 遗传, 2011, 33(238).
- [8] 陈显智. 毕节地区 abo 血型、rh 血型人群分布情况调查 [J]. 卫生职业教育, 2010, 28(101-102).

## 附 录

本文相关的分析数据, 代码以及 latex 文件请见附件。