

# 指间区纹的进化和遗传

生命科学学院 李辉

点评老师：卢大儒教授

点评内容：作者通过细心观察，分析比较了灵长类特有的性状：肤纹的进化规律，并对人的指间区纹进行了深入的研究，在大量的家系和个体指纹的基础上，对原有的指间区肤纹分类提出了自己的观点，并按照新的分类标准，开展了指纹的遗传分析，提出了肤纹进化嵌镶共显性的遗传模式，并初步进行了基因连锁分析和定位研究，是一篇开创性很强的研究工作，显示了该生敏锐、深刻的思维和洞察能力。

该论文获得 1999 年全国大学生挑战杯赛一等奖。

## 摘 要

肤纹是灵长类特有的性状，指间区纹是肤纹中最具代表性的部分。在灵长类动物中，最初各指间区有多块不相接的带纹掌垫，后来每个区只保留一块，各类灵长类动物保留的是不同的掌垫，说明它们分化地很早。地栖习性使各区发育均匀，树栖则不均匀。使用多则花纹强，反之则弱。故而旧大陆猴指间区纹最发达而类人猿最退化。人类因为劳动需要在环指对应掌区次生出了一种多样化的花纹。这种花纹的各种形态可以通过扭偏过程联系成 4 类，即 III、IV 区“有”和“无”两种状态的 4 种组合。家系分析发现 III、IV 区花纹基因是嵌镶显性的，左右手对应区由同一个等位基因控制，这种等位基因有对称型和不对称型之分。指间区纹遗传模型有许多应用，如佐证亲子鉴定。指间区纹与苯硫脲味觉是连锁的。 $(\theta=0.113)$ 。所以两者同在 7 号染色体长臂上。对称型的指间区纹的对称度与智商在高值区高度正相关，这可能是因为同属外胚层衍生物的大脑和皮肤在胚胎发育时有共同的因素影响其不对称表达。指间区纹的研究可能给其它左右不对称性状的各项研究带来启示。

**关键词：** 指间区纹， 进化， 遗传

**科学分类号：** Q987, Q981.2

## 1 前言

在包括人类的灵长类动物的手掌、脚跖面上，布满了组成各种图案的皮肤嵴纹。这些肤纹增强了摩擦力，增大了感觉面积，使灵长动物能牢牢地抓住树干，更敏感地触摸物体，对灵长动物走上进化的颠峰起了不可低估的作用。

古人很早就注意到了肤纹。石器时代的陶器上画的雷云纹就是从指纹摹仿来的。古人

也意识到肤纹中蓄藏着无限的信息。但由于缺乏科学的分析方法，他们把肤纹与各种各样的事件联系在一起，无端来推测和预算命运、未来，中间充满了糟粕。

1823年，Pukinje对肤纹进行了系统地分类，开始了肤纹的科学研究。1892年Galton证明了肤纹具有特异性、永恒性和遗传性（其实这一现象在古代中国、印度等国早就用来管理户籍和囚犯了）。肤纹学在此后就蓬勃发展起来，并向医学和人类学两个方向发展。在医学界，各国学者热衷于探寻特殊的肤纹与各种遗传病的相关性，并的确发现了许许多多此类现象。1963年第197期《Nature》上刊登了L.S.Penrose的《Finger-prints, Palms and Chromosomes》一文，详细地描述了唐氏综合症等许多遗传病相应的特殊肤纹。现在，肤纹与遗传病的相关性被普遍认可了，并广泛用在婴幼儿早期诊断上。在人类学界，人类学工作者发现各种族、民族甚至人群之间肤纹都存在不同程度的差异，对不同民族的个体进行肤纹诊断时不能用同一套标准。于是他们采集统计各个民族、人群的肤纹参数，用这些肤纹参数进行聚类分析，甚至能判断人群间的遗传关系。1998年第25期《遗传学报》发表了张海国的《中国人肤纹研究 III》，就用肤纹成功地对中国52个少数民族间的遗传关系进行了测算。

人类学家还关注了其他灵长动物的肤纹，对个别物种肤纹进行描述和解剖比较。从1948年Ayer起，许多灵长动物的肤纹相继被研究。但肤纹在灵长类中总的进化历程是怎样的，影响其进化的因素是哪些，从未有人详细大胆地分析过。

最令研究肤纹的学者们困惑的，是肤纹遗传的具体方式。花纹大小，走向和形状的遗传研究往往产生相互矛盾的结论。从1920年到1965年，各国学者作了大量研究，对个体特征的遗传提出了各种各样的说法。但肤纹的遗传模型远远没能建立起来。目前普遍接受的观点是肤纹符合多基因遗传。每个基因都起一点小小作用，许多基因共同决定了肤纹的形态。

本文作者选择了肤纹中最具典型意义的指间区纹，收集了大量随机群体和家系的材料，进行了一年左右进行和遗传学的研究，终于初步弄清了其进化历程、因素和遗传方式，大致进行了基因定位，并利用这些结论重新分析了肤纹与智力的关系，甚至可以把肤纹的遗传用来佐证亲子鉴定。

指间区纹是与手指相连的手掌部分的花纹。拇指与食指间的掌区称指间I区，以后各指间掌区相继称指间II、III、IV区。不同区以不同嵴线走向交界处形成的三叉点为分界线。在各指间区上会出现不同走向的弓纹、箕纹、斗纹等形形色色的花纹，在各物种间差异很大，人类个体间差异也很大。指间区纹比其它肤纹变化更多样，比指纹等观察分析又简单。由于这一独特性质，使它特别合适作为肤纹的模式型，为肤纹的各项研究提供突破口。指间区纹又是左右不对称的性状，它的遗传模型的建立也为其它左右不对称性状的遗传研究提供了启示。

## 2 指间区纹在灵长动物中的起源进化

### 2.1 指间区纹的起源

一般认为，肤纹是灵长类动物为了适应树栖生活，增加掌跖面的摩擦力和触觉而形成

的。指间区纹是最早形成的一批肤纹。肤纹刚形成时是各区独立的。肤纹区之间还有许多皮毛区。树 的手掌上，每个手指对应位置有三到四块紧靠的肉垫，肉垫上有最简单的弓型花纹，各块肉垫上的嵴线走向各各不同。在之后的灵长类的发展中，这些肉垫有的扩大，有的缩小；肉垫相互交接，布满整个掌面。每三个肉垫交界处形成一个三叉点；肉垫上也进化出了不同的花纹。

## 2.2 指间区纹的进化历程

比树 更进化的种类每个指间区一般都只保留一个最大的肉垫。但根据其嵴线走向和三叉点位置的分析却发现各类灵长动物保留的是相应树 的不同肉垫。这暗示着灵长动物各大类很早时候就分开了，是呈灌丛状各自发展起来的。

从树 大致分出 5 条进化线。第一条路线是眼镜猴，各指间区只保留了一个肉垫。垫间还留有较大空隙，垫上只有简单的弓纹。第二条是狐猴与懒猴，各区也都仅一个垫。垫间只有很小的空隙，各垫都较均匀地进化出了原始型纹、箕形纹和较小的斗型纹。第三条是新大陆猴，两侧的指间区很发达而中部很退化。卷尾猴指间 II 区是很大的斗纹，IV 区是箕；狨猴 I 区是大型斗纹，IV 区也是箕。指间区已完全相接。第四条是旧大陆猴，其指间区纹是最发达的。其中疣猴多数是大小不一的箕纹。而猴类 II、III、IV 区都有极显眼的大型斗纹。第五条是类人猿，它们的指间区纹相当退化。长臂猿没有任何花纹，猩猩类也只偶尔有少数小型的箕纹。人类从类人猿脱胎而出，所以原有的指间区纹也很退化，但在环指的对应区却次生出了一种多样的花纹。

## 2.3 指间区纹进化的因素

比较各类灵长动物发现，树栖种类指间各区发育相对不均匀，而地栖则相反。指间区纹的均匀度大致与地栖倾向成正比。这可能因为地栖生活需要掌面均匀接触地面，而树栖则要手掌夹握树枝。所以树栖类灵长动物指间区多两侧发达中部退化。

指间区的使用强度也与花纹强度成正比。这在类人猿中得到很好的体现。长臂猿抓握树枝用的是指节，很少用指间区（那样抓放灵活），而它们的指间区已不存在任何花纹了。猩猩类行走时，前肢是指背着地的，只在抓握物体时用指间区，所以指间区纹也相当退化，只有部分个体有较小的箕纹。

人类掌上相应类人猿的指间区纹也非常退化，基本都是不完全显性或隐性的小箕纹。这不适应人类劳动对指间区的高强度使用，故而人类又在其抓握物体的受力中心，环指根部次生出了一种新花纹。这种花纹形态多样，遗传独特，下文将详述。

# 3 人类次生指间区纹的分类归并

## 3.1 指间区纹原有的分类方法

1943 年 H.Cummins 详细地对各类肤纹确定了分类统计的方法，包括指间区纹。他把明显在某区的花纹记为某区纹，开口正对 c 三叉点的箕纹称跨 III、IV 区纹，c 或 d 点缺失；不体现任何明显花纹的记作无纹。又分别记录斗箕等各型花纹。这种分类法只注重表现，把

各种因素掺杂在一起，对群体研究有用，但不适于遗传学研究。

### 3.2 指间区纹的各种类型

指间 IV 区靠近尺侧的箕型纹和指间 II 区纹都是从类人猿遗留下来的花纹，变化较小，不对其进行描述。环指对应的 III、IV 区的花纹是人类次生的，形态极多样，大致统计出 19 种单手型。仅一个区的单独花纹有三种状态：与手指平行；头部扭向环指，与手指垂直；整体偏向环指，前端仍向手指平行。III、IV 区同时有纹时，两纹同时偏向环指或扭向环指，程度不同又有 9 种类型。IV 区纹与尺侧原有纹相互作用，有相背、相靠、融合 3 种类型。另有 d 三叉点缺失，III、IV 区嵴线全走进尺侧的一种类型。

### 3.3 各种类型之间的转变关系

III、IV 区同时存在花纹时，没有扭曲则可清晰观察到两个花纹；扭曲不强也可看到两纹相靠的外形。两纹同时偏向环指轴线时，出现“肩并肩”的融合过程。起先两纹都是保留一部分，而后嵴线少的一纹完全融入另一纹，形成既跨两区又含一区花纹的纹型，最后两纹完全融合成跨 III、IV 区纹。两纹同时扭向环指轴线时，出现“头碰头”的融合过程，两纹中一纹的顶部融入另一纹，而后两纹都失去顶线，只留下一条裂缝，最后两纹嵴线完全联在一起，c 三叉点消失。当两纹同时扭向环指轴线，方向又不在一直线上，就“擦肩而过”，III 区纹进入 IV 区，IV 区纹进入 III 区。经过环指轴线时，由于空间局促，花纹相互挤压，使腰间嵴线减少，而花纹头部则形成了小型的斗纹。这些过程中的各过渡型花纹都有发现。d 三叉点缺失或只有 IV 区尺侧箕是真正的无纹类型。

### 3.4 分类归并的意义

根据上述的分类和各类间的关系，环指区花纹型实际就归并为四组单手型，即两个区花纹“有”“无”两种状态的四种组合。考察家系中这些花纹出现的状况，就易定出控制花纹数目的遗传模型。

## 4 人类次生指间区纹的嵌镶显性左右不对称遗传

### 4.1 家系的连锁分析和基因频率

把个体的左右手，III、IV 区当作 4 个性状，有纹定为显性，无纹为隐性，假设都是单基因独立遗传的。这样分析 101 个核心家庭 135 组亲子，发现近 99% 都是可以这样解释的。而且发现就单手而言，III、IV 区是完全连锁的。即 III、IV 区花纹基因是等位的。只有 III 区有纹 IV 区无纹，III 区无纹 IV 区有纹和两区都无纹三种连锁，说明只存在 III 区纹，IV 区纹和无纹三种等位基因。无纹是隐性。当 III、IV 区纹基因都有时，两区都出现花纹，这是嵌镶显性的遗传方式。在随机人群中统计得这三个等位基因的大致频率是：III 区纹 0.24，IV 区纹 0.72，无纹 0.069。再观察左右手的连锁状况，发现也是完全连锁的。这样左右手、III IV 区都只有一个基因位置控制。左右手的连锁只有左右手 III 区都有纹，左右手

IV 区都有纹，左右手 III 区中仅一手有纹，左右手 IV 区中仅一手有纹，这六种状况。也就是只有六种相应的等位基因。这些等位基因都只控制左右手对应区，不控制不对应区。同一个区有左右都有纹的对称型基因，也有仅左右手中一侧有纹的不对称等位基因。同一区对称相对不对称是显性的。控制不同区的等位基因，不管对称不对称，都是嵌镶显性的。这就是指间区纹的嵌镶显性左右不对称遗传。在随机人群中统计出了大致的基因频率。III 区：对称约 0.1，不对称约 0.2；IV 区：对称约 0.6，不对称约 0.1。

## 4.2 两种少见的特例

在家系中还发现两种极少见的，甚至不能用单区单基因显性模式解释的遗传现象。父母都只有 IV 区的花纹，而子女出现了 III 区纹。在整个家系的分析中发现有两种不同的遗传机制控制出现这种状况。一种是与前述相同的基因座位上，存在一个不完全显性的等位基因，控制右手 III 区出现菱形的箕纹。这个等位基因要求表达的花纹外观稳定。如果其它等位基因的表达影响了它的外观，它就索性不表达。所以父母中一方有这个基因没表达，而在子女中则表达了。另一种情况是 III 区纹还有一个隐性基因位于其它基因位置上，控制出现很小的顶着 c 三叉点的箕纹。这个基因应是从类人猿中带来的。它的表达不影响主基因的表达。

## 4.3 指间区纹遗传模型的说明

人类的身体是假左右对称的，不仅掌纹，还有许许多多不对称的性状，如大脑、内脏、用手习惯等。这些左右不对称性状的研究一直进展不大。直到最近几年发现胚胎早期不对称表达的基因后才出现转机。1998 年《Nature》、《Cell》和《Journal of Biological Chemistry》同时分别独立推出了多篇关于左右不对称的论文，引起了左右不对称研究的高潮。指间区纹遗传模型的建立，对研究其它左右不对称性状的遗传机理有启发作用。

指间区纹的主基因虽定为有六种等位基因，但每种等位基因本身很可能又是多态的。同种等位基因内的不同多态之间是量的区别，不同种等位基因间是质的不同。

指间区纹的各种扭偏的状态可能是由其它基因控制的，也可能是胚胎发育中其它因素影响的。这有待于进一步研究。

## 4.4 指间区纹遗传模型的应用——亲子鉴定等

指间区纹的遗传模型肯定能有许多应用，比如用以佐证亲子鉴定。指间区纹的左右手组合有 15 种表型，是 ABO 血型的三倍。观察亲子的表型，如不符合遗传模型，且外型又不似两种特例，则一般可否定亲子关系。当然表型由于多样，判断时较困难，所以只有与其它性状佐合起来，才能较准地鉴定亲子关系。

# 5 指间区纹与苯硫脲味觉的连锁关系

## 5.1 苯硫脲味觉的概述

苯硫脲味觉在个体间的差异是 1932 年 Fox 发现的。较稀的苯硫脲溶液，有的人能尝出

苦味，有的人不能。1989年，两组研究人员分别定出了苯硫脲味觉的遗传模型。Reddy 和 Rao 认为主要由一个不完全显性基因控制；Olson 认为有一个苯硫脲味觉基因和一个泛苦味基因共同决定。我们研究的家系中泛苦味无明显差异，苯硫脲味觉简化为一个单基因模型。

1984年，M.A.Spence 发现苯硫脲味觉与7号染色体长臂上3区3带的 Kell 血型是连锁的 ( $\theta=0.14$ )，故认为该味觉基因也位于7号染色体长臂。

## 5.2 测量方法和基因型的判定

把1g/L的苯硫脲溶液定为1<sup>#</sup>液，再逐次减半稀释到2<sup>#</sup>~14<sup>#</sup>。被测者从14<sup>#</sup>液起品尝每号液0.5ml，直至尝出一种苦味为止。这种被尝出的溶液编号代表被测者的尝味能力。

从家系中看出，1<sup>#</sup>~4<sup>#</sup>是味盲，是隐性纯合的；5<sup>#</sup>~8<sup>#</sup>是杂合的；10<sup>#</sup>~14<sup>#</sup>是完全尝味者，即显性纯合。9<sup>#</sup>为过渡区，视情况而定。

## 5.3 连锁分析

在101个指间区纹的核心家庭中分析两个性状的连锁关系，统计到了115次可以确信的单倍型遗传，观察到13次重组，重组率 $\theta=0.113$ 。出现这种观察值的可能的实际重组率在0.067~0.184。这说明苯硫脲味觉和指间区纹是较紧密地连锁的，指间区纹基因也在7号染色体长臂上，而且在7q33附近。研究7号染色体该段附近的几个多态位点与此性状的连锁关系，有望更精确地定位该基因。

# 6 指间区纹的对称度与智力的相关性

## 6.1 指间区纹与大脑的共同特征

指间区纹与大脑看似非常遥远，实则有许多共同之处。指间区纹虽说基因型有对称型和不对称型之分，但表型总是多多少少不对称的。大脑也是总体外观上是对称的，但细的沟回、功能都是不对称的。表皮和大脑也同是由外胚层发育而来的。最近，胚胎学研究者发现，同型框基因 Pitx2 在脊椎动物的胚胎中不对称表达产生中胚层的左右不对称。它的错误或缺陷表达会产生各种逆位或疾病。猜测也有同样的一种或几种物质控制着外胚层的左右不对称，同时影响着脑和皮肤，产生智力和肤纹的相关性。

医学遗传学研究者早就发现了低智能与一些肤纹参数之间的相关性。最近也有人研究了智力超常儿童的肤纹，发现 atd 角、指节白线等的确与智力有关。为了研究指间区纹的对称度与智力之间的关系，我们研究了1200个小学生。

## 6.2 对称度检测方法和智商测试方法

指间区纹有对称型和不对称型之分。不对称型的不对称度与对称型的不对称度之间有显著的差异。不对称型在各智商层次中分布随机，没有规律，说明不对称基因与智力无关。由于不对称型的不对称度无法与对称型的作比较，所以我们只分析对称型的不对称度。对称型占总人群70%左右。

指间区花纹的中线顶部称花纹中心 M 点。描述花纹的扭偏状态用三个量。①偏度：IV 区花纹的 M 到 d 三叉点的距离除以 d b 三叉点间距离。III 区花纹则用 M 到 b 的距离。双纹有两个偏度。②深度：开口向远侧的角 dMb 被 180°减，再除以 90°。双纹也有两个深度。③密度：相对偏度，Md 距离代以 Md 间嵴线数，再除以 50。这样三个量都在 0~1 间，双纹则有六个量。左右手三个或六个量的方差平均数取负常用对数，就称指间区纹的对称度，数值在 0~4 间。儿童的智商用《韦氏儿童智力量表》(WISC-RC)测定。

### 6.3 对称度与智商的关系

用对称度作横轴，智商作纵轴，把近 1000 个儿童的两套数据点在坐标系上，出现一个向左下方开口的喇叭状图。即越是智商低、对称度差，数据分布越宽；越高智商，高对称度，分布越窄。拐点在大约智商 120 对称度 2.0 处。在高智商处对称度与智商相关性相当好，直线回归为大约  $a=27$ ， $b=65$ 。所以在高智商区可大致通过对称度估计智力。

### 6.4 胚胎发育缺陷的左右相对差异可能是造成这种相关性的原因。

肤纹和大脑同是外胚层发育而来，可能有共同的因素影响产生左右不对称。在其它遗传因素决定了大脑和肤纹的本底时，胚胎期产生的发育缺陷可能同时作用于大脑和肤纹。而这种缺陷在左右两侧有相对差异。当无缺陷时，大脑发育完全，智商高，指间区纹也体现出应有的完全对称。出现较小的缺陷时，则一侧相对另一侧缺陷多，大脑发育有细微的左右不均衡，指间区纹也出现细微不对称，智商稍低。缺陷少时常多集中在一侧，故缺陷越多，越不对称，智力越低。到了一定程度，两侧缺陷都较多，则出现更大的缺陷不对称的概率就小得多了，于是对称度不再下降，与智力也不再相关。这可能是出现指间区纹与智商的前述关系的原因。

## 7 结束语

本文对指间区纹的进化和遗传机制的初步探索作了简单阐述。关于指间区纹的研究，要做的工作还很多。比如在染色体上精确地定位指间区纹基因，克隆到此基因；这个基因多态性的分析应用；亲子鉴定应用可行性还须在实践中证实；其它左右不对称性状的遗传模型的探索；外胚层左右不对称的发育分子机理；共同影响智力和肤纹的因素等等。相信开始于指间区纹的进化和遗传研究的各项研究，必将在生命科学界产生作用。

### 主要参考文献

- [1]全跃龙,刘忠华,许平芳等.1995.智力超常儿童的皮纹学分析.人类学学报,14(1):48—50。
- [2]刘冀珑,谭燕.1999.左右不对称信号分子 Pitx2.生物化学与生物物理进展,26(1):3—5。

- [3]张海国, 丁明, 焦云萍等.1998.中国人肤纹研究 III.中国 52 个民族的肤纹聚类.遗传学报, 25(5):381—391。
- [4]吴立甫.1991.中国西南少数民族皮纹学.贵州:贵州出版社,67—248。
- [5]庚镇城, 谈家桢.1980.异色瓢虫的几个遗传学问题.自然杂志,3(7):512—519。
- [6]郑连斌, 陆舜华, 李晓卉等.1998.汉、回、蒙古族拇指类型、环食指长、扣手、交叉臂及惯用手研究.遗传, 20(4):12—17。
- [7]赖荣兴, 冯绍桢, 李珍妮.1992.皮纹与智力的相关分析.遗传, 14(5):20—23。
- [8]黎屏周, 宋永春, 涂腊根等.1990.低智能儿童的皮纹学研究.解剖学杂志, 13(2):154—158。
- [9]Amendt BA, Sutherland LB, Semina EV, et al. 1998. The molecular basis of Rieger syndrome: analysis of Pitx2 homeodomain protein activities. *J Biol Chem*, 273(32):20066-20072.
- [10]Ayer AA. 1948. The anatomy of *Somnopithecus entellus*. Madras: The Indian publishing House Ltd.
- [11]Cummins H. 1943. Finger Prints, Palms and Soles. New York: Dover Publication, pp. 50-81.
- [12]Harris H, Kalmus H. 1949.The measurement of taste sensitivity to PTC.*Ann.Eugen*, 15:24-31.
- [13]Olson JM, Boehnke M, Neiswanger K, et al. 1989. Alternative genetic models for the inheritance of the PTC taste deficiency. *Genet. Epidemiol*, 6:423-434.
- [14]Penrose LS. 1963.Finger-prints, Palms and Chromosomes. *Nature*, 197:933-938.
- [15]Reddy BM, Rao DC. 1989.PTC taste sensitivity revisited: complete sorting test supports residual family resemblance, *Genet Epidemiol*, 6:413-421.
- [16]Ryan AK, Blumberg B, Rodriguez-Esteban C, et al.1998. Pitx2 determines Left-right asymmetry of internal organs in vertebrates. *Nature*, 394(6693):545-551.
- [17]Spence MA, Falk CT, Neiswanger K, et al. 1984. Estimating the recombination frequency for the PTC-Kell linkage. *Hum. Genet*, 67:183-186.