



全国高等农业院校教材



群体遗传学导论

● 孔繁玲 韩立新 编译

● 动植物遗传育种

北京农业大学出版社

全国高等农业院校教材

群体遗传学导论

孔繁玲 韩立新 编译

动、植物遗传育种专业用

北京农业大学出版社

(京)第 164 号

图书在版编目(CIP)

群体遗传学导论/孔繁玲,韩立新编译. — 北京:
北京农业大学出版社, 1993. 9

ISBN 7-81002-501-5

I. 群…

II. ①孔… ②韩…

III. 群体遗传学

IV. Q347

北京农业大学出版社出版发行

(北京市海淀区圆明园西路二号)

北京朝阳科普印刷厂印刷 新华书店经销

1993 年 8 月第一次印刷

1993 年 8 月第一版

开本 850×1168 毫米 1/32 印张 9.25 字数 245 千字

印数 01~1000 册

定价 5.10 元

内 容 简 介

本书是以几本外国教材为蓝本综合编译而成的群体遗传学教学参考书。全书共九章。作为学习和研究动植物数量性状遗传和育种的群体遗传学基础,在简要介绍群体的遗传性变异的基础上,讲解了哈迪-温伯格平衡定律及其在多种情况下的推广应用,群体内基因频率变化的系统因素(包括选择、突变和迁移)和离散因素(包括有限群体模型、近交和遗传漂变、有效群体大小、选型交配与共祖度等),还简要介绍了数量性状的理论模型和变异特性。章节编排适合于教学安排,各章后附有练习题,可作为本科生和硕士研究生的教学参考书,也可供有关研究人员参考使用。

前 言

大学生物系和农业高等院校开设群体遗传学课程,作为学习数量遗传学、动植物育种学和分子数量遗传学的理论基础,已成为国内外有关专业教学计划的必备内容。引进和吸收外国教材对我国有关学科的教学和发展起了积极的促进作用。吴仲贤教授(1981)翻译的李景钧教授(1955)的《群体遗传学》一书被国内各农业院校与生物系广泛使用。1955年以后国外又有许多优秀的群体遗传学教材问世。根据我国农业大专院校和生物学科的教学要求,学生的基础知识的系统衔接特点,我们主要参考了 Doolittle, D. P (1987)的《群体遗传学基本原理》、Hedrick, P. W 的《群体遗传学》(1985)、Falconer, D. S. (1981)的《数量遗传学导论》和 Li, C. C 的《群体遗传学初级教程》等书目,编译了这本《群体遗传学导论》。全书共分九章。第一章简单介绍群体遗传性的变异;第二、第三章介绍哈迪-温伯格平衡定律及其推广应用;第四章讲解影响群体遗传结构的系统因素;第五、六、七章讲解影响群体遗传结构的离散因素和系统与离散因素的综合作用;第八章介绍数量性状的理论模型;第九章主要介绍群体内数量性状的变异特性。每节后附有练习题,书后附有习题答案,以帮助学生理解该节有关内容。全书内容可供 40 学时教学使用,可作为大学本科教材,硕士研究生教材或教学参考书,也可供从事动植物遗传育种和生物学研究的科研人员参考使用。

本书的编译出版受到国家教委的资助;编译出版过程中,得到了北京农业大学外国农业教材中心朱涓副主任的支持与帮助;李绍明、张树光和季兰同志参加了部分章节的翻译,编译者谨向他们表示衷心的感谢。

最后,编译者诚恳地期待着专家和读者们对本编译本的不足之处提出批评指正。

编译者

1993 年 6 月

目 录

第一章 群体的遗传性变异.....	(1)
一. DNA 序列的变异	(3)
二. 电泳变异	(6)
三. 红血细胞基因座位	(8)
四. 形态学变异	(10)
五. 染色体变异	(12)
六. 影响适合度的变异	(16)
七. 数量性状	(19)
第二章 哈迪-温伯格定律	(23)
一. 哈迪-温伯格定律	(23)
二. 哈迪-温伯格平衡的条件	(31)
三. 哈迪-温伯格定律的应用	(35)
四. 斯奈德比律	(42)
第三章 哈迪-温伯格定律的推广	(48)
一. 复等位基因	(48)
二. 两性分离	(50)
三. 性连锁	(55)
四. 与性别有关的其它现象	(60)
五. 连锁	(67)
六. 重组平衡	(74)
七. 多倍性	(80)
第四章 系统因素	(85)
一. 选择	(85)
二. 一般选择方程	(91)
三. 选择作用下的平衡	(97)
四. 突变	(102)
五. 突变与选择的交互作用	(108)
六. 迁移	(112)
第五章 离散因素(I)	(119)
一. 有限群体模型	(119)

二. 近交	(121)
三. 近交的发展	(126)
四. 基因漂移	(130)
五. 基因型漂移	(135)
第六章 离散因素 (I)	(138)
一. 有效群体大小	(138)
二. 突变、迁移和离散因素的交互作用	(146)
三. 近交群体中的选择	(149)
四. 选型交配	(153)
第七章 离散因素 (II)	(159)
一. 共祖度	(160)
二. 共祖度的应用	(164)
三. 共祖度的表格计算法	(167)
四. F 的通径计算法	(173)
五. 规则近交	(177)
第八章 数量性状的理论模型	(185)
一. 数量性状	(185)
二. 数量性状的微效多基因假说	(191)
三. 表现型值	(193)
四. 单座位模型	(197)
五. 育种值	(204)
六. 显性偏差	(208)
七. 多座位模型	(213)
第九章 群体内数量性状的变异特性	(217)
一. 原因方差成分	(217)
二. 分析成分	(220)
三. 遗传力	(229)
四. 实现遗传力	(237)
五. 环境方差和重复力	(241)
主要参考书目	(248)
练习答案	(249)
主要符号一览表	(280)

第一章 群体的遗传性变异

在讨论各种因素对群体遗传性变异的影响之前,我们先来了解一下存在于自然群体中的遗传性变异。

早期对自然群体遗传性变异的研究集中在易于检测或度量的变异型上,如形态变异型(Ford, 1940)、染色体倒位(Dobzhansky, 1941)及血型(Landsteiner 和 Weiner, 1940)。这些研究虽然也很有意义,但它们不能对群体基因组的遗传性变异总量作出估计。事实上,所有这些变异型都不能代表大多数基因座位,因为形态学的多态性座位在一个群体中只有有限的几个;染色体倒位包含的不是一个基因,而是很多基因;血型则只是由输血而发现的一种变异型。Dobzhansky (1955)将早期对遗传性变异总量的认识分为两种,即染色体组组织的平衡观与经典观。按照平衡观,一个二倍体个体的染色体上基因座位按下面所示的方式排列:

$$\begin{array}{cccccc} A_1 & B_2 & C_3 & \cdots & Y_1 & Z_3 \\ \hline A_1 & B_2 & C_3 & \cdots & Y_1 & Z_2 \end{array}$$

其中大部分座位是杂合的($A, B, C \cdots$ 表示不同座位)。这种观点认为,各个座位上不同的等位基因通过平衡的选择得以保持。这里平衡的选择指杂合子具有整体优势的选择。

按照经典观,染色体的组成应当是:

$$\begin{array}{cccccc} + & + & m & + & \cdots & + & + \\ \hline + & + & + & + & \cdots & + & + \end{array}$$

这里 $+$ 与 m 分别表示野生型与突变型。这种观点认为,只有很少一部分座位是杂合的,而杂合座位的等位基因之一是隐性不利基因。依此观点,突变型在两种因素的共同作用下以低频率保持。一种因素是不断产生新突变的回复突变,另一因素是不断淘汰突变

型的选择。

要评判两种观点的是非,需要两种度量。其一是对遗传性变异的无偏度量,其二是对纯合子和杂合子的选择效应的度量,总之是要度量遗传性变异中导致选择性差异的那部分变异,即所谓的“进化要素”。譬如,如果已经比较了大量的 DNA 同源序列,那就了解了遗传性变异的幅度。当然,现在虽然已经有了 DNA 序列测定的快速方法,却难以确定测定哪一段 DNA 的序列。最终我们可能是要了解对选择重要的遗传性变异的幅度,即要与适合度有关,但 DNA 的变异中的相当大比例可能与适合度差异无关。

Lewontin 和 Hubby(1966)及 Harris(1966)找到了一种遗传性变异的无偏估计方法。他们通过酶的电泳图谱研究一系列酶编码座位的变异。他们的研究及以后其他人的研究都表明:对一些酶位点,几乎每个种的遗传性变异都大量存在。由这些研究,似乎可以认为平衡观更准确地反映了决定酶结构的座位所具有的变异。但是从现在的观点来看,这种观点把问题过分简单化了。

影响群体遗传变异的因素很多,如选择、突变、迁移、遗传漂变及交配体系等。平衡观的解释,即遗传性变异的存在由平衡的选择导致,与实际情况相距甚远。事实上,一种完全不同的解释认为等位基因的差异是中性或接近中性的。结合突变与遗传漂移,这种观点也能说明很多遗传性变异的观察结果。在这里我们先不讨论影响群体遗传性变异的各种因素,而将它们留待以后各章。

在这一章里,我们将介绍存在于自然群体的遗传性变异的种类和幅度。虽然很多类型的遗传性变异还需要未来去了解,但已有许多种的单基因变异型的资料,自然群体中的多基因变异亦已有相当的资料。我们将把重点之一放在不同群体及同一群体不同抽样时间的遗传性变异比较上,即遗传性变异在时间与空间两维的相似与差异。当然,本章的目的并不是综述遗传性变异的类型与幅度,只是打开一个通向这类资料的门。

本章将使用两个参数来度量遗传性变异。一个是 P , 多态性座

位占全部基因座位的比率；另一个是 $\bar{H}$ ，特定群体的全部个体中所有基因座位上杂合座位占的比率。这里，多态性是指同一群体中存在不同等位基因，如人类中的 *ABO* 血型座位。如果总共有 50 个这样的血型座位，其中 10 个具有不同的等位基因，那么多态性座位比率为 $10/50=0.2$ 。

类似地杂合座位比率是二倍体基因型中具不同等位基因的座位所占的比例。这个概念也可以用多态性血型座位来说明。人类具有 *MN* 血型座位。在这一座位上有三种可能的基因型，两种纯合子 $I^M I^M$ 和 $I^N I^N$ ，一种杂合子 $I^M I^N$ ，表型依次为 *M*, *N*, *MN* 血型。假设有一个 200 个个体构成的群体，其中 90 个为 *MN* 杂合子，那么，该群体该座位杂合子比率 H 为 $90/200=0.45$ 。如果若干座位的杂合子比率都已知，那么这些数值平均就得到杂合子比率的一个平均值 $\bar{H}$ 。

一. DNA 序列的变异

要度量一个群体的遗传性变异，最彻底最充分的资料应该是群体中每个个体的 DNA 序列。这方面的资料很少，但已呈现出增多的趋势。这里只用 Kreitmann(1983) 的结果(图 1.1)为例予以

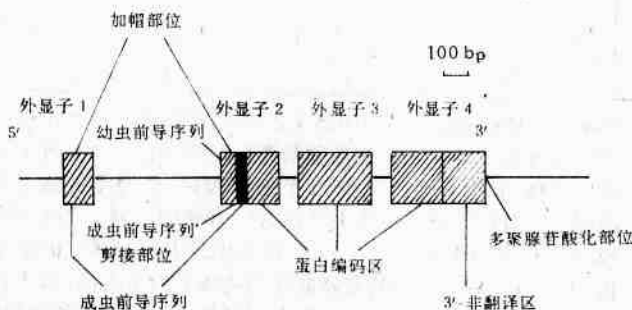


图 1.1a 果蝇(*D. Melanogaster*)乙醇脱氢酶基因的结构

品系	5'-侧翼序列	成虫前导序列	内含子1 (成虫内含子, 幼虫不编码)	幼虫外显前导子2			内含子2	外显子3	内含子3	外显子4	3'-非翻译区	3'-侧翼序列
		子1)		翻译区						的翻译区		
		CAATAT										
	CCG		GGG▽1C▽2G	C	T	AC	CCCC	GGAA1		CTCC	A▽	AGC▽4
										A*CTAG	3C	C▽5T▽6
Wa-S	...		AT.....	.	.	..	TT.A	CA.TA	AC.....	...	△	
F1-1S	..C			.	.	..	TT.A	CA.TA	AC.....	...	△	
Af-S	...			.	.	..			A	...	..T▽.1A.	
Fr-S	...			.	.	GT			A	-1.	TA.....	
F1-2S	...		AG...A.TC....	A	G	GT				C3.		
Ja-S	..C			.	G	..			..T.T.CA	C4.	T...	
F1-F	..C			.	G	..			..GTCTCC	C4.		
Fr-F	TGC		AG...A.TC▽G▽.	.	G	..			..GTCTCC	C4G		
Wa-F	TGC		AG...A.TC▽G▽.	.	G	..			..GTCTCC	C4G		
Af-F	TGC		AG...A.TC▽G▽.	.	G	..			..GTCTCC	C5G		
Ja-F	TGC		AGGGGA...▽..T	.	G	..	..A.	..G..	..GTCTCC	C4.	-1..	
多态性核苷酸总数	3	0	11	1	1	2	4	5	9	2	5	
所比较各品系的核苷酸平均数	63	87	620	70	99	65	405	70	264	178	767	
多态性核苷酸百分比	4.7	0	1.8	1.4	1.0	3.1	1.0	7.1	3.5	1.1	0.6	

图 1.1b 果蝇 (*D. Melanogaster*) 不同品系乙醇脱氢酶基因的核苷酸序列比较。11 个独立克隆的乙醇脱氢酶基因序列来自 5 个地理上不同的果蝇群体, 其中 6 个是 *S* 型, 5 个是 *F* 型; 二者的差别是一个氨基酸替换。替换的位置在图中是以 A* 开始的一列。几乎每个群体都对 *S* 和 *F* 呈多态性。在 11 个序列中没有发现其它的氨基酸替换, 但发现了许多不影响氨基酸序列的核苷酸多态性。最上面的行是一般公认的核苷酸序列; 以下各行只标出发生替换的核苷酸。符号 △ 和 ▽ 分别表示缺失和插入; 符号后面的数字表示缺失和插入的核苷酸数目。(据 M. Kreitmann, Nature 304:412~417, 1983)

介绍。Kreitmann 比较了果蝇不同品系的乙醇脱氢酶的核苷酸序列,结果核苷酸的 1.6%有多态性。除了比较同一种内不同个体在同一区域的核苷酸序列之外,还有一些资料是比较不同种相关 DNA 序列的。这方面的工作集中在编码序列上,但常常延伸到内含子与侧翼序列。此外,对实验动物的正常型与变异型也作了一些 DNA 序列的比较;在人类上,对某些遗传病患者的 DNA 序列与正常人有何差异也有研究。

除了直接比较 DNA 序列以外,RFLP(限制性片段长度多态性)和 RAPD(随机扩增的多态性 DNA)技术已被广泛用于估计 DNA 序列水平上的变异。很多动植物上都已有研究。

表 1.1 蛋白质编码基因的遗传变异程度:平均多态性
座位比率($\bar{P}$)与平均杂合子比率($\bar{H}$)

	种数	$\bar{P}$		$\bar{H}$	
		平均值	标准差	平均值	标准差
植物	15	25.9%	16.6%	7.06%	7.06%
无脊椎动物 (不包括昆虫纲)	27	39.9	27.5	10.01	7.40
昆虫纲(不包括果蝇属)	23	32.9	20.3	7.43	8.10
果蝇属	43	43.1	13.0	14.02	5.34
硬骨鱼类	51	15.2	9.8	5.13	3.38
两栖纲	13	26.9	13.4	7.88	4.20
爬行纲	17	21.9	12.9	4.71	2.28
鸟纲	7	15.0	11.1	4.73	3.60
哺乳纲(包括人类)	46	14.7	9.8	3.59	2.45
总计	242	26.3	15.3	7.41	5.10

平均值和标准差根据各个种的许多基因估出(据 E. Nevo, Theor. Pop. Biol. 13: 143, 1978)

二. 电泳变异

在可以直接研究 DNA 序列的变异之前,很多群体遗传学的工作是在蛋白质的变异上进行的,目的是了解决定这些蛋白质氨基酸序列的 DNA 序列变异。酶(蛋白质)因不同等位基因决定而具有不同形态称为异型酶。用电泳技术可以将一种酶的不同异型酶分开。把这种方法应用于群体遗传的研究是 Lewontin 和 Hubby (1966) 及 Harris (1966) 对进化遗传学的一大贡献。

用电泳技术测得的许多种许多座位的平均杂合性示于图 1.2。许多生物类型中的杂合性与多态性平均值列于表 1.1。同一表里还列出了标准差,以使读者对种与种之间的变异有所了解。

从表 1.1 可以看出,在各种类型的生物中,按照电泳检测的结果,一个随机基因座位(编码蛋白质)为多态的概率大约是 $1/4$ (26.3%);平均杂合座位比率为 7.4%。如果我们只考虑具多态性的座位,那么平均杂合座位比率达 28.1%。可见,从群体中随机取一个个体,比较其任意一对同源染色体,那么,由于这一对染色体可能包含数百个基因座位,我们肯定会发现相当数量的差异。

读者可能会问,电泳检测变异型的效能如何呢?用通常的电泳技术只能检测出全部氨基酸替代的 25%~30%,即具有电荷差异的氨基酸替代。但是,通过调整电泳条件,如 pH,胶浓度等,可检测出的氨基酸差异能够提高到 80%~90%。也就是说,如果一种氨基酸被具有相同电荷的突变型—另一种氨基酸取代,其它因子还会影响泳动速率,当然,蛋白质分析上能检测造成氨基酸替代的核苷酸替代,即必须是编码区域的变化;而且,即使是这个区域也还有相当数量的核苷酸替代只得到编码相同氨基酸的密码子。所以,在蛋白质水平上计数的突变是 DNA 水平上所计数突变的偏低估计。

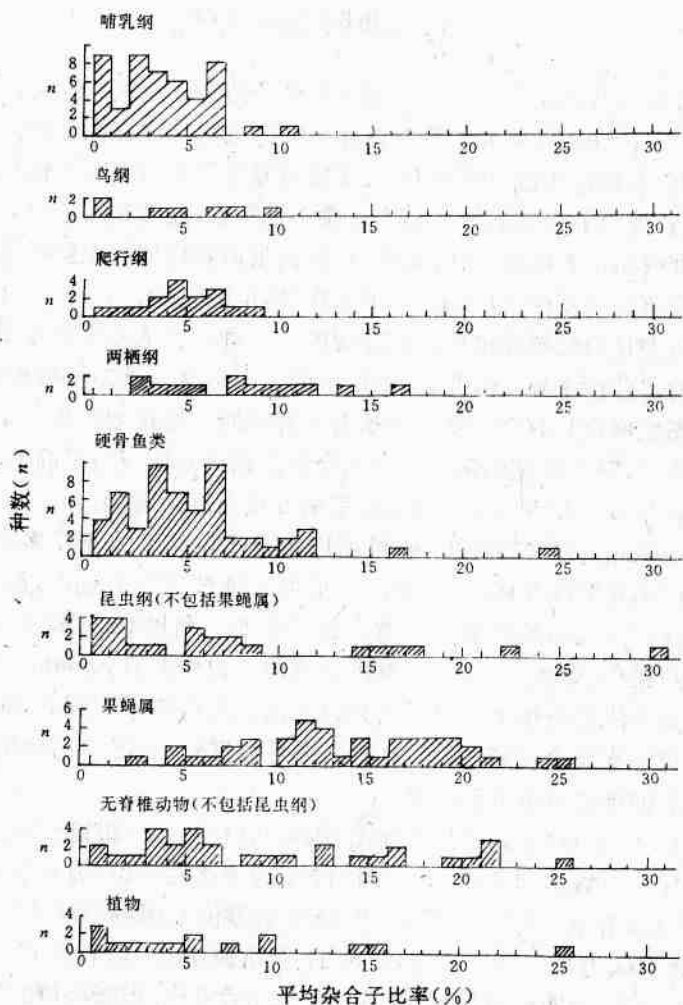


图 1.2 各个种平均杂合子比率的分布(每个种的杂合子比率都是 14 个以上座位的平均值,根据 E. Nevo, Theor. Pop. Biol. 13: 143,1978 绘)

三. 红血细胞基因座位

有很多基因座位与红血细胞表面分子的合成有关。这些座位构成了遗传性变异研究的重要内容。红血细胞抗原存在于鸡、牛、灵长类、人类和其它一些种中。大多数研究集中于高度多态性的系统,或者是为了将血型与某些特定性状相联系,或者是为了找出某一品种或品系的特征。在人类中,对大量献血者血型的化验导致了多态性座位的发现,也导致了“单态性”座位的发现。

血型是通过抗原抗体反应发现的。这种反应依赖于群体中个体间的遗传性变异。因此,基因座位的多态性越高越易于被检测,而单态性座位只有在发现一个稀有变异型时才能检测出来。由于这种偏差,对红血细胞基因座位杂合性的估计初始应当是高的,然后随着非多态性座位上稀有变异型的发现而逐渐降低。

Lewontin(1967)提出,如果平均杂合座位比率或平均多态性座位比率对时间作图,那么所画出的两条曲线应当分别逼近一条渐近线。因为初始的偏差会越来越不重要。利用 Race 和 Sanger (1962)在《人类血型》一书中提供的英国人口资料,Lewontin 以他的历史方法提出每个人的平均杂合座位比率将渐近达到 0.16,多态座位比率则会接近 $1/3$ 。他的结论是根据到 1962 年已知的 33 个红血细胞基因座位作出的。

在 Race 和 Sanger《人类血型》第六版(1975)中,报道红血细胞基因座位总数达到了 60 个,其中 17 个为多态性座位(另有一个座位虽发现存在不同等位基因,但最常见等位基因的频率大于 0.99,故不认为是多态性座位)。这 17 个座位中有 14 个是 1962 版《人类血型》中即已记载的,只有 3 种在此后发现。但新座位的发现却保持稳定的速度,平均每年 2.5 到 3.0 个。大部分的新座位只是由于在一个家族中发现变异而被认识,它们也许是突变产生的。新座位发现的结果,多态性座位比率稳定地降低,到 1975 年为

0.283。杂合座位比率也降了,到1975年为0.105。 $\bar{P}$ 与 $\bar{H}$ 均已小于Lewontin的预计。从1968年到1975年竟没有发现新的多态性座位,似乎所有的多态性座位都已发现了。那么我们现在是否可对红血细胞座位和 $\bar{P}$ 和 $\bar{H}$ 渐近值作一预测呢?看来不大可能,也许渐近值根本不存在。

人类学家、医生检验了很多人类群体的血型。这一工作的规模可以从Mourant等(1976)所著的《人类血型和其它多态性的分布》一书中显示出来。以ABO血型基因座位的等位基因在欧洲的分布为例,群体之间有很大的差异。 A 基因的频率小至19%,大至超过50%。 O 基因则从40%变化到80%。在世界范围内基因频率的差异更大,南美印第安人人群中 O 基因的频率几乎达到100%。

表 1.2 4种不同血型在三种不同种族中的基因频率

(据 Cavalli-Sforza 和 Bodmer, 1971)

血型	等位基因	高加索人	黑人	蒙古人
ABO	A_1	0.209	0.097	0.186
	A_2	0.070	0.081	0.000
	B	0.061	0.114	0.170
	O	0.660	0.708	0.644
Duffy	Fy_a	0.030	0.939	0.098
	Fy_b	0.421	0.061	0.902
	Fy	0.549	0.000	0.000
Lutheran	Lu^a	0.035	0.027	0.000
	Lu^b	0.965	0.973	1.000
Xg	Xg^a	0.675	0.550	0.540
	Xg	0.325	0.450	0.460

有些红血细胞基因座位的多态性与种族有关,有些则在各种人群中甚少差异。表1.2给出了四个座位作为例子,有两个座位(ABO和Duffy)在种族之间差异明显,另外两个座位(Lutheran和Xg)的基因频率则各种族都很相似(根据Cavalli-Sforza和Bodmer,1971)

四. 形态学变异

人类最早所知的遗传多态性是肉眼可以鉴别的变异型,它们通常影响的是颜色、形态、图案或其它形态学特征。这种可见变异型几乎在每一种生物中都有发现,如很多植物的花色变异,蜗牛的壳色与蜗壳图案变异,蝴蝶的翅形变异以及啮齿类的黑色沉着变异等。当然,并非所有可见变异型都是遗传性的。确定为遗传性变异的多态性中,遗传方式如基因数目、显隐性关系也往往知道得很少。所以,我们只能把讨论限于遗传方式已清楚的几个例子。

在蜗牛的几个属中,蜗壳颜色与图案的多态性都得到了广泛的研究。Wolda (1969) 报道,沿荷兰的一条坝对蜗牛的一个种 (*Cepaea nemoralis*) 分点取样,在 12 年间得到大量资料,结果见图 1.3。成直线取三个群体,群体 1 与 2, 2 与 3, 每两个群体间相距约 100m, 蜗壳类型的频率对每个点都相当稳定,随时间变化不大,而各个点之间却有不小的差异。显然,仅仅在 200m 长的范围内,多态性频率就有显著的变化,黄色无条纹从 60% 变到 40%, 黄色有条纹从 30% 变到 40%, 红色无条纹从 10% 变到 20%。

非洲陆地蜗牛属 *Limicolaria* 也包含一些蜗壳颜色和图案呈多态性的种 (Owen, 1966)。像 *Cepaea* 属一样, 它们的相邻群体在条纹与颜色类型的频率上呈现相当大的差异。在乌干达西部地区还发现了火山灰埋着的 8000~10000 年前的蜗牛化石, 它们可能是 *L. murtensiana* 的化石。这些蜗牛化石的蜗壳颜色及图案与这一地区栖居的蜗牛完全相同。事实上, 化石蜗牛的蜗壳颜色、图案类型的频率与从该地区抽样所得蜗牛群体的蜗壳颜色、图案类型的频率具有相似性 (表 1.3)。表 1.3 列出的 3 个群体均在化石发掘点的 30km 范围内。这一研究表明, 多态性可能很久以前就存在, 而且频率稳定。

植物的多态性有一个很好的例子, 即野生燕麦 *Avina fatua* 的