

[日]大羽 滋 著

科学出版社

内 容 简 介

本书是日本东京大学出版会出版的一套生物学丛书之一。主要论述群体遗传学的基础知识,内容有:1.什么是群体遗传学;2.群体遗传学的基础;3.遗传多态现象;4.群体中的有害基因;5.数量性状遗传等。

本书可供具有高中文化水平的生物学爱好者、遗传学科技人员、农业遗传育种工作者、中学生物学教师以及大专院校师生阅读。

大羽 滋 著

集団の遺伝

日本東京大学出版会 1978

群体遗传

(日)大羽 滋 著

赵 敏 孙勇如 李良材 译

责任编辑 王伟济

科学出版社出版

北京朝阳门内大街 137 号

中国科学院印刷厂印刷

新华书店北京发行所发行 各地新华书店经售

*

1983年4月第 一 版 开本: 787×1092 1/32

1983年4月第一次印刷 印张: 5 1/2

印数: 0001—9,800 字数: 105,000

统一书号: 13031·2210

本社书号: 3020·13—10

定价: 0.70 元

目 录

1. 什么是群体遗传学	(1)
1.1 群体遗传学的进展	(2)
1.2 孟德尔式群体	(6)
2. 群体遗传学的基础	(8)
2.1 群体的遗传组成——基因频率与基因型频率.....	(8)
2.2 哈代—温伯格氏定律	(11)
2.3 哈代—温伯格氏定律的扩展	(19)
2.3.1 复等位基因	(19)
2.3.2 伴性基因	(22)
2.3.3 两个以上的基因位点	(23)
2.4 影响哈代—温伯格平衡的因素	(24)
2.4.1 随机交配的偏移	(25)
2.4.2 基因频率的随机漂移	(32)
2.4.3 突变	(41)
2.4.4 迁移	(45)
2.4.5 自然选择	(45)
2.4.6 突变与自然选择	(63)
(练习题)	
3. 遗传多态现象	(69)
3.1 染色体多态现象	(69)
3.1.1 染色体倒位	(69)

3.1.2	果蝇 (<i>Drosophila pseudoobscura</i>) 中的倒位多态现象	(71)
3.1.3	日本果蝇中的倒位多态现象	(76)
3.1.4	植物群体中的染色体多态现象	(79)
3.1.5	染色体多态现象的保持机制	(81)
3.2	基因多态现象	(89)
3.2.1	瓢虫的色斑	(89)
3.2.2	蜗牛壳的颜色	(92)
3.2.3	血型	(94)
3.3	蛋白质的遗传多态现象	(97)
3.3.1	同功酶	(98)
3.3.2	蛋白质水平的变异性	(99)
3.3.3	果蝇 (<i>Drosophila virilis</i>) 自然群体中的同功酶多态现象	(104)
3.3.4	地区群体间的遗传分化	(110)
3.3.5	蛋白质变异的保持机制	(114)
4.	群体中的有害基因	(115)
4.1	果蝇群体中的有害基因	(115)
4.1.1	隐性有害基因的检测法	(115)
4.1.2	自然群体中有害基因的频率	(117)
4.1.3	实验群体中有害基因的积累	(123)
4.1.4	致死基因的等位率	(124)
4.2	遗传负荷	(127)
4.2.1	突变负荷	(127)
4.2.2	分离负荷	(130)
4.2.3	置换负荷	(131)

4.2.4	近交群体中的遗传负荷	(131)
4.2.5	遗传负荷的推算	(132)
4.3	群体中保持遗传变异的机制	(136)
5.	数量性状的遗传	(139)
5.1	数量性状	(139)
5.2	多基因	(141)
5.3	方差	(144)
5.4	人工选择	(152)
5.4.1	人工选择与自然选择	(152)
5.4.2	选择的类型	(152)
5.4.3	数量性状的人工选择	(154)
5.4.4	遗传力	(158)
参考书		(162)
练习题解答		(165)
后 记		(167)

1. 什么是群体遗传学

1900年重新发现了孟德尔定律，作为现代科学的遗传学诞生了。从那时起直到现在的四分之一世纪中，遗传学的确有了惊人的发展。

研究性状不同的个体间交配所产生的后代中性状分离方式的古典遗传学，由于掌握了果蝇这个强有力的武器，得到了飞跃的发展，得出了无容置疑的结论，即决定性状的是在染色体上呈线状排列的“基因”。但是，围绕这一假说中基因的本质问题，又经历了漫长的艰苦历程，直到二十世纪中期，由于以结构和遗传信息的表现机制都远为简单的细菌和噬菌体作为研究对象，才确认了传递遗传信息的物质，即基因的本质是脱氧核糖核酸（DNA）。

从那时以后，由于分子遗传学——分子生物学的惊人发展，现在至少就微生物来说，在分子水平上理解其遗传现象大体成功了；就结构复杂的高等生物来说，也可预期不久将取得同样的成果。

可是，除了这种由个体水平向分子水平深入发展的遗传学主流之外，还存在着遗传学的另一个侧面，它与主流共存并一直在发展着。所谓“遗传”，无非是指一个个体所具有的遗传信息，通过生殖活动一代一代地传递的现象。然而，为

了弄清这样世代之间的传递结构，就有必要研究量的规律性，它同遗传信息的本质或其表现机制这种分子水平的问题完全不同。除单纯通过分裂增殖的单倍性微生物外，一般生物通过生殖在世代间传递遗传信息，只有以同种的许多个体构成的群体才能实现，因而需要在群体水平上分析遗传现象。

根据这一观点，群体遗传学所研究的问题，就是生物群体的遗传结构受什么样的规律控制。另外，所谓生物的进化，既然是基于在非常长期的过程中生物群体的遗传组成所发生的变化，那么，群体遗传学就常常与生物进化问题有关，所以也可以认为，研究群体遗传学的目的在于阐明进化的机制。

1.1 群体遗传学的进展

群体遗传学，是以孟德尔所发现的遗传规律与数理统计学方法相结合而产生的。从它诞生时起一直到现在，理论性研究明显地先于实验性研究，它在生物学中是一个非常特殊的领域。首先，从理论研究这个侧面来看，在孟德尔定律重新发现之后不久的1908年，英国数学家哈代（Hardy）和德国医生温伯格（Weinberg）二人分别在构成孟德尔定律的有性生殖的生物群体中，研究了等位基因和由等位基因组合所产生的基因型频率的关系，结果表明，在两者中间存在着现在称之为哈代—温伯格氏定律（参阅第二章）的平衡状

态。

后来，英国的霍尔丹(Haldane)和费希尔(Fisher)以及美国的赖特(Wright)三位优秀的研究工作者，在理论研究中取得了迅速的进展。虽然霍尔丹是著名的生理学家和生物化学家、费希尔是著名的数理统计学家，但他们在理论群体遗传学方面也做出了卓越的成绩。他们在理论上考察基因频率变化的各种情形，并运用达尔文自然选择学说与孟德尔定律相结合的方法，奠定了进化遗传学研究的基础。费希尔(1929)的《自然选择的遗传学说》(The genetical theory of natural selection)和霍尔丹(1932)的《进化的起因》(The causes of evolution)是这方面的经典名著。另外，赖特至今仍以近亲交配或群体大小、内部结构等因素对基因和基因型频率的影响为中心，进行着出色的研究。

在第二次世界大战后的三十年期间，与分子遗传学平行发展的群体遗传学，在理论和实验两个方面都有了巨大的进展。在理论研究方面，除了战前就一直在积极从事研究的美国赖特和马勒(Muller)外，美国克劳(Crow)、英国罗伯逊(Robertson)、日本木村资生等人也起到了指导性的作用。最近在理论方面的研究引人注目的是，试图在分子水平上阐明生物系统进化的分子进化理论。群体遗传学虽然本来就是和生物进化问题不可分割的领域；但是具体的结合却只限于微进化(种的分化过程)的范围，而对于大进化(生物群的系统发育)，还没有超出类推的范畴。然而，六十年代以来，在许多生物种中，像血红蛋白和细胞色素C等那样，一

级结构被确定了蛋白质种类增加了，并且阐明了遗传密码以及能够在氨基酸或DNA 碱基水平上说明突变现象。结果就能够把生物蛋白质分子的结构变化与群体遗传学的理论结合起来。因此从六十年代后半期起，分子进化理论的研究就初露头角了。

在群体遗传学的实验方面，有两大类研究方法。第一类方法是，从调查、比较自然界中许多生物体的遗传性变异出发，基于理论方面的成果考察其维持机制。只要找得到合适的性状，就可以适用于各种生物。但是，由于连续追踪几代的时间过程通常是困难的，并且每个群体的环境条件不同，所以理论性的考察也往往缺少解决办法。不过，有的生物（如人类）不能够利用实验群体进行研究，就不得不借助于这种方法。

第二类方法是，把遗传组成符合研究目的的实验群体长期保持在人工控制的环境下，而所研究的遗传组成随着时间的推移在变化，因此再通过各种实验分析来研究其变化的机制，这是具有真实意义的实验群体遗传学。但是，把含有至少几百或几千这样大量个体的实验群体，几十代的时间都保持在一定条件下，一般是非常困难的。这只有各方面都非常理想的生物，即体积小、世代短、容易饲养，而且便于进行遗传分析的生物才有可能。因而这方面的研究，实际上过去几乎只限于果蝇。

自然群体的群体遗传学分析，从二十年代起就开始了。人的ABO血型早就被认定为遗传性状，但未确定其遗传方

式，而伯恩斯坦 (Bernstein, 1924) 查明了它是由三个复等位基因控制的。这是把群体遗传学的理论应用于人类群体的调查结果所取得的第一个成就。同一时期的苏联遗传学家切特维里科夫 (Chetverikov) 是研究果蝇自然群体的先驱者，他给多勃让斯基、(Dobzhansky)、杜比宁 (Dubinin) 和季莫菲耶夫-莱索夫斯基 (Timofeeff-Ressovsky) 等苏联出色的实验群体遗传学家以很大的影响。实验群体遗传学在其开始成长的三十年代，季莫菲耶夫-莱索夫斯基和杜比宁等对黑腹果蝇 (*Drosophila melanogaster*) 自然群体中潜在的隐性可见、隐性有害基因进行了开创性的研究。多勃让斯基证明了在北美果蝇 (*Drosophila pseudoobscura*) 唾腺染色体上所看到的倒位多态现象中的自然选择作用。1937年出版的多勃让斯基的《遗传学与物种起源》(Genetics and the origin of species)，根据实验研究的成果，论述了种的分化问题。它作为进化遗传学的经典著作，已译成世界各国文字，直到现在评价仍很高。

实验群体遗传学首先研究的是，以唾腺染色体倒位为主的染色体水平的变异。然而在第二次世界大战后，在放射能对遗传的影响成了重大问题的背景下，潜在于生物群体中的致死基因之类的隐性有害基因便受到了重视，并对此进行了广泛的研究。而且，围绕群体中所大量保持的这些变异的机制问题，形成了多勃让斯基等主张的平衡假说，同马勒与克劳等支持的古典假说对立。另外，英国福特 (Ford) 等进行了鳞翅目昆虫色彩的遗传性多态现象的研究，认为由于环境

污染越来越严重，因而使自然选择的方向发生了逆转，改变了基因频率，从而弄清了的工业黑化现象的机制。

到了六十年代后半期，才由于以DNA的初级产物蛋白质为对象，使实验群体遗传学的研究从染色体水平深入到基因水平。自从莱沃廷 (Lewontin, 1966) 等通过电泳方法，发现生物群体中保持着酶和蛋白质意外多的变异之后，对于蛋白质水平的遗传性变异的研究，便成为群体遗传学的中心课题之一，取得了迅速的发展。但是，围绕它的保持机制问题，存在着两种对立的见解。一种见解认为也像导致平衡那样，某些自然选择是发生了作用的；另一种认为在蛋白质分子水平上的变异几乎是中立的，同自然选择无关，两种见解还没有得到统一的结论。

1.2 孟德尔式群体

“群体”这个词，因迄今尚无特殊的定义，所以想就这个词谈一些看法。这里所说的群体，是“population”的译名。正像一查字典就晓得那样，所谓population本来是在“人口”这个意义上所使用的社会科学用语，它意味着在一定的地区（如东京都、日本、整个世界）内人类个体数的总和。另一方面，在生物学范围内，主要是生态学和遗传学这两个领域里所使用的population这个词，意义多少有些不同。在生态学上的用法近于“人口”的意思，一般是指某一空间的生物个体数的总和，可译作“个体群”。这种个体群不

一定只由同一种的个体组成，它也可以是由两种以上的不同种组成的异种个体群。但是，在遗传学领域里，既然考虑遗传这种现象，那么，组成population的个体就必须全部能相互交配，而且能留下健全的后代。即，只有能适用孟德尔定律的population，才叫作孟德尔式群体。这种所谓孟德尔式群体，就是“在个体相互之间有交配的可能性，并随着世代进行基因交换的有性繁殖的群体”，换句话说，定义也可以是“具有共同的基因库，并且是由有性交配的个体所组成的繁殖社会”。在遗传学方面使用群体这个词时，只要事先没有作特别的说明，就意味着孟德尔式群体。

正如以上所表明的那样，在群体遗传学上所使用的孟德尔式群体，比生态学上的个体群的范围窄，无论什么时候都不能超越种的范围。一般说来，在分布于同一地区的同一种的个体间，可以预期其基因有自由交流，因此可以认为组成了单一的孟德尔式群体。以人类为例来说，比如日本人就可以把全体作为一个孟德尔式群体来看待。但是，居于同一空间的同种个体，常常未必属于单一的孟德尔式群体。比如像南非共和国的白人和黑人，由于社会的限制，妨碍了两者之间基因的自由交流，结果永远保持着各自不同的基因库，这时就产生了同一地区共存着几个孟德尔式群体的状况。

再者，孟德尔式群体如同其定义所表明的那样，是以有性生殖为前提的，因而其对象具有二倍体的染色体数，并限于进行有性生殖的高等生物。以无性生殖为常态的，只有单倍染色体的微生物，由于在理论上认为它是非常单纯的，所

以实际上迄今还没有引起群体遗传学家的兴趣。

2. 群体遗传学的基础

2.1 群体的遗传组成——基因频率与基因型频率

群体遗传学的目的，是研究群体遗传组成的变化机制。因此，首先面临的问题是如何表达群体的遗传组成，并使其具有可分析的形式。比如，所谓日本人群体的遗传组成，就是一个很笼统的概念，这样既不能与别的进行比较，又无法进行分析。但是，在整个群体的遗传组成中，当然包含许多基因位点，因此需要先弄清各个基因位点的遗传组成，然后综合考虑整个群体的遗传组成。

对特定基因位点进行遗传研究时，是以其基因位点所控制的性状的表现型为出发点的。下面试以人的MN血型为例加以说明。根据人红血球所含抗原种类，表现型可分成三种，即只有M抗原的M型、只有N抗原的N型和两种抗原都有的MN型。以69,685名日本人的调查为例：M型为21,045人、N型为14,262人、MN型为34,378人。根据这个调查结果，日本人群体的MN血型的遗传组成，如以表现型频率为标准，则可以认为M型占30.20%、N型占20.47%、MN型占49.33%。

个体的特定性状的表现型，是由其个体所具有的两个等位基因的组合——基因型所决定的。就MN血型而言，根据家系调查的分析结果，已查明是由常染色体上的一对等位基因 G^M 与 G^N 决定表现型的。即M型是具有两个 G^M 基因的纯合体，N型是具有两个 G^N 基因的纯合体，而MN型则是 G^M 和 G^N 基因各为一个的杂合体。从基因型来说，群体的MN血型的遗传组成，可以用 $G^M G^M$ 、 $G^N G^N$ 、 $G^M G^N$ 三种基因型的频率来表示。但这种血型的表现型与基因型是完全对应的，因此基因型频率与表现型频率相同。

也可以着眼于决定基因型的等位基因，用各个等位基因的比例，即基因频率来表示群体的遗传组成。上述例子中，69,685人所具有的MN血型基因的总数为 $(69,685 \times 2)$ 个，其中 G^M 基因数在 $G^M G^M$ 纯合体中有两个、杂合体中有一个，共有 $(21,045 \times 2 + 34,378)$ 个，因而 G^M 基因的频率 f_M 为：

$$f_M = \frac{21,045 \times 2 + 34,378}{69,685 \times 2} = 0.5487$$

同样， G^N 的频率 f_N 为：

$$f_N = \frac{14,262 \times 2 + 34,378}{69,685 \times 2} = 0.4513$$

就是说，日本人群体MN血型的遗传组合，可以用 G^M 基因约55%、 G^N 基因约45%这样的数字来表示。

在一般情况下，假定一对等位基因为 A 与 a ，则某一群体的个体数为 N 的样品里， AA 、 Aa 、 aa 三种基因型的个体分别为 n_1 、 n_2 、 n_3 时， A 基因的频率 p 为：

$$p = \frac{2n_1 + n_2}{2N} = \frac{n_1}{N} + \frac{1}{2} \cdot \frac{n_2}{N}$$

即为 AA 纯合体的频率 (n_1/N) 加杂合体的频率 (n_2/N) 的 $1/2$ ； a 基因的频率 q 为：

$$q = \frac{2n_3 + n_2}{2N} = \frac{n_3}{N} + \frac{1}{2} \cdot \frac{n_2}{N}$$

同样以 aa 纯合体的频率加杂合体的频率的 $1/2$ 求出。因而，在计算基因频率时只要弄清各基因型的频率就足够了，不一定需要各自的个体数。并且由于 $p + q = 1$ ，所以，如果计算出 p 和 q 中的一个，则另一个由 1 减去它的值即可求得。

这样，一算出基因型频率，就可以求得基因频率。但是反过来，只知道基因频率，却不能断定基因型频率。这是很清楚的。比如， AA 、 Aa 、 aa 的比例，在 $0.25 : 0.5 : 0.25$ ， $0.3 : 0.4 : 0.3$ ， $0 : 1 : 0$ 这样各种比例时，基因频率全部为 $p = 0.5$ 、 $q = 0.5$ 。为了能用基因频率计算基因型频率，如同下面将要谈到的那样，需要特殊的条件，以便两者之间的关系符合哈代—温伯格氏定律。

正像以前所讲过的那样，群体的遗传组成，无论用表现型频率、基因型频率或基因频率都可以表达。要实际分析群体时，首先要考虑我们能用什么方法直接知道表现型频率；如果查明了其性状的遗传方式，就可以根据表现型频率来计算基因频率或基因型频率。可是，如果考虑到表现型只不过反映了基因型，而决定基因型的是基因的组合，那么根据遗传学的观点，最重要的是群体中的等位基因的频率，因此应以基因频率作为表示群体的遗传组成的基本数量。基因、基

因型、表现型的各种频率，一般地说，以百分率表示比较容易理解；但为了计算上的方便，则以把整体作为1时的小数来表示更为适宜，所以通常用这种形式表示。就人的各种群体而言，如以MN、ABO和Rh血型的基因频率作比较，则可得到大致如表2·1所示数值，从中可以看出不同群体的情况相当不同（表2·1）。

表2·1 人类群体中血型基因频率的实例

群 体	ABO血型			MN血型		Rh血型	
	I^O	I^A	I^B	G^M	G^N	D	d
日本人	0.55	0.28	0.17	0.56	0.44	0.92	0.08
美国白人	0.67	0.26	0.07	0.54	0.46	0.62	0.38
美国印第安人（那代鹤族）	0.87	0.13	0	0.92	0.08	1.00	0
澳大利亚土著	0.69	0.31	0	0.18	0.82	1.00	0

2.2 哈代—温伯格氏定律

为了研究群体遗传组成的变化，必须弄清某一代的基因频率和基因型频率在下一代的变化情况。有性生殖的生物是通过雌雄交配产生后代的。但这里首先要考虑这样一个前提，即交配是随机的，与雌雄基因型无关，并且其后代数也不受雌雄的基因型或其组合的影响。现在设常染色体的基因位点上的一对等位基因 A_1 、 A_2 的频率为 p 、 q ，并设 A_1A_1 、 A_1A_2 、 A_2A_2 三个基因型频率分别为 x 、 y 、 z ，如上所述，因 $p + q = 1$ ，

$x + y + z = 1$ ，所以 $p = x + (1/2) y$ ， $q = z + (1/2) y$ 。

对于这个群体，根据群体内所能产生的交配型及其频率、各种交配所预期的后代基因型的分离比、子代中三种基因型的比例，就可以求得子代中的基因型频率，进而求出基因频率，从而就能够通过与亲代的比较来研究所发生的变化。表2·2汇总了这个群体所能进行的9种交配型及其频率，以及由各种交配所生子代的基因型。

表2·2 随机交配群体中基因型频率

交 配 型		交配频率	子代基因型 分离比			子代中基因型频率		
♀	♂		A_1A_1	A_1A_2	A_2A_2	A_1A_1	A_1A_2	A_2A_2
$A_1A_1 \times A_1A_1$	$x \times x = x^2$	1	0	0	x^2			
$A_1A_1 \times A_1A_2$	$x \times y = xy$	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{2}$	0	$\frac{1}{2}xy$	$\frac{1}{2}xy$		
$A_1A_1 \times A_2A_2$	$x \times z = xz$	0	1	0		xz		
$A_1A_2 \times A_1A_1$	$y \times x = xy$	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{2}$	0	$\frac{1}{2}xy$	$\frac{1}{2}xy$		
$A_1A_2 \times A_1A_2$	$y \times y = y^2$	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{4}y^2$	$\frac{1}{2}y^2$	$\frac{1}{4}y^2$	
$A_1A_2 \times A_2A_2$	$y \times z = yz$	0	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{2}$		$\frac{1}{2}yz$	$\frac{1}{2}yz$	
$A_2A_2 \times A_1A_1$	$z \times x = xz$	0	1	0		xz		
$A_2A_2 \times A_1A_2$	$z \times y = yz$	0	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{2}$		$\frac{1}{2}yz$	$\frac{1}{2}yz$	
$A_2A_2 \times A_2A_2$	$z \times z = z^2$	0	0	1				z^2
合 计		$(x+y+z)^2 = 1$				$(x+\frac{1}{2}y)^2 = p^2$	$2 \cdot (x+\frac{1}{2}y) \cdot (z+\frac{1}{2}y) = 2pq$	$(z+\frac{1}{2}y)^2 = q^2$