

[英] K. 马 瑟 著 冯 午
J.L. 金克斯 庄巧生 译 庄巧生 校
莫惠栋

生统遗传学导论

农 业 出 版 社

Introduction to
Biometrical
Genetics

KENNETH MATHER

JOHN L. JINKS

CHAPMAN AND HALL, LONDON 1977. 第一版

生统遗传学导论

[英] K. 马瑟 J. L. 金克斯著

冯 午 庄巧生 莫惠栋译

庄巧生校

农业出版社出版 (北京朝内大街130号)

新华书店北京发行所发行 农业出版社印刷厂印刷

850×1168 毫米 32 开本 7.75 印张 192 千字
1981 年11月第 1 版 1981 年11月北京第 1 次印刷
印数 1—6,000 册

统一书号 13144·235 定价 0.95 元

译者序

农作物和畜禽的许多经济性状，例如稻、麦的穗数、粒数和粒重，棉花的铃数和铃重，奶牛的产乳量，家禽的产蛋数等等，都是数量性状。数量性状在遗传上是由微效多基因控制的，表现为连续的变异，而且容易受环境条件的影响，因而更需要应用生物统计学的方法来进行分析和研究。这就产生了遗传学的一个重要分支——生统遗传学。它是动、植物育种工作者能够卓有成效地选育优良新品种所必须具备的基础知识之一。

近二十多年来，由于育种实践的需要和推动，生统遗传学这一学科有了迅速的发展。本书著者Mather, K.和Jinks, J.L.长期从事这方面的研究，他们的著作已经形成一个体系，在生统遗传学中具有一定的代表性。现在的译本，是他们所著《生统遗传学》第二版(1971年)的一个简缩本(1977年)，写得比较简明扼要。他们从数量性状的遗传实例开始，比较浅显地阐述在简单的独立遗传下分析基因效应所依据的遗传模式及其检验方法；进而讨论存在着基因互作和连锁遗传的复杂情况下，各类杂种世代的平均值、方差和协方差的组成，所发生的一系列变异。对于基因型和环境交互作用，双列杂交的原理和分析，以及在随机交配条件下变异组成部分的分析方法等重要问题，也作了比较系统的叙说。这对于了解生统遗传学的基本概念、原理和方法，并用以改进、提高我国动、植物育种工作的科学水平和实践效率会有一定的作用。不足之处是，本书作者旨在引人入此学科之门，所以只偏重于介绍一般的原理和方法的原则，结合实际具体应用的例子则嫌

不够。这就有待读者通过自己实践来加深理解并予以发展了。

本书系北京大学冯午（第一、二、三章）、中国农业科学院庄巧生（第四、五章）、江苏农学院莫惠栋（第六、七、八、九章）合译，并由庄巧生统一校订。由于我们的水平限制，译文中舛误之处在所难免，敬请读者不吝指正。

一九七九年十月

序 言

在1971年出版的《生统遗传学》的第二版中，我们着手对这个学科发展到当时为止的水平作了一个总的阐述。这样的阐述就必须全面并且相当地详尽。虽然这本书能为开始从事遗传学这一分支的人们所使用，并且确已在使用，但是该书超过了他们的需要。于是我们受到敦促，主要针对大学高年级学生和研究生，写一本连续变异的遗传学分析的书，着重介绍基本设想、基本原理和基本技术。当然，这意味着要略去一切属于兴趣比较狭窄的一些现象的资料，主要是性连锁、母性遗传效应、单倍化和多倍化问题。本书甚至对于所涉及的一些现象，如交互作用、连锁和有效因子也不打算讨论得十分详尽。不过有兴趣者可以在《生统遗传学》一书中得到进一步的报道，并在相应章节中列出详细参考资料，以便有所帮助。

为了初学者易于学习起见，本书对于讨论的次序作了改动。现在基本上按照现象加以论列，首先讨论加性显性变异，接着是基因相互作用、相关的基因分布和基因型 $\times$ 环境的交互作用，而不是按照分析数据的形式，首先介绍平均数然后介绍二级统计量。我们相信这样对学生将更容易接受，他可以在基本模型和分析进一步复杂化之前掌握由各种方式表达出来的基本现象。虽然从历史上说Fisher在阐述简单杂交之前就讨论了群体，但是我们依旧把关于群体的讨论放到纯育品系间杂交的后面，因为由群体得到的信息的限制性和阐明群体的可能性乃至局限性，在不明了简单杂交的数据分析和解释之前，是难于理解的。当然，在这一方

面生统遗传学还是遵循经典遗传学已经确定下来的格局。

我们沿用了一些在第二版书中引用的例子，但是也尽可能搜寻新的例证材料。虽然我们的目的一向是简化讲解，但是在许多地方我们借此机会也介绍了自从约六年前《生统遗传学》写成以来有关的新进展。我们相信读者对于基础遗传学和基础统计学是熟习的。

生统遗传学现在仍然过分广泛地被认为是遗传学研究的一种奥秘，隐晦曲折，过于难懂，并且除了理论意义之外没有什么兴味。基本的误解看来依然流行很广，例如，如果要使生统遗传学的分析有意义，就必须假定正态频率分布和基因作用与环境作用的简单加性。我们希望这本书有助于消除这样一些概念。我们也希望本书能帮助学生正确评价生统遗传学，它的理论体系、分析方法、目的和研究途径、功能和局限性，尤其是生统遗传学在许多遗传学者特别是应用遗传学者必然要遇到的实践场合中所具有的独特意义。

我们感谢Caligari博士帮助准备稿件，以及Leverhulme信托基金在写作本书中给予的资助。

马瑟 (K.M.) 金克斯 (J.L.J.)

1976年11月

目 录

序言

(一) 遗传基础	1
1. 连续变异	1
2. 基因基础	4
3. 染色体检定	10
4. 基因定位	14
(二) 生物统计学的探讨	21
5. 多基因体系的表现	21
6. 遗传分析和体型分析	25
7. 生统遗传学	29
(三) 加性和显性效应.....	32
8. 平均数的组成成分	32
9. 测验模型	36
10. 尺度.....	43
11. 变异的成分: F_2 和回交.....	49
12. 由 F_2 派生出来的世代.....	53
13. 遗传变异性的平衡表.....	60
14. 变异的分解.....	64
(四) 双列杂交	73
15. 双列分析的原理.....	73
16. 简单双列的实例.....	77
17. 不限定的双列杂交.....	91
18. 不限定的双列杂交的实例.....	96
(五) 基因的交互作用和连锁	105
19. 非等位基因的交互作用	105

20. 从平均数表现出来的交互作用	111
21. 方差和协方差	118
22. 相关的基因分布: 连锁	125
23. 双列杂交	134
(六) 基因型和环境的交互作用	139
24. 基因型 $\times$ 环境的交互作用	139
25. 两种基因型和两种环境	143
26. 更复杂的情况	147
27. g 对 e 的关系	154
28. 自交系间杂交	161
29. F_2 的方差	167
(七) 随机繁育的群体	172
30. 变异的成分	172
31. 人类群体	180
32. 双胞胎的利用	184
33. 试验的分析	194
34. 复杂化因素	202
35. 遗传力	207
(八) 基因和有效因子数	211
36. 分离基因数的估计	211
37. 连锁的结果: 有效因子	215
38. 其他来源的 k 估计值	220
(九) 总结	223
39. 设计试验	223
40. 概念和应用	228
符号和缩写字的注释	233
参考文献	236

(一) 遗传基础

1. 连续变异

孟德尔根据他对豌豆区分为截然不同的类别，研究其中的差异从而奠定了遗传学的基础。这样，他的任何一个植株是高还是矮，或者它的花朵是红还是白，等等，从来都不会有疑问，这些类别是很明显的。他能够说明每一组表现型相当于某一个基因型，或者只是少数基因型，而且当一组表现型中有不止一种基因型时，这些基因型可以根据进一步适当的育种试验区分开来，也就是根据适当的测配所产生的植株在后代之间可以清楚地区别为各种不同的表现型组。这样他就能推论出基因也就是他所谓的因子来，遗传传递就是依靠这些基因的行动，正由于在许多种植物和动物中进一步研究了这些基因的差别，遗传物质的知识才建立了起来。不过我们应该指出，植物或动物可以有明显的差别，实际上是因为它们生活的环境不同，而不是由于它们所具备的基因。因此当水毛茛 (*Ranunculus aquatilis*) 在流水中生长时，它的叶子就和在地面上生长的完全不同。当然在这样的情形下，一经考察了环境就会马上提出这种差别不是遗传的，至少不完全是由遗传的差别造成的；但是一般说来必需有适当的育种测验才能证实这个论点。

现在不论是在自然群体或是试验家系，把个体区分成截然不同类别的差异并不是唯一的变异。孟德尔的豌豆本身就表现过进一步的变异，他的高株高度范围由 6 英尺至 7 英尺甚或更高一些，

而他的矮株由 9 英寸至 18 英寸不等（参见 Bateson, 1909）。他的试验和解释的关键是，尽管在同一组内有变异，但是高株和矮株在高度上区别明显：每一植株都可以毫不含糊地区分为高株或者矮株。实际上在高株与矮株之间高度的分布有不连续性，所有低于不连续部分的植株是矮株，高于不连续部分的是高株，并且正如孟德尔指出的，这些高株和矮株在它们的基因型上各有相应的和一致的差别。

在其它的物种中也能见到同样的变异的复杂情况，例如在人类中我们能够把由于和正常人只有一个基因之差而造成的侏儒识别出来，他们与正常人在身高方面一般是有明显区别的。可是对于不能用这样方式区别开来的人们——那些身高正常的人——其身材高度是不完全一样的。实际上他们在高度上的差别很大，但是所表现的变异则是另外一种变异，即在相距很大的极限之间出现了各种各样的高度。在全距（range）中中等高度是最常见，并且如果我们考查了大量的个体，我们就会发现由一种高度到相邻的另一种高度的各个级差是如此地细微，几乎到了难以察觉的程度。在正常身高的分布中实际上没有不连续性：变异是连续的。

也许除了少数情况象抗原专化性之外，在生物中这样的连续变异是广泛存在的，它表现在一切性状上。因此，一般说来，在生物表现的性状上连续变异与不连续变异之间是没有界限的，正如我们已经看到的，在同一家系或群体中我们常常看到两种变异同时并存。这样，不论这两类变异之间的差别是什么原因，它们不是互相排斥的。

在图 1 中显示了一些连续变异的例子。按照性状的表现个体可以分成的组（class）数，原则上是受我们测量的精确度的限制。不过为了方便起见，我们可按个体的测量数据在某些组限（limits）之间把它们分成组，而组限是随我们的方便来选定的，并且按照这样确定的组别把落在各组内的个体数目记录下来用以表示

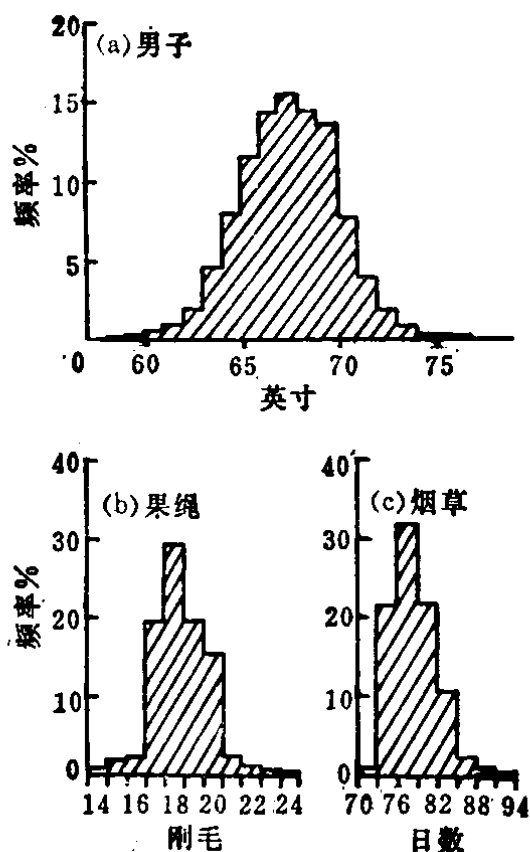


图1 说明三个连续变异实例的频率分布 (a)8585 个男子的身高,单位为英寸; (b) 200个果蝇胸侧片刚毛数; (c) 200 株黄花烟草 (*Nicotiana rustica*) 的初花日期, 播种以后的日数为单位。在所有的情况中都是用观察个体占总数的百分数来表示频率。在 (a) 和 (c), 为了表达的目的将观察值进行人为的分组, 使得分布显示出柱形图的不连续性; 这些性状的变异, 实际上是连续的。然而在 (b) 中, 柱形图的不连续性是由性状的本质产生的, 因为我们不能识别出几分之一刚毛来; 分布是准连续性的 (quasi-continuous)。(a) 和 (b) 的分布符合正态分布, 而 (c) 中则表现为正向欹斜度, 不成正态分布。

变异。于是我们就得到图 1(a) 和 (c) 所显示的柱形图, 从中可以看出由于变异引起的分布的一般形式。然而应该记住, 我们所用的分组方法纯然是人为的: 它不是由变异本身的不连续性产生的, 因此不能象孟德尔对不连续变异表示过的看法那样 (即分组方法可能影响变异原因的分析——译者注) 作为分析变异原因的基础。

可是有一类性状需要特别交待一下。有时性状的性质本身决定着性状表现的某些不连续性。脊椎动物体内脊椎的数目或者昆虫体上的刚毛, 由于必须是整数, 只能用特定的一组数值来表示, 因为分数值的脊椎或刚毛是不可思议的。这样的性状叫做节段式 (meristic) 性状, 而它的变异是量额的, 它所表达的是量额 (quanta) 的变化而不是象真正连续变异中那样平滑, 也就是我们

时常称呼的(虽然有些不严格)数量变异。图 1 (b) 中说明了这种量额的变异, 图中表示果蝇的一个品系的胸侧片刚毛(在前足与中足之间位于胸部表面的刚毛) 数目的频率分布。虽然现在的组限不是观察者人为设立的而是性状的量额性质本身决定的, 但其分布非常象图 1(a) 和 (c) 的柱形图。这样的分布曾经被称为“准连续性”分布 (Grüneberg, 1952), 因为它提示了刚毛表现的内在潜势是一种真正的连续性变异, 我们将会看到这样的理解和我们所有关于果蝇这一性状的广泛实验结果十分相符。我们也会看到正是这个性状也能表现出真正不连续的变异, 因为出现了一个 Sp 基因(胸侧片基因) 它可以增加胸侧片刚毛数到一种程度, 至少在高温下培育的果蝇是如此, 使得野生型与 Sp 个体之间的刚毛数目有着明显的不连续性。

2. 基因基础

连续变异是普遍存在的, 达尔文本人强调了微小而逐步积累的持续适应性和演化变化的重要意义, 这些变化使得连续变化成为可能。连续性变异对于植物和动物育种家说来也是重要的, 因为它是家养物种的重要经济性状——产量、能育性、品质、结构等特性的独特表现, 同样也是重要的生物学性状的独特表现, 后者决定一种物种在野生状态下的成败。因此分析这样变异的方法, 特别是揭露遗传物质在决定遗传性中起作用的过程, 对于我们理解野生状态下的有机体和在家养条件下为实际目的而管理它们都有头等重要性。同时, 由于不能清楚地区分成组, 不能从组间的对比推论出基因以及从频率中观察这些基因的性质, 我们不可能进行孟德尔式的探讨。那么, 我们怎样进行探讨呢?

显然, 我们的探讨必须从频率分布着手, 就象图 1 所显示的从许多个体中观察到的连续变异的性状的频率分布。这样的分布

是用某些统计量为特征来刻画的，其中平均数和方差对我们的目标说来是最为重要，并且如果有了有关个体的并发分布 (simultaneous distribution) 我们就能添上有关的协方差或者相关系数。如果我们能够寻找出一种方法用遗传学术语来解释和理解这些平均数、方差和协方差，它们就提供了我们所需要的分析工具。

当我们所熟习的遗传学在 1900 年以所谓的孟德尔主义的重新发现而问世之前，Galton (1889) 就企图阐明遗传原理而开创了这方面的探讨。Pearson 继续并发展了 Galton 的调查研究，他们应用统计数学研究生物学问题，标志着数量生物学的一个方面，亦即我们现在称之为生物统计学的发展迈出了重要的一步。他们给我们指出用以分析连续变异的数量，而且 Galton 确实通过亲属之间相关系数的计算(他引入的一个概念)能够证明在连续变异中必然有一个遗传成分 (hereditary component)。可是他没有再前进一步，事实上他在理解这些统计量的遗传含义上并没有什么进展，一直到 R. A. Fisher 在 1918 年发表的一篇经典论文中指出，生物统计学的一些发现不仅是如何理解的问题，而且在某些方面实质上需要用当时称之为基因并已知是荷载在染色体上的孟德尔因子来解释。这样 Fisher 把 Galton 的探讨和孟德尔的原理结合起来，奠定了我们所谓的生统遗传学的基础。

遗传学的首要原理是：表现型为个体的基因型和个体发育和生活所在的环境的共同结果，因此表现型能因基因型和环境两者的改变而改变。这样我们可以预期在连续变异中有一种由于环境变异而产生的因素，以及由于基因型不同而引起的另一种因素。最先 Johanssen (1909) 对矮生菜豆 (*Phaseolus vulgaris*) 观察的结果确实就是这种情况，菜豆和许多别种植物一样，包括孟德尔的豌豆在内，都具有正常的自花传粉的特性。所以接受了孟德尔概念，我们就可以想象一些个体的基因一般说来是纯合的，虽然不同的纯系由于所含的不同基因都是纯合的，它们在遗传上当然

是不相同的；但是它们的后代在遗传上倒是相同的，并且分别构成了 Johanssen 所谓的纯系。Johanssen 分离出来 19 个这样的纯系，而且当各纯系之间进行比较时，他能证明后代的豆粒重量和它们的亲本粒重是相关连的，但是在同一纯系内进行比较时就看不出这种关系来（参阅 Darlington 和 Mather, 1949）。因此豆粒的重量，一个连续变异的性状，在纯系内表现为非遗传性的变异，而在不同纯系之间的差异中就存在着一个遗传成分。

因此遗传的和非遗传的差别共同决定着菜豆种子重量的变异：它们在效应的大小上是同一级（order）的范畴；只能用育种测验来加以区别。历年来对于动植物许多物种的许多性状所进行一切遗传变异的分析都证明连续变异是由遗传和非遗传的因素的联合作用决定的。这个问题我们以后还要讨论，但是现在还有一点需要指出来。图 1(b) 中所显示的胸侧片刚毛的分布来自于一个果蝇的纯系，它是经过多代自交而产生的。所以这些变异是非遗传性的。现在每只果蝇的胸部两侧都生有胸侧片刚毛，并且许多个体平均起来的刚毛数目是相同的。但是在一个个体上的刚毛数目并不是完全一致的，常常会相差一或两根刚毛，有时甚至相差得更多些（表 1）。很难说造成这些差异的原因是由于外界环境作用于果蝇的两侧，或者更精确地说发育成果蝇的幼虫的两侧有所不同。这种差异看来更象是因为发育、细胞分裂等的异常作用而对两侧产生不同的影响。这样，如果我们从另一角度来看，两侧的差别一般可以作为发育过程稳定或不稳定程度的度量。这些差异是非遗传的，但是严格说来不是由于环境差异的缘故。而且一个果蝇自交系刚毛数的方差分析证明，果蝇之间的变异虽然比同一果蝇两侧之间的变异为大（这样就体现出环境决定个体间差异的作用），但并不是显著的较大（表 1）。因此我们在果蝇或任何别种生物的个体之间看到的非遗传差异不经常是或不完全是因为环境的差异，它们可能部分地甚至大部分地反映了发育上的不稳定性。

表 1 果蝇 Samarkand 自交系家系间和家系内胸侧片刚毛数的非遗传性变异

刚毛数 (两侧总和)	17	18	19	20	21	22	23	24	总	数
果蝇数	1	11	31	55	55	36	25	7		221
平均刚毛数20.787										
两侧刚毛数之差	0	1	2	3	4	总数				
果蝇数	61	96	49	13	2	221				
差异的平均数1.090										
方差分析	自由度								均方	
果蝇个体间	220								2.196	
果蝇个体内	221								1.996	
(= 两侧之间)										
1.996/2.196 = 果蝇个体间变异的 91% 是果蝇个体内发育变异的反映。										

现在转而讨论变异的遗传成分。Galton 注意到不仅他所观察的亲本及其后代之间性状的表现有相关(经常是形态性状,如人的身高),而且观察到雄性亲本及其后代的相关与雌性亲本及其后代之间的相关是相同的。这一点已反映在所观察的变异上,它有力地说明两亲对于他们后代的遗传性作出了同样的贡献,换言之,在连续变异中遗传因素正如孟德尔基因一样,由双亲等同绵延地传递下来。这种传递上的等同绵延性 (equilinearity of transmission) 曾经一再地在两个亲本用作正反交所产生的家系的实验中得到了证实, 这些家系除了抽样变异引起的差异之外, 它们性状的平均表现是相同的, 方差也是相同的。正反交的差别在连续变异的研究中并不比其它遗传学观察中更为常见, 当它们果真出现时, 也多半是孟德尔基因的研究提醒我们去考虑这个问题, 例如性染色体的不均等传递可以出现正反交的差异。

亲本与后代之间等同绵延性的关系提出了一个强有力的设想,就是连续变异中的遗传因素反映了和孟德尔基因同样传递的,

也就是通过染色体传递的基因的效应，只是在某种方式上产生了数量型变异的作用。许多实验已充分证实情况确实如此，特别是果蝇的实验分析要比在其它种生物中作得更加深入一步。在果蝇中，三个主要染色体（X、Ⅱ和Ⅲ）的每一个都可以得到倒位体（inversions），它们基本上，虽然在大多数情形下并不完全是这样，在杂合子的雌蝇内抑制倒位染色体与相应的正常野生型染色体之间发生基因重组。这些倒位染色体可以用显性突变基因加以标志。有了这些标志基因我们就能够从一代到下一代追踪这些标志染色体，而倒位则保证这些标志染色体作为整体单位传递下去，当它们与相应的正常染色体处于杂合状态时基本上避免了因重组而发生的基因流失（genic erosion）。因此，这些染色体在许多方面对分析遗传差异大有用处。

Mather和Harrison(1949)报道了十二个品系的果蝇，都是野生型，它们的腹部刚毛即生长在第四、第五节腹面上的腹毛（sternites）的平均数范围由36.00—70.25，象胸侧片刚毛一样表现为准连续变异的性状。他们用每一品系与一种对三个主要染色体都有倒位的测验种进行杂交，后者的每一个染色体都有显性基因标志着，X用棒眼（Bar eye-shape, B），Ⅱ用李色眼（Plum eye-colour, Pm），Ⅲ用短刚毛（Stubble bristle, Sb）标志着。腹部刚毛的数目是根据对B、Pm和Sb染色体为杂合的子₁代雌蝇测定的。这些子₁代的刚毛数当然与野生型亲本的刚毛数不同，因为它们与亲本不同，不是野生型染色体的纯结合，而是野生型染色体与标志染色体的杂结合。于是用B、Pm、Sb子₁代雌蝇分别与野生型的亲本系回交，产生的家系包含有八组雌蝇，可根据以B为标志的X染色体，以Pm为标志的染色体Ⅱ和以Sb为标志的染色体Ⅲ的分离情况加以区别。不过我们只须注意，除了倒位未能抑制重组而出现的效应以及试验中未加追究的小型染色体Ⅳ的效应之外，属野生型的雌蝇在该性状的遗传上将与原来的亲本系相同，

因为它们都不具有标志染色体，而 B、P_m、Sb 后代将和对标志染色体与野生型的 X、Ⅱ、Ⅲ 同源染色体为杂合的子₁代相同。对这些组的刚毛数进行了测定。

由 12 个品系回交所得的两组后代之间刚毛数目之差(Y—纵轴)对应着亲本系与它们各自的子₁代刚毛数之差(X—横轴)绘制如图2。X 的负值说明亲本系比它的杂种一代刚毛数少，而正值说明亲本刚毛数较多。当野生系分别与它们的杂种一代相比时，由于前者刚毛数较少或较多自然就出现了负值和正值，并且由于标志染色体在全部杂交中都是相同的，刚毛数目差别的大小就反映了野生型染色体的遗传贡献。Y 的负值说明在回交后代中野生型后代同样地比它们 B、P_m、Sb 雌蝇刚毛较少，而正值说明相应较多。Y 与 X 之间有一个直接的关系，Y 对 X 的回归系数为 0.8073。这意味着亲本与子₁代之间每相差一根刚毛，在回交后代中可能恢复 0.8 根刚毛的差别。

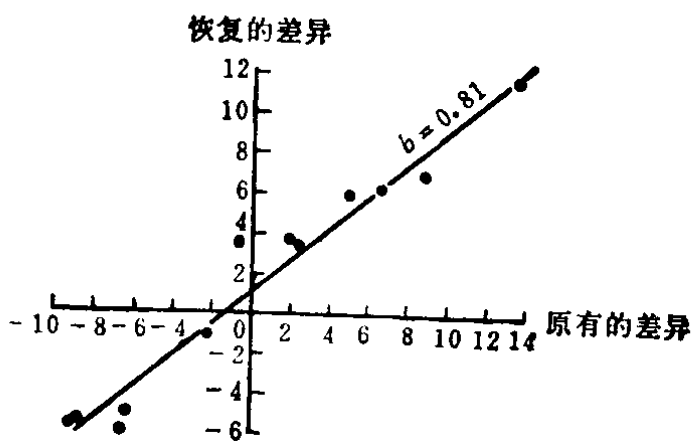


图2 Mather 和 Harrison (1949) 关于果蝇腹部刚毛数变异的遗传成分与染色体的关系的数据。回归斜率表明刚毛数变异的 81% 毫不含糊地是由三个主要染色体上所携带的基因引起的，这些基因与所有通过核基因而呈现的遗传变异是相符合的，即使实验中可能还有无法检定的漏网基因。

这些实验结果的含义是很清楚的。首先促使腹部刚毛发生连续变异的遗传因素必然是象孟德尔基因一样地进行着分离，因为亲代与子₁代之间的差异在回交家系内重新出现了。其次，因为这些差异是在染色体组成分别与亲本和子₁代相同的两组之间重现的，所以被探讨的遗传单位必然是在染色体上。细胞质单位无论如