

高等学校试用教材

群体遗传学原理

Principles of Population Genetics

王喜忠 杨玉华 编著



四川大学出版社

Q347
WX2

群体遗传学原理

王喜忠 杨玉华 编著

四川大学出版社

1992年·成都

(川)新登字014号

责任编辑: 夏木俊

封面设计: 冯先洁

技术设计: 夏木俊

群 体 遗 传 学 原 理

王喜忠 杨玉华 编著

四川大学出版社出版发行 (成都市望江路29号)

四川省新华书店经销 华西医科大学印刷厂印刷

850×1168mm 32开本 9.06印张 216千字

1992年12月第1版 1992年12月第1次印刷

印数: 0001—1500册

ISBN 7-5614-0657-6/Q·17 定价: 3.00元

内 容 提 要

群体遗传学是研究群体的遗传结构及其变化规律的遗传学分支学科。该书共十一章，系统地介绍了群体遗传学的基本原理。全书以 Hardy-Weinberg 定律为主线，阐述了各种导致群体遗传结构变化的起因；同时也注意介绍了其它遗传学分支学科如数量遗传学、生态遗传学和进化遗传学的相关内容以及分子进化和中性理论。

该书内容全面，材料丰富，可作为高等学校本科生及研究生教材或教学参考书选用，对从事遗传学研究的科技工作者也有较好的参考价值。

前 言

群体遗传学是研究群体的遗传结构及其变化规律的遗传学分支学科。它从理论上探讨生物进化的机制，为动物、植物和微生物育种及人类遗传素质的改良提供理论基础。

本书是在为动物学专业的研究生和遗传学专业高年级本科生开设的《群体遗传学》所使用的讲义的基础上，经过七年的试用，几经扩充和修改而编写成的。

在编写过程中，我们既注意到学科的系统性，也尽可能注意介绍学科的新进展；在系统阐述群体遗传学基本原理的同时，也涉及数量遗传学、生态遗传学和进化遗传学的相关部分，特别是注意介绍分子进化理论的有关知识。全书共十一章。第一章介绍了群体遗传学的研究范围、发展概况和研究途径。第二章详细阐述了 Hardy—Weinberg 定律的内容及其在群体遗传学研究中的重要性。第三至七章，以 Hardy—Weinberg 定律为主线，论述几种改变群体遗传结构的因素，如交配系统、随机遗传漂变、突变、迁移和自然选择所引起的进化变化及其在实践中的应用。第八章从微进化的角度介绍了生物进化过程中产生的适应性和显性进化的原因。第九章用生态遗传学的方法论述了生物进化所付出的代价——遗传负荷的种类、计量和遇到的矛盾。第十章用较大篇幅阐述了从分子水平上对进化的研究，即分子进化及中性学说。第十一章从进化遗传学的角度讨论了生物进化的重要课题——物种形成的过程、方式和遗传学。

每章后面都附有习题；书后附有群体遗传学的统计学基础和习题参考答案，以便于读者复习、查阅和参考。

编者期望这本书不仅有益于读者获得新知，更热望有益于读者培养科学思维和解决问题、分析问题的能力。

这本书的问世，得到了四川大学教材建设基金的资助，得到了师长、同事们的支持与帮助。但由于编者水平所限以及学科的不断发 展，疏漏之处在所难免，恳请读者批评指正。

编 者

1992年3月

目 录

第一章 绪 论	(1)
第一节 群体遗传学发展概要	(1)
第二节 群体遗传学的研究内容	(3)
第三节 群体遗传学的研究途径	(4)
第二章 基因库与 Hardy—Weinberg 定律	(8)
第一节 孟德尔群体	(8)
第二节 遗传变异的检测	(12)
第三节 计量遗传变异—多态性与杂合性	(28)
第四节 Hardy—Weinberg 定律及其应用	(31)
第三章 随机交配与选型交配	(39)
第一节 随机交配	(39)
第二节 选型交配	(48)
第三节 系统近交	(60)
第四章 随机遗传漂变	(68)
第一节 随机遗传漂变的起因及特征	(68)
第二节 随机遗传漂变的后果	(78)
第五章 突 变	(86)
第一节 突变的类型	(86)
第二节 突变率	(91)
第三节 突变对基因频率的影响	(98)
第六章 迁移与基因流	(102)
第一节 迁移的代数学	(102)

第二节	迁移的群体结构模型	(105)
第三节	隔离断裂与Wahlund原理	(110)
第七章	自然选择	(113)
第一节	自然选择的概念	(113)
第二节	适合度	(118)
第三节	选择的代数学	(120)
第四节	不同的选择类型	(128)
第五节	迁移——选择与突变——选择的联合效应 ..	(136)
第八章	孟德尔群体的遗传综合作用	(142)
第一节	互适应	(142)
第二节	显性的进化	(152)
第三节	遗传同化作用	(157)
第九章	遗传负荷	(167)
第一节	遗传负荷的概念和种类	(167)
第二节	突变负荷	(171)
第三节	分离负荷	(174)
第四节	置换负荷	(179)
第十章	分子进化与中性学说	(183)
第一节	分子进化	(183)
第二节	分子进化的中性理论	(215)
第十一章	物种形成	(227)
第一节	物种概念	(227)
第二节	隔离机制	(229)
第三节	物种形成	(232)
附录一	群体遗传学的统计学基础	(250)
附录二	习题参考答案	(263)
参考文献		(268)

第一章 绪 论

第一节 群体遗传学发展概要

群体遗传学(population genetics)是应用数学和统计学方法研究群体的遗传结构及其变化规律的遗传学分支学科，是孟德尔定律与数理统计方法相结合的产物。

群体遗传学的起源应追溯到孟德尔以前的进化学说，如1858年C.Darwin和A.R.Wallace关于自然选择的论文和1859年C.Darwin的《物种起源》。1900年孟德尔定律被重新发现后，为群体的遗传分析提供了理论基础。1903年美国遗传学家W.E.Castle发表文章，指出群体中遗传的法则，提出了平衡定律的雏形。1908年英国数学家H.Hardy和德国医生W.Weinberg独立发表了群体遗传平衡的文章，将孟德尔定律用于随机交配的大群体，正式提出平衡定律，现称Hardy—Weinberg定律，为群体遗传学的诞生奠定了第一块基石。

群体遗传学的发展可划分为三个时期。

一、理论群体遗传学时期

这个时期的特点是数学家和遗传学家相互合作，将遗传定律和数理统计方法结合起来，探讨各种进化机制。这个时期的代表人物是R.A.Fisher、S.Wright和J.B.S.Haldane。

Fisher是英国的数理统计学家，1929年在《自然选择的遗传理论》一书中提出了自然选择的基本原理——“任何生物在任

何时候的适合度的增加等于它在那个时候的适合度的遗传方差。”强调遗传学与自然选择的关系。本书对生物学的许多领域产生了强有力的影响，是研究进化遗传学的重要参考书。

Wright是美国的遗传学家，1931年在遗传杂志上发表《孟德尔群体的进化》一文中，提出作用于群体基因型的力有两类：定向的，如回复突变、选择和迁移；不定向的，如随机遗传漂变。群体中所有的基因型在这些力的作用下处于平衡状态。他特别强调的两个因素是：（1）由小的群体大小所引起的基因频率的随机漂变和压力的波动；（2）群体间选择的意义，特别是当一个种被再分成部分隔离的局部群体时，局部压力和随机波动为种间选择提供最迅速的进化条件。他认为随机漂变是平衡力网络中起重要作用的因素之一。他提出的小群体的抽样误差造成基因频率的改变，即随机遗传漂变，现称为Wright效应。

Haldane是英国的生理生化学家，在1932年的《进化的起因》中，综合了进化学说和遗传理论，并对Wright和Fisher对随机漂变和隔离所作的贡献作出了令人信服的总结和说明。

二、实验群体遗传学时期

这个时期主要是用实验来验证群体遗传学的理论。首先研究的是以果蝇唾腺染色体倒位为主的染色体水平上的差异。苏联的实验群体遗传学家Th. Dobzhansky证明了在北美的野生果蝇(*Drosophila pseudoobscura*)唾腺染色体上观察到的倒位多态现象中的自然选择作用。他在1937年出版的《遗传学与物种起源》中，根据研究结果，论述了种的分化问题。该书成为进化遗传学的经典著作。第二次世界大战后，放射能对遗传的影响引起人们的关注。H. J. Muller、F. Crow和Th. Dobzhansky等对潜在于生物群体中的致死基因之类的隐性有害基因进行了广泛的研究，对群体中大量保存这些变异的机制提出了相互对立的两种假说，即Dobzhansky等主张的平衡假说和Muller和Crow等支持的经典

假说。此外，英国Ford等研究了鳞翅目昆虫色彩的遗传多态现象，认为由于环境污染越来越严重，使自然选择的方向发生逆转，改变了基因频率，从而弄清了椒花蛾的工业黑化现象的机制。

三、分子群体遗传学时期

分子遗传学和分子生物学的形成和发展，使实验群体遗传学的研究从染色体水平深入到分子水平。同工酶的电泳、蛋白质和核酸的序列分析以及DNA杂交等技术的应用，使群体遗传学家们开始从分子水平上阐明进化理论。于是，围绕分子水平上的遗传变异保持机制问题，形成了两种对立的学说。一是以Fisher、Haldane、Wright、Dobzhansky、Simpson和Mayr等为代表的现代达尔文主义（或称新达尔文主义、综合进化学说），认为自然选择仍起重要作用。另一学说是以日本木村资生（Kimura）为代表，于1968年提出的分子进化的中性学说，认为分子水平上的变异几乎是中立的，与自然选择无关。

第二节 群体遗传学的研究内容

群体遗传学的研究内容主要涉及以下三个方面。

一、进化问题（evolutionary questions）

进化是群体在遗传组成上发生变化的过程。群体遗传学应用一定的数学模型研究群体的遗传组成，即群体的等位基因频率及基因型频率，在什么条件下，群体的等位基因及基因型频率如何在传代过程中保持稳定，使原有的物种得以延续；哪些因素将引起以及如何引起群体的等位基因频率及基因型频率的改变；这些改变了的等位基因及基因型如何被自然选择淘汰或保留于群体中；保留于群体中的新的等位基因及基因型如何在自然选择的作用

用下，逐代适应环境，最终与原群体产生生殖隔离，形成新的物种；应用现代分子生物学技术，从分子水平上探讨进化机制。

二、育种问题 (inbreeding questions)

群体遗传学是进行动植物经济性状的人工选择与改良的理论基础。个体水平上的品种改良是进行简单的选择和近交，以得到有利性状的纯合基因型。然而，连续近交不可避免地要造成近交衰退。通过对自然环境中群体的基因型的了解，现代育种学家认为，改良品种的关键是要保持群体的遗传变异性而不是通过所有个体纯合化去消除这些遗传变异。因此，群体遗传学通过研究群体中基因的动力学，了解如何利用交配体系产生所需的基因型并将其保持在群体中；了解群体中的基因型如何相互作用及如何稳定地逐代适应，从而使人工选择更有效，以期更快地得到新的品种。

三、医学——人类学问题 (medical—anthropological questions)

群体遗传学和人类生化遗传学相结合，研究人类群体中生化缺陷型的产生和保持以及群体的遗传负荷问题；研究人类的亲缘关系和进化途径；研究人类的突变率以及人类群体的基因型结构和构成这种结构的各种力的动力学。通过这些研究可以推测人类的未来，提出改进人类素质的种种措施，造福于人类自身。

第三节 群体遗传学的研究途径

群体遗传学是在群体的而不是在个体的水平上研究生物性状的遗传现象和规律。因此，研究方法有别于其它遗传学分支学科。主要有五种研究途径。

一、化石记录 (fossil record)

化石是在自然力的作用下，保存于地层中的古生物遗体、遗物和它们的生活遗迹。研究地球发展史的不同时代的各个地层中埋藏的各种古生物化石，可以了解古生物的演变过程。特别重要的是通过化石记录可以研究进化的速率。20世纪初建立的同位素年代学，可以根据天然岩石中某些放射性元素的含量的比例关系计算岩石的年龄，从而推算出某种化石生物进化的速率。然而，化石记录提供的进化信息是有限的，如不能从化石记录中了解到进化中成功类型选择优势的量，因为没有可供比较的不成功的类型；也不能从化石记录中了解到过去的杂交群体的大小或近交的量等。

二、现有的自然群体 (present-day natural population)

通过对现有群体的调查、比较，可以了解与所研究的群体进化有关的因素，如群体大小、自然杂交密度等，从而探讨进化机制。但对自然群体的研究并非易事，主要的困难在于自然生境的不均一性。如相邻区域的自然选择可能有很大差异：在一个区域是有利的基因型在另一区域可能不利；由于气候条件的差异，在某一年是最成功的基因型，到了另一年可能失败。这些不均一性给自然群体的理论考察造成了无法解决的困难。

三、实验群体 (cage population)

生物学家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，改变各种可控因子，如温度、湿度、食物供给等，观察分析各种条件改变所引起的群体中特异基因型的变化，从而模拟在自然界中发现的基因频率波动的原因。如改变某一实验群体的食物供给后，该群体的特异的基因型频率在一年内表现出明显的波动，而这种波动与以前连续几年在自然群体中发现的波动相同，那么就可以认为这种基因型的相对选择优势或劣势的波动是环境因子——食物供给所造成的。由此可以推导出其他影

响基因频率的环境因子。利用实验群体的主要问题是简化了自然生境。因此，对任何实验，都必须首先确定实验结果是否与自然状况吻合。

四、数学模型 (mathematical models)

前面已经谈到，群体遗传学是在20年代和30年代由一些理论家发展起来的。他们用严密的数学模型发现了群体内基因和基因型的动力学，扩展了Mendel和 Darwin 的原理。因此，在某种程度上，群体遗传学一直是一门独特的学科。群体的遗传变异受多种因子的影响，进化中许多重要问题是无法通过对自然群体或实验群体的观察或实验来解决的。例如通过生物实验，完全证明了自然选择是进化的原动力，但是要证明它所起作用的程度，它进行得多快，它的限制是什么，它能创造哪些遗传系统以及如何与其它进化力相互作用，进行数学处理是必要的。

数学模型是对有关生物系统的特性的高度概括，可以发现生物学家未曾预料到的在进化中起作用的力。典型的例子是通过数学模型，提出了从有限的群体大小和由距离因素造成的群体隔离所导致的基因库分化的原理，即Wright的随机漂变。虽然随机漂变在进化中的重要性仍然需要实验学家来证明，但它作为一个数学事实却是重要的。因此，这个原理是从数学模型获得的理论认识。Wright (1960) 一直强调理论与观察的结合：“数学理论的作用是在个体水平和群体水平上发现的实际知识的媒介。它必须从个体水平的假设和从群体结构的模型中推论出在群体中将期望到什么，然后在任何与观察相矛盾的基础上来修正它的假设和模型，等等。进化是在群体中发生的，没有数学理论将群体中的现象与个体现象联系起来，就不会有清楚的进化思想。”另一方面，数学模型是以某些简化的假设为前提的，这些假设的正确性必须用实验数据加以检验。

五、计算机程序设计 (computer programming)

根据遗传学的原理和方法，设计不同的程序，用计算机进行群体遗传的计算和模拟。有关群体遗传的计算机程序设计其核心问题是将一个复杂的问题分成若干个较简单的子问题，再借助于总框图和细框图来表示它们之间的相互关系。Charlesworth 等（1990）利用不同的程序计算了一个不连锁的多基因座系统中的近交衰退、遗传负荷和远交率的进化。Brown 和 Chapman（1991）用BOOT和FITCH程序分析了底鳉*Fundulus heteroclitus*的mtDNA的系统发生，并绘制出了系统发生树。对遗传漂变进行的计算机模拟研究，提出保种工作中为了防止漂变丢失基因，一方面可以适当增加群体含量，另一方面则可在适当的近交系数范围内分小群体保种。有关计算机程序设计方面的知识，请参考毛盛贤、黄远樟编的《群体遗传及程序设计》一书。

第二章 基因库与Hardy-Weinberg定律

第一节 孟德尔群体

一、群体 (population) 与基因库 (gene pool)

群体的本来意义是指社会科学用语中的“人口”，即一定地区人类个体数的总和，而作为生物学用语，意义有些不同。

生态学上的“群体”，指的是某一空间内生物个体数的总和，这些生物既包括同种的，也包括不同种的。

遗传学上的“群体”，强调杂交性和杂交的可育性，因此指的是在个体间有相互交配的可能性，并随着世代进行基因交流的有性繁殖的群体，即孟德尔群体。最大的孟德尔群体就是一个物种，它是进化的单位。

由于同一物种在地理分布上的多样性，以及由地理隔离造成的生殖隔离，大的孟德尔群体可再分为地区群体(local population)，即生活在同一区域内的同种个体群，这是群体遗传学研究的基本单位。

但是，生活在同一地域内的同种个体，常常未必属于单一的孟德尔群体。例如南非共和国的白人和黑人，由于社会的限制，相互不能通婚，无法进行基因交流，这就产生了同一地域内共存几个孟德尔群体的状况。

基因库的概念对生物进化的研究是很重要的。一个群体中所有个体的全部基因的总和，或所有基因型的集合，称为该群体的基

因库。对于二倍体生物来说，一个具有N个个体的群体，基因库由2N个单倍体基因组组成，每个基因组包括从一个亲本所接受的全部遗传信息。因此，在一个由N个个体组成的群体的基因库中，每个基因座有2N个基因，有N对同源染色体。主要的例外是性染色体上的基因，在异型配子的个体中每一基因座上只有一个。

二、基因与基因型频率

基因与基因型频率是群体遗传结构的表达形式。

基因频率 (genie frequency)：一个群体中某一特定的等位基因在该基因座上可能出现的等位基因总数中所占的比率。任何一个基因座上的全部等位基因频率的总和等于1。基因型频率 (genotypic frequency)：一个群体中，某基因座上不同基因型所占的比率。该基因座全部基因型频率的总和等于1。

对某一性状而言，能直接观察的是表现型，而不是基因或基因型。因此，只要了解了特定的基因型和表型间的对应关系，就可以通过表型频率来计算基因型频率。以MN血型系统为例，在人群中它包括三种血型：M、MN和N型，相应的基因型为 $L^M L^M$ 、 $L^M L^N$ 和 $L^N L^N$ 。曾有人在上海居民中调查了1788人，其中397人是M型，861人是MN，530人是N型，则该群体中各种血型的表型及基因型频率可用每种血型的人数除以总人数，即分别为：

$$\text{M型} (L^M L^M) : \frac{397}{1788} = 0.22204$$

$$\text{MN型} (L^M L^N) : \frac{861}{1788} = 0.48154$$

$$\text{N型} (L^N L^N) : \frac{530}{1788} = 0.29642$$

等位基因频率则根据基因所在染色体和等位基因间的显隐性关系，可按下列不同的方法进行计算。