

# 第六章 群体遗传



- **群体：**
  - 又称种群，指一个物种生活在某一地区内的、能相互杂交的个体群，也称为孟德尔式群体。
- **群体遗传学的目标：**
  - 探索群体的遗传组成，以及决定并引起群体遗传组成发生变化的动力。
- **研究范畴：**
  - 研究群体中基因的分布、基因频率和基因型频率的维持与变化规律的科学。



- 群体遗传学需调查的事实：
  1. 群体中携带不同基因型个体的婚配形式：
    - 随机婚配
    - 近亲婚配
    - 选型婚配
  2. 群体间的混合、迁移或分群对群体遗传结构的影响；
  3. 突变和遗传重组引起的群体遗传变异速率；
  4. 自然选择对群体遗传结构变化速率的影响；
  5. 有限容量的群体中，基因的遗传漂变对群体遗传结构的影响等；



# 第一节 群体的遗传平衡

- 基因库：
  - 一个群体所具有的全部遗传信息称为基因库。



# 一、基因频率与基因型频率

- 基因频率：
  - 指群体中某一基因在所有等位基因数量中所占的比例。
  - 反映该基因在这一群体中的数量
  - 相对值
  - 任何一位点上的等位基因频率之和=1
- 表示方法：
  - $p + q = 1$
  - $p$ : 显性基因频率;  $q$ : 隐性基因频率



- 基因型频率：

- 群体中某一基因型个体占群体总个数的比例
- 基因型频率可通过群体的表型调查得知
- 群体中基因频率可以通过群体的基因型频率推算

已知MN为共显性基因，在一个747人的群体中，M血型有233人，N血型129人，MN血型385人，问：

- 1) 在该群体中，三种血型的频率各为多少？
- 2) M和N基因的频率各是多少？



- 在共显性遗传中，基因型与表现型一致，表现型频率等于基因频率。
- **M血型频率：**  
 $= 232 \div 747 = 0.312$
- **N血型频率：**  
 $= 129 \div 747 = 0.173$
- **M N血型频率：**  
 $= 385 \div 747 = 0.515$



- 基因频率:

- $p + q = 1$

$$p = \frac{232 \times 2 + 385}{747 \times 2} = 0.57$$

$$q = \frac{129 \times 2 + 385}{747 \times 2} = 0.43$$



一个群体共有**1788**人，其中**M**型血人**397**人，**861**人为**MN**型，**530**人是**N**型。

- **M**型个体基因型： $L^M L^M$ ；
- **MN**型个体基因型： $L^M L^N$ ；
- **N**型个体基因型： $L^N L^N$ ；



**L<sup>M</sup>基因频率的估计值:**

$$p = \frac{397 \times 2 + 861}{1788 \times 2} = 0.4628$$

$$p = \frac{397 \times 2}{1788 \times 2} + \frac{861}{1788 \times 2} = f_{MM} + 1/2f_{MN}$$

**L<sup>N</sup>基因频率的估计值:**

$$q = \frac{530 \times 2 + 861}{1788 \times 2} = 0.5372$$

$$q = f_{NN} + 1/2f_{MN}$$



# 遗传平衡定律：

- **1908年，Hardy和Weinberg**分别应用数学方法探讨了群体中基因频率的变化，得出该定律，也称**Hardy-Weinberg**定律：

— 在一定的条件下，即：

1. 基因型频率没有性别差异；
2. 群体容量无限大；
3. 随机婚配，即群体内所有个体间婚配机会完全均等；
4. 没有突变，也没有来自其他群体的基因交流；
5. 没有任何形式的自然选择；

则其基因型的比例可以从一代到另一代维持不变。



- 基因的遗传机制即基因传递过程的随机重组和分离，其本身并不影响群体中保持遗传变异的平衡机制
- 虽然显性基因的作用可以掩盖隐性基因的作用，但各基因型的比例不变，所以隐性变异不会因此而逐渐消失



- $p + q = 1$
- $(p + q)^2 = 1$
- $p^2 + 2pq + q^2 = 1$
- 遗传平衡群体:
- $AA : Aa : aa = p^2 : 2pq : q^2$



- 一个群体有**10000**个个体，其中纯合子**AA**有**6000**人，纯合子**aa**有**2000**人，杂合子**Aa**有**2000**人。这是否为一个遗传平衡群体？

**AA**频率： **0.6**

**aa**频率： **0.2**

**Aa**频率： **0.2**

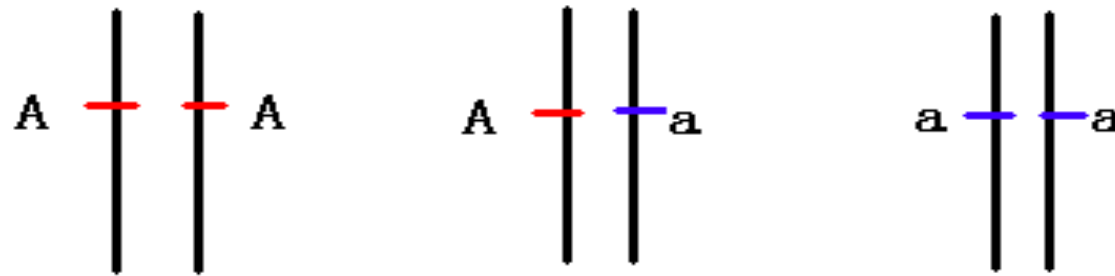
$$p = \frac{6000 \times 2 + 2000}{10000 \times 2} = 0.7$$

$$q = \frac{2000 \times 2 + 2000}{10000 \times 2} = 0.3$$



## 一对等位基因的遗传平衡定律的推证：

设群体某一基因座上有一对等位基因为A、a，三种可能的基因型分别为AA、Aa、aa， $f_{AA}$ 、 $f_{Aa}$ 、 $f_{aa}$ 分别为该座位上三种相应基因型的频率。



纯合子AA全部为等位基因A，杂合子Aa则含有一半的等位基因A，则群体中等位基因A的频率p为：

$$p = f_{AA} + 1/2 f_{Aa} \qquad q = f_{aa} + 1/2 f_{Aa}$$

$$p + q = f_{AA} + f_{Aa} + f_{aa} = 1$$

$$q = 1 - p$$

设精子和卵子中等位基因A均为p，等位基因a频率均为q

**表 6-1 一对等位基因随机配子的结合，得出三种基因型的频率**

	卵 A(p)	子 a(q)
精 A(p)	AA( $p^2$ )	Aa(pq)
子 a(q)	Aa(qp)	aa( $q^2$ )

$$AA : Aa : aa = p^2 : 2pq : q^2$$

# 三、应用遗传平衡定律计算基因频率

## 1. 隐性基因频率的计算

- 群体发病率 = 隐性纯合子的频率 ( $aa$ ) =  $q^2$
- 基因频率可由隐性基因型频率经开方后求得。

例：一个群体中白化病(**AR**)的发病率为**1/10000**，求隐性基因、正常基因及杂合子频率。

患者基因型：**aa**，

隐性基因型频率为 $q^2 = 1/10000 = 0.0001$

$$q = \sqrt{0.0001} = 0.01$$



正常显性基因频率 =  $1 - q = 1 - 0.01 = 0.99 \approx 1$

杂合子频率 =  $2 p q \approx 2q = 0.02$

杂合子频率与隐性纯合子频率之比：

$$= 2pq / q^2 = 2 / q$$

即隐性基因频率愈小，杂合子频率相对于隐性纯合子频率的倍数愈高。



## 2. 显性基因频率的计算

- 患者：
  - AA:  $p^2$
  - Aa:  $2pq$
- 正常人：
  - aa:  $q^2$
- 群体发病率:  $p^2 + 2pq$
- $p^2 \approx 0$
- $H = 2pq = 2p$        $p = H/2$



- 某地软骨发育不全性侏儒发病率为**1/10000**，  
则：
- 致病基因频率  $p = H/2 = 0.00005$
- 正常基因频率  $q = 1 - p = 1 - 0.00005 = 0.99995$
- 在**AD**遗传病中
  - 致病基因频率 = **1/2**群体发病率



### 3. X连锁基因频率的估计：

在X连锁中，基因位于X染色体上，男性为半合子，只有一条X染色体，故其表型频率与相应基因型频率相同；

女性有两条X染色体，则适用 $p^2 + 2pq + q^2 = 1$

女性发病率 =  $q^2$  = 男性发病率<sup>2</sup>

在XR病中，女性发病率远远低于男性，且致病基因频率越低，男女发病率差别越大。



• 例:

– 红绿色盲(XR)在男性中发病率为7%，求A、a的频率及女性发病率？

– 男性发病率 = 7%

– 则：  $q = 7\%$  ，  $A = p = 1 - q = 0.93$

– 女性发病率 =  $q^2 = 0.0049$

– 女性携带者频率

$$= 2pq = 2 \times 0.07 \times 0.93 = 13\%$$



## 第二节 影响群体遗传平衡的因素

### 一、选择：

- 适合度：

- 指某一基因型与其他基因型相比时能够存活并留下子裔的相对能力。
- 正常的纯合个体适合度定为**1**；
- 其他基因型的适合度用相对生育率表示：

例：丹麦的一项调查，软骨发育不全侏儒**108**人，共生育了**27**个儿童。他们的**457**个正常同胞，共生育**582**个儿童，侏儒的相对生育率：

$$= \frac{27 / 108}{582 / 457} = 0.196$$



表 6-6 几种遗传病患者相对适合度的估计 (以正常的纯合个体适合度为 1.00)

性 状	相对适合度
视网膜母细胞瘤(杂合子)	0
幼儿型黑矇性痴呆(纯合子)	0
软骨发育不全(杂合子)	0.20
血友病(男性)	0.29
神经纤维瘤病(杂合子)	男 0.41; 女 0.75
慢性进行性舞蹈病(杂合子)	男 0.82; 女 1.25
镰形红细胞性状(杂合子)	1.26(在疟疾区)

## 二、突变

- 一个特定群体的遗传组成发生变异的原因：
  1. 基因突变；
  2. 基因间的重组；
  3. 基因在群体间的交流；
  - 基因突变是群体内发生变异的根源。

基因突变率：

- 在某一世代，基因的一种等位形式突变成另外等位基因形式的概率。



- 突变后果:

- 1. 中性突变:

- 指基因突变后，对机体既未产生特殊益处，也未产生明显的害处。
    - 如人类对苯硫脲(**PTC**)的尝味能力，即位于**7q**上的基因**T**，**T**突变为**t**后，失去尝味能力。

- 2. 有害:

- 有时突变会产生有害的表型效应，从而面临选择的作用。



# 四、迁移与随机遗传漂变

## 1. 迁移:

- 指具有某一基因型频率的一部分群体因某种原因迁入与其基因频率不同的另一群体中，并定居与杂交，从而改变了迁入群体的基因频率。
- 群体混合行为分类：
  - 迅速混合方式：即两个种族、生活习惯和文化背景等差异较大的群体，在较短的世代内融合成一个新的群体。
  - 渐进混合方式：某个群体在每一世代都有一定比例个体融入另一群体，则接受外来基因的群体的基因频率将逐渐发生变化。



## 2. 随机遗传漂变

- 在一个小的隔离群体中，由于某种机会所造成的某一等位基因在群体中出现世代传递的波动现象。
- 这种变化导致某些等位基因的消失，而另一些等位基因的固定，从而改变了群体的遗传结构。

## 3. 隔离与建立者效应

- 由于自然条件、宗教、民族习惯等因素使得一个群体与其他群体之间不能进行婚配，因而也就不可能有基因的交流，称为隔离。
- 隔离可以使群体中的纯合子的比例增加，产生类似近亲婚配的效应，一些异常的基因频率在小的隔离群体中特别高，称为建立者效应。



# 第三节 遗传负荷

- 概念：
  - 指一个群体由于有害基因或致死基因的存在而使其适合度降低的现象。
- 来源：
  - 突变负荷：
  - 分离负荷



## — 突变负荷:

- 指基因突变产生的有害基因和致死基因，使群体的适合度下降，从而给群体带来的负荷。
- 是群体突变基因累积产生的后果。
- 显性致死突变——无影响
- 隐性致死突变——增加遗传负荷

## — 分离负荷

- 指适合度较高的杂合子由于基因分离而产生适合度较低的显性纯合子与隐性纯合子，从而降低群体适合度的现象。



## 第四节 群体中的平衡多态现象

- 平衡多态：
  - 指群体中同一基因座位上有两个或两个以上的等位基因同时存在，并且其中频率最低的等位基因频率也远远高于仅靠突变所能维持的基因频率。
  - 如人群中的**ABO**血型、**MN**血型等。

