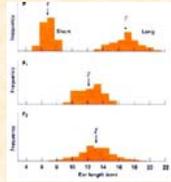


第五章 数量性状遗传



本章重点



1. 数量性状的特征及与质量性状的区别;
2. 遗传率在育种上的应用;
3. 数量性状的基因定位;
4. 近亲繁殖和回交的遗传效应;
5. 纯系学说和意义;
6. 杂种优势。

前述的遗传现象是基于一个共同的遗传本质，即生物体的遗传表现**直接**由其基因型所决定 → 可根据遗传群体的表现变异**推测**群体的基因型变异或基因的差异。

质量性状 (qualitative trait) 的特点：表现型和基因型的**变异不连续** (discontinuous)。

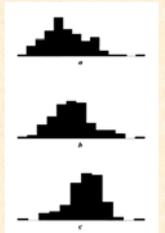
在杂种后代的分离群体中 → 可以采用**经典遗传学**分析方法，研究其遗传动态。



生物界中还存在**另一类遗传性状**，其表现型变异是连续的 (continuous) → **数量性状** (quantitative trait)。

例如，人高、动物体重、植株生育期、果实大小，产量高低等。

表现型变异分析 → **推断**群体的遗传变异 → 借助数量统计的分析方法 → 分析数量性状的遗传规律。



数量性状的类别:

① **严格的连续变异** (Continuous variation)：如人身高；株高、粒重、产量；棉花纤维长度、细度、强度等；

② **准连续变异** (Quasi continuous variation)：

如分蘖数(穗数)、产蛋量、每穗粒数等，但大测量值时，每个数值均可能出现，**不出现有小数点数字**。



但有的性状即有质量亦有数量性状的特点 → **质量-数量性状**。

第一节 群体的变异



生物群体的变异 → 表现型变异 + 遗传变异。

数量性状的遗传变异 → 群体内各个体间遗传组成的差异。

当基因表达不因环境变化而异：个体表现型值 (phenotypic value, P) 是基因型值 (genotypic value, G) 和随机机误 (random error, e) 的总和, $P=G+e$ 。

其中：随机机误是个体生长发育过程所处小环境中的随机效应。



常采用方差 (variance) 度量某个性状的变异程度。

∴ 遗传群体的表现型方差 (phenotypic variance, V_p) → 基因型方差 (genotypic variance, V_G) + 机误方差 (error Variance, V_e)。

$$V_p = V_G + V_e$$

控制数量性状的基因具有各种效应，主要包括：

加性效应 (additive effect, A)：基因座 (locus) 内等位基因 (allele) 的累加效应；

显性效应 (dominance effect, D)：基因座内等位基因之间的互作效应。

基因型值是各种基因效应的总和。对于加性-显性模型

$G=A+D$ ，表现型值也可相应分解为 $P=G+e=A+D+e$ 。

群体表现型方差 → 分解为加性效应、显性效应和机误效应三种方差分量 ($V_p=V_A+V_D+V_e$)。

对于某些性状，不同基因座的非等位基因之间可能存在相互作用，即上位性效应 (epitasis effect, I)。

基因型值和表现型值 → $G=A+D+I$ 和 $P=A+D+I+e$ ，

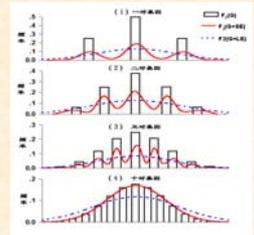
群体表现型变异 → $V_p=V_A+V_D+V_I+V_e$ 。



设只存在基因加性效应 ($G=A$)， F_2 表现型值频率：

当机误效应不存在时：如性状受少数基因 (如1~5对) 控制，表现典型的质量性状；但基因数目较多时 (如10对) 则有类似数量性状的表现。

当存在机误效应时，表现型呈连续变异。当受少数基因 (如1~5对) 控制时，可对分离个体进行分组；但基因数目较多 (如10对) 则呈典型数量性状表现。



亦可用杨辉三角形中双数行 (即第二列中的2、4、.....、8) 来表示，如下图：

1	1							
1	2	1						
1	3	3	1					
1	4	6	4	1				
1	5	10	10	5	1			
1	6	15	20	15	6	1		
1	7	21	35	35	21	7	1	
1	8	28	56	70	56	28	8	1



∴ 多基因 (polygenes) 控制的性状一般均表现数量遗传的特征。

但一些由少数主基因 (major gene) 控制的性状仍可能因为存在较强的环境机误而归属于数量性状。



- 生物所处的**宏观环境**对群体表现具有**环境效应** (E) ;
- 基因在不同环境中表达也可能有所不同, 会存在**基因型与环境互作效应** (GE) 。

∴ 生物体在不同环境下的表现型值可细分为:

$$P = E + G + GE + e,$$

群体表现型变异也可作相应分解:

$$V_P = V_E + V_G + V_{GE} + V_e.$$



①. 加性-显性遗传体系的互作效应:

$$GE \text{ 互作效应 } \begin{cases} \text{加性与环境互作效应 (AE)} \\ \text{显性与环境互作效应 (DE)} \end{cases}$$

∴ 个体表现型值: $P = E + A + D + AE + DE + e;$

表现型方差: $V_P = V_E + V_A + V_D + V_{AE} + V_{DE} + V_e.$

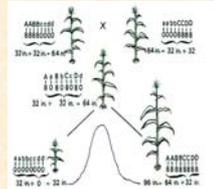
②. 加性-显性-上位性遗传体系的互作效应:

个体表现型值: $P = E + A + D + I + AE + DE + IE + e$

表现型方差: $V_P = V_E + V_A + V_D + V_I + V_{AE} + V_{DE} + V_{IE} + V_e.$



第二节 数量性状的特征



数量遗传学是在孟德尔经典遗传学的基础上发展而成的一门学科, 但与孟德尔遗传学有**明显的区别**。



1918年费希尔 (Fisher R. A.) 发表“根据孟德尔遗传假设对亲子间相关性的研究”论文 → 统计方法与遗传分析方法结合 → 创立**数量遗传学**。



1925年著《研究工作者统计方法》一书 (Statistical Methods for Research Workers), 为数量遗传学的研究提供了有效的分析方法。

首次提出**方差分析 (ANOVA)** 方法, 为数量遗传学发展奠定了基础。



1. 数量性状具有以下**特点**:

(1). 数量性状的变异表现为**连续性**:

杂交后代难以明确分组, 只能用度量单位进行测量, 并采用统计学方法加以分析;

$$P_1 \times P_2$$



F₁ 表现介于两者之间



F₂ **连续变异**

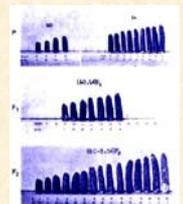
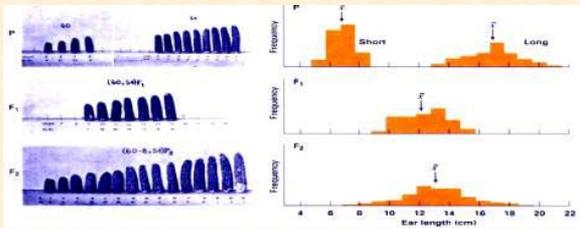


表5-1 玉米穗长的频率、平均数、方差和标准差

世代	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	N	\bar{X}	S	V
短穗亲本 (No.60)	4	21	24	8														57	6.632	0.816	0.665
长穗亲本 (No.54)							3	11	12	15	26	15	10	7	2			101	16.802	1.887	3.560
F_1			1	12	12	14	17	9	4									69	12.116	1.519	2.310
F_2		1	10	19	26	47	73	68	68	39	25	15	9	1				401	12.888	2.252	5.075



(2). 对环境条件比较敏感:

由于环境条件的影响, 亲本与 F_1 中的数量性状也会出现连续变异的现象。

如玉米 P_1 、 P_2 和 F_1 的穗长呈连续分布, 而不是只有一个长度。但这种变异是不遗传的。



(3). 数量性状普遍存在着基因型与环境互作:

控制数量性状的基因较多、且容易出现在特定的时空条件下表达, 在不同环境下基因表达的程度可能不同。



质量性状和数量性状的区别

	质量性状	数量性状
①. 变异类型	种类上的变化 (如红、白花)	数量上的变化 (如高度)
②. 表现型分布	不连续	连续
③. 基因数目	一个或少数几个	微效多基因
④. 对环境的敏感性	不敏感	敏感
⑤. 研究方法	系谱和概率分析	统计分析



遗传学第五章



2. 数量性状遗传的多基因假说:

瑞典遗传学家Nilsson-Ehle (尼尔逊·埃尔) 于1909年研究小麦籽粒颜色的遗传后提出多基因假说, 经后人试验论证而得到公认。



多基因假说要点:

1. 决定数量性状的基因数目很多;
2. 各基因的效应相等;
3. 各个等位基因的表现为不完全显性或无显性或有增效和减效作用;
4. 各基因的作用是累加性的。



发展: 数量性状的深入研究进一步丰富了多基因假说。如主效基因与微效基因、基因效应大小可以不同、基因间存在上位性效应等。



3. 研究方法:

杂交后代中得不到明确比例 → 需要对大量个体进行分析研究 → 应用数理统计方法 → 分析平均效应、方差、协方差等遗传参数 → 发现数量性状遗传规律。

借助于分子标记和数量性状基因位点 (quantitative trait loci, QTL) 作图技术 → 可在分子标记连锁图上标出单个基因位点的位置、确定其基因效应。



∴数量性状可由少数效应较大的主基因控制、也可由数目较多、效应较小的微效多基因控制。

主基因: 控制某个性状表现的效应较大的少数基因;

微效基因: 数目较多, 但每个基因对表现型的影响较小;

修饰基因: 基因作用微小, 但能增强或削弱主基因对基因型的作用。

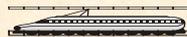
如小家鼠有一种引起白斑的显性基因, 白斑的大小则由一组修饰基因所控制。



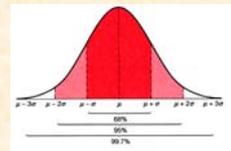
超亲遗传: 在植物杂交时, 杂种后代出现的一种超越双亲现象。

如水稻的两个品种:

P 早熟 ($A_2A_2B_2B_2C_1C_1$) × 晚熟 ($A_1A_1B_1B_1C_2C_2$)
 ↓
 F₁ ($A_1A_2B_1B_2C_1C_2$) 熟期介于双亲之间
 ↓ ⊗
 F₂ 27种基因型
 (其中 $A_1A_1B_1B_1C_1C_1$ 的个体将比晚熟亲本更晚,
 而 $A_2A_2B_2B_2C_2C_2$ 的个体将比早熟亲本更早)



第三节 数量性状遗传研究的基本统计方法



数量遗传学 → 研究数量性状在群体内的遗传传递规律 → 将总表现型变异分解为遗传和非遗传部分 → 提供相关信息。

∴在研究数量性状的遗传变异规律时, 需采用数理统计的方法。



统计参数 (Parameter):

1. 平均数 (mean, $\hat{\mu}$):

表示一组资料的集中性, 是某一性状全部观察数 (表现型值) 的平均。

$$\hat{\mu} = \frac{1}{n}(x_1 + x_2 + \dots + x_i + \dots + x_n)$$

$$= \frac{1}{n} \sum_{i=1}^n x_i = \frac{1}{n} \sum_{i=1}^k f_i x_i$$

$\hat{\mu}$ 表示平均数、 x 表示资料中各个观察数、 n 为观察的总个数、 k 为组数、 f 为频率, $\sum_{i=1}^n$ 表示从1至 n 的累加。

例如表中

玉米短穗亲本穗长:

$$\hat{\mu} = \frac{5+5+5+5+6+\dots+8}{57} = 6.632\text{cm}$$

或

$$\hat{\mu} = \frac{1}{n} \sum_{i=1}^k f_i x_i$$

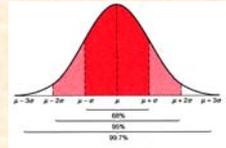
$$= \frac{4 \times 5 + 21 \times 6 + \dots + 8 \times 8}{57} = 6.632\text{cm}$$



2. 方差 (variance, V) 和标准差 (standard deviation, S):

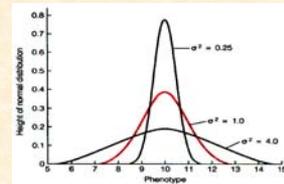
表示资料的分散程度, 是全部观察数偏离平均数的重要参数。

V 和 S 越大, 该资料变异程度越大, 则平均数的代表性越小。



$$\hat{V} = \frac{1}{n-1} \sum_{i=1}^n (x_i - \hat{\mu})^2$$

$$= \frac{1}{n-1} \left(\sum_{i=1}^n x_i^2 - n\hat{\mu}^2 \right)$$



例如表5-1中的短穗亲本($n = 57$):

样本均值:

$$\hat{\mu} = \frac{1}{57} (5+5+5+6+\dots+8) = 6.632$$



或 $\hat{\mu} = \left(\frac{4}{57}\right) \times 5 + \left(\frac{21}{57}\right) \times 6 + \left(\frac{24}{57}\right) \times 7 + \left(\frac{8}{57}\right) \times 8 = 6.632$

样本方差:

$$\hat{V} = \frac{1}{57-1} (4 \times 5^2 + 21 \times 6^2 + 24 \times 7^2 + 8 \times 8^2 - 57 \times 6.632^2)$$

$$= (2544 - 2506.737) / 56 = 0.665$$

$$S = \sqrt{0.665} = 0.815$$



一般: 育种上要求标准差大, 则差异大, 有利于单株的选择;

良种繁育场则标准差小, 则差异小, 可保持品种稳定。在统计分析中,

群体平均数 \rightarrow 度量群体中所有个体的平均表现;

群体方差 \rightarrow 度量群体中个体的变异程度。

\therefore 对数量性状方差的估算和分析是进行数量性状遗传研究的基础。



3. 协方差 (covariance, C)

和相关系数 (correlation coefficient, r):

由于存在基因连锁或基因一因多效, 同一遗传群体的不同数量性状之间常会存在不同程度的相互关联, 可用协方差度量这种共同变异的程度。

如两个相互关联的数量性状 (性状X和性状Y), 这两个性状的协方差 C_{XY} 可用样本协方差 \hat{C}_{XY} 来估算:

$$\hat{C}_{XY} = \frac{1}{n-1} \sum_{i=1}^n (x_i - \hat{\mu}_x)(y_i - \hat{\mu}_y) = \frac{1}{n-1} \left(\sum_{i=1}^n x_i y_i - n\hat{\mu}_x \hat{\mu}_y \right)$$

其中 x_i 和 y_i 分别是性状X和性状Y的第*i*项观测值, $\hat{\mu}_x$ 和 $\hat{\mu}_y$ 则分别是两个性状的样本均值。

协方差值受成对性状度量单位的影响。

\therefore 相关性遗传分析常采用不受度量单位影响的

$$\text{相关系数} \left(r = \frac{C_{XY}}{\sqrt{V_X V_Y}} \right).$$

样本相关系数的计算公式为:

$$\hat{r} = \frac{\hat{C}_{XY}}{\sqrt{\hat{V}_X \hat{V}_Y}}$$



第四节 遗传参数的估算 及其应用



数量遗传学运用统计分析方法 → 研究性状:



一、遗传效应及其方差和协方差分析:

早期研究群体, 一般采用遗传差异较大的二个亲本杂交 → 分析亲本、 F_1 、 F_2 或回交世代的表现型方差 → 估算群体的遗传方差或加性、显性等方差分量。

基因型不分离的纯系亲本和 F_1 的变异 → 归因于环境机误变异 (V_e), 基因型方差等于0。

F_2 变异 → 包括分离个体的基因型变异和环境机误变异 ($V_{F_2} = V_G + V_e$)。

∴可以估算基因型方差 ($V_G = V_{F_2} - V_e$)。



对于动物和异花授粉植物, 由于可能存在严重的自交衰退现象, 常用 F_1 表现型方差估算环境机误方差:

$$V_e = V_{F_1}.$$

对于自花授粉植物, 也可以用纯系亲本 (或自交系) 表现型方差估计环境机误方差:

$$V_e = \frac{1}{2}(V_{P_1} + V_{P_2});$$

或利用亲本和 F_1 的表现型方差:

$$V_e = \frac{1}{3}(V_{P_1} + V_{P_2} + V_{F_1}).$$



遗传实验观察的个体数有限 → 所得各项方差分量属于样本方差 → 群体方差的估计值。

现以表5-1中玉米穗长试验的结果为例, 计算各个世代的表现型方差分量:

$$\hat{V}_{P_1} = 0.665 \quad \hat{V}_{F_2} = 3.560 \quad \hat{V}_{F_1} = 2.310$$

$$\hat{V}_{F_2} = 5.075 \quad \hat{V}_e = 2.310$$

$$\hat{V}_G = \hat{V}_{F_2} - \hat{V}_e = 5.075 - 2.310 = 2.765$$



基因型方差 (V_G) 的分解:

如假设不存在基因型与环境的互作效应 ($V_{GE}=0$) 和基因的上位性效应 ($V_I=0$), F_2 表现型方差可以分解为:

$$V_{F_2} = V_G + V_e = V_A + V_D + V_e$$

再增加两个回交世代 ($B_1 = F_1 \times P_1$ 和 $B_2 = F_1 \times P_2$) → 可进一步估算加性方差和显性方差:

$$V_A = 2V_{F_2} - (V_{B_1} + V_{B_2})$$

$$V_D = (V_{B_1} + V_{B_2}) - V_{F_2} - V_e$$



例：表5-2小麦抽穗期及其表现型方差的实验结果。各项方差分量估计值的计算结果为：

表5-2 小麦抽穗期及其表现型方差

世代	平均抽穗日期 (从某一特定日期开始)	表现型方差 估计值
P ₁ (红玉3号)	13.0	11.04
P ₂ (红玉7号)	27.0	10.32
F ₁	18.5	5.24
F ₂	21.2	40.35
B ₁	15.6	17.35
B ₂	23.4	34.29

各项方差分量估计值为：

$$\hat{V}_e = \frac{1}{3}(\hat{V}_{P_1} + \hat{V}_{P_2} + \hat{V}_{F_1}) = \frac{1}{3}(11.04 + 10.32 + 5.24) \approx 8.87,$$

$$\hat{V}_A = 2\hat{V}_{F_2} - (\hat{V}_{B_1} + \hat{V}_{B_2}) = 2 \times 40.35 - (17.35 + 34.29) \approx 29.06,$$

$$\hat{V}_D = (\hat{V}_{B_1} + \hat{V}_{B_2}) - \hat{V}_{F_2} - \hat{V}_e = (17.35 + 34.29) - 40.35 - 8.87 \approx 2.42$$

采用单一组合的分离后代表现型方差→估算遗传群体的各项方差分量→实验简单、计算容易，但不能估算基因型与环境互作的方差分量。

所获结果→只能用于分析该特定组合的遗传规律，不能用于推断其它遗传群体的遗传特征。

导致群体表现型发生变异的遗传原因：

①. 遗传主效应产生的普通遗传变异，由遗传方差

(V_G) 来度量；

②. 基因型×环境的互作效应产生的互作遗传变异，

由基因型×环境的互作方差 (V_{GE}) 来度量。

需要有能够分析遗传主效应和环境互作效应的遗传模型和相应的统计分析方法。



50年代以来发展的多亲本杂交组合世代均值的方法 → 分析一组亲本和F₁遗传变异。

采用方差分析 (ANOVA) 的统计方法 → 分析遗传群体的实验资料。

如果一组亲本是从某遗传群体抽取的随机样本，可把群体表现型的方差分解为各项方差分量 → 估算群体的遗传方差分量。

优点：克服单一组合分离后代分析方法的局限性。

常用的遗传交配设计方法：

(1). 北卡罗莱纳设计I (NCI设计)：

一般适用于动物遗传分析，雌性个体一次只能与一个雄性个体交配产生若干后代，但一个雄性个体却可与若干雌性个体交配。

(2). 北卡罗莱纳设计II (NCII设计)：

一般适用于植物遗传分析，植物个体有许多花器，可同时在一个植株上产生不同组合的后代。

(3). 双列杂交设计：

采用p个亲本相互杂交 → 可产生：

p个自交亲本： $P_i = P_i \times P_i$

$p(p-1)/2$ 个正交组合： $F_{1(i \times j)} = P_i \times P_j$

$p(p-1)/2$ 个反交组合： $F_{1(j \times i)} = P_j \times P_i$

每个自交亲本和组合有若干个体。

Griffing的双列杂交有四种方法：

方法1：全部亲本和正、反交组合 (p^2 个遗传材料)；

方法2：亲本和正交组合 ($p(p+1)/2$ 个遗传材料)；

方法3：正、反交组合 ($p(p-1)$ 个遗传材料)；

方法4：正交组合 ($p(p-1)/2$ 个遗传材料)。



(4)混合线性模型分析方法：

70年代以来发展的**混合线性模型分析方法** (mixed linear model approach) → **可无偏分析ANOVA方法**所不能分析的各种非平衡资料和复杂的遗传模型。

基于Cockerham广义遗传模型建模原理和混合线性模型的统计分析方法，数量遗传研究已有**一些更为复杂**的遗传模型。



①. 加性-显性-性连锁-母体效应遗传模型 (AD+L+M模型)

哺乳动物或家禽类动物的数量性状 → 受常染色体所载的基因控制 → 还可能受母体基因 (母体细胞质基因及核基因) 控制；另外动物雌雄体数量性状表现差异也较大 → 表明存在性染色体连锁的基因效应。

采用**AD+L+M模型**分析一组亲本和F₁组合雌雄个体在多环境下的实验资料 → 可以无偏估算表现型方差分量。



$$V_P = V_E + \underline{V_A + V_D + V_L + V_M} + \underline{V_{AE} + V_{DE} + V_{LE} + V_{ME}} + V_e$$

其中V_L是性连锁效应 (L) 的方差分量，V_M是母体效应 (M) 的方差分量，V_{LE}是性连锁×环境互作效应方差分量，V_{ME}是母体×环境互作效应方差分量。

不同性状表现型协方差分量估算：

$$C_P = C_E + \underline{C_A + C_D + C_L + C_M} + \underline{C_{AE} + C_{DE} + C_{LE} + C_{ME}} + C_e$$



②. 加性-显性-上位性遗传模型 (AD+AA模型)

非等位基因间互作的上位性效应是控制数量性状表现的重要遗传分量。

采用**AD+AA模型**分析一组亲本、F₁和F₂组合在多环境下的资料 → 可以无偏估算以下表现型方差的各项分量。

$$V_P = V_E + \underline{V_A + V_D + V_{AA}} + \underline{V_{AE} + V_{DE} + V_{AAE}} + V_e$$

其中V_{AA}是加性×加性的上位性效应 (AA) 方差分量，V_{AAE}是AA上位性×环境互作效应方差分量。

不同性状表现型协方差分量的估算：

$$C_P = C_E + \underline{C_A + C_D + C_{AA}} + \underline{C_{AE} + C_{DE} + C_{AAE}} + C_e$$

③. 种子 (或幼畜) 遗传模型 (AD+C+AmDm模型)：

作物种子品质性状和动物幼畜经济性状等复杂数量性状 → 受种子 (或幼畜) 核基因、母体细胞质基因和母体核基因三套遗传体系的控制。



采用**三套遗传体系**的AD+C+AmDm模型分析一组亲本及F₁和F₂组合在多环境下的实验资料 → 估算**表现型方差的各项分量**：

$$V_P = V_E + \underline{V_A + V_D + V_C + V_{Am} + V_{Dm}} + \underline{V_{AE} + V_{DE} + V_{CE} + V_{AmE} + V_{DmE}} + V_e$$

不同性状表现型协方差分量的估算：

$$C_P = C_E + \underline{C_A + C_D + C_C + C_{Am} + C_{Dm}} + \underline{C_{AE} + C_{DE} + C_{CE} + C_{AmE} + C_{DmE}} + C_e$$



二、遗传率的估算和应用：

♥ **遗传率或遗传力**：指遗传方差 (V_G) 在总方差 (V_P) 中所占比值 → 可作为杂种后代进行选择的指标。

遗传率是度量性状的遗传变异占表现型变异相对比率的重要遗传参数 → 是指性状从上一代传递到下一代的能力。

- ◆ 遗传率大，早期选择效果好，如株高、抽穗期等性状；
- ◆ 遗传率小，早期选择效果差，如穗数、产量等。



简单的数量遗传分析一般假设只包括**加性效应 (A)**和**显性效应 (D)**：

表现型方差简单地分解为：

$$V_P = V_G + V_{GE} + V_e$$

1. 广义遗传率 (heritability in the broad sense, 简称 H^2)：

指总的遗传方差占表现型方差的比率：

$$H^2 = \frac{V_G + V_{GE}}{V_P} = \frac{V_A + V_D + V_{AE} + V_{DE}}{V_P}$$



2. 狭义遗传率 (heritability in the narrow sense, 简称 h^2)：

指加性遗传方差占表现型方差的比率：

$$h^2 = \frac{V_G}{V_P} = \frac{V_A + V_{AE}}{V_P}$$

根据不同的遗传模型可以进一步分解广义遗传率 (H^2) 和狭义遗传率 (h^2) → 获得不同的遗传率分量。



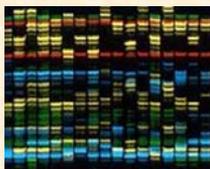
遗传率与育种选择的关系：

根据性状遗传率的大小，容易从表现型**鉴别**不同的基因型 → 较快地选育出优良的新的类型。

狭义遗传率较高的性状，在杂种早期世代进行选择 → 收效比较明显；而**狭义遗传率较低的性状**，则在杂种后期世代进行选择。



第五节 数量性状基因定位



经典数量遗传分析方法 → 分析控制数量性状表现的总遗传效应 → 但无法鉴别基因的数目、单个基因在基因组的位置和遗传效应。

现代分子生物学 + 分子标记技术 → 构建各种作物的分子标记连锁图谱。

分子标记连锁图谱 + 数量性状基因位点 (quantitative trait loci, 简称 **QTL**) 定位分析方法 → 估算数量性状基因位点数目、位置和遗传效应。

常用QTL定位 (QTL mapping) 方法如下：



QTL定位分析方法的类别:



QTL定位的基础是**分子标记连锁图谱**。

多态性分子标记不是基因，不存在遗传效应。

如分子标记覆盖整个基因组，控制数量性状的基因(Q_i)**两侧会有相连锁的分子标记**(M_i^- 和 M_i^+) \rightarrow 表现遗传效应。

分析表现遗传效应的分子标记 \rightarrow **推断**与分子标记相连锁的数量性状基因位置和效应。

常用的QTL定位分析方法有:

一、单标记分析法:

通过方差分析、回归分析或似然比检验，比较单个标记基因型(MM 、 Mm 和 mm)数量性状均值的差异。

如存在显著差异 \rightarrow **说明**控制该数量性状的QTL与标记有连锁。

单一标记分析法不需要完整的分子标记连锁图谱，是早期的QTL定位的主要研究方法。

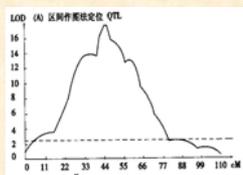


二、区间作图法 (interval mapping, IM):

Lander和Botslein (1989) 提出IM定位方法。

方法:借助于完整的分子标记连锁图谱 \rightarrow **计算**基因组的任一相邻标记(M_i^- 和 M_i^+)之间**存在和不存在QTL**(Q_i)的**似然函数比值的对数**(LOD值)。

当LOD值超过某一给定临界值时，QTL的可能位置可用LOD支持区间表示。

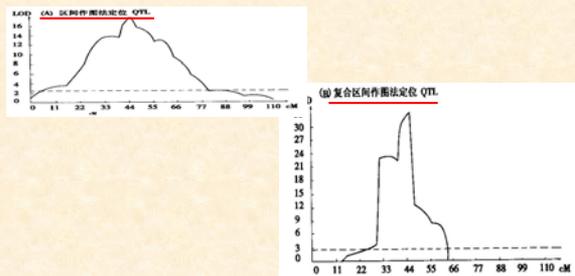


三、复合区间作图法 (composite interval mapping, CIM):

Zeng (1993) 提出了把**多元线性回归**与**区间作图**结合起来的CIM方法。

要点:检测某一特定标记区间时，将与**其它QTL连锁的标记**也拟合在模型中以控制背景遗传效应。

方法:采用类似于区间作图的方法 \rightarrow **可获得**各参数的最大似然估计值 \rightarrow **绘制**各染色体的似然图谱 \rightarrow **推断**QTL的位置。



与IM相比，**CIM具有较高的LOD值**以及**较小的QTL位置**和效应估计偏差。

四、基于混合线性模型的复合区间作图法 (mixed-model-based composite interval mapping, MCIM):

朱军 (1998, 1999) 提出可以分析**包括上位性的各项遗传主效应及其与环境互作效应**的QTL作图方法。

MCIM法是**基于混合线性模型**的复合区间作图方法，把控制背景遗传变异的分子标记效应(G_M)归为随机变量，使其不会影响对QTL位置和效应的无偏估算。

模型包括**环境效应**及QTL与环境的**互作效应**。



第六节 近亲繁殖和杂种优势



一、近亲繁殖的概念：



1. 近亲繁殖类别：

多数动植物属于有性繁殖。产生雌、雄配子的亲本来源和交配方式的不同 → 后代遗传动态差异明显。

- ①. **杂交(hybridization)**: 不同个体间交配产生后代的过程。
- ②. **异交(outbreeding)**: 亲缘关系较远个体间随机交配。
- ③. **近交(inbreeding)**: 亲缘关系相近个体间杂交, 亦称近亲交配。

近亲交配按亲缘远近的程度一般可分为：

- ♣ **全同胞(full-sib)**: 同父母的后代;
- ♣ **半同胞(half-sib)**: 同父或同母的后代;
- ♣ **亲表兄妹(first-cousins)**: 前一代的后代。



④. **自交(selfing)**: 植物的自花授粉 (self-fertilization)。雌雄配子来源于同一植株或同一花朵, 是近亲交配中最极端方式。

⑤. **回交 (backcross)**: 杂种与其亲本之一的再次交配。例如, $\text{甲} \times \text{乙}$ 的 $\text{F}_1 \times \text{乙} \rightarrow \text{BC}_1$, $\text{BC}_1 \times \text{乙} \rightarrow \text{BC}_2$, ...; 或 $\text{F}_1 \times \text{甲} \rightarrow \text{BC}_1$, $\text{BC}_1 \times \text{甲} \rightarrow \text{BC}_2$, ...。 BC_1 表示回交第一代, BC_2 表示回交第二代, 余类推。

非轮回亲本 (non-recurrent parent): 未被用于连续回交的亲本。

人类在生产实践中 → 认识到**近亲交配**对后代表现有害, **远亲交配**能表现杂种优势。1400多年前, 《齐民要术》中已有**马 × 驴 → 骡**的文字记载。



杂交水稻已获得：

- ①. 1981年获我国第一个**特等发明奖**;
- ②. 1985年获联合国知识产权组织发明和创造金质奖;
- ③. 1987年获联合国教科文组织巴黎总部颁发的一等科学奖;
- ④. 1988年获英国郎克基金会一等奖;
- ⑤. 1993年获菲因斯特世界饥饿奖 (由美国民间组织设立);
- ⑥. 1998年6月24日由国家国资局授权的湖南四达资产评估所认定: 国家杂交稻工程技术研究中心“袁隆平”品牌价值为**1000亿元**。
- ⑦. 8117小行星被命名为“**袁隆平**”星;
- ⑧. 2001年2月获首届国家最高科技奖。
- ⑨. 2004年3月获世界粮食奖。



2. 近交系数 (inbreeding coefficient) 的概念:

近交系数 (F): 是指个体的某个基因座上两个等位基因来源于共同祖先某个基因的概率。

动植物育种一般可采用系谱推算法估算近交系数

→ 度量群体或个体间亲缘关系的远近。

凡近亲交配的亲缘程度愈近, 其近交系数愈大, **近交系数 (F)** 可以从0→1。



植物群体或个体近亲交配的程度, 一般根据天然杂交率的高低可分为:

自花授粉植物 (self-pollinated plant): 如水稻、小麦、大豆、烟草等, 天然杂交率低 (1~4%);

常异花授粉植物 (often cross-pollinated plant): 如棉花、高粱等, 其天然杂交率常较高 (5~20%);

异花授粉植物 (cross-pollinated plant): 如玉米、黑麦、白菜型油菜等, 天然杂交率高 (>20~50%), 自然状态下是自由传粉。

饲养的动物都是雌雄异体, 为种性保纯和繁育优良种畜, 也需人为地进行近亲交配。



遗传育种工作十分强调**自交或近亲交配**:

∴ 只有在自交或近亲交配的前提下才能使供试材料具有纯合的遗传组成 → 才能确切地分析和比较亲本及杂种后代的遗传差异 → 研究性状的遗传规律, 更有效地开展育种工作。



二、近亲繁殖的遗传效应:



1. 自交:

(1). 杂合体自交导致基因分离, 后代群体遗传组成迅速趋于**纯合化**:

♥ 以一对基因Aa ($a_1a_1 \times a_2a_2$) 为例:

F_1 100% 杂合体 a_1a_2

F_2 50% 杂合体 $1 a_1a_1 + 2 a_1a_2 + 1 a_2a_2$

F_3 25% 杂合体 $4 a_1a_1 + 2 a_1a_2 + 4 a_1a_2 + 2 a_2a_2 + 4 a_2a_2$

每自交一代, 杂合体将产生1/2纯合体 a_1a_1 和 a_2a_2 。

表 杂合体 A_1A_2 连续自交的后代基因型比例的变化

世代	自交代数	基因型频率			杂合体频率	纯合体频率
		a_1a_1	a_1a_2	a_2a_2	a_1a_2	$a_1a_1 + a_2a_2$
F_1	0	0	1	0	1	0
F_2	1	1/4	1/2	1/4	1/2	1/2
F_3	2	3/8	1/4	3/8	1/4	3/4
F_4	3	7/16	1/8	7/16	1/8	7/8
F_5	4	15/32	1/16	15/32	1/16	15/16
∴	∴	∴	∴	∴	∴	∴
F_{r-1}	r	$(2^r - 1) / 2^{r+1}$	$1/2^r$	$(2^r - 1) / 2^{r+1}$	$1/2^r$	$1 - (1/2)^r$

∴ 连续自交r代 → 其后代群体中杂合体将逐代减少为 $(1/2)^r$, 纯合体将逐代增加到 $1 - (1/2)^r$ 。

∴ 通过自交 $r \rightarrow \infty$ 代, 纯合体 → 100%。



杂合体通过连续自交，后代逐渐趋于纯合，但其纯合体增加的速度和强度决定于基因对数、自交代数、选择。

基因对数多，纯合速度慢，需要的自交代数多；

基因对数少，纯合速度快，需要的自交代数少。

设：有 n 对异质基因（条件：独立遗传、后代繁殖能力相同）、自交 r 代，其后代群体中纯合体频率的计算公式为：

$$\left(1 - \frac{1}{2^r}\right)^n$$



(2). 杂合体自交导致等位基因纯合，使隐性性状得以表现，从而淘汰有害的个体、改良群体遗传组成：

♥ 杂合情况下隐性基因被掩盖 → 自交 → 有害隐性性状表现（如白苗、黄苗、矮化苗等畸形性状） → 淘汰。

♥ 自花授粉植物长期自交，有害隐性性状已被选择所淘汰，其后代自交一般能保持较好的生活力。



(3). 杂合体自交可以导致遗传性状的稳定：



$a_1a_2b_1b_2$

↓ 长期自交

$a_1a_1b_1b_1$ 、 $a_1a_1b_2b_2$ 、 $a_2a_2b_1b_1$ 、 $a_2a_2b_2b_2$ 四种纯合基因型

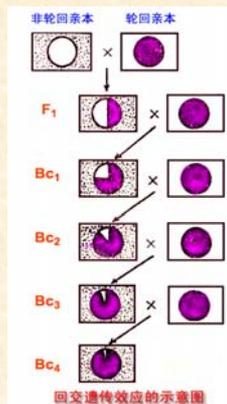
∴ 自交或近亲繁殖对于品种保纯和物种的相对稳定性有着重要意义。



2. 回交:

①. 回交后代基因型纯合严格受轮回亲本的基因控制：

在回交过程中：一个杂种与其轮回亲本回交一次 → 可使后代增加轮回亲本1/2基因组成 → 多次连续回交 → 其后代将基本上回复为轮回亲本的基因组成。



∴ 回交： $AaBb \times aaBB$ (轮回亲本) → $aaBB$

自交： $AAbb \times aaBB$

↓
 $F_1 AaBb$

↓ ⊗

最终形成 $AABB$ 、 $Aabb$ 、 $aaBB$ 、 $aabb$ 四种纯合体。



②. 回交后代纯合率仍可用公式 $\left(1 - \frac{1}{2^r}\right)^n$ 估算，求得纯合率值也相同，但回交纯合率与自交纯合率的内容不同。

自交后代纯合率 → 各种纯合基因型的纯合率累加值；

回交后代纯合率 → 只有轮回亲本一种纯合基因型的数值。

在基因型纯合的进度上，回交明显大于自交。一般回交5~6代后，杂种基因型已基本被轮回亲本的基因组成所置换。



三、杂种优势的表现和遗传理论：



1. 杂种优势 (heterosis) 概念：

指两个遗传组成不同的亲本杂交产生的 F_1 ，在生长势、生活力、繁殖力、抗逆性、产量和品质等方面**优于双亲**的现象。



2. 杂种优势以数值表现：

杂种优势涉及的性状多为数量性状，故需以具体的数值来衡量和表明其优势的强弱。

以**某一性状**而言：

①. **平均优势**：以 F_1 超过双亲平均数的%表示。

$$H_{MP} = \frac{F_1 - MP}{MP} \times 100\% = \frac{F_1 - \frac{P_1 + P_2}{2}}{MP} \times 100\%$$

值 > 0 为**正向优势** (+)， < 0 为**负向优势** (-)

②. **超亲优势**：以 $F_1 >$ 最优亲本的%表示。

$$H_{BP} = \frac{F_1 - BP}{BP} \times 100\%$$

③. **对照优势**：以 F_1 超过生产对照品种的%表示。

$$H_{CK} = \frac{F_1 - CK}{CK} \times 100\%$$

这种优势在生产上才有实际意义。



3. 杂种优势的表现：

按其性状表现的性质可分为三种类型：

- ①. **营养型**：杂种营养体发育旺盛，如牧草、甘薯、烟草。
 - ②. **生殖型**：杂种生殖器官发育旺盛，主要是以种子为主要生产目的的作物，如水稻、玉米、小麦等作物的穗数、粒重；棉花的棉铃数等性状。
 - ③. **适应型**：杂种对外界不良环境适应能力较强，如抗性。
- 一般希望上述三点的综合型。



4. 杂种优势的共同的基本特点：

①. F_1 不是一、二个性状突出，而是许多性状综合表现优势。**说明**杂种优势是由于**双亲基因型**的**异质结合**和**综合作用**的结果。如禾谷类作物：

F_1 产量性状：穗多、穗大、粒多、粒大；

品质性状：蛋白质含量高；

生长势：茎粗、叶大、干物质积累快；

抗逆性：抗病、抗虫、抗寒、抗旱。

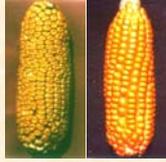


②. 优势大小：决定于双亲性状的相对差异和补充。

在一定范围内，双亲亲缘关系、生态类型和生理特性差异越大，并且优缺点彼此能互补→其杂种优势就越强。

说明杂种基因型的高度杂合性是形成杂种优势的根源。

我国高粱原产品种 × 西非品种
玉米自交系马齿型 × 硬粒型 } 优势高



③. 优势大小与双亲基因型的高度纯合有关：

双亲基因型纯度高 → F₁群体具有整齐一致的异质性 → 不出现分离混杂 → 优势明显。

例：玉米自交系间的杂种优势 > 品种间的杂种优势。

④. 优势大小与环境条件的关系密切：

杂种的杂合基因型可使F₁对环境条件的改变表现较高的稳定性。

同一杂种在不同地区、不同管理水平下会表现出不同的杂种优势。

就一般而言，F₁适应力 > P₁、P₂。



5. F₂的衰退表现：

- (1). F₂群体内必然会出现性状的分离和重组。
 - (2). 衰退现象：F₂生长势、生活力、抗逆性和产量等方面明显低于F₁的现象。
 - (3). 衰退表现：
 - ①. 亲本纯度越高，性状差异越大，F₁优势越强 → F₂衰退就越严重。
 - ②. F₂分离严重 → 个体间参差不齐，差异很大。衰退程度单交 > 双交 > 品种间。
- ∴一般只能利用F₁，不能利用F₂。



6. 杂种优势遗传理论：

(1). 显性假说 (Dominance hypothesis) :

- ①. 布鲁斯 (Bruce A.B., 1910) 等人提出显性基因互补假说。琼斯 (Jones D.F., 1917) 进一步补充为显性连锁基因假说，简称显性假说。
- ②. 显性假说内容：认为杂种优势是一种由于双亲的显性基因全部聚集在F₁引起的互补作用。
一般有利性状多由显性基因控制；
不利性状多由隐性基因控制。



例如：豌豆有两个品种的株高均为5~6英尺，但其性状有所不同。

P₁ 多节而节短 × P₂ 少节而节长

↓

F₁

多节而节长，7~8英尺

集中了双亲显性基因，表现杂种优势。



(2). 超显性假说 (Overdominance hypothesis) :

超显性假说亦称等位基因异质结合假说，主要由肖尔 (Shull G.H., 1908) 和伊斯特 (East F.M., 1908) 提出。



超显性假说内容:

认为双亲基因型**异质结合**所引起基因间互作 → 杂种优势, 等位基因间无显隐性关系, 但杂合基因间的互作 > 纯合基因。

设:

a_1a_1 纯合等位基因能支配一种代谢功能, 生长量为10个单位;

a_2a_2 纯合等位基因能支配另一种代谢功能, 生长量为4个单位;

a_1a_2 杂合等位基因则能支配两种代谢功能, 生长量>10个单位。

则 $a_1a_2 > a_1a_1 > a_2a_2$

说明异质等位基因的作用优于同质等位基因, 可以解释杂种远远优于最好亲本的现象 → 称为超显性假说。



超显性假说的论证:

①. 如两个亲本只有一对等位基因的差异, 杂交仍能出现明显的杂种优势。

例: 某些植物的**花色遗传**:

粉红色 × 白色 → F_1 红色
淡红色 × 蓝色 → F_1 紫色
} F_2 1 : 2 : 1



②. 许多**生化遗传学**试验, 也证明这一假说:

例: 同一位点上的两个等位基因 (a_1 、 a_2) 各抗**锈病**一个生理小种, 其

纯合体 (a_1a_1 或 a_2a_2) 只抗一个生理小种;

杂合体 (a_1a_2) 则能抗两个生理小种。

P $a_1a_1 \times a_2a_2$ 各抗一个生理小种

\downarrow
 F_1 a_1a_2 能抗两个生理小种。



又例: **酶活性** (斯瓦尔茨和洛夫纳, 1969)。

P 不稳定而活泼酶 × 稳定而不活泼酶

\downarrow
 F_1 稳定而活泼的酶 综合双亲特点

∴表明一对**异质等位基因的互作**, 常可导致来源于双亲的新陈代谢功能的互补, 或生化反应能力的加强。



显性假说与超显性假说的比较:

①. **共同点**: 杂种优势来源于双亲间基因型的相互关系。

②. **不同点**:

♣ **显性假说**: 优势源于双亲显性基因间互补 (有显隐性);

♣ **超显性假说**: 源于双亲等位基因间互作 (无显隐性)。

③. **事实上**, 上述两种情况都存在。

∴**杂种优势**是由于双亲显性基因互补、异质等位基因互作和非等位基因互作的单一作用**或是**由于这些因素综合作用和累加作用而引起的。



(3). 其它:

①. 非等位基因互作 (**上位性**) 对杂种优势表现的影响: 费希尔 (Fisher R. A., 1949) 和马瑟 (Mather K., 1955) 认为除等位基因互作外, **非等位基因互作** (上位性) 在杂种优势表现中也是一个重要因素。

实际上大多数性状都是受多基因控制的, 其性状表现上**难以区别**等位基因互作和非等位基因互作。



例如：普通小麦起源可作为说明非等位基因互作的例证：

野生一粒小麦 + 拟斯卑尔脱山羊草 + 方穗山羊草

AA 2n=14 BB 2n=14 DD 2n=14



普通小麦 (2n=42) AABBDD

三个在生产上无利用价值的野生种的杂交 → 形成在生产上利用价值极高的普通小麦。

遗传分析 → 推论普通小麦所表现出来的杂种优势源于染色体间基因互作，即是非等位基因间互作结果。



②. 核质互作与杂种优势：

除了双亲细胞核之间的异质作用之外；F₁核质之间也可能存在一定的相互作用 → 引起杂种优势。

如60年代以来，许多研究证实玉米、高粱、小麦、棉花等作物在双亲间的线粒体、叶绿体活性上可以出现互补作用，与杂种优势的表现密切相关。

利用两个杂交亲本间线粒体、叶绿体活性互补作用预测杂种优势。



③. 基因多态性与杂种优势：

现代生物学的发展已能在分子水平上了解基因多态性（主要在调控区）在结构和功能上的差异。

这些差异与杂种优势可能有着较大关系。

④. 基因网络系统与杂种优势：由鲍文奎（1990）提出。

各生物基因组都有一套保证个体正常生长与发育的遗传信息。F₁是两个不同基因组一起形成的一个新网络系统，当整个基因网络处于最佳状态时，即可表现出杂种优势。

总之，杂种优势有待于进一步研究。

7. 环境互作效应对杂种优势的影响：



杂种优势的遗传实质：在于数量基因各种遗传效应的综合作用，包括遗传主效应（加性、显性、上位性等）和GE互作效应（加性×环境互作、显性×环境互作、上位性×环境互作等）。

数量遗传分析 → 可以无偏地估算（或预测）特定遗传材料的各项遗传效应 → 计算各杂交组合的杂种优势值。

数量性状受遗传主效应和基因型×环境互作效应控制

→ 杂种优势也可以区分为普通杂种优势（general heterosis）和互作杂种优势（interaction heterosis）。

普通杂种优势：是与遗传主效应的优势，可以在各种环境中稳定表现。

互作杂种优势：是与基因型×环境互作效应的优势，是在特定环境中优势的离差，它表示优势的不稳定性。



本章小结

1. 数量性状的特征：

- ①. 性状变异表现连续的，杂交后代不能明确划分不同的组别，只能用一定的度量单位进行测量；
- ②. 一般易受环境影响而产生不遗传变异。

2. 数量性状的统计参数：

- ①. 均值；
- ②. 方差；
- ③. 协方差；
- ④. 相关系数等。



本章小结

3. 遗传参数的估算和应用:

- ①. 遗传交配设计: NCI、NCII、双列杂交等;
- ②. 方差和协方差的估算;
- ③. 遗传模型的发展可以深入分析数量性状的遗传规律。

4. 遗传率的估算和在育种上的应用:

- ①. 遗传率的分类: 广义遗传率、狭义遗传率;
- ②. 可以作为一个选择指标。



本章小结

5. 数量性状的基因定位:

- ①. 方法: 单标记法、区间作图法、复合区间作图法;
- ②. 意义: 可以鉴别基因的数目、单个基因在基因组的位置和遗传效应。

6. 近亲繁殖:

- ①. 近交系数的含义和计算方法;
- ②. 近交的遗传效应: 3个;
- ③. 回交的遗传效应: 2个, 轮回亲本、非轮回亲本。



本章小结

7. 杂种优势:

- ① 杂种优势的表现;
- ② 近交衰退现象;
- ③ 杂种优势的遗传机理: 显性假说、超显性假说;
- ④ 杂种优势的类别: 普通杂种优势、互作杂种优势。



第一章 绪言
第二章 遗传的细胞学基础
第三章 孟德尔遗传
第四章 连锁遗传和性连锁
第五章 数量性状遗传
第六章 基因突变
第七章 染色体变异
第八章 细胞质遗传
第九章 细菌和病毒的遗传
第十章 遗传物质的分子基础
第十一章 基因表达与调控
第十二章 基因工程与基因组学
第十三章 遗传与发育
第十四章 群体遗传与进化
返回首页

