

第十章

数量性状遗传分析

主讲教师 张凤伟

数量性状及多基因假说



■ 数量性状的概念及其特征

□ 数量性状(quantitative character 或 quantitative trait):

变异呈连续分布，只能用数值才可精确表示的性状，如人的身高、体重、植株高度、作物产量、奶牛产奶量等。具有重要的经济意义的性状多数是数量性状。

□ 质量性状(qualitative character 或 qualitative trait):

变异呈现非此即彼的间断性（非连续）分布，能够明显划分成组的性状。

数量性状的特征：

(1). 数量性状的变异表现为连续性：

性状难以明确分组，只能用度量单位进行测量，并采用统计学方法加以分析；

(2). 易受环境条件影响

基因型相同的一群个体，表现型是不一致的，其差异肯定来自环境；

例：田间地头，粪堆旁的植株生长都比较好。

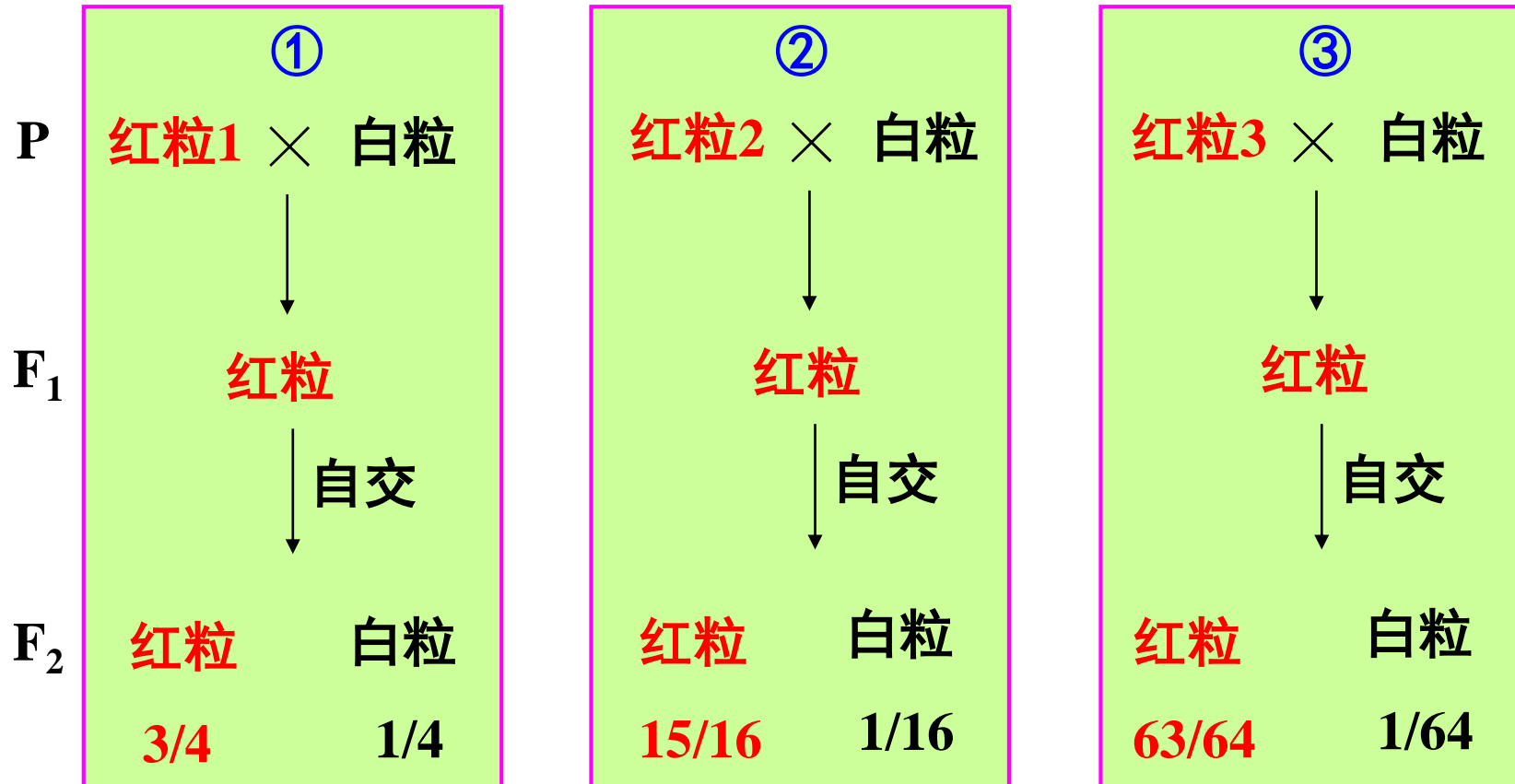
数量性状和质量性状的区别

	质量性状	数量性状
遗传基础	单个或少数基因	微效多基因
变异表现方式	间断型	连续型
变异考察方式	描述	度量
环境影响	不敏感	敏感
研究对象	家系	群体
研究方法	概率论	生物统计

■ 数量性状的多基因假说

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。

瑞典遗传学家 Nilsson-Ehle 有关小麦籽粒颜色的研究(1908)

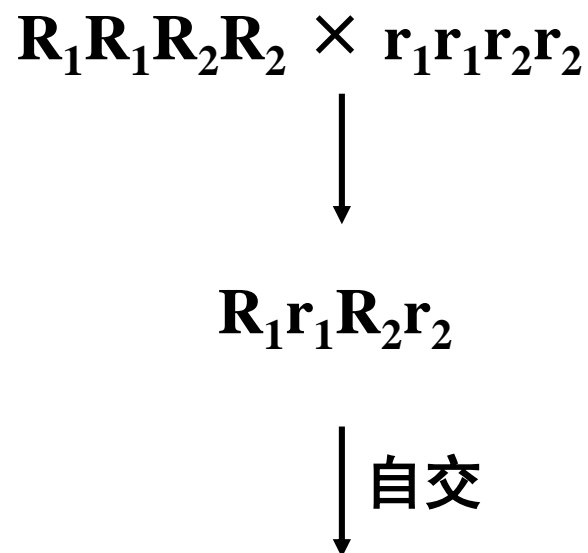
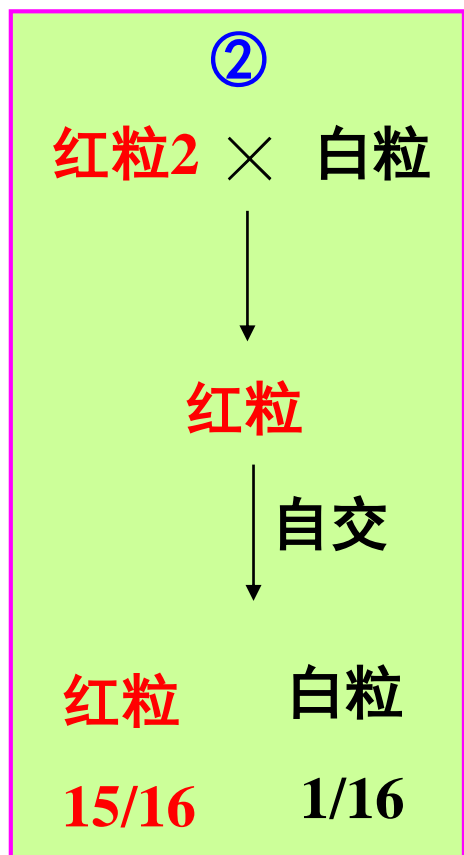


① : $\frac{1}{4}$ 红粒 $\frac{2}{4}$ 中红粒 $\frac{1}{4}$ 白粒

② : $\frac{1}{16}$ 深红 $\frac{4}{16}$ 次深红 $\frac{6}{16}$ 中等红 $\frac{4}{16}$ 淡红 $\frac{1}{16}$ 白粒

在63: 1的组合中，颜色的级别和比率为：						
最深红	暗红	深红	中深红	中红	浅红	白色
1	6	15	20	15	6	1

尼尔逊认为，红色深浅程度的差异与所具有的决定红色基因的数目有关，而与基因的种类无关，以②组实验为例：



②组实验F₂代颜色的分离比

	R_1R_2	R_1r_2	r_1R_2	r_1r_2
R_1R_2	$R_1R_1R_2R_2$	$R_1R_1R_2r_2$	$R_1r_1R_2R_2$	$R_1r_1R_2r_2$
R_1r_2	$R_1R_1R_2r_2$	$R_1R_1r_2r_2$	$R_1r_1R_2r_2$	$R_1r_1r_2r_2$
r_1R_2	$R_1r_1R_2R_2$	$R_1r_1R_2r_2$	$r_1r_1R_2R_2$	$r_1r_1R_2r_2$
r_1r_2	$R_1r_1R_2r_2$	$R_1r_1r_2r_2$	$r_1r_1R_2r_2$	$r_1r_1r_2r_2$

表型比： 1(4R) : 4(3R) : 6(2R) : 4(1R) : 1(0R)

深红 : 次深红 : 中红 : 浅红 : 白色

③ 63 : 1组合 1 6 15 20 15 6 1

6R 5R 4R 3R 2R 1R 0R

因此，尼尔逊得出，控制小麦粒色的基因有1-3对或更多，每一个显性基因都有一定的增加红色的作用，（遗传上称为**有效基因**），这些基因越多，红色愈深，因此，提出数量性状的多基因假说。

多基因假说要点：

1. 决定数量性状的基因数目很多，且效应微弱(微效基因)；
2. 各微效基因的效应相等或相近；
3. 各微效基因的效应受环境影响；
4. 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；
5. 各基因的作用是累加性的；
6. 存在主效基因

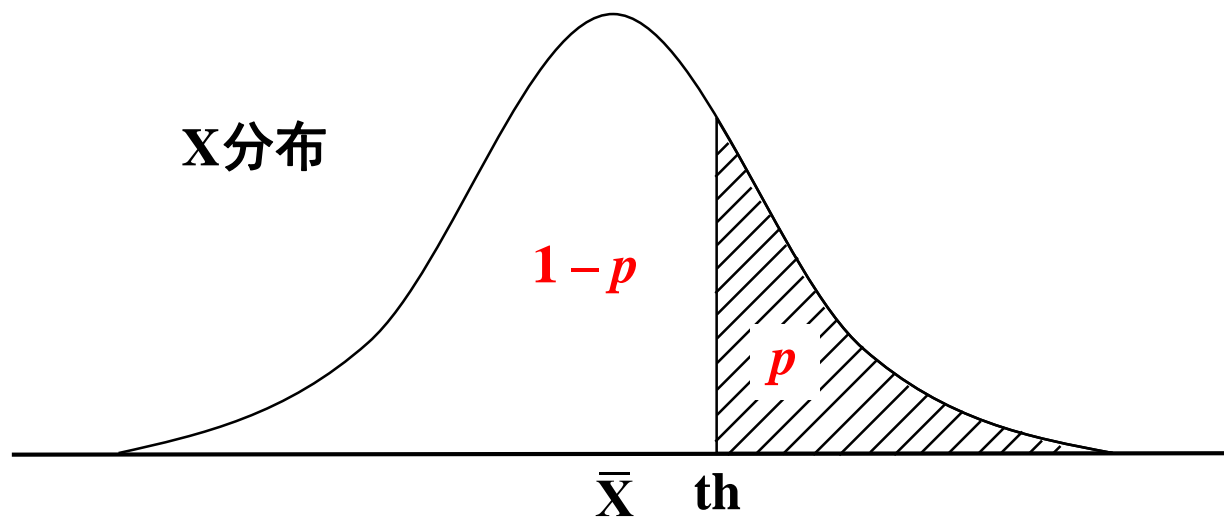
发展：数量性状的深入研究进一步丰富了多基因假说；如存在主效基因、基因效应大小可以不同、基因间存在上位性效应等。

■ 阈性状及其特性

□ 阈性状：指决定性状表现的基本物质由多基因决定并呈现连续分布，但表型却呈现不连续分布的一类性状；

阈性状特性:

- ① 基本物质为呈连续分布的数量性状，而表型性状则为不连续分布的质量性状；
- ② 基本物质处于某一特定范围内，表现为一个性状，如果超出某一阈值，表现为另一性状；
- ③ 基本物质受**多基因控制**，但性状的改变仅发生在基本物质达到或者超过某一阈值时才发生。所以多基因控制的性状，也可以表现为**非此即彼，全或无**的表型；



國性狀基本物質的分布

	质量性状	数量性状	阈性状
遗传基础	单个或少数基因	微效多基因	微效多基因
变异表现方式	间断型	连续型	间断型
变异考察方式	描述	度量	描述
环境影响	不敏感	敏感	敏感
研究对象	家系	群体	群体
研究方法	概率论	生物统计	生物统计

阈性状也是一种数量性状!

数量性状遗传分析的统计学基础



数量遗传学 → 研究数量性状在**群体**内的遗传规律
→ 将总的表型变异分解为**遗传**和**非遗传**部分 → 揭示遗传规律或指导动植物育种

∴ 研究数量性状遗传规律时需采用**数理统计**的方法

■ 统计参数

1. 平均数 (mean, \bar{X} 或 $\hat{\mu}$)

表示一组资料的集中性，是某一性状全部观测数（表型值）的平均。

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

x_i 表示资料中的各观测数， n 为观测的总个数， f 为某一观测值的频率， k 为以观测值分组的组数。

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

表示一组资料中数据的离散程度，即群体的变异程度。

$$\text{总体方差: } \sigma^2 = \frac{\sum (x - \bar{x})^2}{N} = \sum f x^2 - (\sum f x)^2$$

$$\text{样本方差: } s^2 = \frac{\sum (x - \bar{x})^2}{n-1}$$

$$\text{标准误: } \sigma = \sqrt{\sigma^2} = \sqrt{\frac{\sum (x - \bar{x})^2}{N}}$$

$$\text{标准差: } s = \sqrt{s^2} = \sqrt{\frac{\sum (x - \bar{x})^2}{n-1}}$$

一般：

育种时要求标准差大，因为差异大有利于优秀个体的选择，而保种时要求标准差小，差异小可保持品种的稳定。

对数量性状方差的估算和分析是进行数量性状遗传分析的基础。

3. 相关系数(correlation coefficient)与协方差(covariance)

(1)直线相关：度量变量x和y之间的相关程度。

$$r_{xy} = \frac{\sum (x - \bar{x})(y - \bar{y})}{\sqrt{\sum (x - \bar{x})^2 \sum (y - \bar{y})^2}}$$

(2)协方差：度量变量x和y的总体误差。

$$\text{COV}_{xy} = \frac{\sum (x - \bar{x})(y - \bar{y})}{n - 1} = \frac{\sum x_i y_i - \frac{1}{n} \sum x_i \sum y_i}{n - 1}$$

$$r_{xy} = \frac{\text{COV}_{xy}}{s_x \cdot s_y}$$



■ 数量性状表型值与方差的剖分

表型值(P): 实践中所度量或观察到的数值, 可剖分为
基因型值(G)与环境效应(E)两部分;

对于个体: $P = G + E$

对于群体: $\sum P = \sum G + \sum E \quad \rightarrow \quad \frac{\sum P}{N} = \frac{\sum G}{N} + \frac{\sum E}{N}$

$\rightarrow \bar{P} = \bar{G} + \bar{E}$

基因型值也可以进一步剖分为加性效应(A), 显性效应(D)和上位效应(I), 其中加性效应(A)又称育种值;

$$\text{即: } G = A + D + I \rightarrow P = G + E = A + D + I + E$$

假设: $B = 10$
 $b = 6$

BB: $A = 20$

bb: $A = 12$

若Bb = 16: $A = 16, D = 0$

若Bb = 18: $A = 16, D = 2$

假设: $C = 15$
 $c = 12$

若BBCC = 50: $A = 50, I = 0$

若BBCC = 60: $A = 50, I = 10$

基因型值也可以进一步剖分为加性效应(A)，显性效应(D)和上位效应(I)，其中加性效应(A)又称育种值；

$$\text{即： } G = A + D + I \rightarrow P = G + E = A + D + I + E$$

同样，方差也可进行类似的剖分，即表型方差(V_P)可剖分为加性方差(V_A)，显性效应方差(V_D)，互作方差(V_I)和环境方差(V_E)；其中前三项合称基因型(遗传)方差(V_G)；

$$\text{即： } V_P = V_G + V_E = V_A + V_D + V_I + V_E$$

■ 广义遗传率和狭义遗传率

□ 广义遗传率(heritability in the broad sense): 又称为遗传决定系数, 用来衡量表型值受基因型值决定的程度, 数值上等于基因型 (遗传) 方差在总的表型方差中所占的比例;

$$H^2 = \frac{\text{基因型方差}}{\text{表型方差}} \times 100\% = \frac{V_G}{V_P} \times 100\% = \frac{V_A + V_D + V_I}{V_P} \times 100\%$$

■ 广义遗传率和狭义遗传率

□ 狭义遗传率(heritability in the narrow sense): 用来衡量育种值(基因加性效应)在表型值中的相对重要性, 即表型值受育种值决定的程度, 数值上等于育种值方差在总的表型方差中所占的比例;

$$h^2 = \frac{\text{育种值方差}}{\text{表型方差}} \times 100\% = \frac{V_A}{V_P} \times 100\%$$

■ 估计遗传率的方法

- ✓ 利用基因型一致群体和基因型不一致的分离群体，来估算**广义遗传率**；
- ✓ 利用回交群体估算**狭义遗传率**；

1. 利用基因型一致群体和基因型不一致的分离群体，来估算**广义遗传率**；

思路：根据基因型一致性群体(**基因型方差为0**)估计环境方差，再利用基因型分离群体的表型值方差减去环境方差(群体间一致)求该群体的基因型方差，进而求出广义遗传率

所需资料：亲代P₁和P₂、F₁代 和 F₂代群体的表型值

P₁ 和 P₂

AA × aa

一致性群体



F₁

Aa

一致性群体



F₂

AA

Aa

aa

分离群体

(1).利用一致性群体估计环境方差

① V_{F1} ; ② $(V_{P1} + V_{P2})/2$; ③ $(V_{F1} + V_{P1} + V_{P2})/3$;

④ $1/4V_{P1} + 1/2V_{F1} + 1/4V_{P2}$; ⑤...

(2). 求 F_2 群体的基因型方差

$$V_{F_2} = V_G + V_E \rightarrow V_G = V_{F_2} - V_E$$

(3). 求性状的广义遗传率

$$H^2 = \frac{V_G}{V_{F_2}} \times 100\% = \frac{V_{F_2} - V_E}{V_{F_2}} \times 100\%$$

$$\mathbf{V_E} = \frac{1}{3} (V_{P_1} + V_{P_2} + V_{F_1})$$

$$H^2 = \frac{V_{F_2} - \mathbf{V_E}}{V_{F_2}} \times 100\% = \frac{V_{F_2} - \frac{1}{3}(V_{P_1} + V_{P_2} + V_{F_1})}{V_{F_2}} \times 100\%$$

例1：在玉米穗长试验的结果中：

➤ $V_{P1} = 2.401, V_{P2} = 2.177, V_{F1} = 2.349, V_{F2} = 5.072$

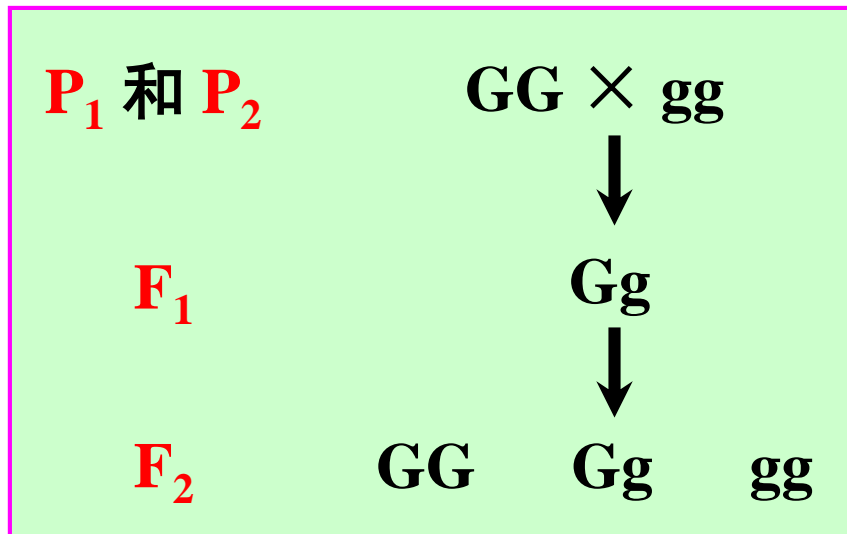
$$V_E = 1/3 (2.401 + 2.177 + 2.343) = 2.307$$

广义遗传率为：

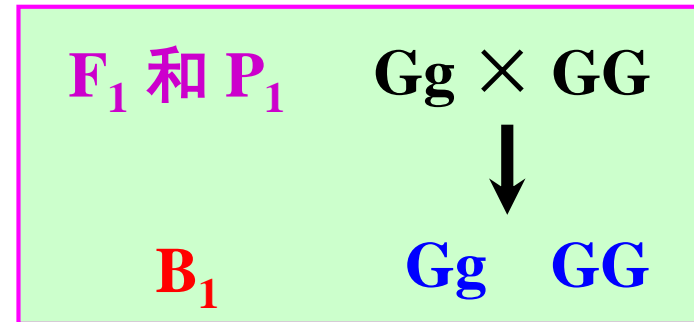
➤ $H^2 = (5.072 - 2.307) / 5.072 \times 100\% = 54\%$

在该杂交组合中，**F₂穗长的变异**大约有54%是由于遗传差异造成的，46%是环境差异造成的；

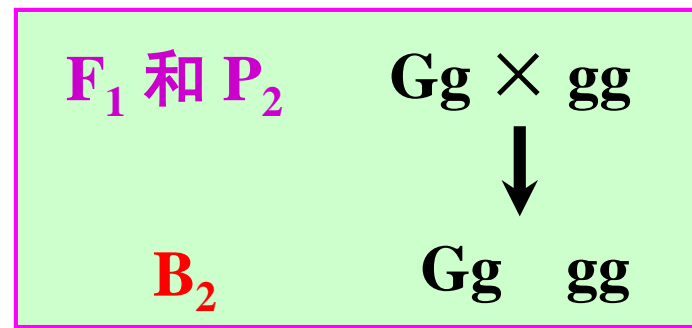
2. 利用回交群体估算狭义遗传率



回交1:



回交2:



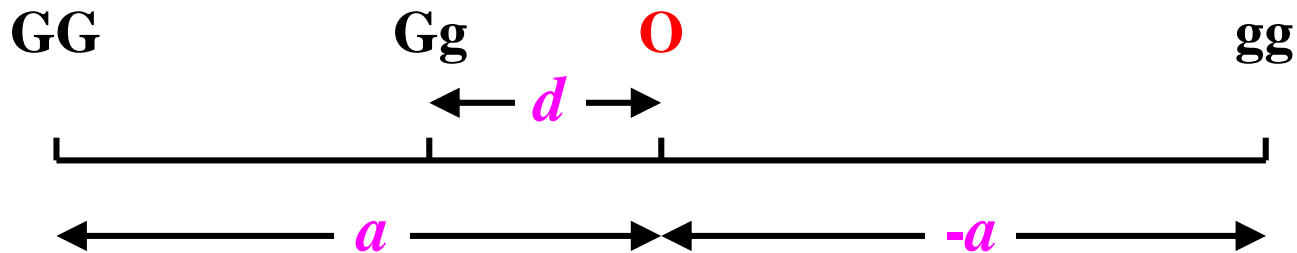
基因型值（效应）的尺度：

例如：两对等位基因 G_1/g_1 和 G_2/g_2 影响同一性状。

	绝对 基因型值	相对 基因型值
G_1G_1 :	100	+2
g_1g_1 :	96	-2
G_2G_2 :	50	+5
g_2g_2 :	40	-5

设：GG、Gg、gg的基因型值分别为 a 、 d 、 $-a$ ，

用坐标图示如下：



- ✓ 无显性时： $d = 0$ ，表示杂合体的效应完全是纯合体的平均值；
- ✓ 部分显性时： $a > d > 0$ （或 $-a < d < 0$ ），表示杂合体的效应与 GG（或 gg）相近，G对g（或g对G）有部分显性；
- ✓ 完全显性时： $d = a$ （或 $d = -a$ ），GG（或gg）的效应与Gg相同；
- ✓ 超显性时： $d > a$ （或 $d < -a$ ），杂合体的效应超纯合体的效应；

设：群体中G和g等位基因的频率分别为 p 和 q ，且群体处于平衡。

对于 F_2 群体有如下计算（当考虑一对等位基因G和g）：

F_2 基因型	基因型值(x)	频率(f)	fx	fx^2
GG	a	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{4}a$	$\frac{1}{4}a^2$
Gg	d	$\frac{2}{4}$	$\frac{2}{4}d$	$\frac{2}{4}d^2$
gg	$-a$	$\frac{1}{4}$	$\frac{1}{4}(-a)$	$\frac{1}{4}(-a)^2$

F₂群体基因型值平均数：

$$\mu = \sum fx = \frac{1}{4}a + \frac{2}{4}d + \frac{1}{4}(-a) = \frac{1}{2}d$$

F₂群体基因型方差为（根据方差公式）：

$$\begin{aligned}\sigma^2 &= \sum fx^2 - (\sum fx)^2 \\ &= \frac{1}{4}a^2 + \frac{2}{4}d^2 + \frac{1}{4}(-a)^2 - \left(\frac{1}{2}d\right)^2 \\ &= \frac{1}{2}a^2 + \frac{1}{4}d^2\end{aligned}$$

若控制同一性状的基因有n对，且互不连锁也无互作，其作用是相近而累加的，则F₂群体的基因型方差为：

$$\begin{aligned} V_{G(F_2)} &= \left(\frac{1}{2} a_1^2 + \frac{1}{4} d_1^2 \right) + \left(\frac{1}{2} a_2^2 + \frac{1}{4} d_2^2 \right) + \cdots + \left(\frac{1}{2} a_n^2 + \frac{1}{4} d_n^2 \right) \\ &= \frac{1}{2} (a_1^2 + a_2^2 + \cdots + a_n^2) + \frac{1}{4} (d_1^2 + d_2^2 + \cdots + d_n^2) \\ &= \frac{1}{2} \sum_1^n a^2 + \frac{1}{4} \sum_1^n d^2 \end{aligned}$$

设： $A = \sum_1^n a^2$, $D = \sum_1^n d^2 \longrightarrow V_{G(F_2)} = \frac{1}{2}A + \frac{1}{4}D$

其中 $\frac{1}{2}A$ 和 $\frac{1}{4}D$ 分别是F₂群体的加性方差V_A和显性方差V_D

若考虑环境方差V_E，则F₂表型方差为：

$$V_{P(F_2)} = V_G + V_E = \frac{1}{2}A + \frac{1}{4}D + V_E$$

对于B₁群体有如下计算（只考虑一对等位基因G和g）：

B ₁ 基因型	基因型值(<i>x</i>)	频率(<i>f</i>)	<i>fx</i>	<i>fx</i> ²
GG	<i>a</i>	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{2}a$	$\frac{1}{2}a^2$
Gg	<i>d</i>	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{2}d$	$\frac{1}{2}d^2$

B₁群体基因型值平均数与方差：

$$\mu = \sum fx = \frac{1}{2}a + \frac{1}{2}d = \frac{1}{2}(a + d)$$

$$\begin{aligned}\sigma^2 &= \sum fx^2 - (\sum fx)^2 = \frac{1}{2}a^2 + \frac{1}{2}d^2 - \left[\frac{1}{2}(a + d)\right]^2 \\ &= \frac{1}{4}a^2 + \frac{1}{4}d^2 - \frac{1}{2}ad\end{aligned}$$

当考虑控制同一性状的n对等位基因时：

$$\begin{aligned} V_{G(B_1)} &= \left(\frac{1}{4} a_1^2 + \frac{1}{4} d_1^2 - \frac{1}{2} a_1 d_1 \right) + \left(\frac{1}{4} a_2^2 + \frac{1}{4} d_2^2 - \frac{1}{2} a_2 d_2 \right) \\ &\quad + \cdots + \left(\frac{1}{4} a_n^2 + \frac{1}{4} d_n^2 - \frac{1}{2} a_n d_n \right) \\ &= \frac{1}{4} \sum_1^n a^2 + \frac{1}{4} \sum_1^n d^2 - \frac{1}{2} \sum_1^n ad \end{aligned}$$

设 $X = \sum_1^n ad$ ， 则 $V_{G(B_1)} = \frac{1}{4}A + \frac{1}{4}D - \frac{1}{2}X$

若考虑环境方差 V_E ， 则 B_1 表型方差为：

$$V_{P(B_1)} = V_G + V_E = \frac{1}{4}A + \frac{1}{4}D - \frac{1}{2}X + V_E$$

对于B₂群体有如下计算（只考虑一对等位基因G和g）：

B ₂ 基因型	基因型值(<i>x</i>)	频率(<i>f</i>)	<i>fx</i>	<i>fx</i> ²
gg	- <i>a</i>	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{2}(-a)$	$\frac{1}{2}(-a)^2$
Gg	<i>d</i>	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{2}d$	$\frac{1}{2}d^2$

B₂群体基因型值平均数与方差：

$$\mu = \sum fx = \frac{1}{2}(-a) + \frac{1}{2}d = \frac{1}{2}(d - a)$$

$$\begin{aligned}\sigma^2 &= \sum fx^2 - (\sum fx)^2 = \frac{1}{2}(-a)^2 + \frac{1}{2}d^2 - \left[\frac{1}{2}(d - a)\right]^2 \\ &= \frac{1}{4}a^2 + \frac{1}{4}d^2 + \frac{1}{2}ad\end{aligned}$$

当考虑控制同一性状的n对等位基因时：

$$\begin{aligned} V_{G(B_2)} &= \left(\frac{1}{4} a_1^2 + \frac{1}{4} d_1^2 + \frac{1}{2} a_1 d_1 \right) + \left(\frac{1}{4} a_2^2 + \frac{1}{4} d_2^2 + \frac{1}{2} a_2 d_2 \right) \\ &\quad + \cdots + \left(\frac{1}{4} a_n^2 + \frac{1}{4} d_n^2 + \frac{1}{2} a_n d_n \right) \\ &= \frac{1}{4} \sum_1^n a^2 + \frac{1}{4} \sum_1^n d^2 + \frac{1}{2} \sum_1^n ad \\ &= \frac{1}{4} \mathbf{A} + \frac{1}{4} \mathbf{D} + \frac{1}{2} \mathbf{X} \end{aligned}$$

若考虑环境方差 V_E ，则 B_2 表型方差为：

$$V_{P(B_2)} = V_G + V_E = \frac{1}{4} \mathbf{A} + \frac{1}{4} \mathbf{D} + \frac{1}{2} \mathbf{X} + V_E$$

$$V_{P(F_2)} = V_G + V_E = \frac{1}{2}A + \frac{1}{4}D + V_E$$

$$V_{P(B_1)} = V_G + V_E = \frac{1}{4}A + \frac{1}{4}D - \frac{1}{2}X + V_E$$

$$V_{P(B_2)} = V_G + V_E = \frac{1}{4}A + \frac{1}{4}D + \frac{1}{2}X + V_E$$

用F₂群体数据计算狭义遗传率：

$$h^2 = \frac{\frac{1}{2}A}{V_{P(F_2)}} = \frac{2V_{P(F_2)} - (V_{P(B_1)} + V_{P(B_2)})}{V_{P(F_2)}}$$

例2： 测量矮脚鸡和芦花鸡的成熟公鸡以及它们杂种的平均体重和表型方差，计算广义遗传率和狭义遗传率。

项目	矮脚鸡	芦花鸡	F ₁	F ₂	B ₁	B ₂
平均体重/斤	1.4	6.6	3.4	3.6	2.5	4.8
方差	0.25	0.35	0.3	1.2	0.8	1.0

$$V_E = 1/3 (V_{P1} + V_{F1} + V_{P2}) = 1/3 \times (0.25+0.35+0.3) = 0.3$$

$$H^2 = (V_{F2} - V_E) / V_{F2} = (1.2 - 0.3) / 1.2 = 0.75 = 75\%$$

$$\begin{aligned} h^2 &= [2V_{F2} - (V_{B1} + V_{B2})] / V_{F2} \\ &= [2 \times 1.2 - (0.8+1.0)] / 1.2 = 0.5 = 50\% \end{aligned}$$

对遗传率的说明

- 1)、遗传率是一个统计学概念，是针对群体，而不是个体。例人类身高的遗传率为50%，不是说某个人的身高一半由遗传控制，一半由环境决定。而是在身高的总变异中，一半由遗传控制，一半由环境决定。
- 2)、一般来说，遗传率高的性状，改良较易，遗传率低的性状改良难些。

人类某些数量性状遗传率

性状	遗传率
身高	0.88
胸围	0.61
腰围	0.25
收缩压	0.64
口语能力	0.70
数学能力	0.30
智商	0.69
指纹总嵴数	0.97
精神分裂症	0.80
抑郁症	0.37

某些动植物的数量性状遗传率

物种	性状	遗传率
乳牛	泌乳量	0.30
	体重	0.37
猪	每窝仔数	0.15
	体长	0.55
来航鸡	产卵量	0.05
	成活率	0.10
小麦	粒重	0.10
黑腹果蝇	翅长	0.45
	产卵量	0.18

例：某一实验结果得知，群体F₂代总方差为0.57，亲本自交系方差为0.34，狭义遗传率为38%，若无基因间互作，问：

- a. 环境方差？
- b. 基因的加性方差？
- c. 基因的显性方差？

a. $V_E = 0.34$

b. $V_A = h^2 \times V_P = 0.38 \times 0.57 = 0.22$

c. $V_D = V_P - V_A - V_E = 0.57 - 0.34 - 0.22 = 0.01$



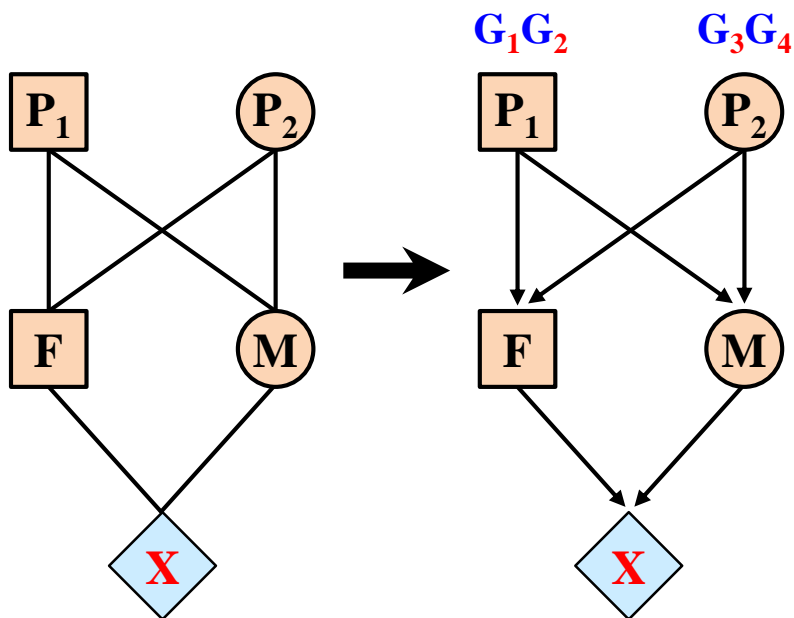
■ 近交和近交系数

□ 近交 (inbreeding) : 近交是指有亲缘关系的个体间的交配。例如：全同胞，亲子，半同胞，亲表兄妹交配等等，最近的交配为自交。

□ 近交系数（coefficient of inbreeding）：用**F**表示，指一个个体从某一祖先得到一对纯合、而且遗传上等同的基因的概率。

□ 亲缘系数（coefficient of relationship）：又称血缘系数，用**R**表示，指拥有共同祖先的两个个体，在某一基因座上具有相同等位基因的概率，是个体间亲缘程度的度量，数值上为交配后子代近交系数的两倍。

■ 近交系数的计算



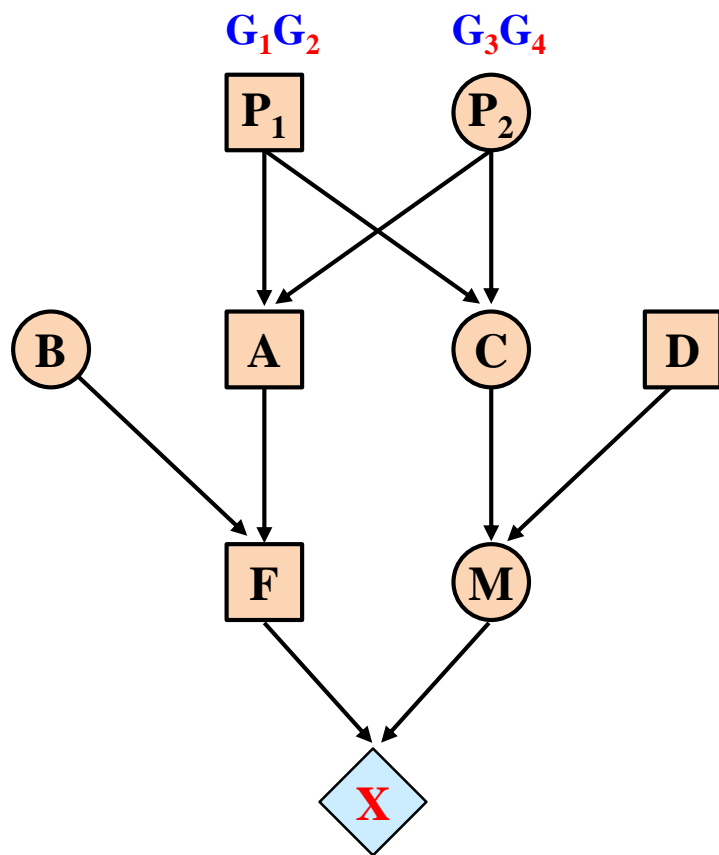
遗传上
等同

概率

$$\begin{aligned}
 G_1G_1 & \left(\frac{1}{2}\right)^4 = \frac{1}{16} \\
 G_2G_2 & \left(\frac{1}{2}\right)^4 = \frac{1}{16} \\
 G_3G_3 & \left(\frac{1}{2}\right)^4 = \frac{1}{16} \\
 G_4G_4 & \left(\frac{1}{2}\right)^4 = \frac{1}{16}
 \end{aligned}$$

所以： $F_X = \left(\frac{1}{2}\right)^4 \times 4 = \frac{1}{4}$

■ 近交系数的计算



遗传上
等同

概率

G_1G_1

$$\left(\frac{1}{2}\right)^6 = \frac{1}{64}$$

G_2G_2

$$\left(\frac{1}{2}\right)^6 = \frac{1}{64}$$

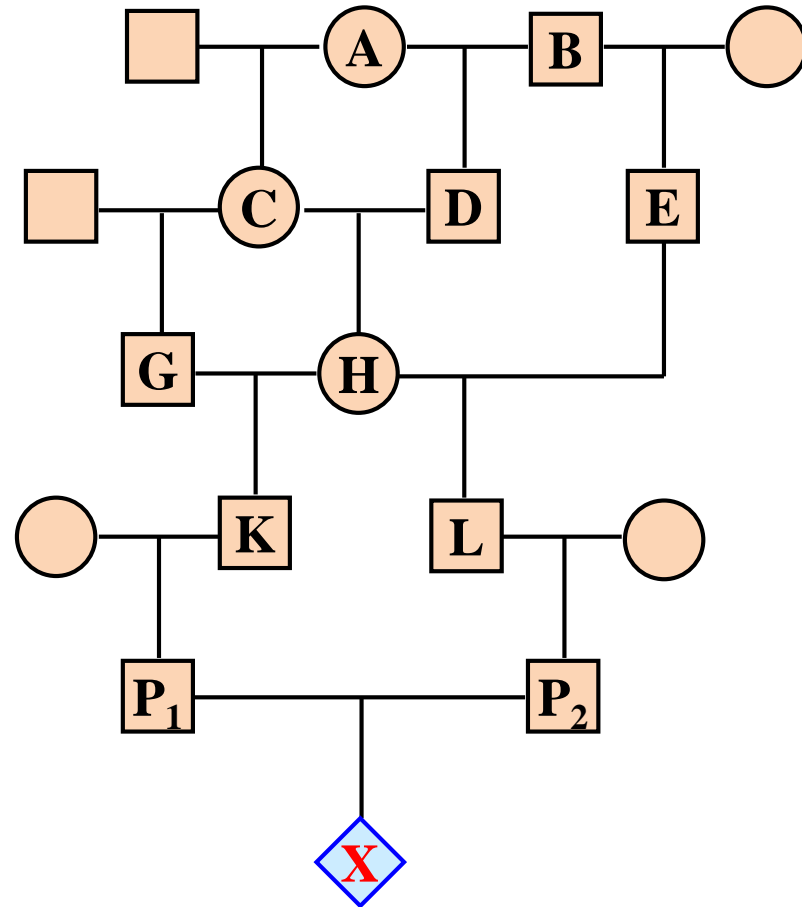
G_3G_3

$$\left(\frac{1}{2}\right)^6 = \frac{1}{64}$$

G_4G_4

$$\left(\frac{1}{2}\right)^6 = \frac{1}{64}$$

$$\text{所以: } F_X = \left(\frac{1}{2}\right)^6 \times 4 = \frac{1}{16}$$

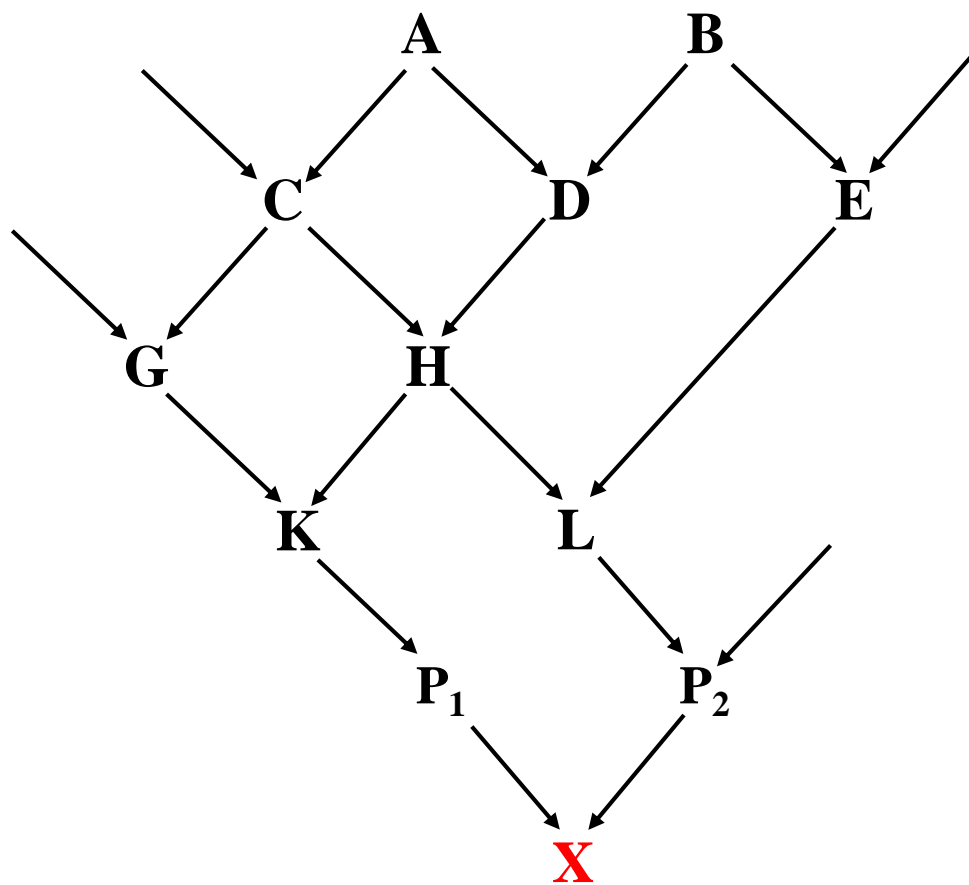
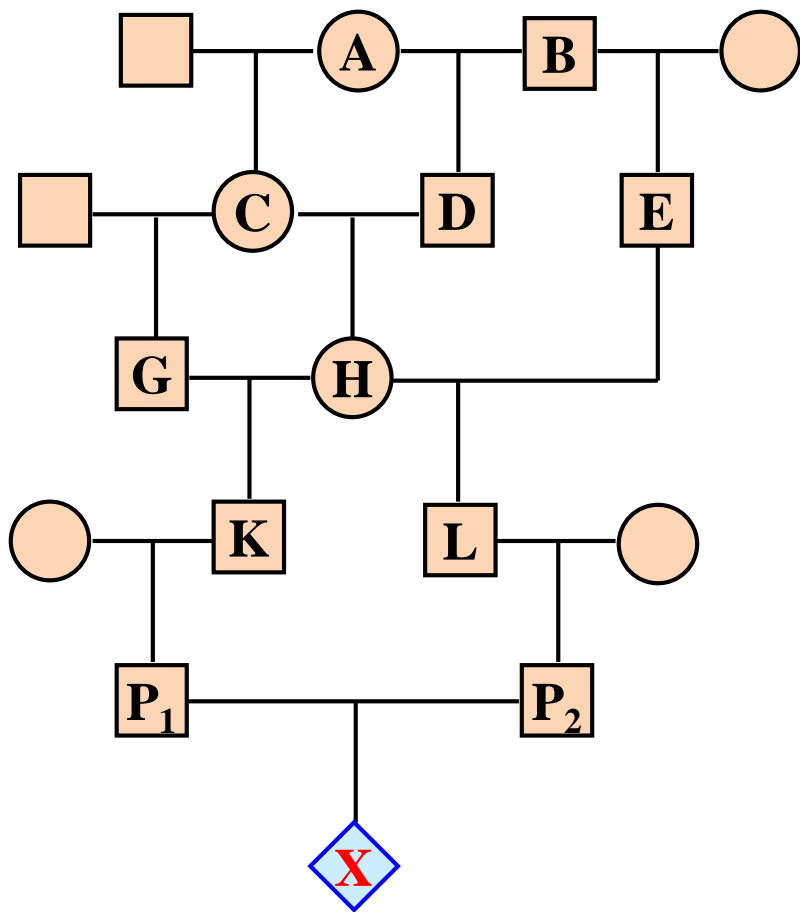


近交系数与亲缘系数的计算

通径分析法

S.Wright提出(1921)

1. 画出带箭头的系谱图;



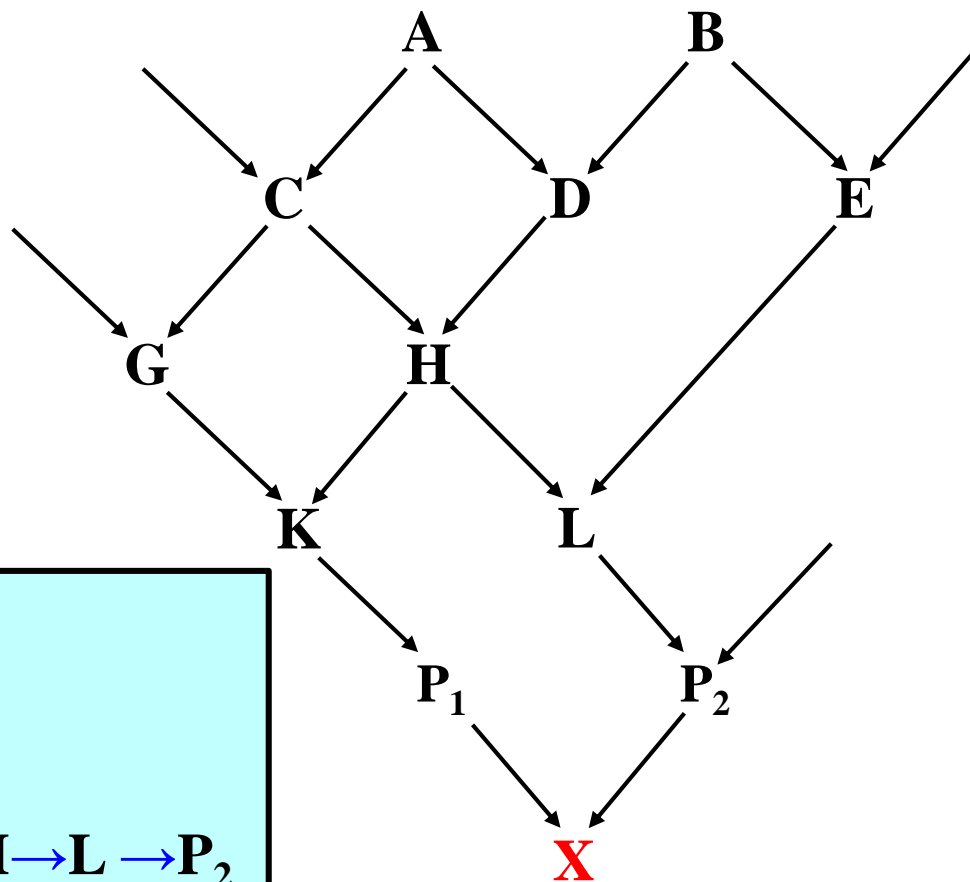
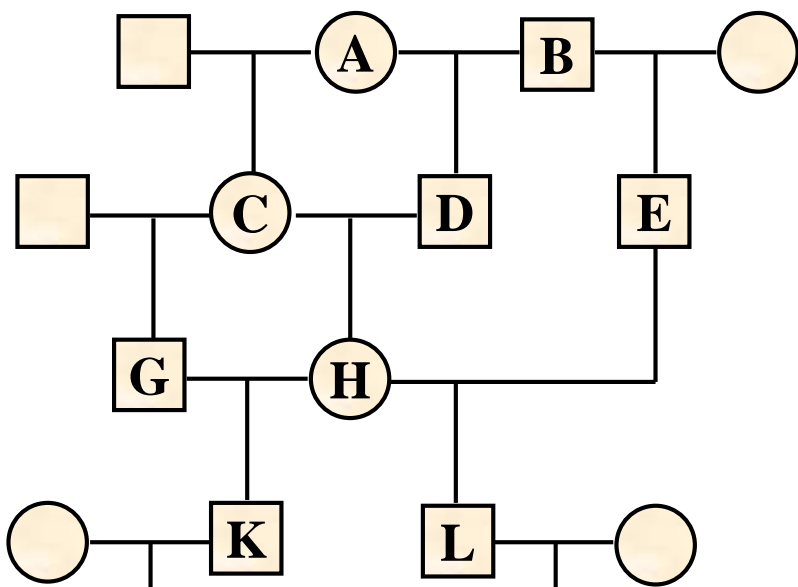
1. 画出带箭头的系谱图；

2. 确定所有的由一个亲本通过共同祖先到另一个亲本途径；

途径规则：

(1). 一条途径上的箭头只能改变一次方向(在共同祖先处)；

(2). 一条途径上的个体不能重复；



✓ $P_1 \leftarrow K \leftarrow \mathbf{H} \rightarrow L \rightarrow P_2$

✓ $P_1 \leftarrow K \leftarrow G \leftarrow \mathbf{C} \rightarrow H \rightarrow L \rightarrow P_2$

✓ $P_1 \leftarrow K \leftarrow G \leftarrow C \leftarrow \mathbf{A} \rightarrow D \rightarrow H \rightarrow L \rightarrow P_2$

✓ $P_1 \leftarrow K \leftarrow H \leftarrow D \leftarrow \mathbf{B} \rightarrow E \rightarrow L \rightarrow P_2$

1. 画出带箭头的系谱图；

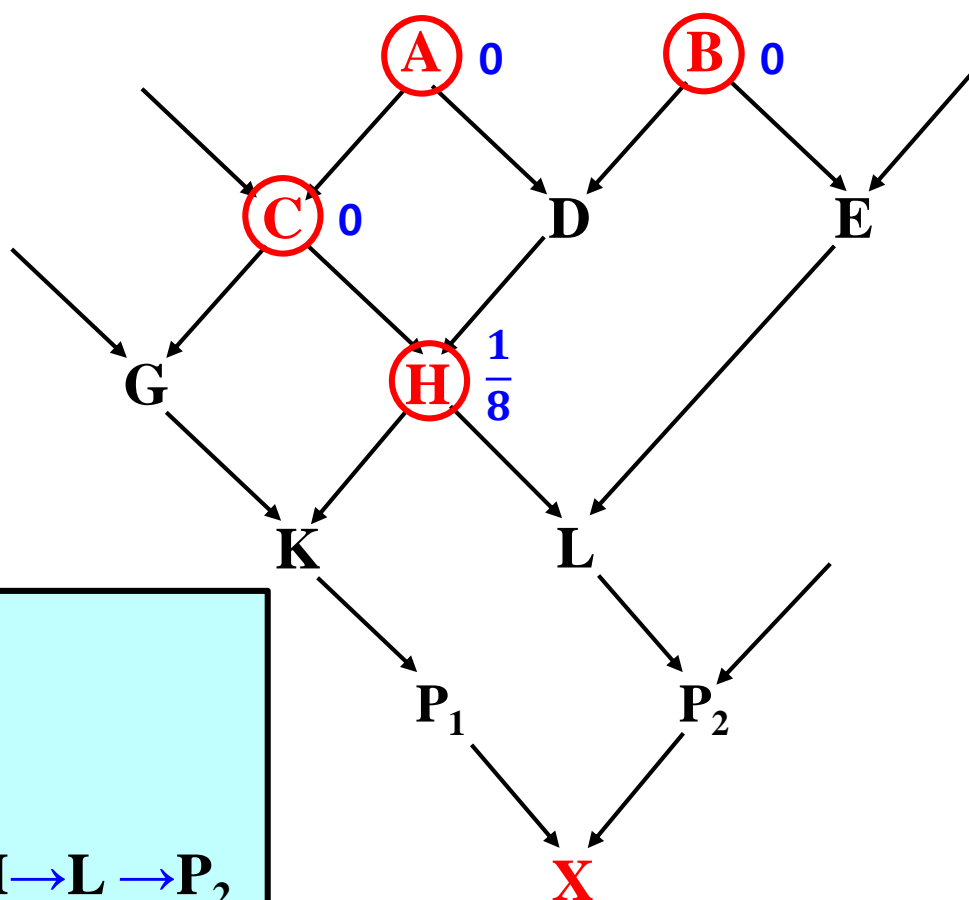
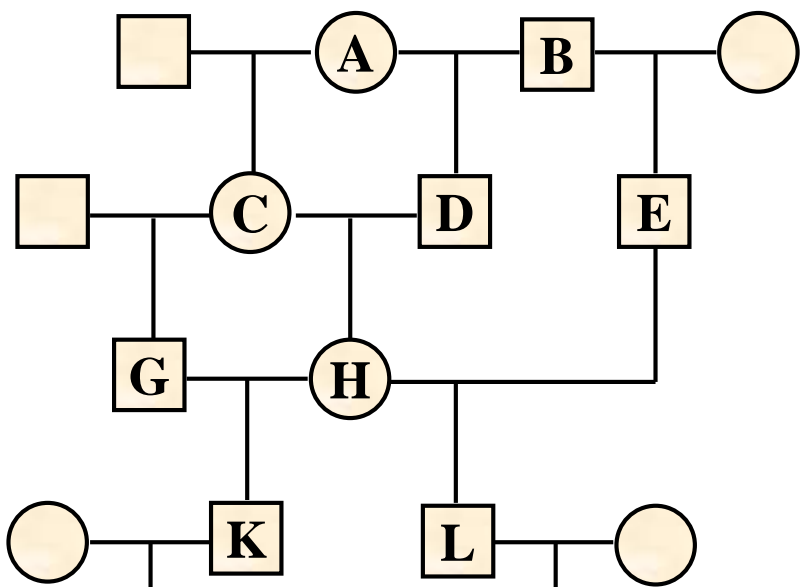
2. 确定所有的由一个亲本通过共同祖先到另一个亲本途径；

途径规则：

(1). 一条途径上的箭头只能改变一次方向(在共同祖先处)；

(2). 一条途径上的个体不能重复；

3. 计算每条途径上的共同祖先的近交系数(箭头方向改变处)；



✓ $P_1 \leftarrow K \leftarrow \mathbf{H} \rightarrow L \rightarrow P_2$

✓ $P_1 \leftarrow K \leftarrow G \leftarrow \mathbf{C} \rightarrow H \rightarrow L \rightarrow P_2$

✓ $P_1 \leftarrow K \leftarrow G \leftarrow C \leftarrow \mathbf{A} \rightarrow D \rightarrow H \rightarrow L \rightarrow P_2$

✓ $P_1 \leftarrow K \leftarrow H \leftarrow D \leftarrow \mathbf{B} \rightarrow E \rightarrow L \rightarrow P_2$

1. 画出带箭头的系谱图；

2. 确定所有的由一个亲本通过共同祖先到另一个亲本途径；

途径规则：

(1). 一条途径上的箭头只能改变一次方向(在共同祖先处)；

(2). 一条途径上的个体不能重复；

3. 计算每条途径上的共同祖先的近交系数(箭头方向改变处)；

4. 计算每一条途径的途径系数并求和，即得近交系数；

$$F_X = \sum_i \left[(1 + F_i) \left(\frac{1}{2} \right)^{n_i + 1} \right] \quad \begin{cases} F_i : \text{途径上共同祖先的近交系数} \\ n_i : \text{途径上的箭头总数} \end{cases}$$

$$\checkmark P_1 \leftarrow K \leftarrow \textcolor{red}{H} \rightarrow L \rightarrow P_2$$

$$\checkmark P_1 \leftarrow K \leftarrow G \leftarrow \textcolor{red}{C} \rightarrow H \rightarrow L \rightarrow P_2$$

$$\checkmark P_1 \leftarrow K \leftarrow G \leftarrow C \leftarrow \textcolor{red}{A} \rightarrow D \rightarrow H \rightarrow L \rightarrow P_2$$

$$\checkmark P_1 \leftarrow K \leftarrow H \leftarrow D \leftarrow \textcolor{red}{B} \rightarrow E \rightarrow L \rightarrow P_2$$

$$(1) F_1 = (1 + \textcolor{red}{F}_H) \left(\frac{1}{2}\right)^{n_1+1} = \left(1 + \frac{1}{8}\right) \left(\frac{1}{2}\right)^{4+1} = \frac{9}{256}$$

$$(2) F_2 = (1 + \textcolor{red}{F}_C) \left(\frac{1}{2}\right)^{n_2+1} = (1 + 0) \left(\frac{1}{2}\right)^{6+1} = \frac{1}{128}$$

$$(3) F_3 = (1 + \textcolor{red}{F}_A) \left(\frac{1}{2}\right)^{n_3+1} = (1 + 0) \left(\frac{1}{2}\right)^{8+1} = \frac{1}{512}$$

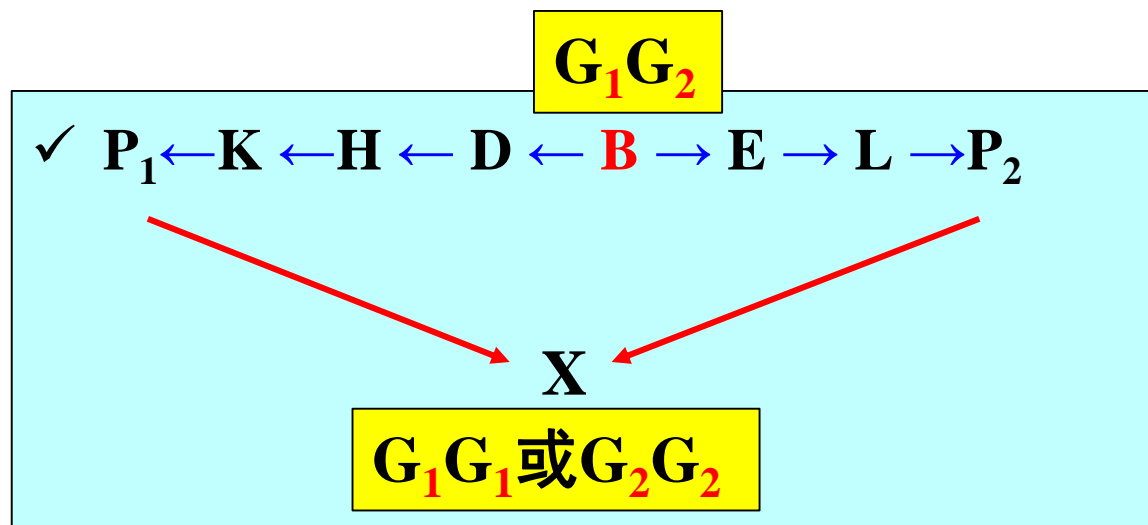
$$(4) F_4 = (1 + \textcolor{red}{F}_B) \left(\frac{1}{2}\right)^{n_4+1} = (1 + 0) \left(\frac{1}{2}\right)^{7+1} = \frac{1}{256}$$

$$\textcolor{green}{F}_X = F_1 + F_2 + F_3 + F_4 = \frac{25}{512}$$

通路系数法原理：

通路系数即是X个体从该通路共同祖先那里获得遗传上等同的基因的概率。

➤ 当该通路共同祖先近交系数为0时，该概率为：



$$P = \left(\frac{1}{2}\right)^{n+2} \times 2 = \left(\frac{1}{2}\right)^{n+1} = (1 + 0) \times \left(\frac{1}{2}\right)^{n+1}$$

➤ 当共同祖先近交系数不为0时：

$$\checkmark P_1 \leftarrow K \leftarrow \textcolor{red}{H} \rightarrow L \rightarrow P_2$$

共同祖先
的两个等
位基因

$$\left\{ \begin{array}{l} \text{不同} 1-F_i : P_1 = \left(\frac{1}{2}\right)^{n+2} \times 2 = \left(\frac{1}{2}\right)^{n+1} \\ \text{相同} F_i : P_2 = \left(\frac{1}{2}\right)^{n+2} \times 4 = 2 \times \left(\frac{1}{2}\right)^{n+1} \end{array} \right.$$

从该祖先获得遗传上等同基因的总概率为：

$$\begin{aligned} P &= (1-F_i) \times P_1 + F_i \times P_2 = (1-F_i) \times \left(\frac{1}{2}\right)^{n+1} + 2F_i \left(\frac{1}{2}\right)^{n+1} \\ &= \left(\frac{1}{2}\right)^{n+1} - F_i \left(\frac{1}{2}\right)^{n+1} + 2F_i \left(\frac{1}{2}\right)^{n+1} \\ &= (1 + F_i) \left(\frac{1}{2}\right)^{n+1} \end{aligned}$$

✓ $P_1 \leftarrow K \leftarrow \textcolor{red}{H} \rightarrow L \rightarrow P_2$

✓ $P_1 \leftarrow K \leftarrow G \leftarrow \textcolor{red}{C} \rightarrow H \rightarrow L \rightarrow P_2$

✓ $P_1 \leftarrow K \leftarrow G \leftarrow C \leftarrow \textcolor{red}{A} \rightarrow D \rightarrow H \rightarrow L \rightarrow P_2$

✓ $P_1 \leftarrow K \leftarrow H \leftarrow D \leftarrow \textcolor{red}{B} \rightarrow E \rightarrow L \rightarrow P_2$

- ① 途径系数即是X个体通过该途径获得遗传上等同的基因的概率。
- ② 个体X从4条途径获得遗传上等同的基因是互斥事件，因此获得遗传上等同的基因的概率是分别从4条途径中的某一途径获得遗传上等同的基因的概率的和。

例：某一种常染色体隐性遗传病的致病基因频率为 10^{-2} ，
若表兄妹间通婚，子代患病风险大约增加多少倍？

解：已知致病等位基因频率 $q = 0.01$

该基因座的两个等位基因 $\left\{ \begin{array}{l} \text{遗传上等同： } F = \frac{1}{16}, \text{ 患病概率 } q \\ \text{遗传上不等同： } 1 - F = \frac{15}{16}, \text{ 患病概率 } q^2 \end{array} \right.$

总患病概率： $\frac{1}{16}q + \frac{15}{16}q^2$

患病的风险大约增加： $\frac{\frac{1}{16}q + \frac{15}{16}q^2}{q^2} \approx 7$

■ 近交衰退与杂种优势

□ **近交衰退**：亲缘接近的个体交配所产生的后代常常会出现生长、成活、生育、抗病、适应环境等能力的减退，这种现象称之为近交衰退。

原因：

- (1). 使隐性有害基因纯合子出现的概率增加；
- (2). 降低数量性状的群体均值；

■ 近交衰退与杂种优势

- 杂种优势(heterosis) : 两个亲本杂交, 子一代个体的某一数量性状并不等于两个亲本的平均, 而是高于亲本的平均, 甚至超出亲本范围, 称这种现象为杂种优势。表现在生活力, 繁殖力, 抗逆性以及产量和品质上。

杂种优势分类

1. 超中优势

指杂交种（ F_1 ）某一数量性状的平均值与双亲（ P_1 或 P_2 ）同一性状之和平均值差数的比率。

$$H = \frac{F_1 - (P_1 + P_2)/2}{(P_1 + P_2)/2} \times 100\%$$

杂种优势分类

2. 超亲优势

指杂交种（ F_1 ）某一数量性状的平均值与高值亲本（ P_h ）同一性状平均值差数的比率。

$$H = \frac{F_1 - P_h}{P_h} \times 100\%$$

杂种优势分类

3. 超标优势

也称竞争优势，指杂交种（ F_1 ）某一数量性状的平均值与当地推广品种（CK）同一性状的平均值差数的比率，反应杂种在生产上的推广价值。

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

杂种优势分类

4. 离中优势

也称平均显性度，衡量显性效应占加性效应的百分比。

$$H = d/a = \frac{F_1 - (P_1 + P_2)/2}{(P_1 - P_2)/2} \times 100\%$$

杂种优势的遗传学理论

- 显性学说（Bruce1910年提出）：如双亲很多座位上的不同等位基因是纯合体，形成杂种后，显性的有利基因效应集积起来，而隐性有害基因的作用被遮盖起来，出现了明显的优势。

AA bb CC dd × aa BB cc DD

2 + 1 + 2 + 1 ↓ 1 + 2 + 1 + 2

Aa Bb Cc Dd

2 + 2 + 2 + 2

AA = Aa > aa

杂种优势的遗传学理论

- **超显性学说(East和Shull, 1918):** 基因处于**杂合状态比两个纯合状态都好**。而且这样的基因座位越多，杂种的优势越大。杂种优势要看每对等位基因的作用的差异程度，差异越大，子一代的优势越明显。

AA bb CC dd × aa BB cc DD

2 + 1 + 2 + 1 ↓ 1 + 2 + 1 + 2

Aa Bb Cc Dd

3 + 3 + 3 + 3

Aa > AA

Aa > aa

若某一基因座加性效应为 a ，显性效应为 d ，
设某一群体该基因座的两个等位基因的频率
为 p 及 q ，另一群体的相同基因座上的两个等位
基因的频率为 p' 和 q' ，二者之差为 y ，则：

$$y = p - p' = q' - q$$

$$p' = p - y, \quad q' = q + y$$

又设两群体内的三种基因型AA、Aa、aa的值为 a、d、-a，在无上位性作用下，两个群体的某一性状值（ G_{p1} 、 G_{p2} ）为：

$$G_{p1} = a(p - q) + 2dpq$$

$$\begin{aligned} G_{p2} &= a(p - y - q - y) + 2d(p - y)(q + y) \\ &= a(p - q - 2y) + 2d[pq + y(p - q) - y^2] \end{aligned}$$

而两个群体的平均数为：

$$\begin{aligned} G_p &= 1/2 (M_{p1} + M_{p2}) \\ &= a (p - q - y) + d [2pq + y(p - q) - y^2] \end{aligned}$$

两群体杂交，则其子代的频率为：

P2	P1	
	A (p)	a (q)
A (p-y)	AA p (p-y)	Aa q (p-y)
a (q+y)	Aa p (q+y)	aa q (q+y)

F_1 的发群体均值为：

基因型	频率	基因型值	频率×基因型值
AA	$p(p-y)$	a	$ap(p-y)$
Aa	$2pq + y(p - q)$	d	$d[2pq + y(p - q)]$
aa	$q(q + y)$	$-a$	$-aq(q + y)$

$$\begin{aligned} G_{F_1} &= a(p^2 - py - q^2 - qy) + d[2pq + y(p - q)] \\ &= a[(p^2 - q^2) - y(p + q)] + d[2pq + y(p - q)] \\ &= a(p - q - y) + d[2pq + y(p - q)] \end{aligned}$$

$$\begin{aligned}
H_{F1} &= G_{F1} - G_p \\
&= a(p - q - y) + d[2pq + y(p - q)] \\
&\quad - \{a(p - q - y) + d[2pq + y(p - q)] - y^2\} \\
&= dy^2
\end{aligned}$$

- 若 $d=0$ ，则无杂种优势。
- 若两群体基因频率相同，即 $y=0$ ，则也无杂种优势。
- 一群体全为AA，另一群体全为aa，则杂种优势为最大，也就是说，两个相异纯系的杂种优势为最大。