

## 第二章 遗传学基础

第一节 基因及遗传学定律

第二节 哈迪-温伯格定律



填空题 1分

⚙️ 设置

恩斯特·迈尔（Ernst Mayr）认为，除了自然神学，**[填空1]**哲学也阻碍了进化思想的产生。

作答

## 填空题 1分



为了驳斥新拉马克主义， [填空1] 做了一个著名的切断老鼠尾巴的实验，他切断老鼠尾巴并持续了多代，结果发现切断尾巴对后代尾巴的长度并没有任何影响。

作答

## 填空题 2分



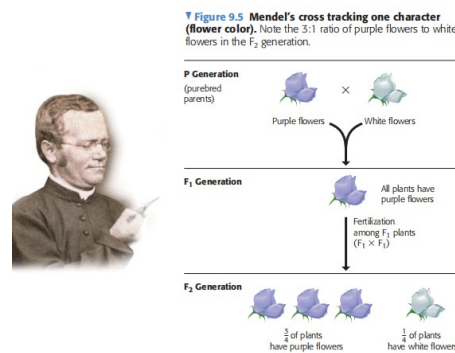
生物进化的研究体现在两个层次上：宏进化（macroevolution）和微进化（microevolution）。

其中 [填空1] 研究的是一个群体中基因频率的变化。

[填空2] 研究的是发生在物种层次以上的进化现象，如，新的更高分类群的起源、关键性进化新特征的获得等。

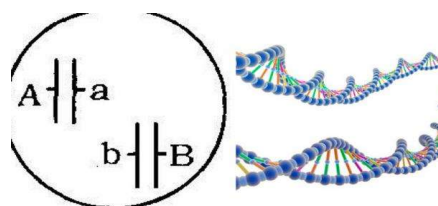
作答









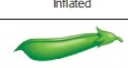





# 第一节 基因及遗传学定律

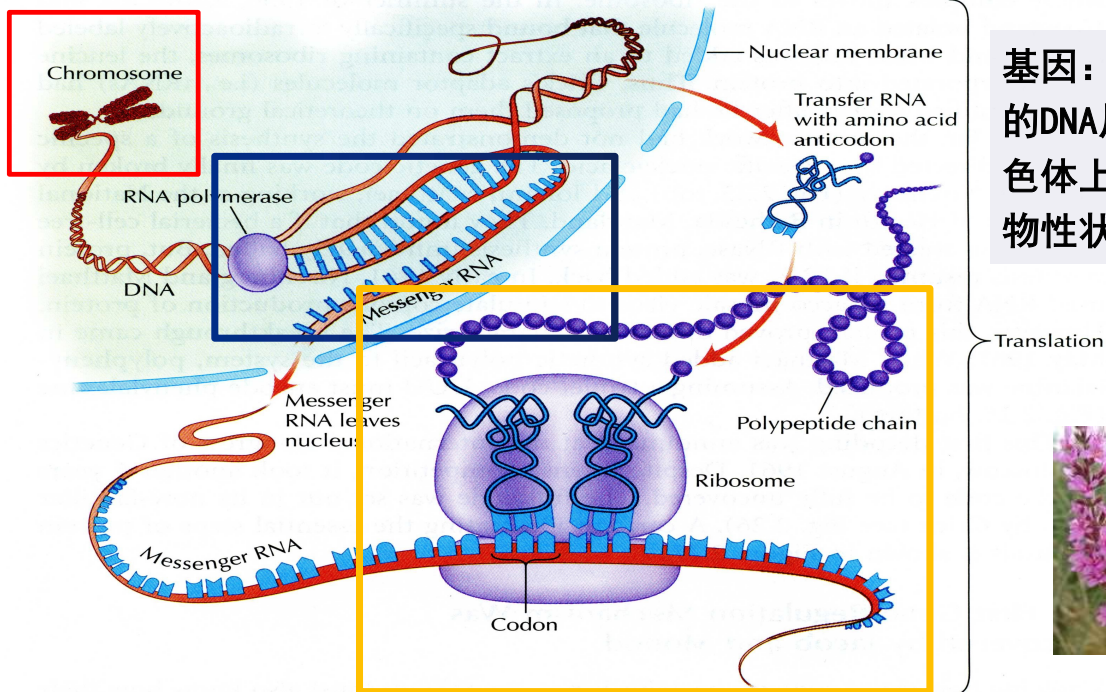


## 基本概念

- **性状：**生物体的形态特征、生理特征和行为方式叫做性状。
- **表型：**通常是与基因型相对而言的。是具有特定基因型的个体，在一定环境条件下，所表现出来的性状特征的总和。
- **基因型：**一个或多个基因位点上等位基因的组合情况。遗传学中具体使用的基因型，往往是指某一性状的基因型。



	Dominant	Recessive
Flower color	 Purple	 White
Flower position	 Axial	 Terminal
Seed color	 Yellow	 Green
Seed shape	 Round	 Wrinkled
Pod shape	 Inflated	 Constricted
Pod color	 Green	 Yellow
Stem length	 Tall	 Dwarf



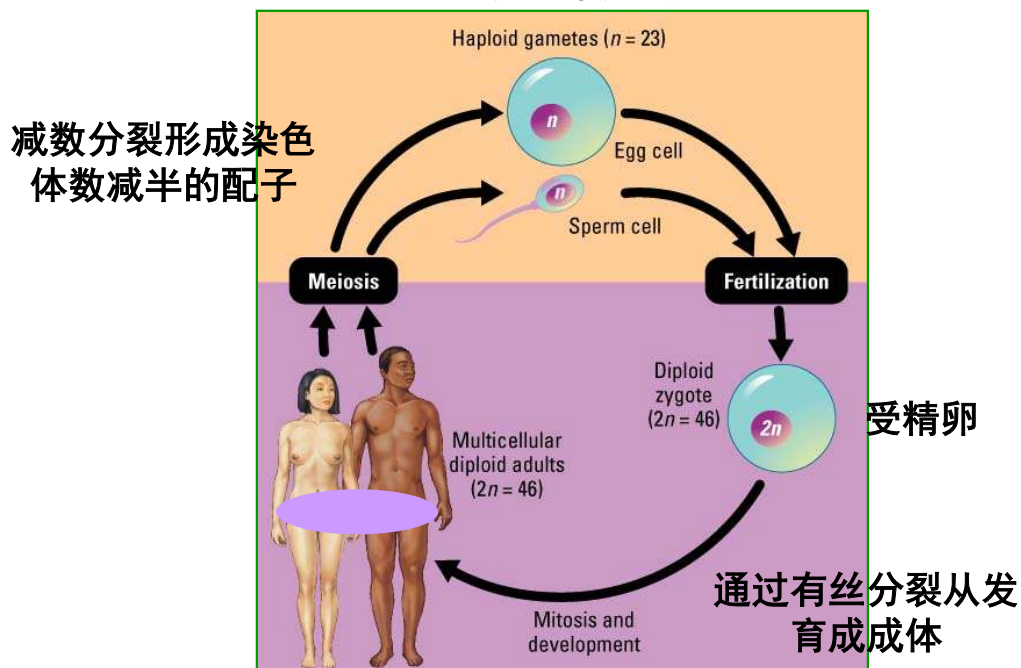
基因：是具有遗传效应的DNA片段，基因位于染色体上，基因是控制生物性状的遗传因子。



Animation: transcription and translation

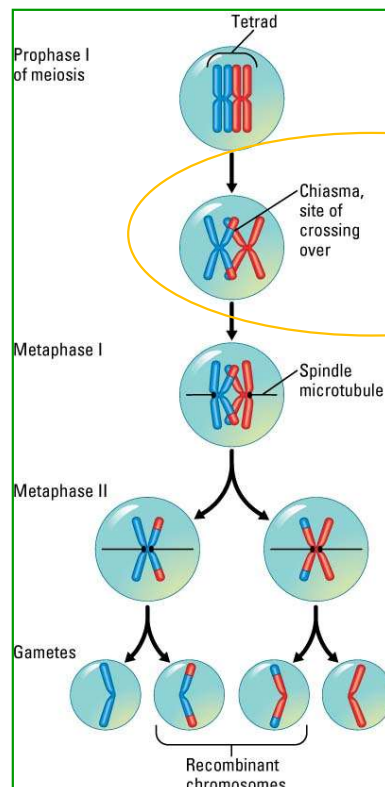
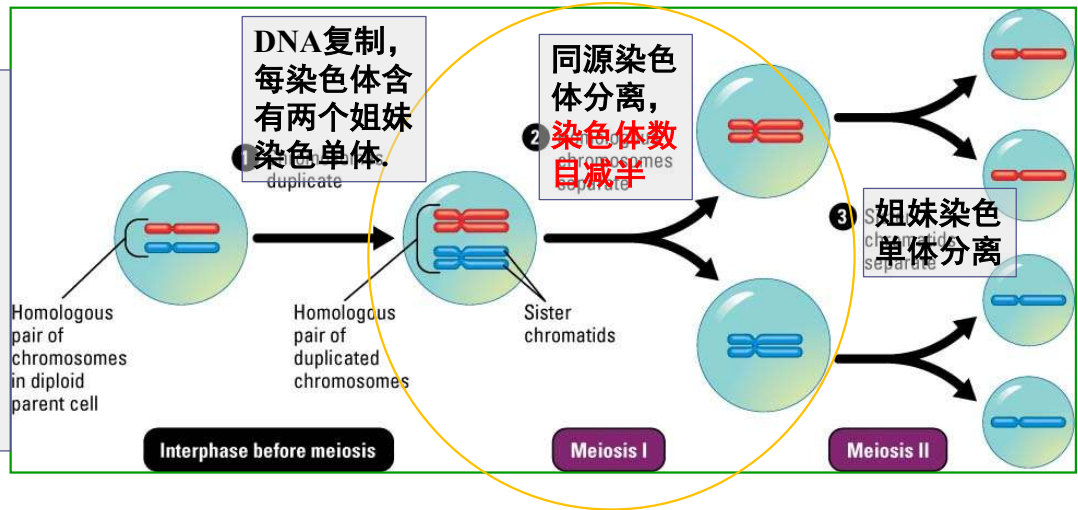
## 遗传信息如何传递？

### 人的生命周期



## 减数分裂时DNA复制一次，细胞连续分裂2次

**同源染色体：**一条来自母方，一条来自父方。并且携带有等位基因，形状大小相同，在减数分裂中能够联配的一对染色体。

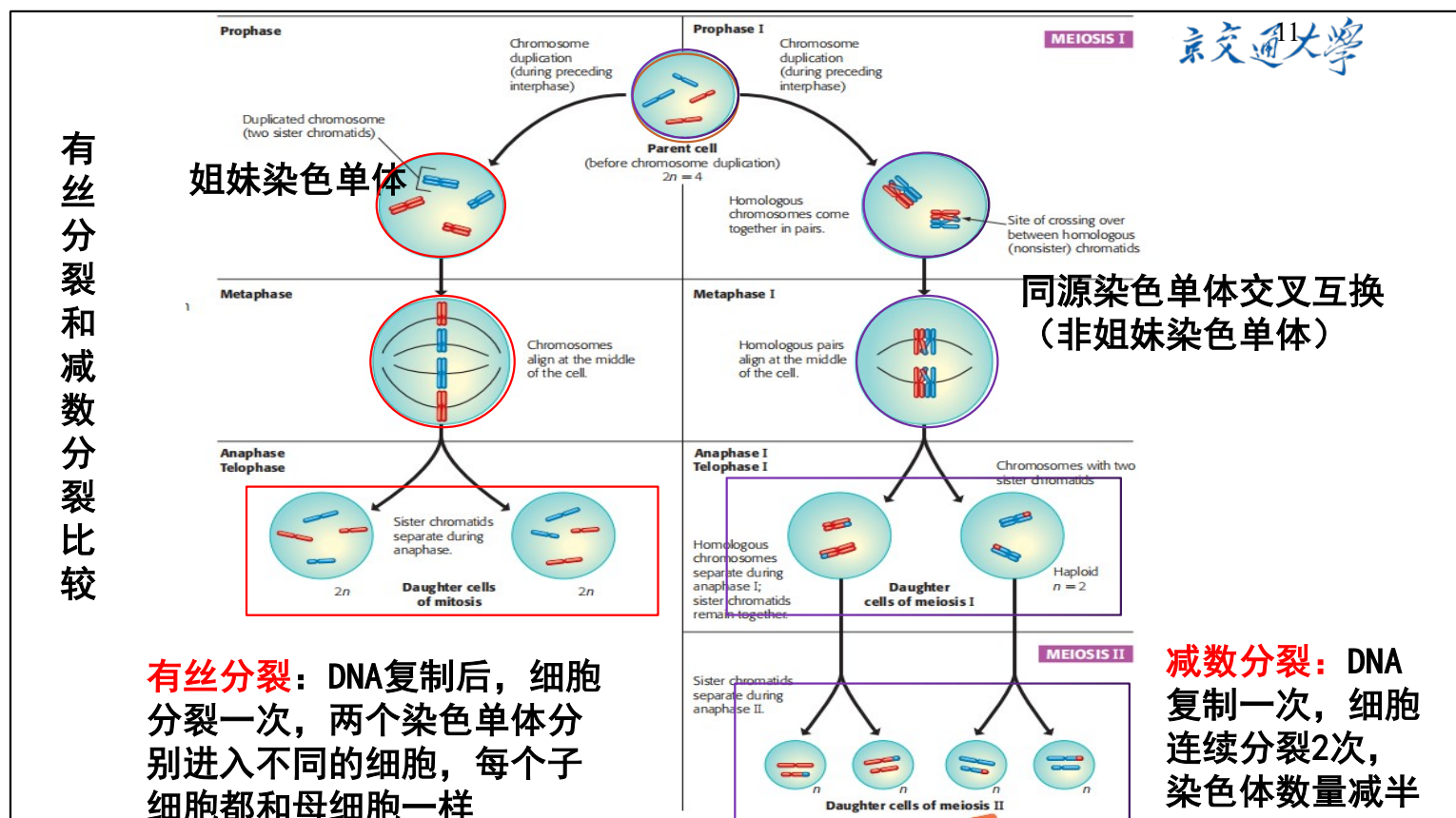


非姐妹染色单体交叉互换：

在减数分裂四分体时期，两个非姐妹染色单体紧密接触，在同源位置断裂重组，发生片段交换，这种交换可使同一条染色体上的不同基因间发生等位基因重组。

Animation meiosis





## 遗传学三大定律

遗传学第一定律: 分离律 (等位基因分配的规律)

遗传学第二定律: 自由组合律

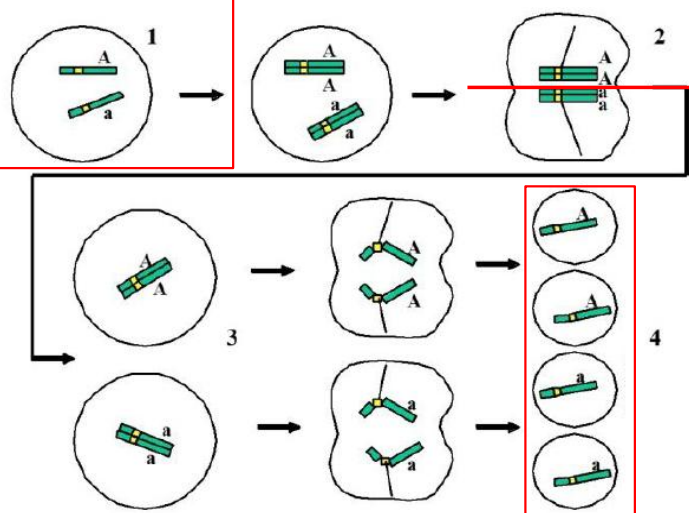
遗传学第三定律: 连锁和互换律

(不同基因等位基因之间的分配规律)

**遗传学第一定律：**减数分裂时，**等位基因**会随着同源染色体的分开而分离，分别进入两个配子当中，独立地随配子遗传给后代

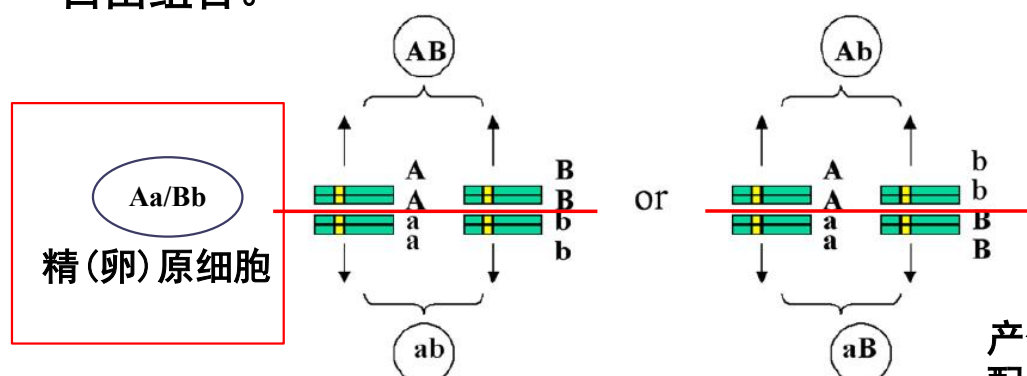
精(卵)原细胞

等位基因(allele)：  
一对同源染色体同一位点相对应的基因，图中A和a



含A和a的配子的概率各为50%

**遗传学第二定律：**自由组合律，产生配子时，**处于不同染色体上的基因**，在等位基因分离的同时，不同基因的等位基因之间自由组合。



减数分裂I

产生四种基因型的配子的概率各为25%

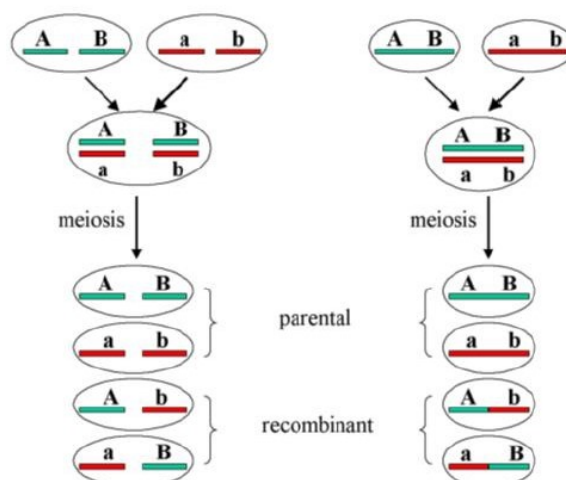
图中细胞里有两对染色体，A基因和B基因在不同染色体上

根据自由组合律，推算人类一对夫妇理论上至少能产生多少个不同的后代？

### 产生配子时：

按照自由组合律，二倍体生物配子中出现的染色体组合有  $2^n$  种可能， $n$  是单倍体的染色体数。

人， $n=23$ ，大约有800万个可能的染色体组合。

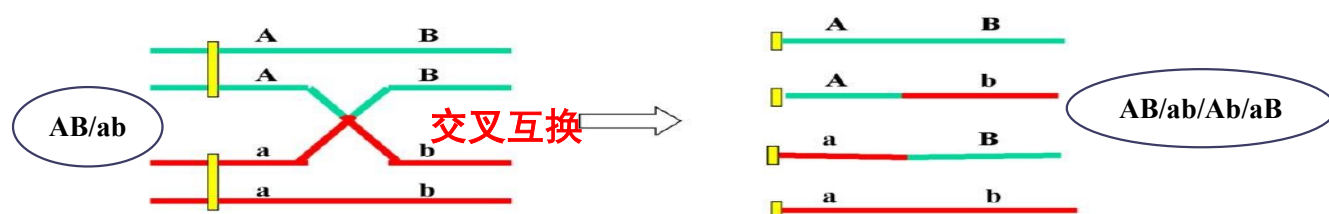


- 这还没有计算因同源染色体上基因间的交叉互换重组而增加的后代变异

### 精卵随机结合：

一男一女可以产生的受精卵 有  $800\text{万} \times 800\text{万} = 64 \times 10^{12}$  种可能的染色体组合！

**遗传学第三定律：**连锁与互换律，在形成配子时，位于同一条染色体上的不同基因，常常连在一起进入配子，称为**连锁**；位于同一染色体上的不同基因在减数第一次分裂的四分体时期有一定的交叉互换，产生重组配子，遗传给后代，这个称为“**互换**”。



基因之间距离越远交换的概率就会越高。

遗传学上有一个表示重组频率的测量单位——厘摩。1个厘摩就是两个位点间重组频率为1/100。





## 基因重组对于进化的意义

- 重组在进化中很重要，因为它产生了新的等位基因组合，从而增加了自然选择所能起作用的遗传变异的数量。
- 生物变异的遗传基础有哪些？



## 遗传变异的起源

- 基因重组：自由组合，交叉互换
- 基因突变：核苷酸的插入、缺失、替换
- 染色体变异
  - 染色体的数目变异：
    - 个别染色体的增加和减少
    - 染色体组的增加和减少
  - 染色体的结构变异：倒位，易位，缺失，重复



## 本节重点

- 一些遗传学基本概念：基因、基因型、表型、等位基因、同源染色体、姐妹染色单体、同源染色单体...
- 遗传学三大定律
- 下节内容：哈迪-温伯格定律

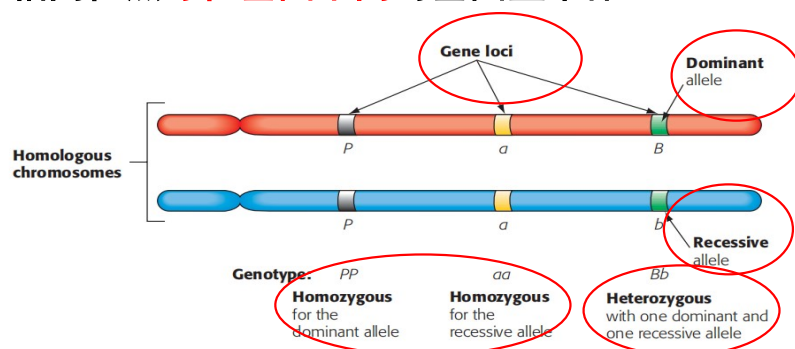


## 第二节 哈迪-温伯格定律

## 基本概念

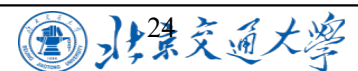
- 微进化：在世代传递过程中，物种内的群体遗传结构的变化
- 遗传结构：也称为遗传构成，指群体内的基因和基因型的种类及其比率
- 群体 (population)：是一群相互能交配繁殖的个体，他们享有一个共同的基因库

- 基因位点 (locus)：即基因座，基因在染色体DNA链的特定位置
- 等位基因 (allele)：一对同源染色体同一位点相对应的基因
  - 显性等位基因：是指决定杂合子表型的等位基因
  - 隐性等位基因：在杂合子中它控制的性状不容易显现出来的等位基因
- 基因型 (genotype)：一个或多个基因位点上等位基因的组合情况
- 纯合子：同源染色体上相同位点**等位基因相同**的基因型个体
- 杂合子：同源染色体上相同位点**等位基因不同**的基因型个体





- 等位基因频率：在一个种群基因库中，某个等位基因的数目占全部等位基因数的比率，也叫基因频率。
- 基因型频率：群体中某特定基因型个体的数目占个体总数目的比率。



## 等位基因频率和基因型频率的计算

有20个随机选择的个体，如果 a 位点有3种等位基因 (A1, A2, A3)，这些个体基因型的情况为：

A1A2    4 人  
 A1A3    4 人  
 A2A2    2 人  
 A2A3    6 人  
 A3A3    4 人

请计算这个人群中每种基因型频率，及A1 A2 A3三种等位基因的频率？

基因型频率：

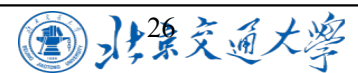
A1A2    4 /20=0.2  
 A1A3    4 /20=0.2  
 A2A2    2 /20=0.1  
 A2A3    6 /20=0.3  
 A3A3    4 /20=0.2

等位基因频率（20个体，40个等位基因）

A1 : (4+4) /40=0.2  
 A2: (4+2\*2 +6) /40=0.35  
 A3: (4+6+2\*4) /40=0.45



- 问题：
- 繁殖（即遗传传递过程）是否会改变一个群体的遗传构成，或者说等位基因频率？



## 自测题

- Tom的眼睛是棕色的，他的妻子 Jenny的眼睛是蓝色的；
- Tom夫妇的孩子的眼睛是蓝色的； Jenny有很多蓝眼睛的男性朋友；
- 请计算这个孩子是Tom 亲生的概率有多大？
- 已知一对等位基因决定眼睛颜色，并且棕色眼睛等位基因相对蓝色眼睛是显性的
- 已知Tom来自一个岛国，该国蓝色眼睛的人只占1%。

10%? 20%? 50%? 80%?



## 单选题 1分



这个孩子是Tom 亲生的概率有多大？选择一个最接近的数字

- ☒ A 10%
- ☐ B 20%
- ☐ C 50%
- ☐ D 80%

提交



- 棕眼睛的Tom，基因型有可能是Aa或AA。如果儿子是他亲生的，Tom的基因型就必须是Aa
- Tom来自一个岛国，该国蓝色眼睛的人只占1%。该国：
  - aa基因频率是0.01，所以 a的频率是0.1，A的频率是  $1-0.1=0.9$
  - Aa基因型的频率为  $2*0.9*0.1=0.18$
  - AA基因型的频率为  $0.9*0.9=0.81$
- Tom是Aa的概率是  $0.18 / (0.18+0.81) = 0.18/0.99$
- 孩子是他亲生的概率是  $\frac{1}{2} * (0.18) / 0.99 \approx 0.09$

## 哈迪-温伯格定律 (Hardy-Weinberg Law)

- 这个定律是用英国数学家Hardy, G.H 和德国医生Weinberg, W 两位学者的姓来命名的，他们于同一年（1908年）各自发现了这一定律。



Hardy, G.H  
(1877–1947)

## Hardy-Weinberg 定律的推导

- 假设：
- 种群无限大(或大到可视为无限大)
- 随机交配Random mating:
  - 雌性个体与雄性个体交配完全随机，与他们的基因型无关
- 没有选择
- 没有个体迁入迁出（基因流动）
- 没有突变
- 两种性别的初始基因型频率相同

# Hardy-Weinberg 定律的推导

## 假设

- 在一个基因座A上，只有两种不同的等位基因,A 和 a,
- 各自的等位基因频率分别为p和 q,  $0 < p < 1, p+q=1$

第一代产生A  
和a配子的概率  
就等于它们的  
等位基因频率

		Male gametes	
		A	a
Female gametes	A p	AA $p^2$	Aa $pq$
	a q	Aa $pq$	aa $q^2$

随机交配  
产生第二  
代

- 第二代的基因型的组成比例为

		Male gametes	
		A	a
Female gametes	A p	AA $p^2$	Aa $pq$
	a q	Aa $pq$	aa $q^2$

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

- 第二代等位基因频率为

- A:  $N(2p^2 + 2pq) / 2N = p^2 + pq = p(p+q) = p$
- a:  $N(2pq + 2q^2) / 2N = pq + q^2 = q(p+q) = q$

- 第三代: .....

- 第四代: .....



- **哈迪-温伯格定律**: 对于一个大且随机交配的群体, 基因频率和基因型频率在没有迁移、突变和选择的条件下会保持不变。
- 哈迪-温伯格定律是群体遗传中最重要的原理, 它解释了繁殖本身不影响群体遗传构成, 随机交配结合孟德尔定律在种群水平上保证了遗传信息的忠实传递。



- **哈迪-温伯格平衡**: 群体中的基因型频率达到平衡, 此时各基因频率和各基因型频率存在如下等式关系并且保持不变:
- 当等位基因只有一对 (Aa) 时, 设基因A的频率为  $p$ , 基因a的频率为  $q$ , 则  $A+a=p+q=1$ ,  $AA+Aa+aa=p^2+2pq+q^2=1$ 。



- 遗传平衡的条件：
- 要维持群体的遗传平衡需要一定的条件，或者说这种遗传平衡受一些因素的影响。
- ①种群足够大；
- ②种群个体间随机交配；
- ④没有选择；
- ③没有突变；
- ⑤没有迁移（基因流）。
- 不满足这些条件，群体的基因频率就会在代际间就会不同，也就是发生了进化：
  - 自然选择驱动的适应性进化
  - 遗传漂变驱动的中性进化



## 本节重点

- 一些基本概念
- 哈迪-温伯格定律



**谢谢大家,下次课见!**