群体遗传学研究物种群体的遗传结构及其变化规律。群体遗传学利用数学统计方法研究群体中基因频率、基因型以及影响这些基因型频率的因素，了解物种群体内（间）的遗传交流情况，进而探索物种形成和物种进化的动态机制，。群体遗传学研究的是基因在群体中的遗传行为，它涉及到物种对稳定和变化的环境研究，也涉及物种进化机制的研究。群体遗传学就其本质，它是一个基因频率变动的过程，究其本质，群体遗传学研究中心就是基因频率变化的动力学。

Gulcher & Stefansson（1998）提出了群体基因

组学（population genomics）概念。群体基因组学

是群体遗传学一种新的表现形式。将基因组概念和

技术与群体遗传学理论体系相结合，从全基因组层

面分析基因组进化对种群结构的关系，位点特异性

效应（选择、突变、选型交配及重组等）和全基因

组效应（遗传漂移、迁徙及近亲繁殖）间的关系，

从而更好地理解在进化过程中影响基因组和种群

变异的因素（Black et al. 2001；Luikart et al. 2003；

Grünwald et al. 2016）。虽然大量的遗传标记已经用于

遗传多样性研究，但孤立的遗传标记并不能从根本上回答全基因组水

平的问题（Grünwald et al. 2016）。随着第二代测

序技术的诞生及生物信息分析技术迅猛发展

（Mardis 2007），越来越多的微生物基因组完成全

基因组测序和草图绘制。以模式物种为参考的重测

序陆续展开，从基因组水平鉴定群体遗传多样性变

为现实。群体基因组学作为一门学科也迅速发展起

来。基于高通量测序的群体基因组学在微生物

领域的应用与发展，对人们从本质上了解微生物提供了全新的技术手段。

群体基因组学(Population genomics)是 Gulcher 等

在 1998 年最先提出的 [1] ，随即被广泛接受 [2~4] 。21 世

纪初，Black 等 [5] 开始将群体基因组学视为一门学

科，并初步确定了它的狭义概念：群体基因组学是

群体遗传学一种新的表现形式，是将基因组概念和

技术与群体遗传学理论体系相结合，通过覆盖全基

因组范围内的多态位点的分布式样推测位点特异性

效应(选择、突变、选型交配及重组等)和全基因组效

应(遗传漂移、迁徙及近亲繁殖)，从而提升人们对微

进化(Microevolution)的理解。不久，Luikart 等 [6] 提

出广义的群体基因组学概念：通过对全基因组高覆

盖度的多态位点同时进行研究，从而更好地理解在

进化过程中影响基因组和种群变异的因素，如突变、

遗传漂移、基因流及自然选择等所扮演的角色。群

体基因组学不仅极大提升了推断群体进化历史动态

的能力，也提供了一种研究群体内及群体间的个体

在基因组水平上的多样性概貌及等位基因多样性差

异的手段 [7] 。

随着第二代测序技术的诞生，测序通量大幅提

升，单位数据量测序价格显著下降，还允许使用组

合的测序策略，使多个样品可同时在一个反应池中

进行测序 [8~10] 。在此背景下，越来越多的基因

组完成全基因组测序和草图绘制，同时以模式物种

为起点的重测序陆续展开，使得从真正基因组水平

鉴定群体的遗传多样性变为现实，群体基因组学作

为一门学科也真正发展起来 [7,11~13] 。群体基因组学研

究流程通常包括以下 4 个主要步骤 [6] ：(1) 研究样本

的选择应具有较强的代表性，如果是物种群体，则

需要全地域采样，同时应有较大的样本数量；(2) 产

生具有较高基因组覆盖度的多态位点；(3) 对全部多

态位点进行分析，区分开中性进化的基因位点及受

到选择作用的基因位点；(4) 利用中性进化位点推测

种群的进行历程，利用受到选择的基因位点推测种

群的适应性进化及性状分化等。

2017.10.26文献：

群体基因组学(Population genomics)是Gulcher & Stefansson在1998年提出的，随即被传播。群体基因组学的概念随时间推移，被不断精确的阐释（Black et al. 2001；Luikart et al. 2003；

Grünwald et al. 2016）。群体基因组学是群体遗传学一种新的表现形式。将基因组概念和

技术与群体遗传学理论体系相结合，通过对全基因组高覆盖度的多态位点同时进行研究，从全基因组层面分析基因组进化对种群结构的关系，位点特异性效应（选择、突变、选型交配及重组等）和全基因组效应（遗传漂移、迁徙及近亲繁殖）间的关系，从而更好地理解在进化过程中影响基因组和种群

变异的因素。推断群体进化历史动态的能力，也提供了一种研究群体内及群体间的个体在基因组水平上的多样性概貌及等位基因多样性差异的手段[。