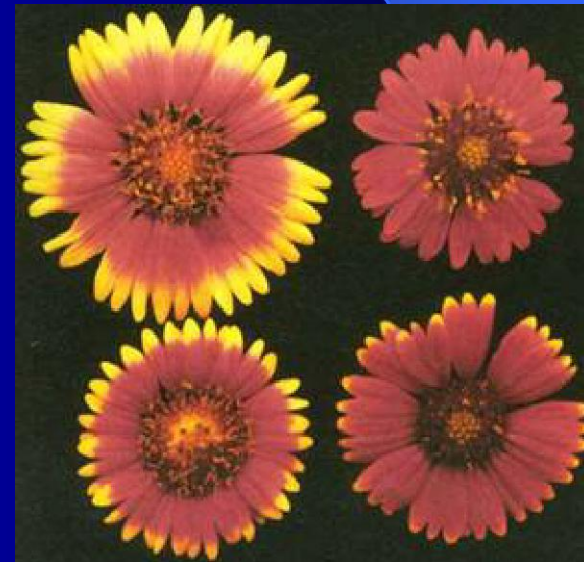


Chapter 12: 数量性状的遗传



本章要求

- ❖ 掌握数量性状与质量性状的差异
- ❖ 了解数量性状的概念和特征及多基因学说
- ❖ 重点掌握数量性状研究的统计方法、遗传率的概念和估算及其应用



第一节 数量性状的特征

数量性状（quantitative character）的基本特征

表现连续变异、很难明确分组、需要用度量等方式来描述的性状称为**数量性状**。

- 1. 个体间的差异是用度量单位来表示的，个体间的变异是连续性，很难明确划分为不同类别。
- 2. 个体的表现易受环境的影响。

比较质量性状

质量性状：在相对性状间具有界限分明的差异，呈非连续变异状态，能进行分类，这样一些性状称为质量性状。

质量性状与数量性状的比较

	质量性状	数量性状
性状表现	不连续变异	连续变异
遗传基础	1对或少数几对主效 (major) 基因控制	受多基因 (polygenes) 控制、无明显的主效基因
环境作用	不易受环境的影响, 互作较简单	易受环境条件的影响, 并表现较复杂的互作关系
研究方法	系谱分析法、概率论结合	不能完全采用质量性状的研究方法, 而要采用数理统计方法, 按各世代群体的统计量及世代间关系进行研究

注意：两类性状划分的相对性

- 本质上都受位于染色体上基因的控制，基因传递均遵循三大遗传基本定律
- 同一类性状在**不同种生物**中表现可能表现不同
 - 例如：植株高度(豌豆与其它植物中)

- 同一性状在**不同杂交组合**中也可能表现不同
 - 例如：普通小麦、水稻等均存在**高秆/矮秆**两种类型：
 - 以纯合高秆与矮秆亲本杂交，后代主要表现为质量性状遗传的分离
 - 以两纯合矮秆亲本杂交，后代群体的株高则表现为数量性状遗传

二、数量性状的遗传基础

(一)、普通小麦籽粒色遗传

尼尔逊·埃尔 (Nilson-Ehle, H. 1909)

种皮颜色：红色 (R)、白色 (r)

(二)、玉米果穗长度遗传



(一)、普通小麦籽粒色的遗传

1. 籽粒颜色的遗传控制

红色 × 白色



F₁ (中间类型)



F₂ (红色 : 白色)

3 : 1

15 : 1

63 : 1

一对基因

两对基因

三对基因

- 在1对基因F₂的红粒中：1/3与红粒亲本一致、2/3与F₁一致，表现为**不完全显性**

2. 两对基因差异亲本间杂交

P	红粒	×	白粒		
	$R_1R_1R_2R_2$	↓	$r_1r_1r_2r_2$		
F ₁	红粒				
	$R_1r_1R_2r_2$				
F ₂		↓ ⊗			
表现型类别	深红	红 色			白色
		中深红	中红	淡红	
表现型比例	1	4	6	4	1
红粒有效基因数	4R	3R	2R	1R	0R
基因型	$1R_1R_1R_2R_2$	$2R_1R_1R_2r_2$ $2R_1r_1R_2R_2$	$1R_1R_1r_2r_2$ $4R_1r_1R_2r_2$ $1r_1r_1R_2R_2$	$2R_1r_1r_2r_2$ $2r_1r_1R_2r_2$	$1r_1r_1r_2r_2$
红粒:白粒		15:1			

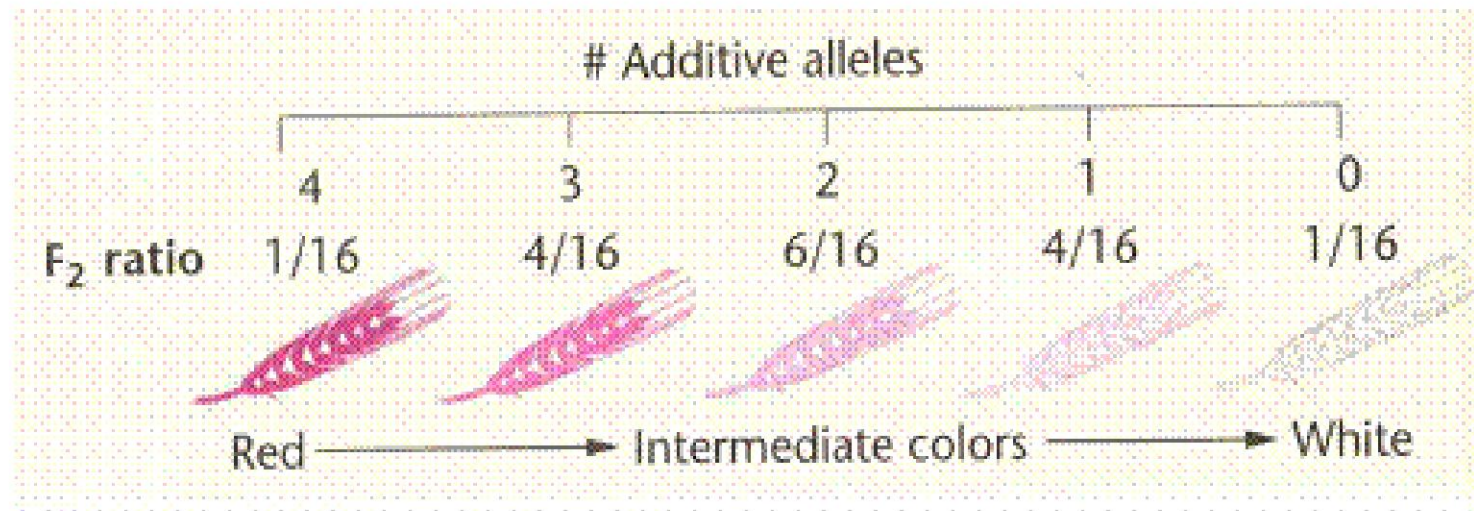
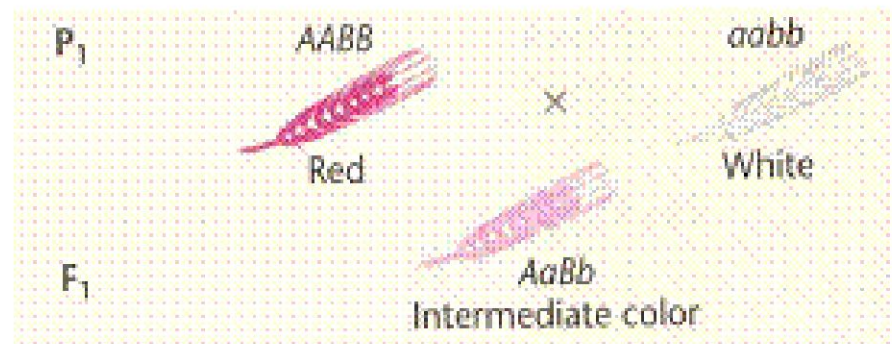


图6- 小麦种皮颜色的遗传。红色种皮和白色种皮的纯种小麦进行杂交，F₂代有4种不同的红色和一种白色，其比率为深红:大红:中红:浅红:白色=1:4:6:4:1

2. 两对基因差异亲本间杂交

– 性状表现:

- F_1 表现为两亲本间的中间类型
- F_2 表现为两对基因间的**重叠作用** (15:1)
- 籽粒颜色的深浅取决于所含R基因的数目, 表现明显的**累加效应**, 并且有**3种中间类型**



3. 三对基因差异亲本间杂交

P	红粒	×	白粒				
	$R_1R_1R_2R_2R_3R_3$	↓	$r_1r_1r_2r_2r_3r_3$				
F ₁	红粒						
	$R_1r_1R_2r_2R_3r_3$						
F ₂	↓ [⊗]						
表现型类别	红色						白色
	最深红	暗红	深红	中深红	中红	淡红	
表现型比例	1	6	15	20	15	6	1
红粒有效基因数	6R	5R	4R	3R	2R	1R	0R
红粒:白粒	63:1						

3. 三对基因差异亲本间杂交

- 性状表现:

- F_1 表现为两亲本间的中间类型
- F_2 表现为两对基因间的重叠作用 (63:1)
- 存在累加效应, 有5种中间类型

小麦粒色遗传总结

- 各对基因表现累加效应
- 基因对数越多，中间类型越多，类型间差异越小
- 随基因对数增加将表现为**连续变异**

(二)、玉米果穗长度遗传

- 伊斯特(East, E. M. 1910)玉米穗长遗传研究:
长穗亲本 × 短穗亲本

↓
F₁
↓

表 13-1 玉米穗长的均值和标准差 (East, E. M. 1910)

长度 (x_i)	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21
短穗亲本 P ₁ 频率 (f_i)	4	21	24	8													
长穗亲本 P ₂ 频率 (f_i)									3	11	12	15	26	15	10	7	2
F ₁ 频率 (f_i)					1	12	12	14	17	9	4						
F ₂ 频率 (f_i)			1	10	19	26	47	73	68	68	39	25	15	9	1		

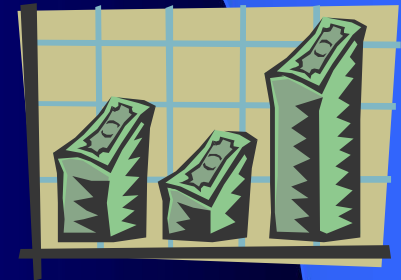
(二)、玉米果穗长度遗传

● 各世代穗长表现

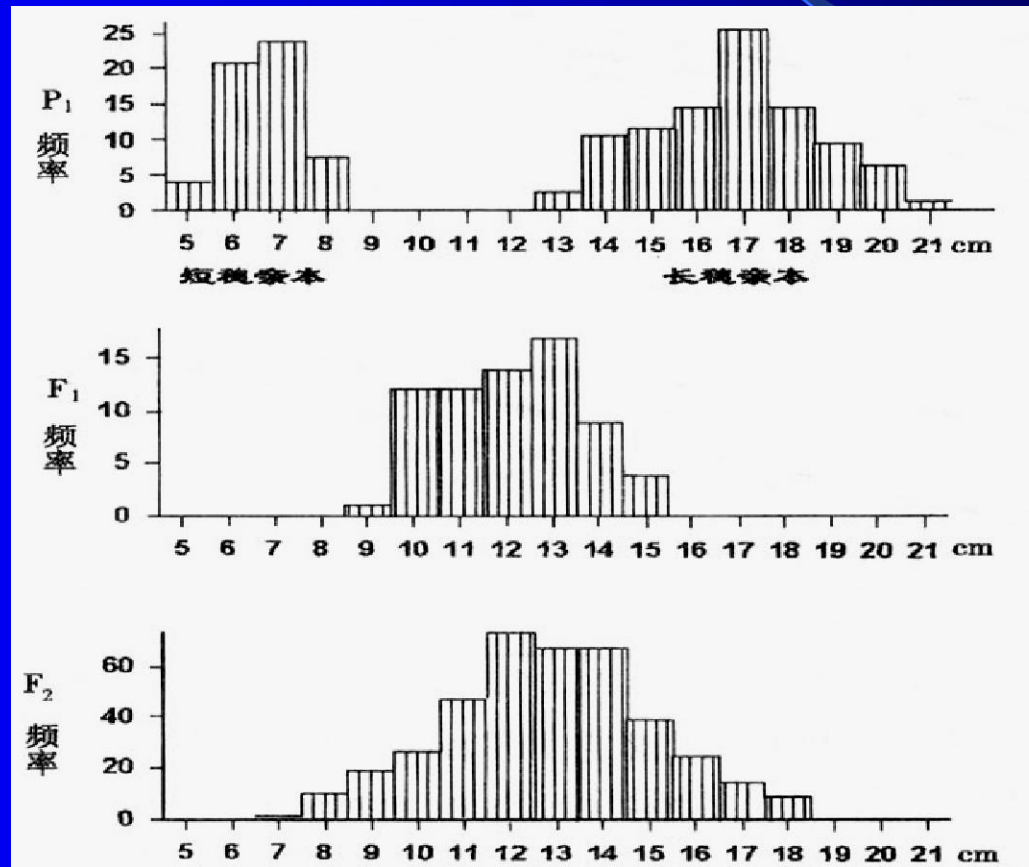
群体	平均数(cm)	变异范围(cm)
短穗亲本:	6.632	5-8
长穗亲本:	16.802	13-21
F_1	12.116	10-15
F_2	12.888	7-19

● 分析

- F_1 介于双亲之间，表现为不完全显性
- 不能按穗长对 F_2 个体进行归类
- F_2 平均值与 F_1 接近，但变异幅度更大



(二)、玉米果穗长度遗传



(二)、玉米果穗长度遗传

- 将各世代群体的性状变异称为**表型变异** (phenotypic variation):
 - 短穗亲本、长穗亲本以及 F_1 各个群体内个体间基因型一致，称为**不分离世代**
 - 不分离世代也表现出一定的穗长变异范围，该变异范围由环境对不同个体间不同程度影响产生，所以这类变异称为**环境变异** (environment variation)



- 由于基因分离与组合， F_2 群体内个体间基因存在很大差异，称为**分离世代**
- F_2 群体的穗长变异包含遗传因素引起的**遗传变异 (genetic variation)**和环境因素引起的环境变异

三、影响数量性状分布的因素

- 综上所述：影响数量性状分布，使之呈连续分布，并进而呈正态分布的因素主要有两个：**基因对数增加(遗传变异)**、**环境因素(环境变异)**

- **基因对数：** F_2 基因分离与组合符合二项分布，当基因对数 n 增大时，二项分布将趋近于正态分布；数量性状受多对基因控制，分离群体的表现往往呈正态分布
- **环境因素：**环境影响使群体中每种类型(基因型)个体间表现一定变幅，而类型间差异减小、甚至相互混淆

四、数量性状遗传假说

- 多基因假说的内容
- 数量性状多基因假说的修正



多基因假说 (Multiple Factor Hypothesis)

- Nilson-Ehle, H. (1909) 根据小麦粒色遗传提出：
 - 数量性状受许多彼此独立的基因共同控制，每个基因对性状表现的效果较微 (各对基因遗传方式仍然服从孟德尔遗传规律) 并认为：
 1. 基因间的效应相等
 2. 等位基因间表现为不完全显性 or 无显性，或表现为增效和减效作用
 3. 各基因的作用具有累加效应

数量性状多基因假说的要点

- 1. 数量性状是受许多效应微小的基因控制的；
- 2. 基因的效应相等且可加；
- 3. 等位基因间无显隐性关系；
- 4. 基因的作用受环境影响较大；
- 5. 微效多基因与质量性状的主基因一样，服从孟德尔的分离、重组等遗传规律。

数量性状多基因假说的修正

- 近年来，借助**分子标记**作图技术已经可以将控制数量性状的各个基因位点标记在分子标记连锁图上，并研究其基因的效应。
- 1. 数量性状可以是许多微效基因所控制，也可以由**少数效应较大的主效基因**所决定，各种基因的**效应大小可能不等**。
- 2. 基因的遗传效应除加性效应外，还有显性效应，上位效应以及基因与环境互作效应等。

12.2 基本的统计学概念与分析方法

12.2.1 对数量性状遗传变异研究的特点

- ❖ 对性状必须进行度量而不是进行简单的区分；
- ❖ 必须应用生物统计的方法进行分析归纳，方能了解数量性状遗传变异的动态；
- ❖ 必须以群体为研究对象。

数量性状研究中常用的统计量

- 1、平均数

- 平均数是反应数据集中趋势的统计量

- 通常指算术平均数，是指某一性状若干观察值的平均值，

- 用公式表示即为：

$$\bar{x} = \frac{\sum_{i=1}^n x_i}{n}$$

- 对于分组资料的公式（举例：表 玉米穗长的频数分布表）

$$\bar{x} = \frac{\sum f_x}{n}$$

方差和标准差

- 是反应群体内或数据变异程度的统计量，因为平均数不能反应出数据的变异程度。

$$V = S^2 = \frac{\sum (x_i - \bar{x})^2}{n-1} = \frac{\sum x^2 - \frac{(\sum x)^2}{n}}{n-1}$$

对于分组资料（举例）：

$$V = \frac{\sum f(x - \bar{x})^2}{n-1} = \frac{\sum fx^2 - \frac{(\sum fx)^2}{n}}{n-1}$$

标准差

$$S = \sqrt{S^2} = \sqrt{V}$$

- 方差或标准差的值越大，表示群体内的变异幅度就越大。因此，平均数与标准差结合起来，才能较全面地反映出数量性状表现型的特点。

3、回归和相关系数

- 1) 回归系数

$$b = \frac{S_{xy}}{S_{xx}} = \frac{\sum (x - \bar{x})(y - \bar{y})}{\sum (x - \bar{x})^2}$$

- (2) 相关系数

$$r = \frac{S_{xy}}{\sqrt{S_{xx}S_{yy}}} = \frac{\sum (x - \bar{x})(y - \bar{y})}{\sqrt{\sum (x - \bar{x})^2 \sum (y - \bar{y})^2}}$$

- (3) 协方差

$$\text{cov}_{xy} = \frac{S_{xy}}{n-1} = \frac{\sum (x - \bar{x})(y - \bar{y})}{n-1}$$

12.3 数量性状分析的遗传模型

群体表型均值与基因型均值

设：P——个体表型值，G——基因型效应值，
E——环境效应值，则：P=G+E。

以群体为研究单位时，某一性状的表型值应以群体均值来表示，即：

$$\bar{P} = \frac{P_1 + P_2 + \dots + P_n}{n} = \frac{\sum_{i=1}^n P_i}{n}$$

同理可得:

$$\overline{G} = \frac{\sum_i^n G_i}{n}, \quad \overline{E} = \frac{\sum_i^n E_i}{n}$$

若E与G之间相互独立，在一个随机交配的大群体中

$$\sum_i^n E_i = 0 \quad \Rightarrow \quad \overline{P} = \overline{G}$$

群体均值能否代表群体基因型均值取决于群体大小，群体越大，代表性愈强。

- 基因型反映的是不同位点上等位基因的组成状况，所以基因型值可以进一步分解
- $G=A+D+I$
- $P=A+D+I+E$

❖ 群体基因型值的平均数

一对基因 aa

AA

基因型 aa

Aa

AA

基因型值

-a

d

a

用数轴图表示

-a

d

0

+a

d值的大小取决于a与A的显性程度。两等位基因无显性时 $d=0$ ；完全显性时 $d=a$ ；超显性时， $d>a$ ；不完全显性时， $0<d<a$ 。

❖ 群体均值

➤ 群体均值的构成

设：基因型 频率 基因型值 频率 × 基因型值

AA	p^2	a	p^2a
Aa	$2pq$	d	$2pqd$
aa	q^2	-a	$-q^2a$

则，群体均值为：

$$u = a(p^2 - q^2) + 2pqd \quad (1)$$

$$= a(p+q)(p-q) + 2pqd$$

➤ 多基因控制性状的群体均值

若一个性状由多个基因控制，则：

$$\begin{aligned}u &= \sum a(p^2 - q^2) + \sum 2dpq \\ &= \sum a(p - q) + \sum 2dpq\end{aligned}$$

由此式可知，基因型均值由两部分组成：

- ✓ **纯合子效应** $a(p - q)$ ，两等位基因频率之差异越大，纯合子效应越显著；
- ✓ **杂合子效应** $2dpq$ ，杂合子频率越高，对群体均值的贡献越大。

群体方差

- 对于多基因控制数量性状，分离群体中个体间基因型差异及其所引起的遗传效应可分为三类：
 - 加性效应 (A, additive effect)：由基因间 (等位基因与非等位基因间) 累加效应所导致的个体间遗传效应差异；
 - 显性效应 (D, dominance effect)：等位基因间相互作用导致的个体间遗传效应差异；
 - 上位性效应 (I, epistasis effect)：非等位基因间相互作用所导致的个体间遗传效应差异。
- 因此有： $G = A + D + I$ ； $P = A + D + I + E$ 。
- 其中，D 与 I 不具有可加性，合称为非加性效应。

➤ 表型方差的剖分

一个个体的表型值: $P = G + E$; 一个群体的表型值: $\bar{P} = \bar{G} + \bar{E}$

$P - \bar{P} = (G - \bar{G}) + (E - \bar{E})$ 此式两端平方后求总和得:

$$\begin{aligned}\sum (P - \bar{P})^2 &= \sum [(G - \bar{G})^2 + 2(G - \bar{G})(E - \bar{E}) + (E - \bar{E})^2] \\ &= \sum (G - \bar{G})^2 + 2\sum (G - \bar{G})(E - \bar{E}) + \sum (E - \bar{E})^2\end{aligned}$$

当G和E之间相互独立时: $\sum (G - \bar{G}) \times (E - \bar{E}) = 0$

则: $\sum (P - \bar{P})^2 = \sum (G - \bar{G})^2 + \sum (E - \bar{E})^2$ 此式两端除以群体含量N得:

$$V_P = V_G + V_E$$

12.4 遗传力

12.4.1 概念

- ❖ **遗传参数**：指为了进行基因型选择而估计育种值时所必须参考的一些常数。
- ❖ **遗传率 (heritability)**：指性状的遗传方差在总方差（表型方差）中所占的比率。

遗传率的概念与定义公式

- 遗传率 (heritability): 遗传变异占总变异(表型变异)的比率, 用以度量遗传因素与环境因素对性状形成的影响程度, 是对杂种后代性状进行选择的重要指标。
- 广义遗传率 (h_p^2): 遗传方差占总方差(表型方差)的比率;
- 狭义遗传率 (h_N^2): 加性方差占总方差的比率。

➤ 广义遗传率 (heritability in the broad sense, 用 H^2 表示) :

$$H^2 = \frac{V_G}{V_P} \times 100\%$$

➤ 狭义遗传率 (heritability in the narrow sense, 用 h^2 表示) :

$$h^2 = \frac{V_A}{V_P} \times 100\%$$

➤ 广义遗传率的估测

基因型纯合的或基因型一致的杂合群体（如自交系亲本及 F_1 代）基因型方差为0，其表型方差即是环境方差，从总方差中减去环境方差即得基因型方差。即： $V_{F1} = V_{E1}$

若 F_1 与 F_2 控制在相同的环境条件下，则 $V_{E1} = V_{E2}$

于是： $V_G = V_{F2} - V_{F1}$ $V_E = \frac{1}{2}(V_{P1} + V_{P2})$ 或 $V_E = \frac{1}{3}(V_{P1} + V_{P2} + V_{F1})$

则：
$$H^2 = \frac{V_G}{V_{F2}} \times 100\% = \frac{V_{F2} - V_{F1}}{V_{F2}} \times 100\%$$

或

$$H^2 = \frac{V_{F2} - V_E}{V_{F2}} \times 100\% = \frac{V_{F2} - \frac{1}{2}(V_{P1} + V_{P2})}{V_{F2}} \times 100\%$$
$$= \frac{V_{F2} - \frac{1}{3}(V_{P1} + V_{P2} + V_{F1})}{V_{F2}} \times 100\%$$



➤ 狭义遗传率的估算

设某一性状受一对基因控制，则有：

一对基因：	A_1		A_2	
基因型：	A_1A_1	A_1A_2	A_2A_2	
基因型值：	+a	d	-a	
用数轴图表示：	-a	0	d	+a

因为 A_1A_2 这对基因在 F_2 的分离比例为：

$$(1/4) A_1A_1 : (2/4) A_1A_2 : (1/4) A_2A_2$$

F_2 代的平均基因型值为：

$$(1/4) a + (1/2) d + (1/4) (-a) = (1/2) d。$$

F₂代基因型理论值及遗传方差的估算:

基因型	频率 (f)	基因型值 (x)	fx	fx ²
A ₁ A ₁	1/4	a	(1/4) a	(1/4) a ²
A ₁ A ₂	1/2	d	(1/2) d	(1/2) d ²
A ₂ A ₂	1/4	-a	-(1/4) a	(1/4) a ²
合计	n=1		∑ fx = (1/2) d	∑ fx ² = (1/2) a ² + (1/2) d ²

则:

$$\begin{aligned}
 V_{F_2} &= \frac{\sum fx^2 - \frac{(\sum fx)^2}{n}}{n} \\
 &= \frac{1}{2} a^2 + \frac{1}{2} d^2 - \frac{1}{4} d^2 = \frac{1}{2} a^2 + \frac{1}{4} d^2
 \end{aligned}$$

若性状受k对基因控制，设各对基因效应相等，且是累加的，基因之间既无连锁也无互作，则：

$$\begin{aligned} V_{F_2} &= \frac{1}{2}g(a_1^2 + a_2^2 + L + a_k^2) + \frac{1}{4}(d_1^2 + d_2^2 + L + d_k^2) \\ &= \frac{1}{2} \sum a^2 + \frac{1}{4} \sum d^2 \end{aligned}$$

设 $V_A = \sum a^2$ $V_D = \sum d^2$

则 $V_{F_2} = \frac{1}{2}V_A + \frac{1}{4}V_D$

若考虑环境的影响，则：

$$V_{F_2} = \frac{1}{2}V_A + \frac{1}{4}V_D + V_E$$

计算狭义遗传率还需求出 F_1 分别与两亲本回交所得子代的遗传方差。设 B_1 为 F_1 与 A_1A_1 亲本回交的子代， B_2 为 F_1 与 A_2A_2 亲本回交的子代。则 B_1 遗传方差的计算如下表：

B的平均基因型理论值及遗传方差的估算

基因型	频率 (f)	值 (x)	fx	fx ²
A_1A_1	1/2	a	(1/2) a	(1/2) a ²
A_1A_2	1/2	d	(1/2) d	(1/2) d ²
合计	n=1		(1/2) (a+d)	(1/2) (a ² +d ²)

$$V_{B_1} = \frac{1}{2}(a^2 + d^2) - \frac{1}{4}(a + d)^2 = \frac{1}{4}(a - d)^2$$

同理可得： $V_{B_2} = \frac{1}{4}(a + d)^2$

则： $V_{B_1} + V_{B_2} = \frac{1}{4}(a - d)^2 + \frac{1}{4}(a + d)^2 = \frac{1}{2}(a^2 + d^2)$

若有k对基因，则：
$$V_{B_1} + V_{B_2} = \sum \frac{1}{2}a^2 + \sum \frac{1}{2}d^2 = \frac{1}{2}V_A + \frac{1}{2}V_D$$

设控制一个性状的基因有很多对，这些基因之间无连锁、无互作，则回交一代的表型方差之和为：

$$V_{B_1} + V_{B_2} = \frac{1}{2}V_A + \frac{1}{2}V_D + 2V_E$$

用 $V_{F_2} - (V_{B_1} + V_{B_2})$ 即可消除显性作用和环境方差，得到单一的 F_2 育种值方差为： $(1/2) V_A$ 。

$$Q V_{F_2} = \frac{1}{2}V_A + \frac{1}{4}V_D + V_E; \quad 2V_{F_2} = 2\left[\frac{1}{2}V_A + \frac{1}{4}V_D + V_E\right]; \quad V_{B_1} + V_{B_2} = \frac{1}{2}V_A + \frac{1}{2}V_D + 2V_E$$

$$\therefore 2V_{F_2} - (V_{B_1} + V_{B_2}) = \frac{1}{2}V_A$$

$$\text{故: } h^2 = \frac{\frac{1}{2}V_A}{V_{F_2}} = \frac{2V_{F_2} - (V_{B_1} + V_{B_2})}{V_{F_2}}$$

➤ 遗传率的应用

- ✓ 预估选择进展。子代群体均值与亲代群体均值之差称为遗传进展或选择反应，用 ΔR 表示： $\Delta R = Sh^2$

其中： S ——留种群均值与供选群体均值之差，称为选择差。

h^2 ——遗传率， ΔR ——遗传进展/选择反应。

- ✓ 确定繁育方法。对遗传率高的性状宜采用本品种选育，对遗传率低的性状则宜采用杂交育种。
- ✓ 确定选择方法。根据 h^2 高低，确定是采用个体表型选择（ h^2 高者）呢还是采用家系选择（植物叫群内选择）（ h^2 低者）。或二者兼顾。

➤ 遗传率的应用

- ✓ 用于估计个体育种值。∵ $h^2 = V_A / V_P$
- ✓ 用于制订选择指数。选种时往往需要同时选择多个性状，就需要制订一个综合选择指数， h^2 是选择指数制订过程中不可缺少的遗传参数。
- ✓ 影响杂种优势。遗传率高的性状，其杂种优势低；相反，遗传率低的性状，其杂种优势高。

注： $h^2 \geq 0.4$ 为高遗传率； $0.2 < h^2 < 0.4$ 为中等遗传率；
 $h^2 \leq 0.2$ 为低遗传率。



12.5 数量性状的基因定位

- 数量性状基因定位 (QTLM, Quantitative Traits Loci Mapping)
- Weller (1986) Luo和Kearsey (1989) 最早用单标记QTL作图, Lander和Bostin (1989) 提出了区间作图法 (interval mapping) 同时利用连锁图上相互侧连的分子标记的分离信息, 获取这两个标记间某个染色体片断上有关QTL的最大连锁信息, Whitehead据此发明了Map Marker/QTL软件, 借助较为致密的分子连锁图谱迅速估算QTL的位置及其对表型贡献的大小。

- 1 原理

- QTL定位的遗传基础是连锁，当标记与特定性状连锁时，不同标记基因型个体的表型值存在显著差异，通过数量性状观测值与标记间的关联分析来确定各个数量性状位点在染色体上的位置、效应及各个QTL间的相互作用。因此，QTL定位实质上是基于特定模型的遗传假设。包括单一标记分析法、区间作图法（IM, interval mapping）、双侧标记回归法、轮回选择回交定位法、多亲本作图法。

- 2 特点

- 优点：较传统的数理统计方法，提高了植物育种种目标数量性状优良基因型选择的准确性及预见性。

- 缺点：基于线性模型模拟的数量性状基因表达能力是有限的，不完整的；现有的作图方法及其所取得的结果不十分准确，须进行大量的实践检验。

3 应用

- QTL定位应用于农作物遗传育种及基因组研究。对农作物的农艺性状、株形性状、品质性状等方面的数量性状基因座进行QTL作图，为遗传育种提供信息；在基因组研究方面，将数量性状基因座定位到特定染色体上，为进一步的基因组研究提供参考依据。QTL定位还可以应用于人类复杂遗传疾病的研究，利用连锁不平衡理论，人们已经能把影响人类疾病的质量基因定位在小至1cM区域内，有些基因已被克隆。
-

思考

- 名词：广义遗传率、狭义遗传率、主效基因、微效基因、数量性状
- 1. 质量性状和数量性状的区别在哪里？这两类性状的分析方法有何异同？
- 2. 叙述数量性状的多基因假说的主要内容。
- 3. 什么是基因的加性效应、显性效应及上位性效应？它们对数量性状遗传改良有何作用？