

• 学术讨论 •

表型正选型婚配遗传效应的定量分析^①

刘国瑞

(北京联合大学职业技术师范学院保健科学系, 北京 100011)

The Quantitative Analysis of the Genetic Effects in Phenotypic Positive Assortative Mating

Liu Guorui

(Dept. of Health Science, Normal College of Vocat. and Tech. Training, Beijing Union Univ., Beijing 100011)

在人类群体中, 正选型婚配(positive assortative marriage)并非罕见。某些先天缺陷或残疾者同病通婚, 社会更予理解和同情。然而, 由此构成的正选型婚配, 常导致严重的遗传后果⁽¹⁾。

在群体水平上, 正选型婚配的遗传效应, 是通过杂合体(heterozygote, H)纯合化的机制以改变各型子代频率分布的。因而, 在遗传学的经典著作中, 皆用杂合体频率的降低来描述。然而, 在人类及医学遗传学或流行病学中, 如能揭示隐性遗传病发病率在世代间的变化规律并提出必要参数, 则更方便和直观。本文所做推导, 就是表型完全正选型婚配群体隐性纯合体(recessive homozygote, R)频率变化的规律。

1 世代间的基因型频率和基因频率

假定某基因座有两等位基因且显性完全, 当婚配为表型完全正选型时, 则可视全群为两个婚配群体(亚群体): 一个包括显性纯合体(dominant homozygote, D)和杂合体, 呈 $(AA+Aa)^2$ 随机婚配; 另一个是 $aa \times aa$ 同型婚配。各占分量是 $D+H=1-R$ 和 R 。

前人已经揭示^(3,4,5), 若初始群体 3 种基因型的频率分别是 D_0 、 H_0 和 R_0 , 经一代正选型婚配, 其全群各型子代的相对比率

$$AA : Aa : aa = \frac{D_0}{1-R_0} : \frac{p_0 H_0}{1-R_0} : \frac{2p_0 R_0}{1-R_0}$$

在这里,

$$\frac{D_0 + p_0 H_0 + 2p_0 R_0}{1-R_0} = \frac{D_0 + H_0(p_0 + q_0)}{1-R_0} = 1 \quad (1)$$

证实此即相应基因型的期望频率 D_1 、 H_1 和 R_1 。显然 ($0 < q < 0.5$),

$$D_0 \left(\frac{1}{1-R_0} \right) > D_0 \quad H_0 \left(\frac{1-q_0}{1-q_0^2} \right) < H_0 \quad R_0 \left(\frac{2p_0}{1-R_0} \right) > R_0$$

而基因频率

^①本文蒙北京师范大学毛盛贤和本院经家麒、石焕南三位先生许多帮助, 谨此一并致谢。

$$q_1 = R_1 + \frac{1}{2}H_1 = \frac{2p_0R_0}{1-R_0} + \frac{p_0H_0}{2(1-R_0)} = [R_0 + \frac{H_0^2}{4(1-R_0)}] + \frac{p_0H_0}{2(1-R_0)} = R_0 + \frac{1}{2}H_0(\frac{\frac{1}{2}H_0 + p_0}{1-R_0}) = q_0 \quad (2)$$

就是说, 经过一代正选型婚配, 基因型的频率分布在基因频率不变的条件下发生改变, 即群体的纯合性增加 (homozygosity increase).

2 任一世代隐性纯合体频率的推导

表型正选型婚配导致群体纯合性增加的机制是杂合体的纯合化; 其发生, 只在 $D+H^*$ “亚群体”中, 并且, 仅限于占分量 $H_i^2/(1-R_i)$ 的 $Aa \times Aa$ 同型婚配. 因此, 世代间, 杂合体减少的量(频率)等于两型纯合体增加的值⁽²⁾, 即 AA 和 aa 各 $H_i^2/4(1-R_i)$. 从而, 在连续世代中, 隐性纯合体的频率

$$R_n = R_0 + \frac{H_0 - H_n}{2} \quad (3)$$

由于杂合体频率

$$H_n = \frac{2pH_0}{2p + nH_0} = \frac{4p^2q}{2p + 2npq} = \frac{2q(1-q)}{1+nq}$$

则(3)用隐性纯合体及其相应基因的频率表征为

$$R_n = R_0 + \frac{1}{2}[2q(1-q) - \frac{2q(1-q)}{1+nq}] = R_0 + \frac{nq^2(1-q)}{1+nq} = R_0[1 + \frac{n(1-q)}{1+nq}] \quad (4)$$

3 R_n 的讨论与结论

基于以上分析, 在表型完全正选型婚配群体中, 任一世代($n > 1$)隐性纯合体的频率可表征为

$$R_0[1 + \frac{n(1-q)}{1+nq}] \text{ 或 } R_{n-1} + \frac{H_{n-1}^2}{4(1-R_{n-1})}$$

就数学形式而言, 当 $n \rightarrow \infty$ 时, 有

$$\lim_{n \rightarrow \infty} H_n = \lim_{n \rightarrow \infty} \frac{2pH_0}{2p + nH_0} = \lim_{n \rightarrow \infty} \frac{2q(1-q)}{1+nq} = 0$$

$$\lim_{n \rightarrow \infty} R_n = \lim_{n \rightarrow \infty} R_0 [1 + \frac{n(1-q)}{1+nq}] = R_0 + \frac{1}{2}H_0 = q$$

即, 最终, 杂合体不复存在, 而两型纯合体频率达最大值(p 和 q). 结论: 杂合体频率的降低和纯合体频率的增加是同一机制(过程)的孪生效应, 其进程和速率相攀进行; 从而, 表征 R_n 与 H_n 变化规律的方程并立. 因此, 式(4)可作为群体遗传学中估算正选型婚配下隐性纯合体“瞬时”频率的独立公式; 并且, 简便、直观.

参 考 文 献

- (1) 刘国瑞, 1993. 关于优生教育中理论问题的研究, 中国健康教育, 9(1): 30—32.
- (2) 毛盛贤、黄远禧, 1991. 群体遗传及其程序设计, 北京师范大学出版社, 45—47.
- (3) C. C. Li(吴仲贤译), 1981. 群体遗传学, 北京: 农业出版社, 282—284.
- (4) Hedrick P W, 1983. Genetics of Population, Science Books International, Inc. Boston, pp. 113—116.
- (5) Hartl D L, et al, 1989. Principles of Population Genetics, 2nd ed., Sinauer Associates, Inc. Sunderland, pp. 271—274.

本文于 1993 年 2 月 20 日收到.