

# Association Analysis of Hardy-Weinberg Law and Genetic Drift Theory

Xiangdong Guo

Department of Biochemistry, School of Medicine, Jiangnan University, Wuhan  
Email: [37182144@qq.com](mailto:37182144@qq.com)

Received: Sep. 20<sup>th</sup>, 2014; revised: Oct. 8<sup>th</sup>, 2014; accepted: Oct. 19<sup>th</sup>, 2014

Copyright © 2014 by author and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

---

## Abstract

In a population, the factors determining gene frequency and genotype frequency are the mutation rate, selection and genetic drift. Because the selection only works on the part of characters, so the overall relation among the gene frequency, genotype frequency, mutation rate and genetic drift is very important to the genetic variation of population. According to the theory of genetic drift, random factors influence gene frequency. But according to the theory of genetic equilibrium, in a population, the key factors determining gene frequency and genotype frequency are the mutation rate and selection. Especially for the traits of nonfunctional selection, the mutation rate is the determining factor of gene frequency. As a group, the genotype frequency is not dependent on the original group, but decided by gene mutation rate.

## Keywords

Genetic Drift, Gene Frequency, Genotype Frequency, Mutation Rate

---

# 遗传平衡定律和遗传漂变理论之关联性分析

郭向东

江汉大学医学院生化教研室, 武汉  
Email: [37182144@qq.com](mailto:37182144@qq.com)

收稿日期: 2014年9月20日; 修回日期: 2014年10月8日; 录用日期: 2014年10月19日

## 摘要

在一个群体中，突变率，选择，遗传漂变这些因素共同决定了基因频率，基因型频率。因为选择只是对一部分性状起作用，所以基因频率，基因型频率，突变率，遗传漂变这四个因素的整体关系，对群体遗传的变化就尤为重要。遗传漂变理论认为随机因素是影响基因频率的一个重要因素，遗传平衡定律认为，在一个群体中，突变率和选择才是决定基因频率和基因型频率的关键因素。特别是对于选择不起作用的性状，突变率才是决定基因频率的决定因素。即一个群体中，基因频率的高低不是取决于原始群体的基因频率，而是由基因的突变率决定。

## 关键词

遗传漂变，基因频率，基因型频率，突变率

## 1. 引言

遗传漂变是指当一个族群中的生物个体的数量较少时，下一代的个体容易因为有的个体没有产生后代，或是有的等位基因没有传给后代，而和上一代有不同的基因频率。一个等位基因可能在经过一个以上的世代后，在这个族群中消失，或固定成为唯一的等位基因。这种现象就叫“遗传漂变”[1]-[4]。

遗传漂变最初由 S·赖特于 20 世纪 30 年代提出。他认为，当一个大群体划分为若干个小群体繁殖时，群体的基因组成实际上等于进行了一次随机取样。如果 1 个小岛只留下 AA 雌和 AA 雄，A 基因的频率就为 1；另 1 小岛只留下 aa 雌和 aa 雄，a 基因就得到了固定。

这种基因频率发生随机波动的幅度以及基因发生丢失或固定的风险会因群体规模、性别比例和基因初始频率的不同而异。当群体规模过小、基因频率在世代间随机波动的幅度会更大，基因发生丢失或固定的机会也随之增加。

木村资生则证明，遗传漂变并不限于小群体，对任何一个大小一定的群体，都能通过遗传漂变引起基因的固定，从而导致发生进化性变化。他还提出，遗传漂变是分子进化的基本动力[5]。

如果把遗传平衡定律运用到遗传漂变理论中，就会发现遗传漂变理论和遗传平衡定律的矛盾。遗传漂变理论认为，群体中基因型频率是由最初群体的基因频率决定的，并且认为在后代的基因传递中，原始的基因频率不会变化[1]-[4]。可是利用遗传平衡定律，推导结论不是这样的。

## 2. 基因频率和基因型频率的关系

假设一个原始群体，AA 的个体 200，Aa 个体 200，aa 个体 100 人。AA 的基因型频率(D)是 0.4，Aa 的基因型频率(H)是 0.4，aa 的基因型频率(R)是 0.2；A 的基因频率(p)是 0.6，a 的基因频率(q)是 0.4 [6](图 1)。

如果把第一代群体看作一个封闭的集合体，他们形成的生殖细胞也看作一个封闭的集合体，生殖细胞中的每一个基因都是从这个群体里取得，在第一代的群体中，A 的基因频率是 0.6，a 的基因频率是 0.4。所以在所形成的精子中，A 的基因频率仍是 0.6，a 的基因频率仍是 0.4。在所形成的卵细胞中，A 的基因频率也是 0.6，a 的基因频率也是 0.4。

在生殖细胞随即组合成受精卵的过程中，依次可以组合成不同类型的受精卵，所以，在第二代的群体中，AA 的基因型频率是 0.36，Aa 的基因型频率是 0.48，aa 的基因型频率是 0.16；这个群体的 A 的基因频率仍是 0.6，a 的基因频率仍是 0.4。

第二代群体和第一代群体比较，基因频率没有变化，基因型频率发生变化。

基因频率决定了基因型频率。即在某个群体中，具有某种性状的个体多少取决于这个群体原始状态里  $p$  和  $q$  的大小(图 2)。一个群体原始状态下的基因频率决定了这个群体中三种个体的数量。可是一个群体的基因频率会不会变化？如果会变化，会如何变化？

### 3. 突变对基因频率的影响

以上分析的是理想化的群体，但是，理想化的群体自然界并不存在，影响遗传平衡的因素有很多，比如选择，突变等[1]-[4]。不是所有的性状都会面临自然选择，但是所有的基因都会发生突变，所以突变是引起基因频率发生变化的最主要的因素。基因频率会发生变化，是和突变相关联的。

假设在这个空间里， $A$  和  $a$  频率保持恒定，处在平衡状态，如果发生了突变，则平衡状态被打破，假设正向突变频率( $A \rightarrow a$ )为  $u$ ，反向突变频率( $a \rightarrow A$ )为  $v$ ，群体中就会出现三种情况：

- 1)  $pu = qv$ ，此时  $a$  的增加数等于  $a$  的减少数， $A/a = p/q = v/u$ ，
- 2)  $pu > qv$ ，此时  $a$  基因增加， $q$  变大，直到  $pu = qv$ ， $p$  和  $q$  不再变化。
- 3)  $pu < qv$ ，此时  $a$  基因减少， $q$  变小，直到  $pu = qv$ ， $p$  和  $q$  不再变化。

无论是何种情况，在没有选择时，最后群体总能到达一个状态，即  $pu = qv$ ，即  $p/q = v/u$ ，这时， $p$  和  $q$  不再发生变化。如果一个群体  $p/q \neq v/u$ ，群体的基因突变会改变  $p$  和  $q$  的大小，直到  $p/q = v/u$  [7] (图 3)。

所以，如果没有选择，在有突变发生时， $p$  和  $q$  的大小，实际是由基因正向突变率和基因反向突变率决定的。如果  $u$  和  $v$  的大小是在不断变化中， $p$  和  $q$  的大小也在不断变化中。

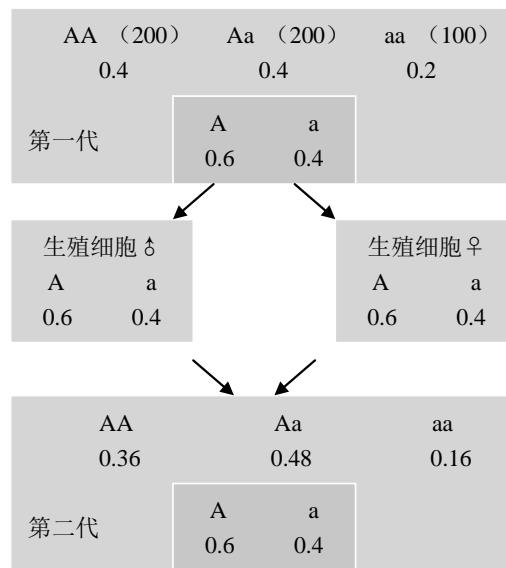


Figure 1. The relationship of gene frequency and genotype frequency

图 1. 基因频率和基因型频率关系

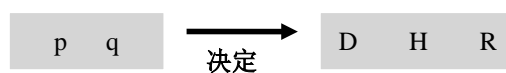


Figure 2. Gene frequency determines the genotype frequency

图 2. 基因频率决定基因型频率

#### 4. 突变率，基因频率，基因型频率三者关系

综合上面分析，可以得到图 4 的相互关系，即突变率决定基因频率，基因频率决定基因型频率。一个群体中，AA, Aa 和 aa 个体的比率，是由 A 和 a 的频率决定。A 和 a 的频率由突变率来决定的，如果突变率处在动态变化中，AA, Aa 和 aa 三种个体的数目也应该处在动态变化中。

因为自发突变率很低，所以突变率改变基因频率的速度很慢，但是从理论上讲，只要有足够长的时间，就能实现  $p/q = v/u$ 。

因为  $p + q = 1$ ，公式变化，得到  $p = v/(u + v)$ ； $q = u/(u + v)$ 。

一个群体中，p 的大小，由 v 和 (u + v) 相对比值决定，q 的大小，由 u 和 (u + v) 相对比值决定，如果一个群体中 A 基因频率高，是因为 a 突变率高，或者可以理解为 A 比 a 更稳定；如果一个群体中 a 基因频率高，是因为 A 突变率高，或者可以理解为 a 比 A 更稳定。

这其实就是基因稳定性的问题，突变率低的基因，往往更容易在群体中保留下来。突变率高的基因，基因不稳定，往往在群体中的频率很低。

正是因为突变，在人类社会，一些能够致死的致病基因，始终不能彻底从基因库中消失。同样，一个完全由 AA 个体组成的群体，因为突变，会出现 a 的基因，并且随着突变，a 会缓慢的增加。

#### 5. 突变率决定基因频率的条件

在上面突变率，基因频率，基因型频率三者关系的推理过程中，使用的是纯数学的方法，这样的推

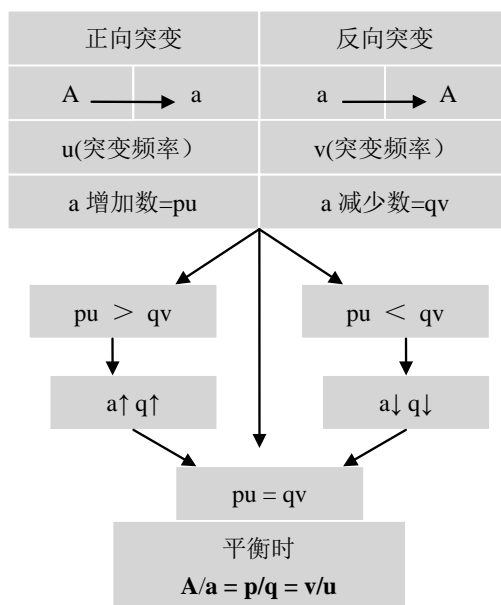


Figure 3. The relationship of gene frequency and mutation rate  
图 3. 基因频率和突变率的关系

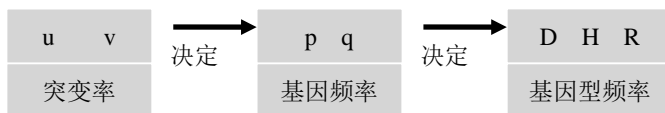


Figure 4. Gene frequency determines the genotype frequency  
图 4. 突变率决定基因频率

理,是纯理论的结果,要达到这样纯理论的结果,必须满足以下几个条件,群体足够大,群体随机交配,没有外来基因的迁移及基因流,没有选择。事实上,在自然界,很难有这样理想的群体存在,由于其他因素的影响,群体中基因频率和基因型频率的变化和分布会表现出复杂性。

例如,一个小的群体,全部是 AA 的个体,但是这个小群体一旦形成大群体,只要有足够长的时间,突变的影响就会显示出来。只要这个群体繁殖的后代足够多,就会有突变发生, a 基因会重新出现在群体中,并且在突变的作用下, a 会缓慢增加, A 的频率会缓慢降低,直到  $p/q = v/u$ 。进化的过程是漫长的,以上的假设,是建立在理想化的群体中,即大群体,漫长的进化过程。

在小群体中,这样的关系就很难成立,遗传漂变就会显示其作用,R.K. Selander 研究了栖居于德克萨斯谷仓中家鼠群体的遗传变异,用电泳来测定两个座位的基因频率,一个座位编码酯酶(Est-3),另一座位编码珠蛋白。他发现小群体中基因频率的变化要比大群体大好几倍[8],他的实验里,发生较大基因频率变化的群体,都是个体总数小于 50 的小群体。王子欣在豇豆群体的杂交实验里[9];鲁绍雄等利用计算机模拟的闭锁群体的杂交实验[10],都证明,只有在小群体里,随机漂变更容易发生。

所以在进化中,遗传漂变对进化的作用极有限,遗传漂变的现象只发生在小群体,短时间的演化过程中。

在小群体里,个体较少,与大群体相隔离,这种小群体,假设 A 基因多,而 a 基因个体很少,a 基因的个体由于随机因素没有后代,则 a 基因就会较快群体中消失,而因为个体少,基因突变的效果不能表现出来,造成此小群体中基因频率的随机波动。这种漂变与群体大小有关,群体越小,漂变速度越快,甚至 1~2 代就造成某个基因的固定和另一基因的消失而改变其遗传结构。

在小群体里,在遗传漂变现象能够表现出来,而在大群体里,遗传平衡定律,以及基因突变对基因频率的影响就会表现出来。

## 参考文献 (References)

- [1] 左伋 (2008) 医学遗传学. 第五版,人民卫生出版社,北京,78-79,88-89.
- [2] 陈竺,陆振宇,傅松滨 (2010) 医学遗传学. 第二版,人民卫生出版社,北京,123-124.
- [3] 李难 (1989) 生物进化论. 高等教育出版社,北京,168-171.
- [4] 李璞 (2005) 医学遗传学. 第二版,中国协和医科大学出版社,北京,160-165.
- [5] 魏道智 (2012) 普通生物学. 第二版,高等教育出版社,北京,392-394.
- [6] 李德成 (2012) 遗传平衡定律的推广及应用. *生物学通报*, **4**, 14-15.
- [7] 张忠寿 (2005) 细胞生物学和医学遗传学. 第三版,人民卫生出版社,北京,168-169.
- [8] Selander, R.K. (1970) Genetic and variation of musculus population in Texas barn. *America Zoologist*, **10**, 53.
- [9] 王子欣 (1989) 豇豆群体中的遗传漂变现象. *华中农学报*, **4**, 140-141.
- [10] 鲁绍雄,毛华明,鲁立刚,严达伟,苟潇,连林生 (2009) 不同初始基因频率下闭锁群体遗传漂变的模拟. *江苏农业学报*, **5**, 991-996.