

# 行政院國家科學委員會專題研究計畫成果報告

計畫名稱：交配系統之整體性研究（2/2）

計畫編號：NSC89-2118-M-002-012

執行期限：89年8月1日至90年7月31日

主持人：戴政

執行機構：台灣大學公共衛生學院流行病學研究所

族群遺傳學中的一個基本問題是了解族群中雌、雄二次族群交配方式對族群基因型分布的影響。若族群基因型分布維持一定型式，則作任何遺傳分析時的結果解釋具有恆定的可信度，否則，族群再經過一次交配，基因型分布型式改變，由此而來的分析（如，連鎖分析）就隨之改變。在本研究，有三個交配系統被建立：(1) 隨機交配系統，(2) 偽隨機交配系統 和 (3) 近親交配系統。定義交配方式的方法是以雌、雄二次交配次族群的基因頻率、基因型頻率是否相等及基因型是否在平衡態而來。在這三個系統，本研究都找出以往未曾討論過新的交配方式。

**關鍵詞：**近親交配、非隨機交配、偽隨機交配、隨機交配

A fundamental problem in population genetics is to clarify how the male and female mating patterns affect the genotypic distributions of the offspring. If the genotypic distribution remains constant between generations, interpretation of the result of a genetic analysis (e.g., in linkage analysis) is reliable and useful. However, if it is not, the population structure will change in each generation so that one can not guarantee his/her analysis result is still applicable after a time length. In this study we establish three mating systems: (1) random mating, (2) pseudo-random mating and (3) inbreeding mating systems. The mating pattern is defined by gene and genotypic frequencies of male and female mating subpopulations and the equilibrium state of a population as well. Our study identifies several new mating patterns for each system.

**Keywords:** inbreeding mating, nonrandom mating, pseudo-random mating, random mating

## 一、計畫緣由與目的

遺傳學中對族群的描述主要分成兩大系統，其一是基因頻率恆定；另一是基因頻率不定，或受生物本體突變影響，或受環境改變影響（如天擇或族群遷徙）。基因頻率恆定或改變，在族群中的表現，乃是透過代與代間的交配遺傳。當族群中的雌雄二子群體進行隨機交配，在無上述突變及環境影響，下一代的族群可迅速達到所謂的哈溫平衡（Hardy-Weinberg equilibrium）。這個現象在遺傳學研究初期1980年即已得知，隨後的研究朝向交配為非隨機，所導致近親繁衍（inbreeding）的後果，這方面研究主要肇始於Wright (1921)，是族群遺傳學和育種學上的重要成果。在這個方向，因為哈溫定律描述的族群平衡態看似已經很清楚，且幾乎任一遺傳學實例研究必然用到，而Wright所描述的近親繁衍亦是如此，故在理論上少有新意研究出現。1988年Li發表了他對非隨機交配亦可達哈溫平衡族群的理論見解，並稱此種交配方式為偽隨機交配（pseudo-random mating），Tai (1990a, 1990b) 及 Tai and Liu (1996) 隨後發表了三篇相關文章討論偽隨機交配的廣泛型式和可能的檢定統計方法。這些研究顯示交配系統或非如古典研究結果限定於隨機或自交系統而已，其他交配系統或存在，但尚未被了解。基於此，本研究將哈溫、Wright、Li和Tai討論的觀點放在一個架構，從族群中的雌雄二交配子群體，在對偶基因頻率相等與否、基因型頻率相等與否、隨機交配與那些特定非隨機交配會使族群達到哈溫平衡比例、Wright平衡比例著手，找出完整有意義的交配系統，並討論及其特性。

## 二、結果

交配系統是指一族群（population）中雌、雄二次族群在行有性繁殖的交配方式，存有某些共同性質可歸之於一類而言。交配方式基本上可以區分成二大類：隨機交配與非隨機交配，不同交配方式會使得族群在代與代間產生不同的特性與變化，族群遺傳的一項研究重點在於了解這種代與代間（a generation to the next generation）的變化與各代間的特性如何受到交配方式的影響。本研究根據基因頻率（gene frequency）、基因型頻率（genotypic frequency）及基因型頻率是否處於哈溫平衡態來定義雌、雄二次族群的不同的交配形式（mating patterns），這些不同的交配形式若有可能產生代與代間的特定平衡現象（equilibrium outcomes），則可歸之於同類的交配系統（mating system）。本研究仔細探討三類交配系統，結果分述於後：

### (1) 隨機交配系統（random mating system）

這個系統之族群進行隨機交配，且有可能經由隨機交配使族群達到哈-溫平衡態。哈-溫平衡態是指族群內的個體基因型頻率可由基因頻率的隨機組合得到。例如，若基因(A, a)的頻率為(p, q)，則基因型(AA, Aa, aa)頻率可由(A, a)隨機組合之機率模式 $(p+q)^2$ 得到為 $(p^2, 2pq, q^2)$ 。在這個系統，本研究共鑑定出五個系統：

- (i) 交配之雌、雄二次族群之基因及基因型頻率分布皆相同，且皆在哈溫平衡態，
- (ii) 交配之雌、雄二次族群之基因及基因型頻率分布皆不相同，但均在哈溫平衡態，
- (iii) 交配之雌、雄二次族群之基因及基因

型頻率分布相同，但皆不在哈溫平衡態。

- (iv) 交配之雌、雄二次族群之基因頻率相同，基因型頻率不相同且不在哈溫平衡態，
- (v) 交配之雌、雄二次族群之基因、基因型頻率皆不相同，基因型頻率也不在哈溫平衡態。

對於這五個交配系統的研究顯示：若二交配次族群的基因頻率不同，不可能透過一次隨機交配使族群趨於哈-溫平衡，(ii)和(v)屬於這類交配系統。(ii)、(v)族群除非改變交配方式為(i)、(iii)和(iv)的方式，否則族群雖為隨機交配，永遠無法趨於平衡。以上五個交配系統較特殊的是第(iv)個系統，在隨機交配方式下能達到平衡，這是以往不知道的結果。

### (2) 偽隨機哈溫交配系統 (nonrandom mating system)

這個系統之族群進行非隨機交配，但可使子代達到哈溫平衡，共有五類，分別對稱於上述隨機交配系統的五種分類，較大差別在於隨機系統的(ii)和(v)不會在一代之間達到平衡，但偽隨機交配系統這二種交配方式可以在一代之間達到平衡。在這個系統所得主要結果是本研究導出了這五種交配方式的表達的共通模式，以往並無這樣清楚、制式化的表達 (representation)。

### (3) 非隨機 Wright 交配系統

一個族群若進行非隨機交配其子代的基因型分布並無一定規律，具較特殊性質的非隨機交配是 Wright(1921, 1922)所提的近親交配 (inbreeding) 平衡系統。一個近親交配系統的統計定義是雌、雄二次族群

的單套配子結合時存有相關，以二對偶基因為例，意味雌、雄次族群形成的  $2 \times 2$  列聯表存有一個相關係數，Wright 稱這個相關係數為自交係數  $F$ 。類似(2)中所提的偽隨機交配系統，若  $F$  不為 0，則配子隨機結合產生之基因型(AA, Aa, aa)比例( $p^2$ ,  $2pq$ ,  $q^2$ )不會發生，而成為( $p^2 + Fpq$ ,  $2pq(1-F)$ ,  $q^2 + Fpq$ )。令  $F$  固定之下 (即，近親交配方式固定)，則上之基因型比例稱為 Wright 比例。針對可以達到 Wright 比例的族群，本研究找出了三種近親交配系統型式，並將這三種型式的統計表達描述出來 (characterize)：

- (i) 交配之雌、雄二次族群之基因及基因型頻率分布皆相同，且在哈溫比例，
- (ii) 交配之雌、雄二次族群之基因型頻率不在哈溫平衡比例，但基因及基因型頻率相同，
- (iii) 交配之雌、雄二次族群之基因型頻率不同且不在哈溫比例，但基因頻率相同。這是本研究定義出來，以往研究未曾討論的交配方式。

### 三、計畫成果自評

交配系統研究是一個非常基礎性的研究，在應用上的好處是對人類遺傳分析結果能有更正確的解釋，不致發生似是而非的錯誤。本研究結果的優點主要在於重新闡述了隨機交配、偽隨機交配和近親交配三個交配系統，並鑑定出一些未曾被以往研究報告過的新的交配方式。此外，本研究並將這些不同的交配方式重新歸類成不同系統，將這個方向問題完整的解決。這裡，要特別向國科會自然處提供研究經費表示感謝，一些由此計畫衍生出的其他研究會在發表時，再特別向國科會致謝。

#### 四、參考文獻

- Haldane, J.B.S., and Moshinsky, P. (1939) "Inbreeding in Medelian populations with special reference to human cousin marriage." *Ann. Eugen.*, 9, 321-340.
- Hardy, G.H. (1908) "Mendelian proportions in a mixed population." *Science*, 28, 49-50.
- Li, C.C. and Sacks, L. (1954) "The derivation of joint distribution and correlation between relatives by the use of stochastic matrices." *Biometrics*, 10, 347-360.
- Li, C.C. (1988a) *First Course in Population Genetics*. Boxwood Press, Pacific Grove, California.
- Li, C.C. (1988b) "Pseudo-random mating population. In celebration of the 80<sup>th</sup> anniversary of the Hardy-Weinberg Law." *Genetics*, 119, 731-737.
- Li, C.C., Weeks D.E. and Chakravarti A. (1992) "Similarity of DNA fingerprints due to chance and relatedness." *Human Heredity*, 43, 45-52.
- Tai, J.J. (1990a) "On nonrandom mating systems for attaining Hardy-Weinberg Equilibrium." *Biometrical Journal*, 32, 1005-1014.
- Tai, J.J. (1990b) "Pseudo-random mating systems for 3-allele loci." *Proc. Nat. Sci. Coun. B., R.O.C.*, 14, 122-130.
- Tai, J.J. and Liu J. (1996) "A two-stage test for distinguishing random, pseudo-random and nonrandom mating population." *Biometrical Journal*, 38, 717-724.
- Wright, S. (1921) "Systems of mating, I-V." *Genetics*, 6, 111-178.
- Wright, S. (1922) "Coefficients of inbreeding and relationship." *Amer. Natur.*, 56, 330-338.