

「族群遺傳與演化」散文選讀（六）

小族群的危機－遺傳漂變和近親交配

陳進霖

國立臺灣師範大學 生物系

遺傳漂變的英文是 genetic drift；單說 drift 這個字，它有漂浮、飄盪的意思，有漫無目的、隨波漂流的意思。遺傳漂變是基因庫裡的基因頻率發生了逢機性的變化。遺傳漂變不同於天擇的作用，因為後者有遵行方向的特質，受環境因子作用的機會較大。遺傳漂變沒有方向性，卻也一樣會改變基因庫裡的基因頻率，這是族群演化的主要影響力之一。

談到族群裡的基因頻率，就必須先介紹哈溫定律和理想族群。理想族群的意思是一個由無數個個體所組成的群體，在這個族群中每個個體都能任意和另外的個體配對，也就是所謂的逢機配對。這樣機會均等的配對方式產生的後代，其基因庫中對偶基因的比率應該和親代相若。假設在 X 基因座上有兩個對偶基因：A 與 B；A 的頻率為 p ，B 的頻率是 q 。所以 $A : B = p : q$ 而且 $p + q = 1$ 。在哈溫定律下的理想族群，對偶基因的頻率是不會改變的。如果對偶基因 B 的頻率是 0.5，則 $p = 1 - q = 0.5$ 這時候，我們在一個族群裡找到 A 和 B 對偶基因的機會是一樣的。在一個族群裡，不論有多少個體，基因型總離不開 AA、BB 和 AB 三種組合，這三種基因型在族群裡所佔的比例分別是：AA 與 BB 的基因型是 $p^2 = q^2 = 0.5^2 = 0.25$ ；基因型是 AB 型的個體在族群內的比例為 $2pq = 2 \times 0.5 \times 0.5 = 0.5$ 。這種基因型與對偶基因頻率達到平衡的狀態（ $A : B = p : q$ 與 $AA : AB : BB = p^2 : 2pq : q^2$ ），這就是所謂的哈溫平衡（Hardy-Weinberg equilibrium）。說明哈溫定律常以 Cleghorn 調查人類紅血球細胞上的 MN 基因座的結果來說明，Cleghorn（1960）在英國調查了一個含有一千個樣本的族群，獲得的數據列在表一中。在這個樣本中，M 對偶基因的頻率是 0.542，N 對偶基因頻率則是 0.458（ $1 - 0.542 = 0.458$ ），如按哈溫定律推算理想族群的期望值是：M 型表現型紅血球的有 294.3 人（基因型式 MM），N 型表現型的是 209.3 人（基因型是 NN），MN 表現型是 496.4 個人（基因型是 MN）（表一）。在上述這個例子中，期望值與實際的觀測值差異很小，這表示 Cleghorn 在 1960 年調查的這個族群是接近哈溫定律下的理想族群。

在這個例子中，觀測值與期望值的差異非常小，經由卡方檢驗（Chi-square test）發現觀測值與期望值的差異均未達顯著的標準，此時，這一個族群的對偶基因頻率分佈是符合哈溫定律的理想族群，這樣的結論是具有統計上的效力的。

表一 人類紅血球上的 MN 基因座之觀測值、期望值與卡方分析值（摘自 Cleghorn, 1960）

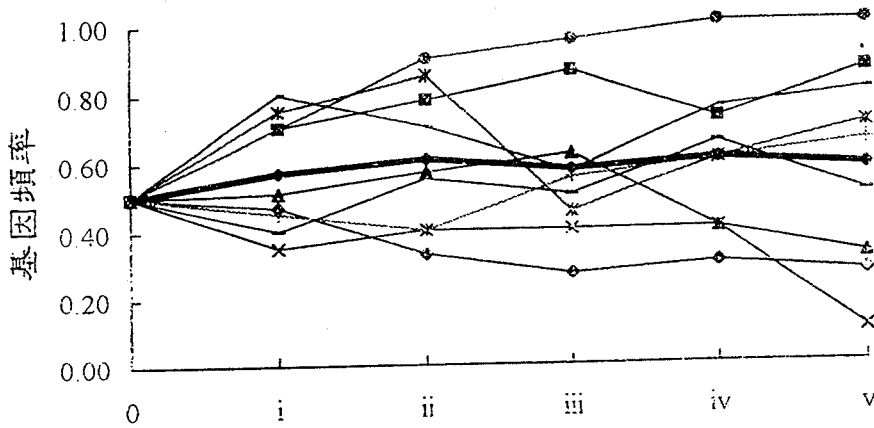
| 表現型 | 基因型 | 觀測值 | 期望值 | 卡方分析值 |
|-----|-----|------|-------|-------|
| M | MM | 298 | 294.3 | 0.047 |
| MN | MN | 489 | 496.4 | 0.110 |
| N | NN | 213 | 209.3 | 0.065 |
| 總和 | | 1000 | 1000 | |

一、遺傳漂變與 Fisher-Wright 模型

哈溫定律提供了一個理想化的族群模型。但是，自然界中並無所謂的哈溫族群的存在，這樣一個族群模型就成了我們在討論物種的族群遺傳結構的參考，如果研究一個族群的遺傳結構，發現了變異度分佈情形偏離了哈溫定律，那就要問這樣的偏離是怎樣發生的呢？可能是在選取樣本時，因機率的因素所產生的變動，這種改變是隨機的、無法預測的，更無方向性可言，故稱為隨機性的遺傳漂變（random genetic drift）（Hartl and Clark, 1989）。1956 年 Buri 利用了果蠅（*Drosophila melanogaster*）的 107 個族群進行遺傳漂變的實驗，實驗一開始時，這些果蠅的族群內都帶有 16 個 bw^{75}/bw （bw：brown eyes；棕眼）的異基因合子的個體，在每一代中再隨機選取 8 對雌雄果蠅進行交配，繁殖下一代，隨著果蠅世代的增加，發現帶有異基因合子的族群數目越來越少，到了第 19 個世代，幾乎只剩下完全不帶有 bw^{75} 基因的族群，或是族群內全都是 bw^{75} 基因的族群了。這個實驗的結果被許多版本的族群生物學書籍所引用。

遺傳漂變現象可以用常見的擲銅板遊戲，來解釋對偶基因頻率因機率的因素產生的變動。先假設銅板的正面表示 A 對偶基因，而反面則是 B 對偶基因，所以每擲一次銅板就會得到一個 A 或 B。當我們擲一個銅板十次，會得到十一種結果：0 次正面、1 次正面、2 次正面，.....10 次都正面。換句話說，他們可能沒碰到過族群中的 A 對偶基因，也可能碰到的全是 A，而 B 不見了。這種造成族群內遺傳組成流失（lost）與僵化（fixation）的現象，完全是由取樣造成的，不是由於環境的壓力，也不是族群內個體的基因突變或個體遷移而造成的改變。也就是說，隨機性的遺傳漂變讓族群內的基因庫呈現同質化的情形。由圖一中可以明顯的看出來，在一個小族群中，個體數是 $2N=18$ ，分不同次來取樣，有一次的取樣到了第五個世代族群就僵化了。所以，當物種的族群數量小或是族群內個體數稀少

的時候，很容易會因隨機取樣而使基因庫僵化。



註：細線：2N=18，共九組；粗線：2N=162

圖一 基因漂變模型

二、族群的大小

Fisher (1930) 跟 Wright (1931) 都認為小族群易受遺傳漂變的影響。而物種的有效族群大小 (effective population size) 是決定遺傳變異流失速率的重要因子。在自然界中，某些物種的族群大小是一直在改變的，並不會一直維持一個穩定的數目。例如大家都熟知的山貓 (Lynx ; *Lynx canadensis*) 與雪鞋兔 (Snowshoe hare ; *Lepus americanus*) 相互消長的模型 (Elton and Nicholson, 1942)，就是一個族群大小變動的實例：在 1863 年左右，雪鞋兔的族群高達 16 萬隻，此時山貓族群的數量約僅 4 萬隻，由於雪鞋兔數量豐富，山貓捕食容易，在之後的五年內，山貓族群就快速成長，相對的雪鞋兔的族群就快速的減小；同樣的故事一再的上演，山貓與雪鞋兔的族群就以每十年為一次的消長。在這裡，我們不談論他們在食物鏈上捕食與被捕食的關係，我們簡單的假設山貓與雪鞋兔這種每十年內出現族群數目的顛峰與波谷各自代表族群達到穩定的世代，以雪鞋兔來說：在 1860 年到 1920 年間會出現高達 16 萬隻的大族群 (1863 年)，1868 年其族群縮減僅剩 1 萬隻左右，1873 年雪鞋兔又恢復到 12 萬隻，在這種高低波動之間，有效族群大小的算法是用下面這個調和平均值 (harmonic mean) 表示 (Hartl and Clark, 1989)。即：

$$\frac{1}{N_e} = \left(\frac{1}{t}\right) \left(\frac{1}{N_1} + \frac{1}{N_2} + \frac{1}{N_3} + \dots + \frac{1}{N_t}\right)$$

如果 $N_1 = 160,000$; $N_2 = 10,000$; $N_3 = 120,000$; $N_4 = 20,000$ 則

所得有效族群約為 27,957 的數目。1913-1918 年雪鞋兔在山貓的捕食壓力下，由 100,000 減少為 20,000，實際的族群是少了 8 萬隻，但在有效族群觀點之下， $N_{e1913} = 31,641$ 而 $N_{e1918} = 27,957$ ，族群大小的變化是僅僅縮減了 3,684 隻。

除了上式的變動模型之外，族群內的近親交配係數 (inbreeding coefficient)、對偶基因頻率的變異係數與異基因合子流失的速率都可用來推估有效族群的大小 (Hartl and Clark, 1989)。族群內的近親交配係數可以利用族群內出現同源結合子 (autozygosity) 的比例做為代表。即同一個基因座上的對偶基因來自同一個親源的機會。假設在 $t-1$ 代的近親交配係數是 F_{t-1} ，則在第 t 代的近親交配係數是：

$$F_t = \frac{1}{2N} + \left(1 - \frac{1}{2N}\right)F_{t-1}$$

由這個近親交配係數的公式中不難發現，有效族群的大小可以用配子來自相同親源的機率來間接算得。也就是說， $N_e \propto \frac{1}{2F_t}$ ，在不考慮其他因子的影響下，假設雌雄兩種性別對於子代的對偶基因的貢獻各為 1/2，則兩個配子均來自雄性的祖父的機會是 1/4，來自祖母的機會也是 1/4，所以在只考慮兩種性別對於有效族群的影響下，有效族群的大小為：

$$\frac{1}{N_e} = \frac{1}{4N_m} + \frac{1}{4N_f} \quad N_e = \frac{4N_m N_f}{(N_m + N_f)}$$

所以，假設這裡有兩個梅花鹿的族群，一個族群內的雌鹿、雄鹿的數目各為 500 隻，另一個是 100 頭雄鹿與 900 頭母鹿所組成的族群，這兩個族群實際族群的大小都是 1000 頭鹿隻，但就有效族群的意義而言，前者的有效族群數為 1000 ($N_m = 500; N_f = 500$)，而後者的有效族群數就跟雌雄比例是 1:1 的 360 頭梅花鹿的族群相當 ($N_m = 100; N_f = 900$)。

再者，多數的物種並不是連續分佈的，而這種間斷式的分佈不一定只是地理上的距離，族群間的遺傳分化也會造成在遺傳結構上出現島嶼化、不連續的基因庫 (Crawford, 1984)，對於許多成叢生狀的植物而言，在族群內就有會群叢 (clustering) 現象的發生。這種情形下，決定有效族群大小的因子則是：(1) 單位面積下，來自同一家系的個體數，以 δ 表示。(2) 個體本身的出生地與其後代之間的距離，又稱為出生地與同一家系所在位置的單向距離變方 (one-way variance of distance between birth and breeding sites)，以 σ^2 表示。假設，物種在族群內的分佈模式是呈現鐘型曲線，亦即有一個分佈的起始中心，在半徑 σ 內有 39% 的個體分佈；半徑 2σ 以內有 87% 的個體；在半徑 3σ 以內有 99% 的個體分佈。Wright (1946) 利用這種方式去評估成島嶼分佈狀的鄰近族群大小 (neighborhood size)，則其有效族群數量為：

$$N_e = 4\pi\delta\sigma^2$$

上面的個算式裡， δ 表示單位面積內的個體數目，即是族群的密度。 σ^2 則是表示族群分佈面積的大小。利用這個有效族群的公式去計算一種廣泛分佈在密西根州的鹿鼠（Deer mouse, *Peromyscus maniculatus*）的族群的大小，發現若以每平方公頃約有 7 隻鹿鼠，族群分佈面積約是 1.3 公頃來計算，代入上述公式，有效族群的大小僅為 $N_e = 4\pi \times 7 \times 1.3 = 114$ 隻，和其原來被認為廣泛分佈的印象大異其趣（Dice and Howard, 1951）。所以，表面上看起來是廣泛分佈的鹿鼠，卻由於族群內侷限性的家系組成（family structure），而造成了有效族群偏小的狀況。

若是將這個鄰近族群的公式應用在植物族群上，則必須考慮種子與孢粉的傳播距離，Crawford（1984）將其修正為：

$$N_a = 4\pi \left(\frac{\sigma_p^2}{2} + \sigma_s^2 \right)$$

式中的 σ_p^2 、 σ_s^2 各自表示了孢粉和種子傳播距離的變方（variance），所得的 N_a 值是指鄰近族群分佈面積的大小，如果能夠得到單位面積下的有效個體數，也就是族群的有效密度： d_e 值；這時的鄰近族群數量的大小（ N_b ）是：

$$N_b = 4\pi \left(\frac{\sigma_p^2}{2} + \sigma_s^2 \right) d_e$$

既然族群的數量是隨時變動的，那麼族群內的有效密度便是各個時間族群密度的調和平均數。以 Ruckelshaus（1996）估算甘藻（*Zostera marina*）（一種海生的顯花植物，屬眼子菜科）的族群結構為例，這種分佈僅侷限在有沙床潮間帶中的開花植物，計算出來的有效族群數目竟然為 4525 到 6255 之間，雖然這物種的分佈地域狹隘，但是順暢的基因流擴張了其族群的範圍（Ruckelshaus, 1996）。 N_b 值的計算是利用種子與孢粉的傳播距離的變方，指的是一個連續分佈的族群其鄰近族群的大小，而 Wright 的 N_e 值的公式則多用在間斷的、島嶼狀分佈的族群模型中（Slatkin and Barton, 1989; Ruckelshaus, 1996）。

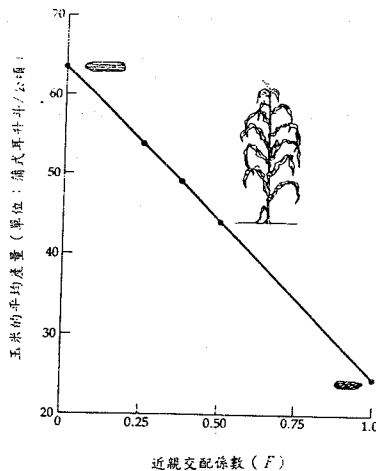
三、近親交配的影響：

族群太小，逢機交配的機會便相對的低，即使看來是逢機的，但卻因為族群內少有變異而得不到與理想族群相同的結果，而產生了關係相近之個體進行交配的情況，這就叫做近親交配。由族群生物學的觀點來看，近親交配會造成族群內過多的同基因合子（homozygosity）。在自然的族群中，生物個體身上或多或少都帶有一些隱性的有害基因

(deleterious recessive gene; 一般以小寫字母代表, 如: a), 以人類當做例子, 每個人身上平均都帶有 3 到 5 個這種隱性的致死基因 (Morton *et al.*, 1956), 而這些有害 (致死) 基因在異基因合子 (例如: Aa) 的結合下並不會表現其不利生存的表現型; 但若族群內個體數稀少, 持續的進行近親交配, 這種隱性有害的基因出現同基因合子 (例如: aa) 而產生致死或有害的表現型的機會就變大了 (Futuyma, 1986)。若單純的由遺傳因子來看, 近親交配與遺傳漂變都會造成族群內基因型呈現高度同質化的結果 (Hartl and Clark, 1989)。

族群內出現過多的同質的遺傳物質對於物種的生存並不是一件好事。近親交配除了讓隱性的基因有機會集中之外, 過多的同基因合子也使得族群的生存力降低。因為近親交配造成異配生殖的物種降低適應力 (fitness) 的現象, 就稱做近親衰退 (inbreeding depression) (Hartl and Clark, 1989; Strickberger, 1996)。以松屬 (*Pinus*) 植物為例, 風媒且異花授粉的松樹是傾向異配生殖的, Bush and Smouse 在 1991 年分別量取同年齡自花授粉與異配生殖的剛葉松 (*Pinus rigida*) 所得種子, 栽植後若干年的胸徑大小, 他們發現異配生殖的松樹有較大的胸徑。

在育種學上或是動物的參養繁殖上都是必須特別的留意, 由少數個體持續的近親交配之後, 會使這些近親交配的後代有較差的存活力 (viability)。Neal (1935) 認為, 玉米的產量會隨著族群近親交配係數的增加而減少, 故呈負相關 (圖二)。表二則是利用一種黑白斑點的大豬 (Poland china swine), 以來自同一家系的雌雄個體進行交配所得數據, 從此表, 可以明顯的看出來, 到了第二個子代 (F_2), 70 天後的存活率只剩 26.6% 左右, 平均每胎的仔豬數也僅是正常族群的 60% 左右 ($4.26/7.15 = 0.596$) (Skelton, 1993)。



圖二 玉米生產量與近親交配係數的相關圖 (摘自 Neal, 1935)。

表二 黑白斑點豬的近親衰退現象 (摘自 Skelton, 1993)

| | 個體數目 | 平均每一胎 仔豬數目 | 出生時 存活率 (%) | 70 天後 存活率 (%) | 性別比例 (雄/雌) |
|-------|------|---------------|----------------|------------------|---------------|
| 正常的豬群 | 694 | 7.15 | 97.0 | 58.1 | 109.7/100 |
| 自交第一代 | 189 | 6.75 | 93.7 | 41.2 | 126.1/100 |
| 自交第二代 | 64 | 4.26 | 90.6 | 26.2 | 156.0/100 |

結 論

族群少、分佈區域小、族群內個體數稀少且狹隘分佈的物種，都是國際自然與自然資源保育聯盟 (IUCN) 列表評估受威脅物種的依據 (IUCN, 1994)。基因漂變和近親交配是影響小族群的遺傳結構的兩大力量，這兩個力量在物種基因庫上的作用是相類似的，都會使得族群內的同基因合子 (homozygosity) 增加，出現異基因合子不足 (deficiency of heterozygosity) 的現象，造成族群內的遺傳變異度降低。除此之外，還會作用在整個物種的遺傳結構上，會造成其族群間的遺傳分化 (Hartl and Clark, 1989)，甚至由於近親衰退而使物種的存活受到威脅。由於遺傳漂變是一個隨機的、自然漂失的力量，所以只要是個體數有限的族群就會受到這個作用的影響，也就是說，自然界中的每一個族群都會承受到遺傳漂變的力量，只是小族群更顯著，這也就是賴特效應 (Wright, 1946, 1951; Hartl and Clark, 1989)。這種說法目前已成爲保育小族群首要考慮的自然因素，也已成爲長期保育生物物種多樣性的政策上，必須優先檢測的生物學基礎項目。

參考文獻

- Bush, R. M. and P. E. Smouse. 1991. The impact of electrophoretic genotype on life history traits in *Pinus taeda*. *Evolution* 45:481-498.
- Buri, P. 1956. Gene frequency in small populations of mutant *Drosophila*. *Evolution* 10:367-402.
- Cleghorn, T. E. 1960. MNSs gene frequencies in English blood donors. *Nature* 187:701.
- Crawford, D. J., T. F. Stuessy., D. W. Cosner., O. Silva and P. Lopez. 1992. Allozyme diversity within and divergence among four species of *Robinsonia* (Asteraceae: Senecioneae), a genus endemic to the Juan Fernández Island, Chile. *Am. J. Bot.* 79:962-966.
- Crawford, T. J. 1984. What is a population? In *Evolutionary ecology*. (Ed. Shorrocks, B.).

pp:135-173. Blackwekk, Oxford.

- Crow, J. F., W. R. Eagles and C. denniston. 1990. Phase three of Wright's shifting-balance theory. *Evolution* 44:233-247.
- Dice, L. R. and W. B. Howard. 1951. Distance of dispersal by prairie deer mice from birthplaces to breeding site. *Contr. Lab. Vert. Biol. Univ. Mich.* 50:1-15.
- Elton, C. and M. Nicholson. 1942. The ten-year cycle in numbers of the Lynx in Canada. *J. of Amer. Ecol.* 11:215-244.
- Fisher, R. A. 1930. *The genetical theory of natural selection*, 2nd.ed. Dover Press. New York.
- Futuyma, D. J. 1986. *Evolutionary biology*. Sinauer. Sunderland. 600pp.
- Hartl, D. L. and R. W. Clark. 1989. *Principles of population genetics*, 2nd.ed Sinauer Associates, Inc. Soulandland. Mass.
- IUCN. 1994. *IUCN red list categories*. The IUCN Species Survival Commission.
- Morton, N. E., J. F. Crow and H. J. Muller. 1956. An estimate of the mutational damage in man from data on consanguineous marriages. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA.* 42:855-863.
- Neal, N. P. 1935. The decrease in yielding capacity in advanced generations of hybrid corn. *J. Am. Soc. Agron.* 27:666-670.
- Ruckelshaus, M. H. 1996. Estimation of genetic neighborhood parameters from pollen and seed dispersal in the marine angiosperm *Zostera marina* L. *Evolution* 50:856-864.
- Skelton, P. 1993. *Evolution, a biology and palaeontological approach*. Addison-Wesley publishing company. New York.
- Slatkin, M. and N. H. Barton. 1989. A comparison of three indirect methods for estimating average levels of gene flow. *Evolution* 43:1349-1368.
- Stiling, D. P. 1992. *Introductory ecology*. pp:240. Prentice Hall International, Inc. New Jersey.
- Strickberger, M. W. 1996. *Evolution*, 2nd. edition. Jones and Bartlett Publishers. Massachusetts.
- Wright, S. 1931. Evolution in mendelian populations. *Genetics* 16:97-159.
- Wright, S. 1946. Isolation by distance under diverse systems of mating. *Genetics* 31:39-59.
- Wright, S. 1951. The genetical structure of populations. *Ann. Eugen.* 15:323-354.