



自然界中的遺傳變異

余俊欣、曾福生、林金榮

水產試驗所水產養殖組

當我們已習慣於察覺人類表現型的變化時，很少會注意到其他物種的微細變化。人類的表現型變化，是遺傳變異 (genetic variation) 程度的呈現，它同樣也會出現在其他大多數的物種中。而一個族群的遺傳變異程度，將影響其演化率。通常大族群比小族群擁有較高的遺傳變異水準，而較低或沒有遺傳變異的族群，相對地對環境變化的反應潛力較小，當環境改變時較可能滅種。

自然族群中的遺傳變異主要來自於突變、基因重組及有性繁殖等，而突變是遺傳變異的根本來源，其中摻雜了個體染色體的基因重組及有性繁殖 (如個體的配子結合產生接合子)，在前述三種遺傳變異來源的組合下，使得族群中沒有 2 個個體的遺傳基因是相同 (除了同卵雙胞胎或無性繁殖)。族群的大小決定多少突變基因能累積在族群中，故在一個具有性繁殖能力的大族群中，其個體會累積較多的遺傳變異。

突變在生物學上的含義，是指細胞中的遺傳基因發生永久的改變。它包括單個鹼基改變所引起的點突變或多個鹼基的缺失、重複及插入。突變通常廣泛地沿著染色體股中的 DNA 序列隨機發生，一般突變率會超過基因座的 1,000 倍以上，原因可能是細胞分裂時遺傳基因的複製發生錯誤或受化學物質、放射線及病毒等的影響。突變通常會導致細胞運作不正常或死亡，甚至在較高等生

物中引發癌症，但突變也被視為物種演化的動力，不理想的突變會導致生物死亡淘汰，而對物種有利的突變則會被延續下去。因此，每個物種 DNA 存在著最適當的突變率，單一種和近似種的族群，有可能對每個共有 DNA 享有相同的突變率。

過去生物學家認為自然族群中基因歧異度是相當低的，因為根據外部形態學的變異觀察，大部分同種生物的個體形態都非常相似。所以，當生物學家以形態特徵定量族群中個體的變異時 (如顏色差異)，他們傾向將變異視為異常且非典型的特徵，並且認為如果突變是隨機的，基因的改變有可能對生物產生有害的結果，甚至會造成淨化選擇，亦即由於生物的死亡淘汰而使有害的對偶基因從生物族群的基因庫消失。這樣的結果導致學者對演化過程抱持保守觀點，只是當時人們尚未了解非編碼區 DNA，而且缺乏遺傳變異模式及分子層次的相關資訊。

目前對於自然族群中存在多少遺傳變異的看法與傳統相當不同。60 年代早期，為了診斷人類的疾病，開始進行同功異構酶 (allozyme) 蛋白質電泳技術的研發；60 年代末期，分子生物技術開始應用在自然界族群基因歧異度的分析，並在 70 年代至 80 年代早期，發展到利用 DNA 分子生物標誌的應用研究，並推論出在大多數 DNA 序列中之所以存有高度的遺傳變異，可能起因於以平

衡選擇形式的天擇和隨機累積的中性突變等演化機制 (evolutionary mechanism)。

天擇 (或達爾文演化論) 演化是指出現在族群中可能的表現型，在相對適應的差異。演化生物學家認為異型接合子優勢、不調和的環境影響、依賴選擇的頻率及基因表現的交互作用等不同型式的天擇，會改變族群中的基因頻度。天擇直接影響基因座上對偶基因的頻度，而這個基因必須被轉譯並產生不同表現型。另一種演化理論—中性理論，則認為對偶基因頻度的改變，是由於隨機的基因漂流，即由於偶然的機會使得中性突變在基因座累積，造成基因頻度的改變。這個觀點首先由日本遺傳學家木村資生在 60 年代發表的「中性理論的漸進變化」(Neutral Theory of Evolutionary Change) 一文中提出，認為基因漂流中族群的大小 (即機會)，將決定大多數個體基因座突變的命運。後來的分子生物學分析研究更進一步證實，編碼區和非編碼區的 DNA 序列，能經由基因漂流逐步演化，沒有絕對需要天擇去影響基因在基因座的頻度，而造成族群的演化分歧。雖然基因漂流對小族群影響較大，其後果可能造成族群的明顯偏離，但是不管有否天擇，這個過程都會發生，並影響基因座上的對偶基因頻度 (除非強的平衡選擇，如出現異型接合子優勢)，在這個理論下，突變和基因漂流間的平衡，決定有多少新的對偶基因進入族群中，而影響族群中對偶基因歧異度的大小。在小族群中，經由基因漂流而使對偶基因流失較快；而在大族群，因為族群中個體數較多，基因流失較少，並因族群中累積發生的突變次數較多，所以有較多

明顯的基因歧異。

天擇和中性理論兩種截然不同的假說都企圖解釋：為什麼在大多數自然族群中有這麼多遺傳變異？天擇演化論認為，遺傳變異起因於突變的累積，經過種種不同的選擇過程，產生的表現型比另一個表現型有較高的適應性；而中性理論對於演化改變的看法，認為遺傳變異在族群中的累積，是由於多數新的突變進入族群是選擇中立的，換句話說，它們對環境適應的影響非常少並且是偶然的，族群大小才是影響突變基因長期命運的重要因素。現今這兩種理論模式的機制和過程，在自然界中都有實際的例子能解釋基因頻度的改變，這導致所謂的「中性與天擇爭辯」持續進行。

目前的研究結果顯示，不同模式的 DNA 有可能同時或分別受天擇及中性理論演化機制的影響。如非編碼區 DNA 因為沒有表現型的出現，有可能被中性理論影響；而偶然發生在非編碼區 DNA 的遺傳變異，其變異位置若接近編碼區 DNA，則由於受所鄰接的編碼基因座關係，而受到天擇的直接影響，這種結果稱為「搭便車」。另一方面，編碼區 DNA 能受到天擇的影響，使編碼區基因座扮演的功能性角色更為重要，而天擇將明顯影響其基因座的遺傳變異。因此，大多現今的演化生物學家認為，天擇與中性理論是能夠並立且互補的。

註：本文主要參考自 Nguyen, T. T. T., Hurwood, D., Mather, P., Na-Nakorn, N., Kamonrat, W. and Bartley, D. (2006) Genetic variation in nature. In Manual on applications of molecular tools in aquaculture and inland fisheries management, Part 1: Conceptual basis of population genetic approaches. NACA Monograph, 1: 23-28.