

QTL 作图练习题

1. 在一个大麦 DH 群体中, 前 60 个家系在标记 Act8A 上的标记型和粒重数据见下表. 利用单标记分析检验标记 Act8A 与粒重 QTL 之间是否存在显著的连锁关系.

1~25	Act8A	0	2	-1	2	0	2	2	0	0	2	2	2	0	2	2
	粒重	41	40	40	40	41	46	40	44	42	46	44	41	43	42	47
16~30	Act8A	0	0	0	2	2	0	0	2	0	0	0	2	0	2	2
	粒重	44	41	41	44	42	44	45	40	41	41	48	47	42	44	43
31~45	Act8A	0	0	2	0	2	0	2	0	0	0	0	2	0	0	2
	粒重	40	39	41	46	42	41	40	47	42	41	43	46	43	44	41
41~60	Act8A	0	0	2	2	0	2	2	0	2	2	2	0	2	0	2
	粒重	42	42	46	44	42	43	39	46	38	45	40	41	42	38	44

2. 三个标记座位 A, B 和 C 在染色体上的排列顺序为 A-B-C, 它们之间的重组率用 r_{AB} , r_{BC} 和 r_{AC} 表示. 假定染色体区间 A-B-C 上不存在交换干涉.

(1) 证明三个成对重组率满足下面的关系: $r_{AC} = r_{AB} + r_{BC} - 2r_{AB}r_{BC}$.

(2) 假定三个标记座位 A, B 和 C 在同一条染色体的 0, 8 和 12.5cM 处, 利用 Haldane 作图函数, 计算成对标记间的重组率 r_{AB} , r_{BC} 和 r_{AC} , 并验证 $r_{AC} = r_{AB} + r_{BC} - 2r_{AB}r_{BC}$.

3. 设有两个纯合亲本 P_1 和 P_2 , 它们在两个连锁标记上的基因型分别为 AABB 和 aabb, 标记间的重组率为 r (其中 $0 \leq r \leq 0.5$). 假定在这个标记区间上存在一个影响某一数量性状的 QTL, 用 Q 和 q 表示该位点上的 2 个等位基因, Q 存在于亲本 P_1 , q 存在于亲本 P_2 中, QTL 的加性效应为 a 、显性效应为 d , 中亲值用 m 表示, QTL 与标记 A 间的重组率为 r_1 , 与标记 B 间的重组率为 r_2 . 假定不存在干涉, 在亲本 P_1 和 P_2 间杂种 F_1 衍生的加倍单倍体 (DH) 群体中, 计算各种标记型下两种 QTL 基因型的频率、以及各种标记型的群体平均数.

4. 有两个标记座位 A 和 B 在同一条染色体的 15 和 30cM 处, 他们之间的 20cM 处存在一个 QTL, 两个纯合亲本的基因型用 AAQQBB 和 aaqqbb 表示. 基因型 QQ 在性状表现上服从均值为 20, 方差为 10 的正态分布, qq 服从均值为 15, 方差为 10 的正态分布.

(1) 利用 Haldane 作图函数计算标记 A 与 QTL, QTL 与标记 B, 以及标记 A 与 B 之间的重组率.

(2) 在 DH 群体中, 计算各种四种标记型内两种 QTL 基因型所占的比例.

(3) 在 DH 群体中, 计算四种标记型的均值.

5. 使用 QTL IciMapping 软件中附带的一个 DH 或 RIL 遗传群体, 利用单标记分析开展 QTL 作图.

(1) 绘制全基因组标记的 LOD 直方图和加性效应直方图.

(2) 列出与性状有显著关联的标记以及标记解释的表型方差的比例.

6. 使用 QTL IciMapping 软件中附带的一个 DH 或 RIL 遗传群体, 利用简单区间方法开展 QTL 作图.

- (1) 绘制全基因组 LOD 曲线和加性效应曲线.
- (2) 列出定位到 QTL 的相关信息, 包括染色体上的位置, 连锁最紧的两侧标记, 遗传效应等.

7. 使用 QTL IciMapping 软件中附带的一个 F2 遗传群体, 利用简单区间方法开展 QTL 作图.

- (1) 绘制全基因组 LOD 曲线和加性效应曲线.
- (2) 列出定位到 QTL 的相关信息, 包括染色体上的位置, 连锁最紧的两侧标记, 遗传效应等.

8. 使用 QTL IciMapping 软件中附带的一个 DH 或 RIL 遗传群体, 利用 IM 和 ICIM 两种方法开展 QTL 作图.

- (1) 绘制 IM 和 ICIM 两种方法全基因组 LOD 曲线和加性效应曲线.
- (2) 列出 IM 和 ICIM 两种方法定位到 QTL 的相关信息, 包括染色体上的位置, 连锁最紧的两侧标记, 遗传效应等.
- (3) 分析比较 IM 和 ICIM 两种方法检测到 QTL 的差异.

9. 使用 QTL IciMapping 软件中附带的一个 F2 遗传群体, 利用 IM 和 ICIM 两种方法开展 QTL 作图.

- (1) 绘制 IM 和 ICIM 两种方法全基因组 LOD 曲线, 加性和显性效应曲线.
- (2) 列出 IM 和 ICIM 两种方法定位到 QTL 的相关信息, 包括染色体上的位置, 连锁最紧的两侧标记, 遗传效应等.
- (3) 分析比较 IM 和 ICIM 两种方法检测到 QTL 的差异.

10. 下表给出四种遗传模型下四个 QTL 所在的染色体, 位置和加性效应. 每种模型的随机误差方差 $\sigma_e^2 = 1$. 两个纯合亲本的基因型分别为 Q1Q1Q2Q2Q3Q3Q4Q4 和 q1q1q2q2q3q3q4q4.

QTL 编号	独立遗传模型 I			连锁遗传模型 I		
	染色体	位置 (cM)	加性效应	染色体	位置 (cM)	加性效应
Q1	1	35	0.316	1	35	0.316
Q2	2	35	0.447	1	65	0.447
Q3	3	35	0.548	2	35	0.548
Q4	4	35	0.633	2	65	0.633
QTL 编号	独立遗传模型 II			连锁遗传模型 II		
	染色体	位置 (cM)	加性效应	染色体	位置 (cM)	加性效应
Q1	1	35	0.316	1	35	0.316
Q2	2	35	-0.447	1	65	-0.447
Q3	3	35	0.548	2	35	0.548
Q4	4	35	-0.633	2	65	-0.633

- (1) 对于独立遗传模型 I, 在 DH 群体中, 计算总遗传方差和遗传力, 计算每个 QTL 解释的遗传方差和表型方差的百分数.

- (2) 对于独立遗传模型 II, 在 DH 群体中, 计算总遗传方差和遗传力, 计算每个 QTL 解释的遗传方差和表型方差的百分数.
- (3) 对于连锁遗传模型 I, 在 DH 群体中, 计算总遗传方差和遗传力, 计算每个 QTL 解释的遗传方差和表型方差的百分数.
- (4) 对于连锁遗传模型 II, 在 DH 群体中, 计算总遗传方差和遗传力, 计算每个 QTL 解释的遗传方差和表型方差的百分数.

11. 考虑一个包含 6 条长度均为 120cM 的基因组, 每条染色体上均匀分布 13 个标记, 标记间距为 10cM. 使用 QTL IciMapping 软件和练习 10 的遗传模型, 比较 IM 和 ICIM 两种方法在 F₂ 群体中的 QTL 检测功效和假阳性率. 不考虑显性效应, 模拟 500 个 F₂ 群体, 每个 F₂ 群体的大小为 200, 支撑区间长度为 15cM.

12 在练习 11 中, 如果增加标记个数, 每条染色体均匀分布 25 个标记, 即标记间距为 5cM, 其它条件不变. 比较 IM 和 ICIM 两种方法在两种标记密度下 F₂ 群体中的 QTL 检测功效和假阳性率.

13. 在一个 DH 群体上位性 QTL 作图研究中, 一对二维扫描位置上四种 QTL 基因型 AABB, aaBB, AAbb, aabb 均值的估计值分别为 11.7, 6.9, 10.1, 11.3. DH 群体表型方差的估计值为 12.5.

- (1) 估计座位 Aa 和 Bb 的加性效应, 以及两个座位间的加加互作效应.
- (2) 估计这个扫描位置上的加性方差和上位性方差.
- (3) 估计这个扫描位置上所有遗传效应解释表型方差的比例.

14. 两个不连锁座位 Aa 和 Bb 间存在互作, 在基因型 AABB 和 aabb 的 F₂ 群体中出现 9:7 的分离比. 假定存在奇异分离, 两个表型值分别为 1 和 0, 即,

	BB	Bb	bb
AA	$G_{11}=1$	$G_{12}=1$	$G_{13}=0$
Aa	$G_{21}=1$	$G_{22}=1$	$G_{23}=0$
aa	$G_{31}=0$	$G_{32}=0$	$G_{33}=0$

- (1) 计算两个座位上的加性和显性效应, 以及两个座位间的四种上位型互作效应.
- (2) 计算 F₂ 群体的总均值和总遗传方差.
- (3) 计算座位 Aa 上三种基因型的边际均值和边际效应, 以及座位 Aa 产生的方差.
- (4) 计算座位 Bb 上三种基因型的边际均值和边际效应, 以及座位 Bb 产生的方差.
- (5) 计算座位 Aa 和座位 Bb 的上位性离差和上位性方差.

15. 在一个 F₂ 群体上位性 QTL 作图研究中, 一对二维扫描位置上九种 QTL 基因型均值的估计值如下表, F₂ 群体表型方差的估计值为 100.

	BB	Bb	bb
AA	$G_{11}=12$	$G_{12}=23$	$G_{13}=15$
Aa	$G_{21}=32$	$G_{22}=29$	$G_{23}=16$
aa	$G_{31}=21$	$G_{32}=28$	$G_{33}=17$

- (1) 估计座位 Aa 和 Bb 的加性效应, 以及两个座位间的加加互作效应.
- (2) 估计这个扫描位置上的遗传方差.
- (3) 估计这个扫描位置上所有遗传效应解释表型方差的比例.

16. 使用 QTL IciMapping 软件中附带的一个 DH 或 RIL 遗传群体, 利用 IM-EPI 和 ICIM-EPI 两种方法开展上位性 QTL 作图.

- (1) 绘制 IM-EPI 和 ICIM-EPI 两种方法的二维扫描 LOD 曲线和遗传效应曲线.
- (2) 列出 IM-EPI 和 ICIM-EPI 两种方法定位到互作 QTL 的相关信息, 包括染色体上的位置, 连锁最紧的两侧标记, 遗传效应等.
- (3) 分析比较 IM-EPI 和 ICIM-EPI 两种方法检测到互作 QTL 的差异.

17. 使用 QTL IciMapping 软件中附带的一个 F2 遗传群体, 利用 IM-EPI 和 ICIM-EPI 两种方法开展 QTL 作图.

- (1) 绘制 IM-EPI 和 ICIM-EPI 两种方法的二维扫描 LOD 曲线和遗传效应曲线.
- (2) 列出 IM-EPI 和 ICIM-EPI 两种方法定位到互作 QTL 的相关信息, 包括染色体上的位置, 连锁最紧的两侧标记, 遗传效应等.
- (3) 分析比较 IM-EPI 和 ICIM-EPI 两种方法检测到互作 QTL 的差异.

18. 假定一个座位上的等位基因为 A 和 a, 加显性效应分布为 3 和 2; 另一个独立遗传座位上的等位基因为 B 和 b, 加显性效应分布为 2 和 1; 随机误差方差为 4; 不考虑其它遗传因素.

- (1) 在 AABB 和 aabb 的 F2 群体中, 计算座位 A 和 B 解释表型方差的比例;
- (2) 在 AAbb 和 aabb 的 F2 群体中, 计算座位 A 解释表型方差的比例.

19. 假定一物种有 6 条染色体, 每条长 150cM, 等距离分布有 16 个标记, 有 10 个加性 QTL 控制某一数量性状, 分布于前 4 条染色体上, 加性效应的大小如下表, QTL 在染色体上的位置随意设定后填入下表, 数量性状的平均值设为 10、广义遗传力设为 0.7。

	第 1 条染色体			第 2 条染色体			第 3 条染色体			第 4 条染色体
	QTL1	QTL2	QTL3	QTL4	QTL5	QTL6	QTL7	QTL8	QTL9	QTL10
位置 (cM)										
加性效应	0.41	0.73	0.56	0.99	-1.20	-1.23	-0.45	1.57	0.86	0.72

利用 QTL IciMapping 软件模拟大小分别为 100、200 和 300 的 3 个作图群体 (可以是回交、DH 或 RIL 等)。利用区间作图和完备区间作图 2 种方法对产生的 3 个群体进行 QTL 作图, 在 LOD 临界值为 2.5 时, 给出检测到 QTL 的位置、效应、以及解释的表型变异的的比例。

20. 有一个研究项目, 其目的是探索完备区间作图方法检测连锁 QTL 的功效. 请你设计一个或多个遗传模拟, 利用 QTL IciMapping 软件开展模拟试验, 说明如何利用模拟研究来实现这个项目的研究目的.