

# 人類集団の系統復元

——その緩慢な道のり

斎藤成也

人類集団間の系統関係を復元するには、理想的には過去から現在までのすべての集団に関するさまざまな情報が必要である。しかし現実には、多くの場合、過去の情報がまったく失われているか、あるいはきわめて少ない。遺伝子の場合、骨からDNAを得るなどの新しい試みを除けば、過去の集団の一次情報を得ることはできない。したがって、ほとんどの場合、現在の集団を調べることによって過去の状況を推測することになる。

これまでに、多数の遺伝子座の遺伝子頻度が世界中の人類集団において調べられている。遺伝子といっても、従来調べられてきたのは、遺伝子の本体であるDNAではなく、主としてタンパク質である。タンパク質のアミノ酸配列の情報は遺伝子DNAが直接与えているので、アミノ酸配列が異なれば、DNAレベルでも異なっている。

また、遺伝子頻度を推定する研究にはもっぱら血液が用いられている。現

在までに100種類以上の血液中のタンパク質が調べられている。これらタンパク質のアミノ酸配列の違いは、ゲル電気泳動法によって調べられてきた。一方、血液型や白血球抗原型(HLA)は、抗原抗体反応を利用して調べることが多かった。

キャヴァリ=スフォルザの「遺伝子と人間と言語」(72~80ページ)は、このようなデータ(彼のいうクラシックセット)を分析した研究結果に基づくものだが、本稿は、それに対する批判的コメントである。また、ミトコンドリアDNAを分析して得られたデータから、人類集団の系統関係についてどの程度のことが言えるのかについても論じる。私の結論は、現在われわれの手元にあるデータは、人類集団の系統を復元するのに十分ではないというものである。

キャヴァリ=スフォルザの  
系統樹の問題点

世界の38人類集団の系統樹を示した78~79ページの図では、モンゴロイドが大きく2つのグループに分けられている。ひとつはコーカソイドとともに北ユーラシア群を構成している。このグループには、日本人、韓国人などのほかに、南米・北米のアメリカンインディアンも含まれる。もうひとつのグループには、東南アジアと太平洋諸島の集団がまとまったあと、オーストラリ

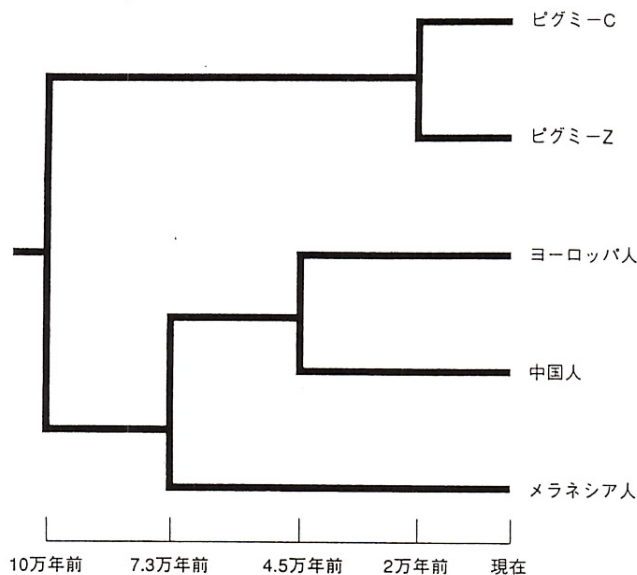
ア原住民とパプアニューギニア人で構成されるオーストラロイドが加わっている。つまり、後者のグループはコーカソイドが生じる以前に北ユーラシア群から分岐したと推定されているわけだが、本当にそうだろうか。このグループには、日本人と地理的に近く、顔かたちも似通った中国南部人や東南アジア人が含まれている。彼らよりも、ヨーロッパを中心とするコーカソイドの方が東アジア人に近縁であるとは、にわかには信じがたい。

78~79ページの系統樹では、(1)集団間の遺伝距離と分岐年代が比例する(進化速度の一定性あるいは分子時計)、(2)いったん分岐した2集団は離れていく一方である、という2つの仮定がなされている。キャヴァリ=スフォルザはこれらの仮定が満足されていると述べているが、実際の人類集団間の関係を考えれば、必ずしも満足されているとは言えないと私は考える。

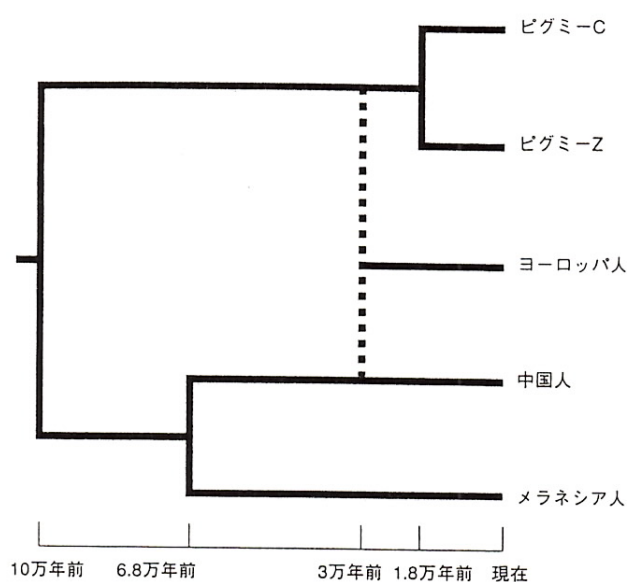
仮定(1)について、「遺伝子と人間と言語」のもととなった彼らの論文で、キャヴァリ=スフォルザらは次のように考古学的データと集団の分岐年代を対応させている。アフリカ人と非アフリカ人の分岐年代(9万2000年前)は、イスラエルのカフゼー洞窟遺跡の年代が用いられ、コーカソイドと北東アジア人およびアメリカンインディアンの分岐年代(3万5000年前)には、ヨーロッパにおいてネアンデルタール人

---

著者 斎藤成也(さいとう・なるや) 国立遺伝学研究所進化遺伝研究部門助教授。東京大学理学部生物学科卒業。1986年にテキサス大学ヒューストン校でPh. D.を取得。1991年より現職。専門は人類進化学、分子進化学。人類集団間の遺伝的近縁関係および霊長類遺伝子の進化を研究している。



5つの集団の系統関係 ポーコック (A. E. Bowcock), キャヴァリ=スフォルザらは、DNAを制限酵素で切断し、その遺伝的変異を調べた結果をもとに、5つの人類集団のあいだの系統関係を推定した。左は、集団が分岐



後は独立に進化すると仮定した場合。右は、ヨーロッパ人がアフリカ人とアジア人の混血で生じた場合と仮定した場合。どちらの場合も進化速度は一定であると仮定している。

が消滅し、新人の出現した年代が使われている。

一方、オーストラリアへの人類の進出は少なくとも4万年前と考えられているので、これをオーストラロイドと東南アジア人との分岐年代の下限としている。また、人類の新大陸への進出は、チリのモンテヴェルデ遺跡のデータによると3万3000年前にさかのぼり得るが、定説ではもっと最近であるとされているので、北東アジア人とアメリカンインディアンの分岐は、1万5000年前から3万5000年前としている。

キャヴァリ=スフォルザは、これらの年代がそれに対応する遺伝距離とほぼ比例関係にあると主張している。しかし、この主張をただちに受け入れるわけにはいかない。たとえこれらの考古学的年代の推定値が正しいとしても、それらの年代が遺伝距離データをもとにして作られた系統樹のどの位置と対応するかについては、研究者のあいだで見解の相違があり得るからである。系統樹の分岐点を恣意的に考古学的年代に対応させれば、進化速度が一定だと主張するのはたやすい。

現在の集団から血液その他の資料を

得て調べる遺伝子のデータからは、現在の集団間の関係しかわからない。それは、過去のさまざまな現象、すなわち集団の分岐、集団間の移住、集団人口の変動などが重ね合わさって生み出されたものである。集団間の遺伝距離が大きいためと、ただちにこれらの集団が分岐して長時間たつたと結論することはできない。集団人口が小さいと、遺伝的浮動の効果により遺伝子頻度の変動が大きくなり(76ページの図)、同一時間を経ても、集団人口が大きい場合よりも遺伝距離が大きくなる。すなわち進化速度が大きくなってしまふ。このような場合、後述するように、進化速度を一定と仮定した系統樹作成法であるUPGMAを用いて作られた78~79ページの系統樹は、信頼度が低い。

また、オーストラリア、ニューギニア、南北アメリカといった新天地へ広がっていった集団は、お互いに接触が少なく、移住の頻度も小さかったが、ユーラシアに残った諸集団は、長期間にわたって相互に移住を繰り返した可能性がある。その場合、たとえ集団の分岐が大昔に起こったとしても、集団

間の遺伝子頻度は似通ったままに保たれるので、遺伝距離が小さくなる。また、集団間の混血によって新しい集団が生み出される可能性もある。

上の図は、そのような、集団間の遺伝的交流を考慮して、キャヴァリ=スフォルザらが1991年に発表した系統樹である。核DNAを制限酵素で切断し、その遺伝的変異を100カ所で調べた結果をもとに作成した、5人類集団の系統樹が2個示されている。左は、現在の各集団の遺伝的違いが、集団が分化を始めた後はそれらのあいだで遺伝子の交流がなかったと仮定した場合の系統樹である。一方、右は、ヨーロッパ人が、アジアの中国人だけでなく、アフリカのピグミーとも遺伝的に近縁であることから、ヨーロッパ人がアジア人とアフリカ人の遺伝子流入(混血)で生じた場合と仮定した場合の系統樹である。

どちらの場合も、アフリカ人とそれ以外の集団の分岐年代を10万年前と仮定し、さらに進化速度がどの系統でも一定であると仮定している。混血率の推定も行われており、データを最も都合よく説明するのは、アジア人65%、アフリカ人35%の混血によってヨーロ

ツパ人が誕生したという場合であり、それは3万年前ころに生じている。一方、アジア人とメラネシア人の分岐は、右の図でも左の図でもほぼ7万年前ころと推定されている。

これらの推定値は、多数のDNAデータを用いているとはいえ、決定的なものではない。それにしても、キャヴァリスフォルザ自身が、78～79ページの系統樹において仮定している、いったん分岐した2集団は離れていく一方であるという状況が必ずしもあてはまらないことを示しているのである。このような、混血による新しい集団の誕生は、もっと遺伝的・地理的に近い集団のあいだでは、頻繁に生じていた可能性がある。

さらに、技術的なことではあるが、78～79ページの系統樹の信頼度を著し

く損なう問題点として、データ欠失がある。この系統樹は42遺伝子座の遺伝子頻度データを用いて作成したとされているが、どの集団でも共通に調べられている遺伝子座の数はわずか5種類しかなく、データの欠失がきわめて多い。遺伝子頻度を用いた分析では、一般にはこのような質の悪いデータは用いないものである。

以上の点から見て、残念ながらキャヴァリスフォルザの発表した78～79ページの系統樹を、私は信頼していない。

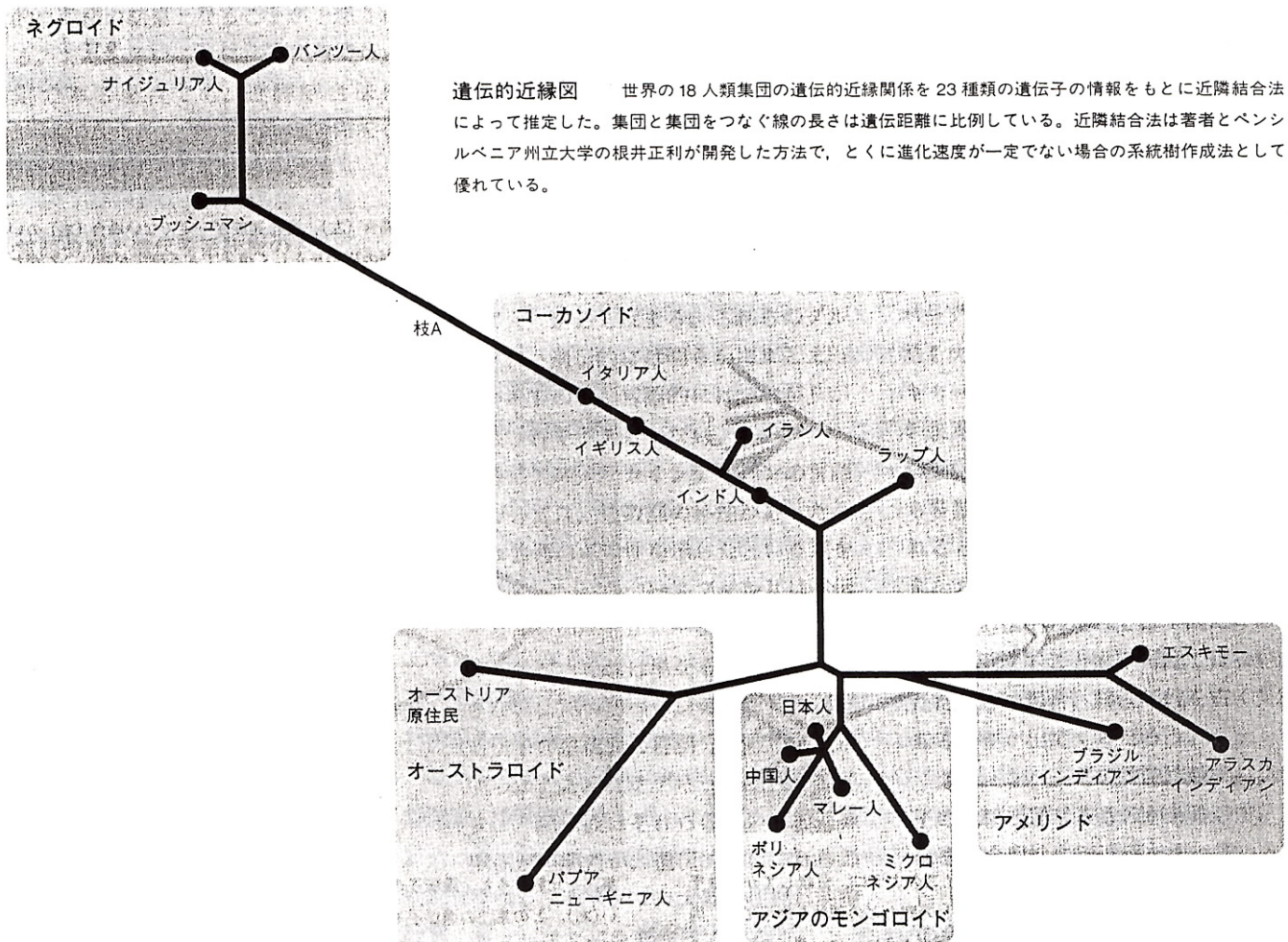
進化速度一定を仮定しない

### 遺伝的近縁図

進化速度が一定ではない場合、共通祖先（根）の位置がわかっている通常の系統樹（有根系統樹）ではない、無

根系統樹が得られる。また、人類集団のように集団が分岐した後に再び別の集団と遺伝子を交流する可能性があるときには、有根系統樹で示される、一度分岐するとそれっきり交流が絶たれるというモデルはもはやあてはまらない。そのため、このようなモデルをもとに推論することをとりあえずやめて、現時点で集団が遺伝的にどのように遠いか近いかを示すことにとどめるべきではなかろうか。このような関係図（無根系統樹）を私は「遺伝的近縁図」と呼んでいる。

進化速度が必ずしも一定ではない場合、われわれは別の系統樹作成法を用いる必要がある。下の図は、そのような方法のひとつで、私とペンシルベニア州立大学の根井正利（ねい・まさとし）が開発した「近隣結合法」を用い



**遺伝的近縁図** 世界の18人類集団の遺伝的近縁関係を23種類の遺伝子の情報をもとに近隣結合法によって推定した。集団と集団をつなぐ線の長さは遺伝距離に比例している。近隣結合法は著者とペンシルベニア州立大学の根井正利が開発した方法で、とくに進化速度が一定でない場合の系統樹作成法として優れている。



ジの図の右の系統樹に似ている。

78～79ページの系統樹を作るのに用いられた系統樹作成法 (UPGMA) は、進化速度が一定という仮定のもとでは、それなりに有効な方法である。しかし進化速度が一定ではない場合、この方法に正確な系統樹の復元を望むことはむずかしい。前ページの上の図は、われわれが近隣結合法を発表した際に、他の系統樹作成法と比較するために用いたモデル系統樹である。進化速度が一定の場合 (左) と、進化速度が一定ではない場合 (右) の両方を調べている。

どちらのモデルの場合も、UPGMA は正しい系統関係を復元する率が、近隣結合法よりも著しく低い。この結果は塩基配列の進化を仮定して得られたものだが、本稿で問題となっている遺伝子頻度が変化している場合も、基本的に同様の結果となることが予想される。おもしろいことに、進化速度が一定である場合でも、近隣結合法はUPGMA よりも正しい系統関係を復元する率がずっと高い。

#### 言語分類と遺伝子系統樹の対応について

78～79ページの図は、遺伝子の系統樹と言語分類を対応させている。上で述べたように、左側の遺伝子の系統樹はあまりあてにならないが、仮にそれを受け入れるにしても、私はこの図から遺伝子と言語がよく対応しているとは思えない。あまりに例外が多すぎるのである。遺伝的に近縁なバンツール人とナイロート人が言語では関連のない語族にそれぞれ分類されていたり、逆に同一語族に属するチベット人と南中国人が遺伝的にはかなり離れていたりする。

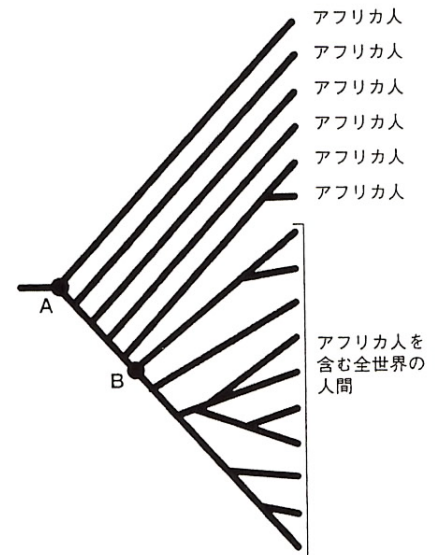
また、世界中の言語がかなり少数の語族ないし超語族にまとめられているが、このような大分類を大胆に行うこと自体が、言語学の分野ではあまり一

般的ではないらしい。むしろ語族より上のレベルでは、ほとんどの地域でも論争中といったほうがよいのかもしれない。日本語にしても、アルタイ語族へ分類することを躊躇する言語学者は多いだろう。

一方、言語と遺伝子のどちらも、地理的にまとまった集団内で人間が世代から世代へと継承していくため、これら二者がある程度相関をもつのは当然である。方言程度の差しかもたない2言語集団が、遺伝的に近縁であっても、それほど驚くにはあたらない。その逆に、日本人とアフリカのナイジェリア人のように、遺伝的にも地理的にも大きく異なる2集団のあいだに言語上の近縁関係がなくても不思議はないだろう。

したがって、問題となるのはこれら両極端の中間であり、そこでは例外がはなはだしいのである。また、78～79ページの系統樹や83ページの図で遺伝的に明らかに近縁関係にあるのに、超言語族レベルにおいてすらまとまらないグループの存在をどう説明したらよいのだろう。これには、南北アメリカ大陸の集団や、オーストラロイド (オーストラリア原住民とパプアニューギニア人) があてはまる。これらのグループは、遺伝的には明らかにまとまっているものの、言語的にはつながりが示唆されてさえもない。

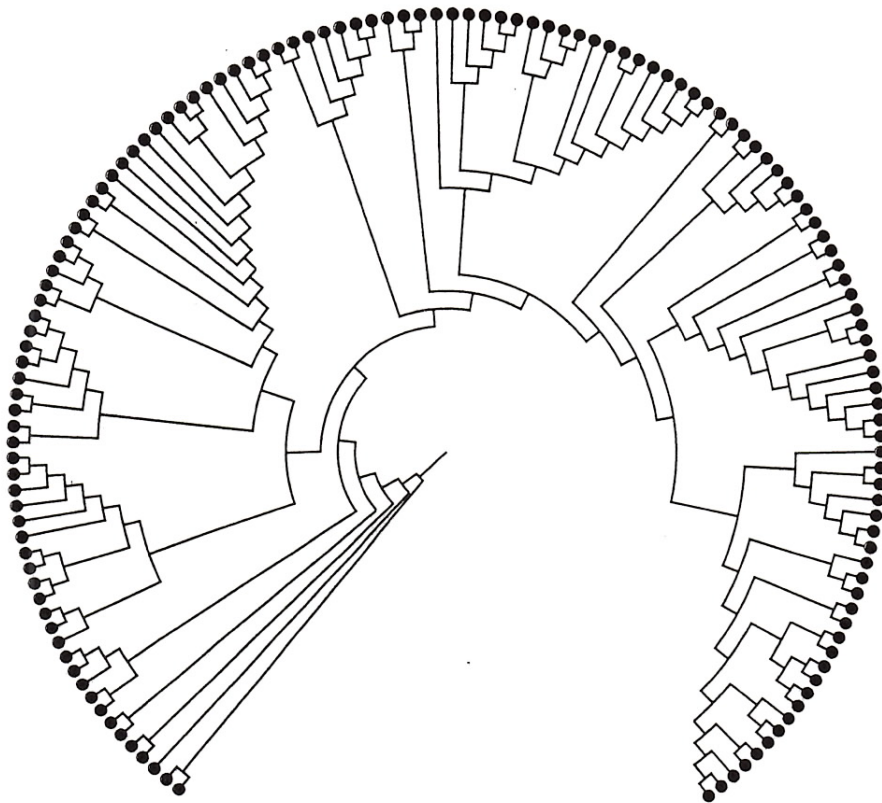
特に、アメリカインディアンの言語については、複数回の移住があったという共通の可能性を示したという点をもって、キャヴァリ=スフォルザは遺伝子と言語の研究が「一致した」と述べているが、これは単なる言葉の綾にすぎない。78～79ページの図を見れば、遺伝子の系統樹と言語分類の不一致は明らかである。ナデネー超語族とアメリカンド超語族はそれらのあいだの近縁関係が不明だが、遺伝的にはこれらの言語を話すアメリカ大陸先住民は明確なクラスターを形作っている。



アフリカ起源説に理想的な遺伝子系図 共通祖先 A に近いところで次々にアフリカ人の系統が分岐し、その後、分岐点 B の地点でユーラシアへ、オセアニア、南北アメリカへと移住していったと考えれば、ウィルソンらが主張する現生人類アフリカ起源説は無理なく説明できる。単にアフリカと他の大陸の集団が最初に分かれたというだけでは、アフリカ起源説を支持する有力な材料にはならない。

また、南北アメリカ大陸にはおびただしい語族が知られており、グリーンバークの3大グループ説 (新大陸の言語をナデネー、アメリカンドおよびエスキモーアリュートに大分類する説) はいまだ多数の言語学者の支持を得てはいないようである。したがって、これら多数の語族の祖語が旧大陸に求められるとすれば、新大陸への移住回数もまたおびただしい数にのぼるだろう。一方、遺伝子のほうでは1回だけの移住で説明することも不可能ではない。ただしこの場合、移住年代を古く見積もる必要が出てくるだろう。

グリーンバークの言語比較法は遺伝子の比較と通じるものがあるので、私はその合理性に親近感を抱いているが、言語の系統樹復元は今後まだまだ研究の余地があるだろう。



最大節約法で作成したミトコンドリアDNAの遺伝子系図 マディソン(David R. Maddison), ルヴォロ(Maryellen Ruvolo), スwofford(David L. Swofford)らは、135人のミトコンドリアDNAを調べて、最大節約法を用いて遺伝子の系図を作った。最大節約法は、近隣結合法と同様に進化速度を一定と仮定しない方法である。青は非アフリカ人を、赤はアフリカ人を示す。この遺伝子系図の分岐パターンは前ページの図とは異なり、アフリカ人以外の人間の遺伝子が最初にどんどん枝分かれしている。

ミトコンドリアDNAの遺伝子系図研究  
カリフォルニア大学パークレー校の故ウィルソン(A. C. Wilson)のグループは1987年に、ミトコンドリアDNAを用いて得られた遺伝子系図の結果から、現生人類アフリカ起源説を唱えた(A. C. ウィルソン/R. L. キャン「アフリカ単一起源説」46ページ)。彼らの研究については、「遺伝子と人間と言語」のなかでキャヴァリ=スフォルザも随所で触れている。遺伝子系図では、集団内の遺伝子頻度の変化ではなく、個々の遺伝子に蓄積した突然変異の違いを問題にしており、両者は進化を異なる側面から見ているのである。

私たちははたいていの場合、「日本人」とか「バスク人」などの、集団全体の歴史に興味がある。しかし、実際に観

察することができるのは、遺伝子の系図であり、そこから集団のあいだの系統関係を推定しなければならない。また通常は、多数個体からなる生物集団の一部のみを調べている。ヒトとイヌのように、数千万年以上前に分岐した、遠い関係にある2種の場合には、84ページの下図の左のように、それぞれの種のどの個体を調べても同じ系統樹が得られることが期待されるので、遺伝子の系図と種の系統樹とが一致するが、右のように、つい最近に分岐した2集団を比較する場合には、遺伝子の系図はきわめて錯綜したものになる可能性が大きい。このような系図を詳しく調べることにより、従来からの分析からは不可能だった情報が得られている。しかし、どの集団の遺伝子も特に明瞭なグ

ループを形成してはいないため、集団のあいだの近縁関係については必ずしも明確になるとは限らない。

前ページの図は、ウィルソングループの主張する現生人類アフリカ起源説に理想的な遺伝子系図である。このように、共通祖先Aに近いところで徐々にアフリカ人の系統が分岐していれば、かつて現代人類の祖先はアフリカだけにおいて、その後分岐点Bの時点でユーラシアへ、さらにオセアニアや南北アメリカ大陸へ移住していった(アウト・オブ・アフリカ)という可能性が高くなる。この点、78~79ページや82, 83ページの系統樹ではこのような方向性を議論することは困難である。アフリカと他の大陸の集団が最初に分かれていても、それがただちに人類アフリカ起源説に結びつくものではなく、消極的に支持できるにすぎない。

問題は、実際のデータから復元された遺伝子の系図が、人類アフリカ起源説に理想的な前ページの図にどれだけ近いかという点である。ウィルソンの弟子たちがさらにデータを増やして発表した塩基配列データから、ミトコンドリアDNA遺伝子の系図を復元した例を左に示した。ここでは、近隣結合法と同じく進化速度一定を仮定しない方法である最大節約法が用いられている。最大節約法とは、簡単に言えば、必要とされる変化数を最小にするような分岐パターンを持つ系統樹を選ぶ方法である。なお、左の系統樹では83ページの図とは異なり、枝の長さは変化数と比例関係にはなっていない。ここでは分岐パターンのみが問題とされている。

実際には、左の系統樹は最小変化数よりも1個だけDNAの変化数が多いセカンドベストの系統樹ではあるが、これは前ページの系統樹と正反対になっている。つまり、アフリカ人以外の人間の遺伝子が最初にどんどん枝分かれしている。最小変化数を示す系統樹

は多数あり、そのなかには確かに前ページの図に似た分岐パターンを示すものもあるが、わずか1個の変化数の違いでこれだけ劇的に変わるのである。もっとも、同じデータを近隣結合法を用いて分析すると、前ページの図に似た系統樹が得られる。結局、明解な結果を示すには、データが不足しているのである。

また、世界中には多数の人間が存在するが、アフリカ以外の地でまだ調べられていない人間の中には、前ページの図のアフリカ人よりもっと古く他の遺伝子と分岐してしまった系統の子孫が存在するかもしれない。このようにさまざまな問題点があるので、ミトコンドリア DNA 遺伝子の研究から提出された現代人のアフリカ起源説は、それほど確固としたデータに基づいているわけではないのである。

ミトコンドリア DNA の研究では、上で述べた分岐パターンの問題のほかに、分岐年代の問題も重要な論争点である。ウィルソンのグループは分子時計を仮定して、ミトコンドリア DNA 全体の共通祖先は、15万年～20万年前に生きていたと推定している。しかし、東京都立大学理学部の田村浩一郎（たむら・こういちろう）と根井正利が、ウィルソンのグループが用いたミトコンドリア DNA の塩基配列データを再検討した結果、共通祖先の年代が8万年前から48万年前のどこにあっても不思議ではないとしている。ここでも、明確な結論を出すにはやはりデータが不十分なのである。

このように、ミトコンドリア DNA の研究は人類進化に貴重な視点を提供したが、まだ論争は決着していない。しかし、米国のいくつかのグループや国立遺伝学研究所の宝来聰（ほうらい・さとし）らが現在さかんに研究を進めているので、近い将来にはこの論争を終結させることができるかもしれない。

## ヒトゲノム計画との関連

本稿で論じたように、人類集団の系統関係を復元する問題は、そう簡単ではない。DNA レベルのデータは現在はまだごく少数の集団でしか得られていないが、将来は制限酵素断片長多型 (RFLP) とともに、可変長直列反復 (VNTR) の研究がさかんに行われるようになるだろう。このような、きわめて変異性に富む DNA 領域を調べてはじめて、せいぜい10万年の分岐年代しかもたないと考えられている人類集団の系統関係を明らかにすることができる。

しかし、このような、データの質の向上よりもっと切実な問題がある。それは、人類進化を探る上で重要な人口の少ない人類集団が、現在消滅に瀕していることである。このため、ウィルソンとキャヴァリ=スフォルザが中心となって、ヒトゲノム計画の一環として、人類の遺伝的多様性の研究プロジェクトを推進することが模索された。それは、世界中の400集団から25人ずつ、合計1万人を調べ、各自の細胞をセルライン（細胞が永久に増殖するように変化させたもの）化し、保存して今後の研究に使おうというものである。セルライン化技術との関連で、イエール大学のキッド (Kenneth K. Kidd) もこのプロジェクトの主要メンバーとなっている。

すでに3回の国際会議を開いてどの集団を調べるか等についての検討が終わっている。今年9月に欧州 HUGO (Human Genome Organization) の主催でイタリアのサルディニア島で会議を開いて最終案を決定し、米国、ヨーロッパ、日本それぞれで、大規模な研究予算を申請する計画だそうである。日本からも、台湾高山族をはじめとして多数のアジア集団のセルライン化を進めている東京大学理学部の石田貴文（いしだ・たかふみ）がこれらの国際会議に参加している。

人類集団には豊富な遺伝的変異が存在する。現在はそれらをほとんど無視したままでヒトゲノム計画が進められているようだが、それは人間がみな均一だという間違った生命観を助長する危険性がある。また、世界のあちこちで文明化の波に飲みこまれようとしている多数の少数人類集団の遺伝的特性を明らかにすることは、後代の人類に対する現代の私たちの義務ではなからうか。 ■

## 参考文献

- DRIFT, ADMIXTURE, AND SELECTION IN HUMAN EVOLUTION: A STUDY WITH DNA POLYMORPHISMS. A. E. Bowcock, J. R. Kidd, J. L. Mountain, J. M. Hebert, L. Carotenuto, K. K. Kidd and L. L. Cavalli-Sforza in *Proceedings of National Academy of Sciences, USA*, Vol. 88, pages 839-843; 1991.
- 「アメリカ大陸への人類の移動と拡散」 斎藤成也, 「アメリカ大陸の自然誌第2巻, 最初のアメリカ人」 赤澤威, 阪口豊, 富田幸光, 山本紀夫編, 岩波書店, 57-103ページ, 1992.
- THE NEIGHBOR-JOINING METHOD: A NEW METHOD FOR RECONSTRUCTING PHYLOGENETIC TREES. N. Saitou and M. Nei in *Molecular Biology and Evolution*, Vol. 4, pages 406-425; 1987.
- GEOGRAPHIC ORIGINS OF HUMAN MITOCHONDRIAL DNA: PHYLOGENETIC EVIDENCE FROM CONTROL REGION SEQUENCES. David R. Maddison, Maryellen Ruvolo and David L. Swofford in *Systematic Biology* Vol. 41, pages 111-124; 1992.