

## DNAから探る現代人集団間の遺伝的近縁関係

斎藤成也（国立遺伝学研究所）

### 遺伝子の系図と人間の系図

遺伝子の本体であるDNAは、親から子へと伝えられるときに、まれに突然変異を起こしながら、自己複製を行なってゆく。したがって、たとえあかの他人同士であっても、同じ遺伝子を比べる場合、世代をどんどん遡ってゆけば、いずれは共通の祖先遺伝子にたどりつくことになる。これは、どの二人の人間についてもあてはまるので、世界中の人間の共通祖先遺伝子が必ず存在する。多数の遺伝子を比べると、なかには近い関係もあれば遠い関係もあるので、全体の関係図は、生物の系統樹のようなものになる。これを、「遺伝子の系図」とよぶ（図1）。特に、細胞小器官のひとつであるミトコンドリアにあって、核内の染色体とは独立に親から子に伝わるミトコンドリアDNAは、大きさが小さいこともあり（約16,500塩基対）、最近急速に研究が進んでいる。ミトコンドリアDNAは母性遺伝をするので、この遺伝子の系図は、遺伝子を運んでいる女性のみをたどった系図と考えることもできる。図2は、国立遺伝学研究所の宝来聡助教授の研究により得られた、ミトコンドリアDNAの系図である。現在は世界中に散らばって生活している人間の遺伝子の祖先をたどってゆくと、約20万年前に存在していた共通祖先に行きつく。このような系図を詳しく調べることにより、従来の分析からは不可能だった情報が得られている。将来、ネアンデルタール人の骨からミトコンドリアDNAを増幅してその塩基配列を決定することができれば、彼らがどのような系統に属していたのかを明らかにできるかもしれない。

### 遺伝子頻度と遺伝的浮動

細胞核内にはミトコンドリアDNAの約40万倍ものDNA（核DNA）が46本の染色体に納められている。核DNAの取り扱いには様々な技術的困難があるために、現在のところミトコンドリアDNAのような遺伝子の系図分析は進んでいない。そのかわり、多数の遺伝子座を調べる方法が行なわれている。それは、各遺伝子座の対立遺伝子頻度を調べる研究である。集団のあいだの近縁関係を調べるには、遺伝子の系図分析よりもむしろこの方法のほうが適している。図3は、遺伝子の系図と対立遺伝子頻度との関係を表わしたものである。ふたつの集団で、ある遺伝子座において5人ずつ（遺伝子10個ずつ）をしらべたところ、集団1ではA対立遺伝子7個、B対立遺伝子3個、集団2では、A9個、B1個であった。このような対立遺伝子の個数の大小を、0から1までの数値を取る比率であらわした量を、「対立遺伝子頻度」とよぶ。すなわち、A対立遺伝子頻度は、集団1では0.7、集団2では0.9である。

集団によって現在の遺伝子頻度が異なるのは、遺伝子の増え方の違いによる。人間がその遺伝子を持っていれば子孫が増えたり減ったりする自然淘汰の効果があると、この違いが生じるが、増やす率に差がない、中立進化の場合も、偶然によって変動が生まれる。これは、親から子の世代へ遺伝子が伝えられる際に、遺伝子の無作為抽出を行なっているからである。この現象を「遺伝的浮動」と呼ぶ。図4は、遺伝的浮動をコンピュータでシミュレートしたものである。集団が分岐した後は、それぞれの集団で独立に遺伝的浮動が起こるために、各人類集団によって遺伝子頻度が異なっており、一般に遠い関係になるほど違いが大きい。したがって、さまざまな人類集団の遺伝子頻度を調べれば、それらのあいだの遺伝的な近縁関係を推定することができる。しかし、分岐してから長期間たった2集

団でも、偶然に遺伝子頻度の類似することがある。図4の点Aおよび点Bで頻度変化曲線が交わっているが、たまたまその時点が現在ならば、遺伝子頻度が似かよっているからといって、ふたつの集団が遺伝的に近いとは、必ずしも言えない。

集団が分岐した後は、それぞれの集団で独立に遺伝的浮動が起こるために、各人類集団によって遺伝子頻度が異なっており、一般に遠い関係になるほど違いが大きい。したがって、さまざまな人類集団の遺伝子頻度を調べれば、それらのあいだの遺伝的な近縁関係を推定することができる。ただし、人類集団のあいだの遺伝的な違いは非常に小さいので、なるべく多数の遺伝子座を調べる必要がある。これまでに、血液型をはじめとして、多種類の遺伝子座の対立遺伝子頻度が多数の人類集団において調べられている。表1に、12人類集団におけるA B O血液型の遺伝子頻度を示した。日本人およびその周辺の集団では、A 2対立遺伝子の頻度がきわめて低いが、イラン人やイギリス人では、かなりの頻度となっている。

### 遺伝的近縁図

このようなデータから、集団間の遺伝的違いの程度を表わす指標である、「遺伝距離」を推定することができる。遺伝距離が求められると、そこから今度は集団間の遺伝的な近縁関係を、系統樹の形で推定することができる。図5は、血液型、血清タンパク、赤血球酵素12遺伝子座の遺伝子頻度データから、筆者が30人類集団間の近縁図を描いたものである。従来の形態的特徴および地理的分布をもとにした人種分類が、遺伝子のデータからえられた結果とほぼ一致していることがわかる。すなわち、サハラ砂漠以南のアフリカ大陸に分布するアフリカ人（ネグロイド）、ヨーロッパからインドにかけて分布する西ユーラシア人（コーカソイド）、インド以东のアジア・ポリネシアに分布する東ユーラシア人（モンゴロイド）、かつて陸続きで、サフル大陸とよばれていたオーストラリア・ニューギニアに分布するサフル人（オーストラロイド）、南北アメリカ人（アメリンド）が、明瞭なグループとして示される。アフリカ人が他集団から大きく離れている一方、おいてアフリカ人・西ユーラシア人のグループと二分されるグループがいる。形態的には、サフル人、南北アメリカ人、および東ユーラシア人はかなり異なっているが、遺伝子から見ると、これらをひとまとまりで呼んでもさしつかえないだろう。1万年前、すなわち最終氷期が終わって、農耕牧畜がこれからはじまろうとする時代は、ヨーロッパ人による15世紀以降の大航海時代はおろか、ポリネシア人の大航海時代もまだ始まっていないので、太平洋の大部分には人類が進出していない。それで、太平洋をとりかこむ地域に分布していたと考えられる人々（東ユーラシア人、サフル人、南北アメリカ人を含む）を、筆者は『環太平洋人』と呼んでいる。

ネアンデルタール人の遺伝子を現代人のように詳しく調べることはできないだろうが、もし仮想的なネアンデルタール人集団を図5に加えるとすれば、アフリカ人とそれ以外の集団を分ける長い枝からぐんと伸びた枝の先に位置すると予想される。

（終わり）