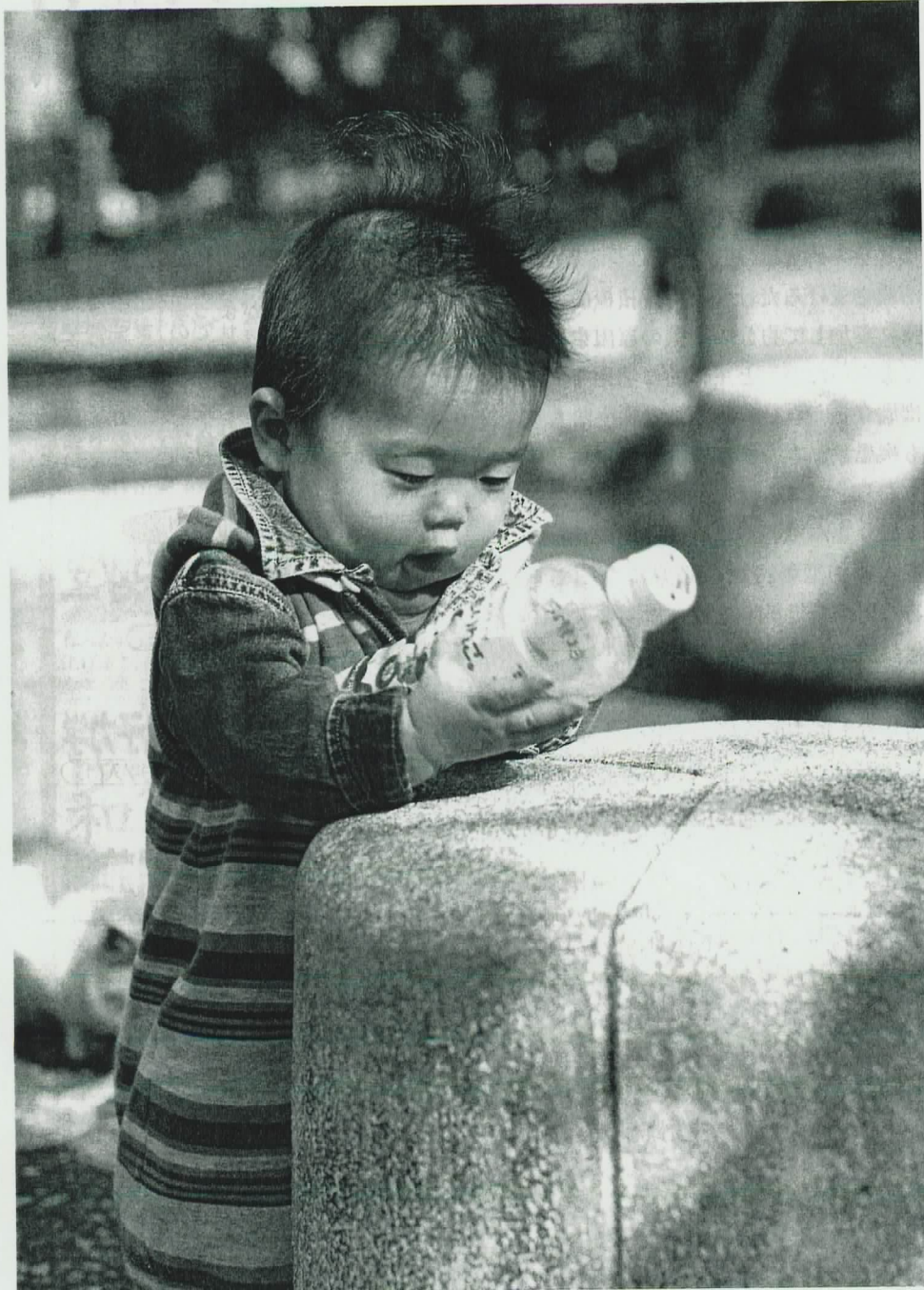


# ヒトと類人猿の違いを ゲノムから探る

チンパンジーとヒトでは遺伝情報の98%以上が共通している  
それでもヒトだけにあって類人猿にはない形態や行動での特徴がたくさんある  
ヒトと類人猿のゲノムを比較すれば、ヒトの独自性が見えてくるはずだ

斎藤成也 (国立遺伝学研究所)



ワトソン (James Watson) とクリック (Francis Crick) による1953年のDNA二重らせん構造の発見は、普通には分子生物学全盛時代の始まりと考えられている。しかし、ある意味ではこれは旅の終わりだった。

細胞が生物の単位であるとわかったのは、19世紀末のことだ。以後、顕微鏡や生化学の力を借りて細胞よりも下のレベルへと探索は進み、細胞内での染色体の挙動やタンパク質・核酸などの分子を調べられるようになった。こうして細胞から核へ、染色体へ、DNAへと、全生物の「共通性」を求めたおよそ半世紀にわたる探索の旅が進んだ。そして、DNAが遺伝子の物質的本体であり、その二重らせん構造が巧妙な自己複製システムの基盤になっていることが明らかになった。

このあとの20世紀後半における生物学の発展は、ゆっくりと生物の多様性に向かって進んでいった。いったん全生物に共通なシステムが発見されれば、興味が各生物群における「独自性」へと移っていくのは当然の流れである。ある生物種のすべての遺伝情報である「ゲノム」の塩基配列を解読しようというゲノム計画も、こうした歴史の流れの中に位置づけられる。

真核生物では、パン酵母、エレガンス線虫、ショウジョウバエ、シロイヌナズナ、フグ、マウスなどの「モデル生物」を中心にゲノム計画が進められてきた。これらの研究は、真核生物、動物、植物、脊椎動物、哺乳類といった広範囲な生物群に共通する遺伝子の特徴を発見することが主要目的の1つとなっている。ヒトで疾患にかかわる遺伝子が見つかったときに、同じ遺伝子がマウスなどにもあれば、その遺伝子が作るタンパク質の役割を実験的に詳しく調べられるからだ。

### 独自性を調べる旅の始まり

一方、2001年2月に配列の概要が公表されたヒトゲノム計画の目的は、これとは少し異なっている。なんと言っても、人間自身のゲノムを明らかにするという、大きな意義がある。「自分自身」を知るということはきわめて重要だ。また実用面では、さまざまな病気の遺伝的要因を解明する基盤となるだろう。さらに、ヒトにはモデル生物に劣らない研究の蓄積がある。モデル生物のような交配実験はできないが、病気などの形で現れた珍しい表現型の研究や家系解析などが長年にわたって行われてきた。

ヒト以外のゲノムを明らかにすれば、人間そのものを知ることもつながる。生物が多様であるのは、それぞれの種に独自性があるからにほかならない。そして、その根底には進化によってゲノム内に蓄積されてきた遺伝子の変化がある。

たとえば、ヒトは、チンパンジーとの共通祖先から600万年ほど前に分岐した。ヒトとチンパンジーの形態や行動の違いはその後の600万年間にそれぞれの系統で蓄積した遺伝的な変化から生まれたはずだ。このような種の独自性を突き詰めていくには、複数の近縁な種を調べて、それらを比較す

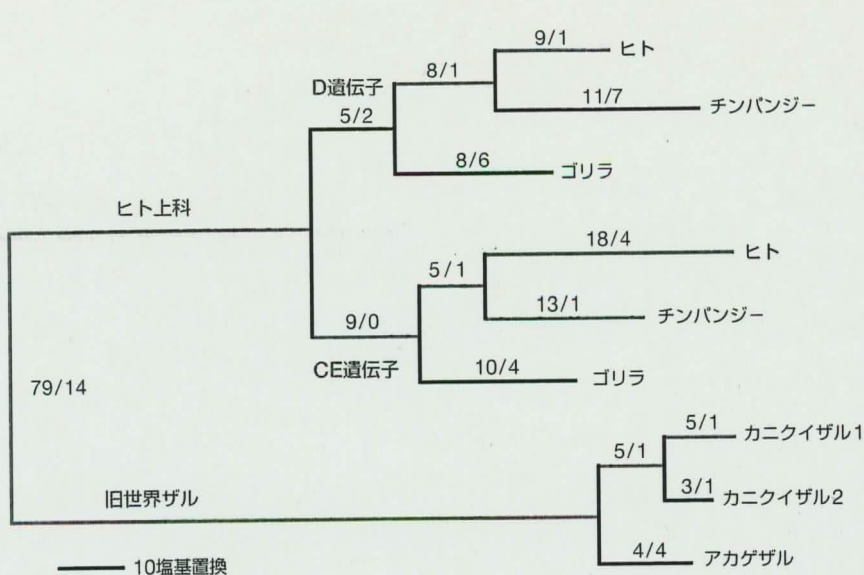
る必要がある。つまり、生物進化の過程で徐々に蓄積していった各生物系統の「独自性」を調べていくことが、ゲノム計画の次の段階となる。

個々の遺伝子を異種の生物で比較する研究は、1960年代以来、「分子進化学」として進められてきた。複数の生物種に共通する遺伝子を比較して、種が分岐した順番を明らかにして系統樹を描く。化石の形態をもとにした系統樹と同じように、共通の特徴（骨の形や遺伝子の変化など）があるものは、共通の祖先種から派生した子孫グループと考える。化石による系統樹では、

その化石が発掘された地層の古さが年代の手がかりとなるが、遺伝子の変化はそれ自体が“時計”としての情報を含んでいる。

例として私たちが1999年に発表した霊長類でのRh式血液型遺伝子の進化系統樹を次ページの図にあげた。同じ霊長類の中でも、ヒトと類人猿の系統（ヒト上科）ではよく似た遺伝子が2つあるのに対し、旧世界ザルの系統ではこの遺伝子は1つしかない。このことから、ヒトと類人猿は1つのグループとしてまとめられ、その共通の祖先で遺伝子の重複が起きたと推測でき





**Rh 式血液型遺伝子の進化系統樹** 類人猿とヒトのグループ（ヒト上科）では遺伝子の重複が起きて2つになっているが、旧世界ザルでは1つのままだ。各枝の長さは塩基の置換数に比例している。塩基サイトあたりの置換数でアミノ酸を変える非同義置換（下の図を参照）が同義置換よりも多いものは赤い線で示した。図中の数字は、左が非同義置換の数で、右が同義置換。この遺伝子は非同義置換が多い。

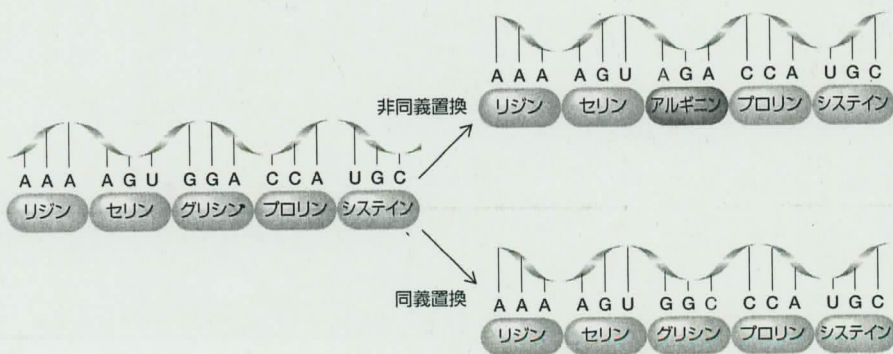
る。さらに、2つの遺伝子の塩基配列の違いから、上の図に示したような遺伝子の系統樹が描ける。

今後、分子進化学の研究対象は、ゲノム全体へと広がっていくだろう。一方でゲノム研究も、ヒトとマウスといったような遠く隔たった種で比較していた段階から、近縁種間の比較に移ろうとしている。同時に、系統関係を明らかにする研究から、さらに一步踏み出そうとしている。それが、種の独自性を探る研究だ。分子進化学とゲノム

学の交流・融合は、今後、ますます進むに違いない。

### ヒトゲノム独自の変化

どんな遺伝子が私たちヒトを特徴づけているのか——ヒトゲノムの全塩基配列がほぼ明らかになった現在、生物学はその謎に迫りつつあると言える。チンパンジーやゴリラは系統的にヒトに近いが、行動パターンや外部形態にはヒトと異なる点が多数ある。また細胞や組織レベルでもさまざまな種特異



**アミノ酸を変える置換・変えない置換** 遺伝子（図では mRNA）の塩基が置換しても、アミノ酸配列に影響しない場合がある（下）。上を非同義置換、下を同義置換と呼んでいる。

性があるだろう。これらの形質に変化をもたらした遺伝子変異が存在するはずである。

形態の面では、長期の直立二足歩行を可能にした骨盤などの変化、犬歯の縮小、体毛の減少、外生殖器の変化、歯列弓形態の変化、眉上隆起の退化、親指が他の4本と向かい合わせになる母指対向性の発達、手足と胴体の比率の変化などが興味あるところだ。発情期の消失などの生理学的な変化も、興味深いテーマだ。

ここで注意したいことは、「人間性」の中身だ。道具の使用や近親交配の回避などといった行動がヒト以外の霊長類にも見られることがすでに明らかになっている。もはや、これらはヒト独自の特徴とは言えない。

ヒトの系統だけで生じた独自の遺伝的変化を探るには、ヒトと最も系統的に近い類人猿と比べる必要がある。右ページの図は、化石などを用いた形態学的研究と分子人類学の成果を総合して、ヒトと類人猿の系統関係を示したものである。ヒトに最も近い種はチンパンジーとその同属別種のボノボ（ピグミーチンパンジー）だ。ヒトがチンパンジー属との共通祖先から分岐した後にどのように進化したのかは、チンパンジーのゲノム配列を調べることによって初めて知ることができる。

しかしそれでもまだ不十分だ。私たちには現生種であるヒトとチンパンジーのゲノム配列しか知りえないからだ。たとえばある塩基サイトでヒトがA（アデニン）、チンパンジーがC（シトシン）であった場合、違いがヒトの系統で生じたのか、チンパンジーの系統で生じたのかはわからない。

だが、チンパンジーよりも少しヒトから離れているゴリラやオランウータンについても順系相同遺伝子（種分化にしたがって分岐していった相同遺伝子）の塩基配列がわかれば、共通祖先

種Xがこのサイトで持っていた塩基を推定できる。その際には、起きた変化の回数が最小となるような進化経路を選ぶ「最大節約原理」に基づいて考える。

右下の系統樹で、たとえばヒトだけが塩基Aで、チンパンジーのほかにゴリラとオランウータンもCであれば、図の祖先種X, Y, Zはともに塩基Cであり、祖先種Xがヒトとチンパンジーの系統に分かれたあとに、ヒトの系統でCからAへの塩基置換が生じたと推定できる。

厳密には種内変異（個体差）も考慮する必要がある。しかし、通常の変異はそれが有利にも不利にもならない「中立進化」の結果であって、種間の違いに比べると少ないと考えることができる。したがって、種ごとに1個体ずつ調べても、ヒトに特異的な変化の大部分を効率よく発見できる。

種内変異と種間変異を対比させていくと、進化のいろいろなパターンを読みとることが可能になる（次ページの左の表）。上で述べたヒト系統での独自の変化のような種特異変化は、ヒトのどの個体にも共通していると考えられるので、種内変異はない。逆に、種内で多型となっているSNP（単一塩基多型）などは、一般的には種間での変化はなく、たとえばヒトでSNPとなっているサイトは、チンパンジーなどでは、ヒトの祖先型遺伝子と同じ配列になっている。

もし、複数の近縁種で同一塩基サイトが多型になっていれば、「種を越えた多型」となっている可能性がある。種を越えた多型とは、共通祖先種の集団ですでに多型が生じており、それを子孫である複数の種が引き継いだものだ。有名な例は、免疫系が自分と他人を区別するときに使っているMHC（主要組織適合性抗原）の遺伝子だ。MHC遺伝子では、ある人の遺伝子タ

イプが別の人よりも、むしろあるチンパンジーの遺伝子タイプに似ているということがあり得る。

ABO式血液型遺伝子でも、A型とB型を決める2つのアミノ酸の違いをもたらす2塩基サイトでは、ヒトでもゴリラでも変化が生じていることが知られている。しかし、ヒトとゴリラでは変化パターンが違うので、種を越えた多型ではなく、分岐後にそれぞれの系統で同じ塩基サイトに変異が生じたことになる。これは、中立進化ではなく、その変異を持つことが有利なので集団内に増えていく「正の自然淘汰」が働いている可能性を示唆している。

最後に、種間でも種内でも変異がない塩基サイトは、そこに淘汰上の制約が強く働いている可能性がある。ここに変異が生じると、個体にとって都合の悪いことになり「負の淘汰（純化淘汰）」が生じると考えられるからだ。

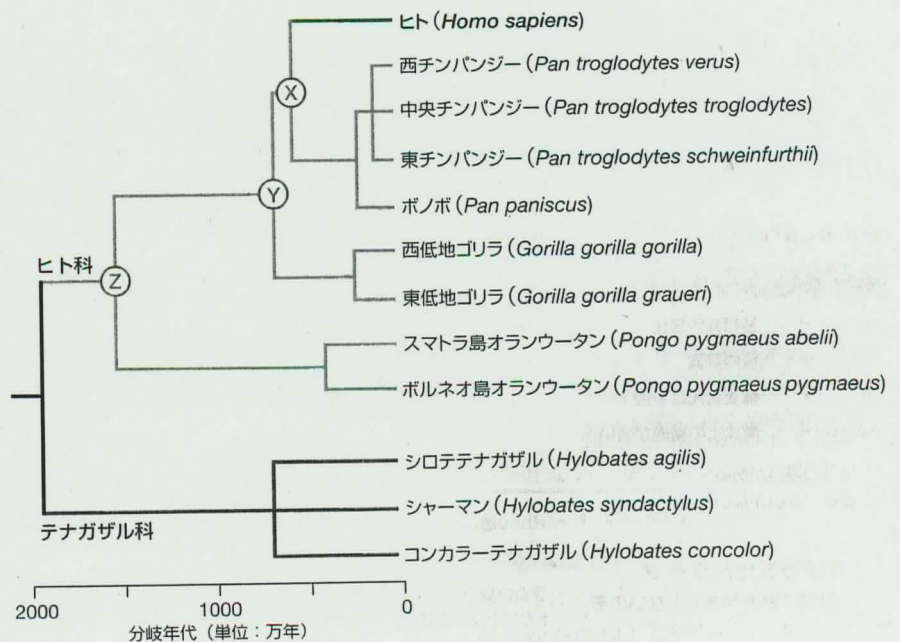
### ヒトを決める遺伝子の数

さて、具体的にどのくらいの数の遺伝的变化が「人間性」を規定している

のだろうか？ ヒトとチンパンジーのゲノム全体での差は1.4%程度だが、「遺伝子」の部分では、「淘汰上の制約」のために違いが小さいはずだ。ここでいう「遺伝子」には、タンパク質のアミノ酸配列の情報が載っている狭い意味での遺伝子だけでなく、タンパク質合成の時に働くリボソームRNAやトランスファーRNAなどの情報部分、遺伝子の発現を制御するプロモーターやエンハンサー領域などが含まれる。

実際に、私のグループの北野誉（きたの・たかし）が30種類の遺伝子配列を調べたところ、ヒトとチンパンジーで意味のありそうな違いは0.2%にすぎなかった（未発表データ）。意味のありそうな違いとは、タンパク質のアミノ酸情報が書かれているエクソン部分でアミノ酸を変えてしまうような非同義置換と、発現を調節している部分での塩基の置換すべてである（非同義置換については左ページの下の図を参照）。

ゲノム全体でも遺伝子の塩基配列の違いは0.2%だと仮定しよう。次に問



**共通祖先種の塩基を推測** 例えばある塩基サイトでヒトはA（アデニン）、チンパンジーはC（シトシン）だった。ゴリラもCならば、共通祖先種XもCで、ヒトの系統で独自にAになったと推測できる。

題となるのは、ゲノムに占める遺伝子領域の割合だ。というのは、哺乳類ゲノムの大部分は遺伝子としての情報を載せていない、いわゆる「ジャンクDNA (がらくたDNA)」だと考えられているからだ。ゲノム全体における遺伝子領域の割合は大きく見積もっても4%程度と考えられる。

ヒトとチンパンジーの違いは、それぞれの系統に生じた変化の和だから、進化速度に両種で大きな違いがないとすれば、どちらの系統でも同じくらいの変化が蓄積したと考えられる。つまり、ヒトの系統だけを考えると、2種間の違いの半分が独自に蓄積した量になる。

この結果、ヒトの系統で生じた「遺伝子」の変化のうちで実際に影響のあるものは、12万塩基 (= 0.2% × 1/2 × 4% × 30億塩基) と推定される。さらに、アミノ酸配列が変わってもタンパク質の機能に差がないこともあるし、発現を調節する領域で塩基が変わっても、何の影響もないこともあるだろうから、これらを考慮すると、ヒトの独自性をもたらした変化は12万塩基の1割程度、つまりおよそ1万個ぐらいたらと私は推定している。

### 淘汰が働いている遺伝子は？

このような遺伝子の変化には、どのくらいの割合で正の自然淘汰が働いたのだろうか？ 自然淘汰万能の考え方が蔓延していた時代には、進化の中で生き残っていくすべての突然変異は生存に有利だと思われていた。しかし現在では、DNAレベルでは生存に有利でも不利でもない突然変異の蓄積である中立進化が大部分を占めるとわかっている。

情報を担っている領域だけに限っても、タンパク質コード領域では、たいの遺伝子ではアミノ酸が変わらない同義置換数が非同義置換数より多く、生存に有利な突然変異が蓄積する正の自然淘汰が本当に生じているのかどうかははっきりしない。

逆に、アミノ酸を変化させる非同義置換数の方が明らかに多ければ、中立進化ではなく、正の淘汰が働いていることになる。そのような遺伝子が少ないながらもすでにいくつか知られている。下に、そのリストを示した。

MHC 遺伝子では前述したように、種を越えた多型が認められ、しかも非常に多型性が高い。このことから、正の自然淘汰が働いていると以前から推

測されていた。MHC タンパク質の立体構造がわかってから、部分ごとに詳しく調べたところ、抗原を認識する部分だけが、非同義置換が同義置換よりも多く生じていることがわかった。これは、テキサス大学ヒューストン校にいたヒューズ (Austin Hughes) と根井正利 (ねい・まさとし) が10年以上前に発見した事実で、その機能と結びつけて正の淘汰が働いていることを強く裏付ける結果だった。その後、いくつかのタンパク質の遺伝子で、やはり機能に直結した部分で非同義置換が多いという事例が見つかっている。

先に紹介したRh式血液型遺伝子もその例の1つだが、このRhタンパク質と組み合わせさせて四量体を構成するRh50タンパク質でも正の自然淘汰が働いている。面白いことに、北野誉らが1998年に発表した研究によると、齧歯類ではそうっておらず (マウスとラットの比較)、Rh式血液型とRh50のどちらの遺伝子も、同義置換の方が多という、ごくありきたりの進化パターンを示している。

血液型物質という意味では、MN式血液型物質であるグリコフォリンでも正の自然淘汰が見いだされている。血液型物質は定義からして赤血球の細胞膜表面に存在する分子であり、バクテリアやウイルスなど外来の生物と接触する機会が多い。このため、細胞の中にあるタンパク質よりも正の自然淘汰を受けやすいと思われる。

ヒト独自の遺伝子といえば、*Nature* 誌2001年10月4日号に、オックスフォード大学のライ (C. S. L. Lai) らが、言語機能にかかわる遺伝子を見つけたと報告している。厳密にいうと、知能にはまったく問題ないのに言語障害だけがある家系の3代にわたるデータと、この家系と血縁関係のない患者データから、原因となる変異遺伝子を突き止めたのだ。興味深い

霊長類進化において非同義置換が同義置換より多い遺伝子

#### 種間変異と種内変異の対比

種間	種内	進化的意味
+	-	種特異的变化
-	+	種内変異
+	+	種を越えた多型?
-	-	淘汰上の制約が強い

+ : 塩基の違いがある  
- : 塩基の違いがない

#### 変異が語る進化パターン

種内・種間に変異がある・ないのそれぞれで、進化的意味は違う (上)。両方である場合は、種を越えた多型が正の淘汰が生じている可能性がある。右は、その可能性がある遺伝子。

遺伝子	分子の働き	発見者
MHCクラスI 遺伝子	免疫関連分子	ヒューズと根井正利 (1988)
MHCクラスII 遺伝子	免疫関連分子	ヒューズと根井正利 (1989)
プロタミン	精子のタンパク質	ラティーフら (1993)
胃のリゾチーム	細菌の壁をこわす酵素	メシエとスチュワート (1997)
Rh50 遺伝子	Rh式血液型	北野誉ら (1998)
Rh式血液型	Rh式血液型	北野誉と斎藤成也 (1999)
アクロシン-トリプシン抑制因子	アクロシンは受精に関係するタンパク分解酵素	ワイコフら (2000)
グリコフォリン	MN血液型物質	ワイコフら (2000)
LCR16a		ジョンソンら (2001)

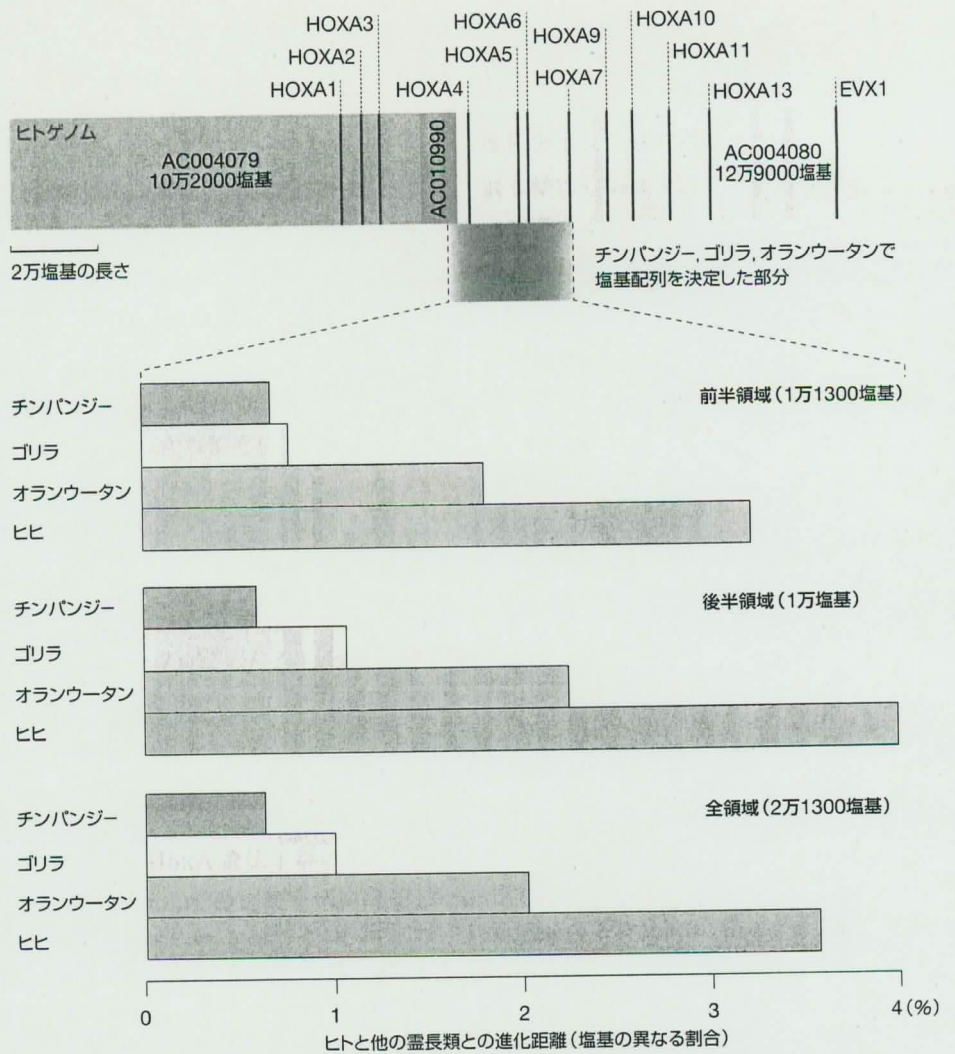
は、シュウ (W. Shu) らによる別の研究から、問題の遺伝子 FOXP2 は、マウスのさまざまな器官でタンパク質を作っている遺伝子であることがわかってきている点だ。ヒトの FOXP2 遺伝子とマウスの遺伝子とでは、塩基配列の 99% 以上が同じという高い相同性を示していた。

このことは、重要な意味を持っているように思われる。マウスにもある遺伝子なのだから、ヒトでも FOXP2 が言語機能以外のことに使われていると考えることもできる。しかし、順系相同遺伝子であっても、生物の系統が違くと異なるシステムで用いられる可能性がある。チンパンジーやゴリラではこの遺伝子の発現パターンがどうなっているのか、続報が待たれる研究だ。マウスとヒトの遺伝子だけを眺めていても、解決しないだろう。

### 類人猿でゲノムを比較

私の研究室では、ヒト独自の変化を DNA レベルで発見すべく、1999 年から小規模ながら類人猿ゲノム計画を開始した。類人猿ゲノム (Ape genomes) の頭文字 Ag が、化学記号で銀を表すことから「シルバー計画」と名付けている。

現在、金衝坤 (きむ・ちゅんごん) を中心にして、動物の前後軸 (頭尾軸) を決定するのに重要な HoxA 遺伝子群の塩基配列を、チンパンジー、ゴリラ、オランウータンで解読している。すでに解読済みの 2 万 1000 塩基の領域では、大部分が遺伝子と遺伝子の間の領域であるにもかかわらず、ヒトと類人猿の違いはゲノム全体での違いよりも少し小さくなっている。これは、HoxA 遺伝子群の遺伝子間領域に、淘汰上の制約が働いていることを示している。おそらく、遺伝子と遺伝子の間の領域が、各遺伝子の発現調節に重要なのだろう。



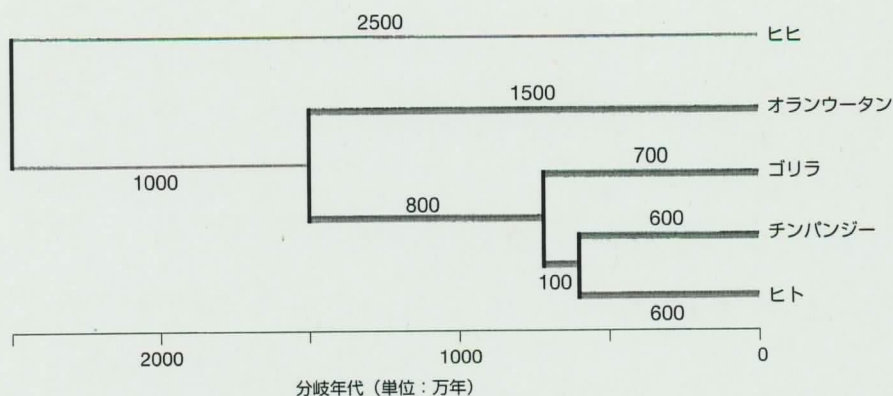
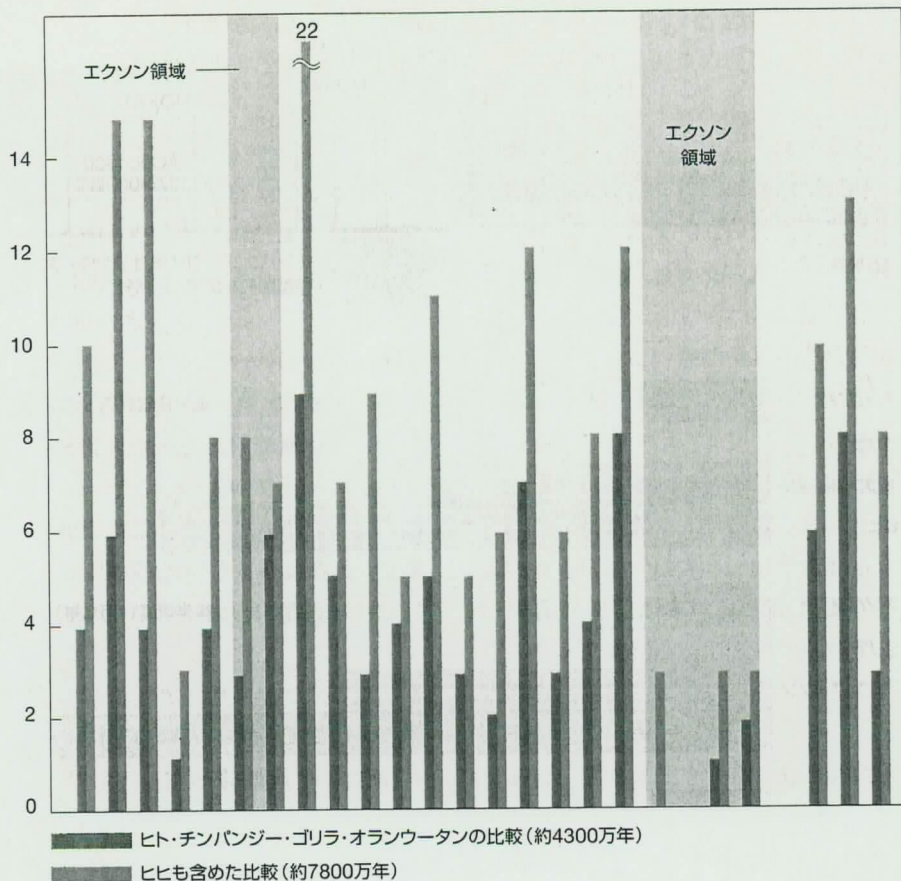
**変異パターンの違い** 体の頭尾軸を決める HoxA 遺伝子群の一部の領域をヒト、チンパンジー、ゴリラ、オランウータン、ヒビの 5 種で比較した。下の棒グラフは、ヒトとの違いを表す。面白いことに、チンパンジーでは前半領域の方が違いが大きいが、他の 3 種では後半の方が大きい。

金のグループの未発表データと、マサチューセッツ工科大学 (MIT) のデワール (Ken Dewar) によるヒビのデータを含めた 5 種で比較した 2 万 1000 塩基の領域では、前半と後半で塩基の違いで表した進化距離が少し異なっていた (上の図)。ヒトとチンパンジーの違いは前半領域がやや大きかったのだが、他の 3 種との違いは、すべて後半領域の方が大きかった。前半と後半では、ヒト・チンパンジー・ゴリラの系統関係についても明確な差のあることがわかっており、HoxA 遺伝子群というひとつながりの DNA で

あっても、その中での進化パターンが領域によって異なっていることがわかってきた。

### チンパンジーゲノム計画

ヒトの独自性を探る研究には、チンパンジーやゴリラなどのゲノム情報が欠かせない。チンパンジーのゲノム解読計画はすでに始まっている。ヒトの 21 番染色体に対応するチンパンジー染色体について、理化学研究所ゲノム科学総合研究センターの榊佳之 (さかき・よしゆき) グループを中心にして、私のいる国立遺伝学研究所のグループ



**変化しにくい領域を見つけ出す** 近縁の複数の種を比較するだけで、塩基配列の変わりにくいところ（進化的に保存されてきた領域）を抽出できる。上は120塩基ごとの置換数を示す。類人猿とヒトの4種で比べた場合（オレンジ）も、ヒヒを加えた場合（緑）も、似たパターンとなり、エクソン領域では変異は少ない。オレンジは、下の系統樹の各枝の上にある分岐からの数字をすべて合計した4300万年分の変異の蓄積となる。緑は、それにさらにヒヒの分（2500万年+1000万年）を加えた合計7800万年分の変異の蓄積を表す。

を含めた日本、韓国、中国、ドイツの研究所とのあいだでの共同研究が始まっている。

これは、2001年3月に理研と遺伝研が共催した類人猿ゲノムに関する国際ワークショップGEMINIから生まれ

た計画だ。この研究のために、遺伝研の藤山秋佐夫（ふじやま・あさお）らは、チンパンジーゲノムから8万個以上のDNA断片のBACライブラリーを作り、それぞれの両末端の塩基配列を解読した。その配列情報から各断片が

ヒトゲノム中のどこに対応するかを推定している。これによって、どの断片の配列を全部解読すべきか判断ができ、チンパンジーゲノムの解読が効率よく進められるようになった。

ほかにも、米国立衛生研究所（NIH）のグリーン（Erick Green）のグループが、ヒト7番染色体に対応するチンパンジーゲノム領域で配列を決定し、データを公開している。おもに彼らの働きのおかげでチンパンジーの塩基解読は急激に進んできた。こうした動きは今後も加速するだろうが、それでもチンパンジーゲノム全体の約0.03%にすぎず（2001年10月現在）、ゴリラやオランウータンはさらに少ない。

### ヒト独自性追究に対する意見

野生チンパンジーを丹念に観察したグドール（Jane Goodall）の研究以来、チンパンジーやゴリラといった大型類人猿はきわめて人間に近い意識や心を持っているらしいとわかってきた。京都大学霊長類研究所にいるチンパンジーのアイちゃんをはじめとして、ゴリラのココ、ボノボのカンジなど、記号や手話を使って人間と会話のようなものをしたり、複雑な課題をこなす類人猿もいる。

しかし、こうした例があるからといって、大型類人猿にみだりに近づくのはやはり危険だし、話し合ったりすることもまず不可能だ。ヒト同士ならば、言葉が通じなくても、意思の疎通は何とかなるが、類人猿とはそうはいかない。

大型類人猿の心理や行動の研究者には、彼らを人間並みに扱うべきだと主張する人もいる。だが、小型類人猿のテナガザルはどうなのだろうか？ もっと原始的なサル、さらには全哺乳類はどうなのだろうか？ すべての生物が進化でつながっている以上、連続性を重視すると、際限がなくなる。私はむ

しろ、ヒトと他の生物の断続性を強調すべきだと思っている。

ゲノム計画には、ある程度大きな資金が必要である。ヒトゲノム研究のゴールは医療応用であり、チンパンジーゲノムとの比較を通じて、「人間とは何か」を探る研究には、大規模な予算をつぎ込む緊急性がないという批判がある（たとえば中村祐輔・中村雅美著『ゲノムが世界を支配する』講談社）。確かに緊急性は低いかもしれないが、ヒトとは何かを探ることは、人類全体の大きな興味の1つだったはずだ。ゲノム学のアプローチで取り組むのには大きな意義がある。予算は有限だから、優先順位をつけるのは仕方ない。しかし、緊急なことや医療に直結することでなければ、巨額の研究費を使えないという論理はいただけない。

何よりも、ゲノムの成果を医療応用する際に重要とされるSNPの研究に、類人猿のゲノム配列が役立っていることを強調したい。ある塩基サイトにおいてヒト集団に2種類の対立遺伝子がある場合、類人猿の配列と比較すれば、どちらが祖先型であるかを推定できる。実際、ヒトSNPの研究論文では、類人猿の塩基配列を含めることが、“常識”となっている。

病気を引き起こすような遺伝子の変異は、通常はごく最近に新規に生じたものである。しかし糖尿病やリウマチなどの一般的な、しかも複数の遺伝子や環境要因が関与する病気の場合、祖先型の対立遺伝子の方が病気に関与している可能性がある。このような考え方は「進化医学」として最近注目されている（食べ過ぎなどによる生活習慣病が登場したのはごく最近のことで、長い進化の歴史の中では、飢えに苦しんできた期間の方がはるかに長い。食べたものを効率よく体に蓄える遺伝子の方が祖先型で、それが現在の生活習慣病に関与している可能性がある）。

ゲノム比較の重要な目的のひとつとして、進化の過程で変化してこなかった領域を抽出するというものがある。このとき、チンパンジーなどのヒトの近縁種はヒトに近すぎるので、そうした目的には適さないという議論をよく耳にする。もともとシルバー計画はヒトの独自性を探ることが目的なのでゴールの方向が違うが、「複数近縁種比較」によって、変わらずにきた領域を抽出することが可能だ。

## ヒトが進化の過程で蓄積してきた独自性は類人猿とのゲノムの比較で初めて見えてくる

前述したHoxA遺伝子群の一部（2万1000塩基）での比較を例に説明しよう（金衝坤らの未発表データ）。左ページの棒グラフはその下に示した系統樹の枝を比較した結果である。オレンジの線は、ヒト、チンパンジー、ゴリラ、オランウータンを同時に比較した場合であり、系統樹の各枝の進化時間を合計すると、約4300万年となる。このあいだに蓄積した突然変異を120

塩基ごとに調べてその間の変化数を示した。緑色の線は、それにさらにヒビを追加した場合の、約7800万年分の蓄積を示したものだ。オレンジ色の場合も緑色の場合も、ゲノムの領域によって変異の蓄積量は大きく異なっている。また、タンパク質の情報が書かれているエクソン領域は変化が少ない。さらに、オレンジ色と緑色の線は、同じ領域で増える・減るというように相関していることもわかる。つまり、ヒビの配列情報がなくても、ヒトと類人猿3種の比較だけで、進化的に保存されている領域を抽出するには十分であることを示している。

この「複数近縁種比較」という方法は、あるまとまった生物種群においてどのような進化パターンが存在するかを浮き上がらせるのに、きわめて適している。マウスとヒトは約1億年前に分岐しているから、2つのゲノムを比較すれば、合計で2億年分の突然変異の蓄積を見ることが出来る。しかし、それでは霊長類全体やもっとヒトに近いグループ（狭鼻猿や類人猿など）における進化パターンを調べることはできない。類人猿ゲノム計画を範とする「近縁種ゲノム比較研究」は、この意味からも今後生物学においてますます重要性を増していこう。 ■

著者 斎藤成也（さいとう・なるや）

国立遺伝学研究所・進化遺伝部門助教授。テキサス大学ヒューストン校でPh.D.を、東京大学で理学博士号を取得した。専門は遺伝子進化学、人類進化学で、とくに人間性を規定している遺伝子群を探求している。類人猿とヒトのゲノムを比較する計画をシルバー計画と名付けたのは、本文にあるようにApe genomesの頭文字にちなむが、もともと銀が好きなのと、黒髪がすっぴん銀髪になってもこの研究を続けるという決意を表しているという。

もっと知るには…

『遺伝子は35億年の夢を見る』斎藤成也著、大和書房、1997年。

別冊日経サイエンス122『DNAから見た進化』ロジャー・ルイン著、斎藤成也訳、日経サイエンス社、1998年。

『ゲノムから個体へ』榊佳之・小原雄治編、中山書店、2001年。

『人間性はどこから来たか』西田貞利著、京都大学学術出版会、1999年。

日米欧の国際塩基配列データベース（日本語版） <http://www.ddbj.nig.ac.jp>

著者のウェブサイト（シルバー計画へのリンクもある） <http://sayer.lab.nig.ac.jp/~saitou/>