

# 中国漢民族 5 集団における Y 染色体 Binary Polymorphism の分布

鳥取大学医学部法医学分野

湯浅 勲 入澤 淑人

山形大学医学部法医病態診断学分野

梅津 和夫

福岡大学医学部法医学教室

三好 綾

鹿児島大学医学部法医学教室

吾郷 一利

東京大学大学院理学系研究科生物科学

針原 伸二

国立遺伝学研究所集団遺伝研究部門

斎藤 成也

「DNA 多型」 Vol.12 (2004) 別刷

東洋書店

## 10. 中国漢民族 5 集団における Y 染色体 Binary Polymorphism の分布

鳥取大学医学部法医学分野

湯浅 勲 入澤 淑人

山形大学医学部法医病態診断学分野

梅津 和夫

福岡大学医学部法医学教室

三好 綾

鹿児島大学医学部法医学教室

吾郷 一利

東京大学大学院理学系研究科生物科学

針原 伸二

国立遺伝学研究所集団遺伝研究部門

斎藤 成也

### 1. はじめに

Y 染色体上の非組換え領域にある binary polymorphisms (二対立遺伝子多型) を基にしたハプログループは、系統関係が容易に推察できるので、とくに人類の進化過程の解明に有用である。ユーラシアの諸集団には M 169 に由来する RPS 4 Y (M 130), YAP (M 1), M 89 の変異を含むハプログループが広く分布している。ヨーロッパ人と東アジア人ではさらに分化したハプログループを有しており、共通なハプログループは多くない。東アジア人の集団を特徴づけるハプログループは、RPS 4 Y から派生した M 217 など

からなる系統、YAP から派生した M 174 を有する系統、M 89 から M 9 を経由して生じた M 175 を持つ系統に属するハプログループがある<sup>1)~3)</sup>。一方、2002 年の Y 染色体コンソーシアム (YCC) により、245 種の binary マーカーの分布から 19 系統 (Y, A-R), 153 種のハプログループに分類され、新たな命名法が提示され、上記の 3 系統はそれぞれ C, D, O 系統と名づけられた<sup>4)</sup>。Y 染色体上に多数の binary 多型が報告されているにもかかわらず、集団の詳細な解析は多くない。本研究では中国漢民族を中心に東アジアの集団における Y 染色体ハプログループの分布を調査した。

### Distribution of binary polymorphisms on Y chromosome in 5 Chinese Han populations

Isao Yuasa\*<sup>1</sup>, Yoshito Irizawa\*<sup>1</sup>, Kazuo Umetsu\*<sup>2</sup>, Aya Miyoshi\*<sup>3</sup>, Kazutoshi Ago\*<sup>4</sup>, Shinji Harihara\*<sup>5</sup>, Naruya Saitou\*<sup>6</sup>. \*<sup>1</sup>Division of Legal Medicine, Faculty of Medicine, Tottori University. \*<sup>2</sup>Department of Forensic Medicine, Yamagata University School of Medicine. \*<sup>3</sup>Department of Forensic Medicine, Fukuoka University School of Medicine. \*<sup>4</sup>Department of Legal Medicine, Faculty of Medicine, Kagoshima University. \*<sup>5</sup>Department of Biological Sciences, Graduate School of Science, University of Tokyo. \*<sup>6</sup>Division of Population Genetics, National Institute of Genetics.

Anderson ら<sup>1)</sup>と同じパターンを示した例は 91% であり, 他は 1~7 個の C の挿入が見られた。

HV III 領域におけるシーケンスパターンは 11 種であった。

HV III の nt 522 および nt 523 において欠失が認められた 37 例のうち 27 例は, HV II の nt 303~315 のパターンが CCCCCCCTCCCCC (表 1 で 48% を示すパターン) であった。

さらに, これら 3 領域によるシーケンスパターンは 92 種に分類された。

以上の結果より mtDNA の 3 領域の多型解析は個人識別に有用と考えられ, また, 今回用いた試料は陳旧化した歯髄であったので, 他の陳旧化した法医学的試料からの分析にも有用と思われる。さらには Y 染色体上の多型<sup>5)</sup>を組み合わせると解析すれば母子関係ならびに父子関係についても証明する事が可能となり, さらなる法医学分野への貢献が期待されると思われる。

謝辞: 本研究の一部は平成 15 年度私立大学学術フロンティア推進事業の助成を受けて行った。

#### 文 献

- 1) Anderson S, Bankier AT, Barrell BG, et al.: Sequence and organization of the human mitochondrial genome. *Nature* 290: 457-465, 1981.
- 2) Nishimaki Y, Sato K, Fang L, et al.: Sequence polymorphism in the mtDNA HV1 region in Japanese and Chinese. *Legal Med*, 1: 238-249, 1999.
- 3) 吉井富雄, 武田江里加, 秋山勝則, 他: ミトコンドリア DNA の塩基配列多型とその法医学的応用性. *日法医誌*, 49: 242-250, 1995.
- 4) 小山宏義, 長尾正崇, 岩佐峰雄, 他: 日本人集団における mtDNA 高変異領域 III の分析. *DNA 多型*, 11: 181-184, 2003.
- 5) 小室歳信, 堤 博文, 向山レイ, 他: DYS 389 ローカスのリピート構造の検討. *日法医誌*, 52: 227-232, 1998.

2. 材料と方法

(1) 材料

漢民族5集団のDNA試料は、西安(陝西省)、長沙(湖南省)、莆田(福州・福建省)、惠州(広東省)、無錫(江蘇省)において計283人から得た血液から抽出した。また、日本人(鳥取、沖縄)、韓国人(ソウル)、ハルハ族(モンゴル)、ドイツ人(ミュンヘン)の5集団584人のDNAも比較のために分析した。

(2) DNA タイピング

Underhill et al.<sup>3)</sup>やYCCのプライマーデータベース<sup>4)</sup>から29種の多型部位(図1)を選択し、一部のプライマーは改変して、主に未変性ゲル電気泳動や制限酵素断片長多型(RFLP)によって解析した。

(3) 統計的解析

ハプログループの多様性の指標として、遺伝子多様度(h: gene diversity)とハプログループ間における塩基の相違の平均数(p: mean number

of pairwise differences among haplogroups)を算出した。系統関係はPHYLIP 3.5cを用いて得たCavalli-SforzaのChord distance(Dc)から近隣結合法(NJ)によって解析し、TreeViewを用いて系統樹を描いた。さらに、Karafet et al.のデータ<sup>1)</sup>と共通する多型から得られたハプログループ頻度を用いて、Dc-NJ法による系統樹を作成した。maximum likelihood networkはPHYLIP 3.5cのCONTMLを用いて構築した。

3. 結果と考察

(1) Y染色体29多型のタイピング

YAP, RPS4Y, M175などの東アジアの集団に特徴的な29多型を調査したところ、期待された29種のハプログループのうち、hg6, hg7, hg11, hg16, hg22は検出されず、計24種のハプログループに分類された(図1)。アジアの諸集団は上記3種の変異から派生したD, C, O系統が大多数を占め、既存の報告と一致し

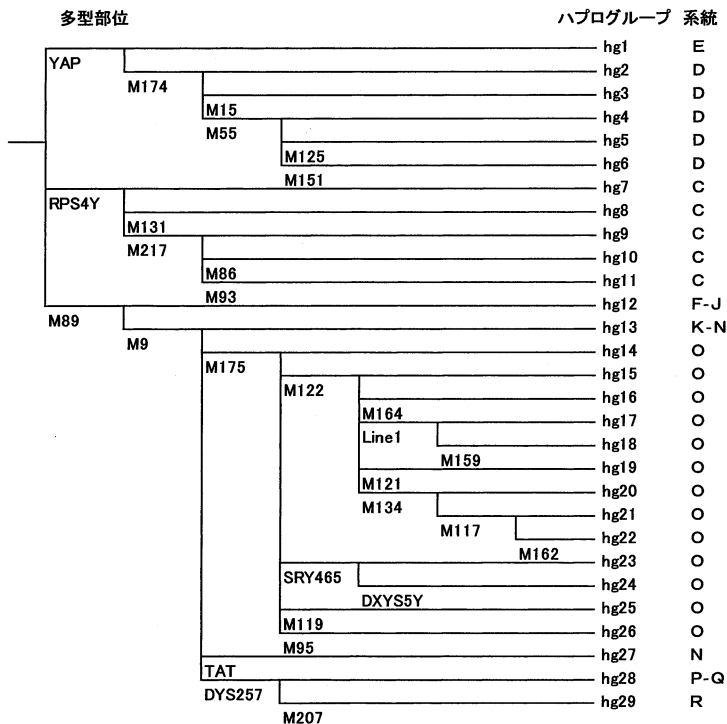


図1 29種のY染色体 binary polymorphism によるハプログループと系統 (系統は文献4によった)

た<sup>11-14)</sup>。中国漢民族5集団における3系統の割合は、それぞれ2.8, 5.3, 84.1%で、O系統が圧倒的に優勢であった。福州ではC, D系統はまったく観察されなかった。日本人では比較的偏りが少なく、鳥取においてはそれぞれ25.6, 21.4, 52.1%であった。沖縄では、逆にD系統が49.4%と高かった。韓国人ではD系統は少なく、O系統が約80%を占めていた。一方、ハルハ族ではC系統が50%以上を示した。ドイツ人集団はこれらの3系統のハプログループはまったく有していなかった。

漢民族では、O系統のうち、M 122 (hg 16-hg 21), M 119 (hg 25), M 95 (hg 26)が優勢であり、これらのハプログループは中国大陸の中で発生し、周辺集団に拡散したものであろう。ハルハ族は、北東アジアで高頻度に観察されるC系統のM 217に由来するhg 9, hg 10を有していた。漢民族においても頻度は低いものの、これら二つのハプログループを有する西安とhg 9のみを持つ集団(長沙, 惠州, 無錫)があった。これはhg 9とhg 10の北アジアから中国へ流入が同時におこったのではないことを示唆している。hg 9は韓国人や日本人にも拡散してきたが、hg 10は流入していなかった。一方、日本人には同じC系統に属するが、M 217変異を持たないM 131 (hg 8)が約10%の頻度で認められた。これはハルハ族には存在せず、モンゴルではすでに消滅したのか、あるいはhg 8が別経路で流入してきたのかもしれない。hg 8は韓国にもわずかにあるが、ほとんど日本特異的マーカーであるといえる。

日本人で高頻度に出現するYAP/M 174系統はM 55に変異を有するが、わずかながら韓国人にも観察された。一方、ハルハ族や漢民族ではM 55変異を示さなかった。YAP/M 174が高頻度で出現するチベット人はこの多型で識別できるかもしれない。日本人と韓国人の近縁性を語るhg 23 (SR Y 465)やhg 24 (DXYS 5 Y)は20-30%の頻度で出現しているが、ベトナムやインドネシアにおいても検出されており<sup>11, 15)</sup>、かならずしも極東アジアだけのマーカーではない。これらのハプログループは、中国大陸における

M 122 (hg 16-hg 21), M 119 (hg 25), M 95 (hg 26)の増加にともなって中国大陸では消失し、周辺部では生き残ったか、あるいは追いやられたハプログループかもしれない。

### (2) Y染色体 29 多型の集団遺伝学的解析

東アジアの9集団におけるハプログループの多様性に関しては、h値がモンゴルの0.817から長沙の0.914であり、どの集団も比較的高い多様性を示し、p値は漢民族では低く、福州は1.97であった。日本人集団は高値を示し、鳥取は最高値の5.19であった。韓国人やハルハ族は中間の値を示した。これらの相違は、日本人集団が異なった系統のハプログループを比較的偏りなく有していたのに対して、漢民族が主にO系統のハプログループに占有されていることによると考えられた。

10集団の遺伝的関係を調べるために、ハプログループ頻度をもとにDcを算出した。ドイツ人は日本人と惠州の集団との間では共通のハプログループが存在しないため、最大値を示した。最小値は長沙と無錫の間で観察された。NJ法で得られた系統樹は、日本人・韓国人、中国5集団、ハルハ族がそれぞれ異なる3つのクラスターを形成しており、日本人、韓国人、漢民族、ハルハ族の各集団におけるY染色体ハプログループの分布はそれぞれきわめて特徴的であることを反映していた。

### (3) 他のアジア人集団との比較

本研究の結果と東アジアにおける25集団について調査した結果<sup>1)</sup>を比較すると、18種の多型が共通で、18種のハプログループに分類された。本研究の9集団のh値はハルハ族の0.684から長沙の0.885の間にあり、沖縄(0.719)と福州(0.743)をのぞいて、他の6集団は0.8以上を示した。P値は福州の1.49から鳥取の4.24の間に分布し、29ハプログループを用いた値と同様の傾向を示した。このハプログループ頻度をもとに系統関係を調べると、Dc-NJ法では、大きく4つのクラスターに分類された(図2)。クラスターAはドイツから中央アジアにかけて存在する集団、クラスターBは朝鮮から鳥取、沖縄の集団、クラスターCはハルハ族を含む東北アジアの集

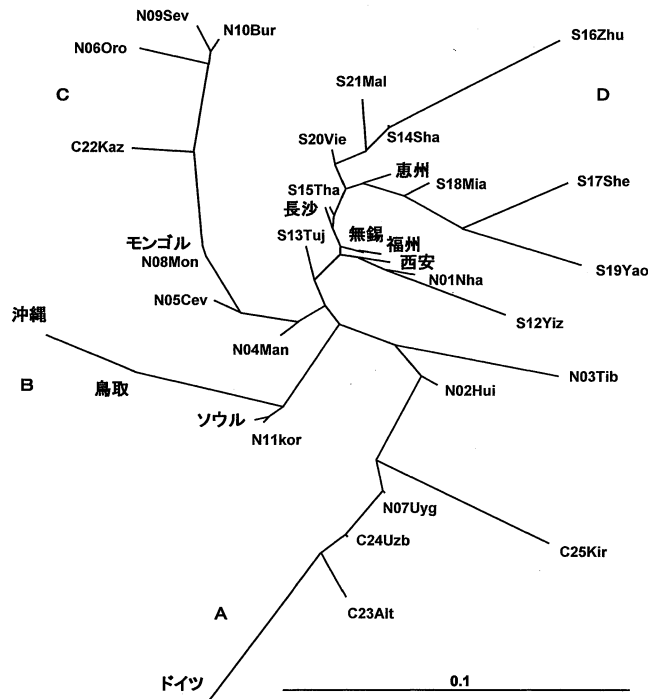


図2 35集団のハプログループ頻度からDc-NJ法によって得られた系統樹

(ハプログループはYAP, M 174, M 15, M 130, M 217, M 89, M 9, M 175, M 122, Line 1, M 134, SRY 465, DXYS 5 Y, M 119, M 95, Tat, DYS 257, M 207の計18種のマーカーによって決定された。N 01-C 25の集団は文献1によった。)

団、クラスターDは中国から南にかけての集団がクラスターを形成していた。CONTMLでもほぼ同一のパターンが得られたが、満族は日本人・韓国人クラスターに属した。これらのクラスターのパターンは、基本的には24ハプログループに基づいた系統樹と同一であった。

#### 4. 結 語

日本人、韓国人、中国漢民族、ハルハ族におけるY染色体binary多型に基づくハプログループの分布はそれぞれきわめて特異的であった。中国には多数の民族が混在するが、主にO系統のハプログループからなる。少数民族が系統樹で長い枝を示すのに対して、漢民族は互いに近接して存在しており、比較的均一であると思われた。日本人の遺伝子は多様性が高く、日本列島に種々の遺伝子の流入があったことを物語っている。韓国人は

日本人とかなり近縁であり、ハルハ族(モンゴル人)は北東アジアの特徴を有していた。

謝辞：本研究は金鋒教授(中国科学院遺伝研究所, 北京), 朴京淑教授(誠信女子大学, ソウル)らとの共同研究である。本研究の一部は文部省および日本学術振興会科学研究費補助金(I.Y., K.U., S.H. N.S.)によった。

#### 文 献

- 1) Karafet T, Xu L, Du R, et al: Paternal population history of East Asia: sources, patterns, and microevolutionary processes. *Am J Hum Genet* 69: 615-628, 2001.
- 2) Ke Y, Su B, Song X, et al: African origin of modern humans in East Asia: a tale of 12,000 Y chromosomes. *Science* 292: 1151-1153, 2001.
- 3) Underhill PA, Passarino G, Lin AA, et al: The

- phylogeography of Y chromosome binary haplotypes and the origins of modern human populations. *Ann Hum Genet* 65: 43-62, 2001.
- 4) The Y Chromosome Consortium: A nomenclature system for the tree of human Y-chromosomal binary haplogroups. *Genome Res* 12: 339-348, 2002.
- 5) Kim W, Shin DJ, Harihara S et al: Y chromosomal DNA variation in East Asian populations and its potential for inferring the peopling of Korea. *J Hum Genet* 45: 76-83, 2000.