

5章

遺伝子から探る

斎藤成也

遺伝子を調べれば、絶滅してしまった生物の情報を直接得ることができる。1997年、初めてネアンデルタール人骨からDNAの塩基配列が決定された。

以来、ネアンデルタールの遺伝子研究は盛んに行われている。しかし、これは万能ではない。

10万年ほどの骨が限界だし、

骨の保存状態がよくなければDNAは残っていない。

それでも、この新しい研究方法は数々の成果をあげてきた。

遺伝子の系図

人間には必ず父親と母親がいます。先祖をたどっていくと、先祖の数はどんどん増えていきます。生物学的にわれわれには、 n 世代さかのぼれば 2^n 乗の数の先祖があります。たとえば5世代前ですと2の5乗、32人のご先祖さまがいることになります。このくらいだとたいした数ではありませんが、10世代前にさかのぼると2の10乗で1024人、さらに10世代さかのぼつて20世代前になると、のべ人数ですが、100万人以上の先祖がいることになります。^{*}

このような親子のつながりを与えていたのは、DNA（デオキシリボ核酸）という物質です。DNAがその二重らせんという分子構造をうまく利用して自分のコピーをつくることが、親からそのコピーのような子どもができる基盤なのです。DNAは、糖、リン酸、塩基からなる分子ですが、遺伝子という情報を載せています。これ

先祖の数
の大なるが、実際の
祖先の数はすつと小さい。
これは、親戚同士の結婚
を繰り返してきたため
ある。

10世代前
9世代前
8世代前
7世代前
6世代前
5世代前
4世代前
3世代前
2世代前
1世代前
現世代

の仮想的な系図。10世代前
遺伝子にたどりつく

は、コンピュータファイルが2進法（1または0）を基礎として情報を持たれており、4種類の塩基、すなわちアデニン（A）、チミン（T）、グアニン（G）、シトシン（C）がいろいろな並び

物質です。DNAがその二重らせんという分子構造をうまく利用して自分のコピーをつくることが、親からそのコピーのような子どもができる基盤なのです。DNAは、糖、リン酸、塩基からなる分子ですが、遺伝子という情報を載せていました。これ

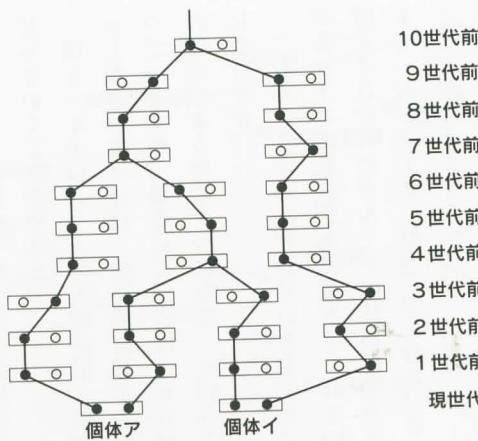
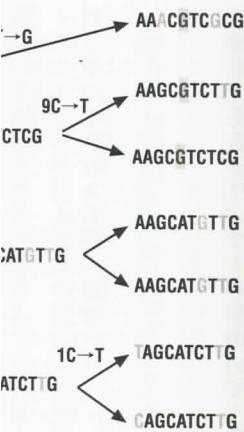


図5-1 2個体ア、イがもつ4個の遺伝子の仮想的な系図。10世代前にさかのぼると、これら4遺伝子の共通祖先遺伝子にたどりつく

は、コンピュータファイルが2進法（1または0）を基礎として情報を持てていており、4種類の塩基、すなわちアデニン（A）、チミン（T）、グアニン（G）、シトシン（C）がいろいろな並び方で並んでいるので、DNAという長いひも状の分子に膨大な遺伝子の情報を蓄えることができるのです。塩基の違いが重要なので、これを塩基配列、あるいはDNA配列と呼びます。

このように、遺伝子DNAが重要であるために、人間の系図ではなく図5-1のような「遺伝子の系図」を考えることのほうが一般的です。遺伝子をばらばらにして、



理想的な系図。それぞれの
生じた突然変異を、生じた
順に表示してある

が祖先の配列です。それが次々と
塩基の変化（突然変異）^{*}を蓄積し
て、現在は7個の配列になつてい
ます。右端のこれら7配列だけが
与えられていても、それらを比較
することによって、過去の変化を

その遺伝子の間の系統関係を考えるのです。長方形で示したのが1人の人間です。細胞核のDNAは、ふつう2つのペアになっています。そして、それぞれが祖先をもつています。その遺伝子はまたその祖先をもつっていますので、祖先をずっと一直線にたどっていくことができます。

図5-1では、2人の人間が計4個の遺伝子をもつていますが、これらの祖先をずっとたどっていけば、最終的に必ず1つになります。この図では10世代前で1つになっていますが、場合によつては100世代、あるいは1000世代ぐらいずつとさかのぼつてようやく1つになる、ということもあります。それでも、最終的に必ず1つになります。

これをどんどんたどっていきますと、たとえばホモ・サピエンス（新人）とネアンデルタールの系統がある程度分かれていますが、それぞれの遺伝子をさかのぼつていけば、それぞれのグループの共通祖先のさらに共通祖先にたどりつくことができます。ホモ・エレクトス（原人）でしたら、ホモ・エレクトスのほうからずつとたどつていくことができます。

現存する種、あるいは絶滅してしまつた種についても、彼らのもつていた遺伝子の系統関係を復元することができます。たとえばここに7個の塩基配列があるとします（図5-2）。これらの塩基配列は4種類の塩基が10個つながつています。いちばん左

突然変異 DNA塩基の変化を指す。いろいろなタイプがあるが、図5-2の場合は塩基の置換だけを考えている。このほかに挿入、欠失、重複、逆位などのタイプがある。

くことができます。

現存する種、あるいは絶滅してしまった種についても、彼らのもつっていた遺伝子の系統関係を復元することができます。たとえばここに7個の塩基配列があるとします（図5-2）。これらの塩基配列は4種類の塩基が10個つながっています。いちばん左

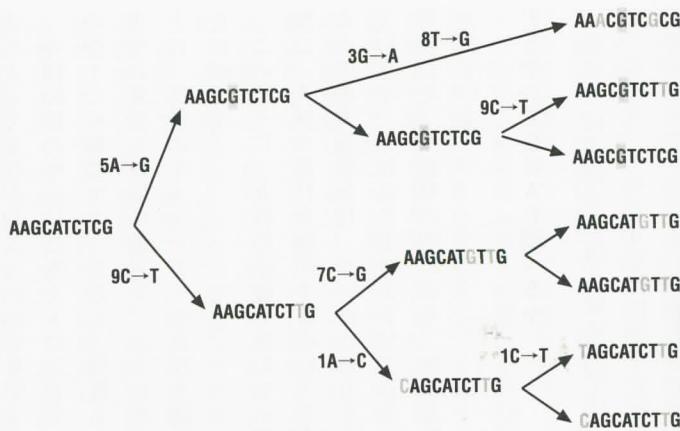


図5-2 10個の塩基からなるDNA分子の仮想的な系図。それぞれの矢印は進化の生じた時間間隔を表し、そこで生じた突然変異を、生じた塩基の位置番号、もとの塩基、→、新しい塩基の順に表示してある

が祖先の配列です。それが次々と塩基の変化（突然変異*）を蓄積して、現在は7個の配列になっています。右端のこれら7配列だけが与えられていても、それらを比較することによって、過去の変化を推定することができます。

たとえば上から3個並んでいるDNA塩基配列の5番目の塩基は、すべてGですが、残りの4個の塩基配列は、5番目はAです。そうするとこの3個の配列は共通祖先で変化が起こった、つまり5番目のAがGに変わるという突然変異が起こったことが推定できます。このように、現在のDNAの塩基配列を比較することによって、過

去のどこで変化が起ったかを推定することができるのです。

今回の話の中心になるミトコンドリアDNA^{*}は、女性の系統を反映しているというのが1つの特徴です。ただし、男性もミトコンドリアDNAをもっています。これは非常に重要な細胞の器官で、エネルギー产生にかかわっています。しかし不思議なことに、男性のミトコンドリアDNAは子どもには伝わりません。母親からしか伝わらないのです。

このように、女性の系統を表しているとはいっても、ミトコンドリアDNA遺伝子の系統は、人間の進化を解明するのに大きな貢献をしてきました。現在全世界に生きている人類の共通祖先は、だいたい15万年前ぐらいにアフリカに存在していたと推定されています。これはミトコンドリアDNAだけからではなく、男性から男性に伝わるY染色体や、細胞核の中にある、父親と母親の両方から伝わるDNAでも、同じ推定がされています。

どうやってDNAを調べるか

現在では遺伝子を扱う研究室では、たいていの場合PCR（ポリメラーゼ連鎖反応）という、1980年代に開発された方法を使っています。これはDNAを複製する酵素であるポリメラーゼを用いて、DNA複製を連鎖反応的に起こす方法です。1

ミトコンドリアDNA
人間の細胞は核と細胞質に分かれるが、細胞質の中にはいろいろな微細構造があり、その1つがミトコンドリアである。ここには、小さいながら核とは別のDNAが存在する。

現在では遺伝子を扱う研究室では、たいていの場合PCR（ポリメラーゼ連鎖反応）という、1980年代に開発された方法を使っています。これはDNAを複製する酵素であるポリメラーゼを用いて、DNA複製を連鎖反応的に起こす方法です。1

回の反応ごとにDNAが倍増するので、10回で2の10乗、すなわち約1000倍、20回の反応では100万倍に増やすことができます。1回の反応が2～3分間ですので、20回だと1時間弱程度です。微量なDNAをこのように短時間で、理論的には100万倍にも増やすことができるという、すぐれた技術です。

このPCR法はふつうの遺伝子の研究でも一般的に使われていますが、古代DNA研究に非常に大きな貢献をしてきました。古代DNAの研究というのは、すでに死に絶えた動物の骨や歯、あるいは植物の種子などからDNAを抽出し、その塩基配列をきっちり決めて、現在の生物と比較します。これによって、絶滅してしまった生物の系統が確定できます。そのほかに、かつて生きていた人間同士の血縁関係が推定できることもあります。古代DNAの研究で使う試料には、もともと利用できるDNAの量がごく限られていることが多いため、それを実験に利用可能な量に増やすために、PCR法はきわめて有効なのです。

古代DNAの研究で、いちばん大事なのは、保存状態のよい骨と出会うことです。これがとにかく重要です。これからお話ししますように、今までにネアンデルタールのミトコンドリアDNAの配列は、4個体分のみ発表されています。残念ながらすべてヨーロッパおよび南ロシアの遺跡で発見された骨からのものであり、いまだに中近東の遺跡からのサンプルを使った報告はありません。おそらく骨の保存状態の問題

があるのでないかと思います。

たとえば、これはネアンデルタールではありませんが、インドなどの遺跡で発見された人骨の場合、長い間高い気温にさらされてDNAがどんどんばらばらになつて行く、ということがあるようです。とにかく保存状態のよいものを使う、これが非常に重要です。最近は、マンモスの骨から得られたDNAをもとに、その塩基配列がいくつか発表されていますが、マンモスはシベリアでずっと低い温度で遺体が保存されていますから、DNAがけつこう残っているのです。いくら腕のよい経験を積んだ研究者であっても、保存状態のよい試料と出会わなければ、そこからDNAを得ることはできません。

このような保存状態のよい試料がいよいよ見つかったら、骨や歯のサンプリングをします。すでに発掘されている試料の場合、発掘にかかわった考古学者や作業者が手で触つてしまつていて、その人の手の細胞に含まれるDNAが遺体についていることがあります。そのような骨を扱う場合、われわれ自身は手袋をしてサンプリングします。

いちばんいいのは、発掘したときに触らずに出土状態のままでサンプリングし、そこからDNAを抽出することです。ただし、このようなケースはありませんから、ふつうは骨や歯の表面に紫外線などを当てて、DNAをすたずたにします。これ

はほかの人気が触つたときについたよけいなDNAを除くためです。その後、特殊な機械を用いて粉碎します。

このように注意深い操作をいろいろと行つた結果、本来の骨由来のDNAであることにまず間違いないということになると、そのDNAの塩基配列を決定し、得られた古代DNAの塩基配列と、国際塩基配列データベース（後述）に登録されている既存の人間の塩基配列をずらつと並べます。その結果（塩基配列の「多重整列」と呼ぶ）を

多重整列 図5-2の右端の7塩基配列のように、共通の祖先遺伝子から由來した塩基配列は、進化的に「相同」である。このような相同的な配列は、相同事基の並びから成り立つていて、それら相同的な塩基の位置をそろえて表示したのが「多重整列」である。

す。

いちばんいいのは、発掘したときに触らずに出土状態のままでサンプリングし、そこからDNAを抽出することです。ただし、このようなケースはあまりありませんから、ふつうは骨や歯の表面に紫外線などを当てて、DNAをすたずたにします。これ

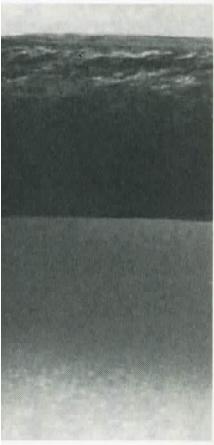
はほかの人が触ったときについたよけいなDNAを除くためです。その後、特殊な機械を用いて粉碎します。

このように注意深い操作をいろいろと行つた結果、本来の骨由来のDNAであることにまず間違いないとということになると、そのDNAの塩基配列を決定し、得られた古代DNAの塩基配列と、国際塩基配列データベース（後述）に登録されている既存の人間の塩基配列をずらつと並べます。その結果（塩基配列の「多重整列」と呼ぶ）をもとに、DNAの系統樹を作成します。

また、ある特定の遺跡から複数個体の古代DNA配列が得られた場合には、その遺跡にかつて生存していた人の集団を1つのユニットにして、1個1個の個体のDNAではなく、集団全体を1つの単位として、既存のほかのデータと比較して集団の系統樹をつくることがあります。

第1号人骨のDNA

ドイツのネアンデル渓谷で発見された第1号人骨のDNAを調べたという研究が、1997年に『セル』という分子生物学の雑誌に発表されました。最初に発見されたネアンデルタールの美しい頭骨（図6-1参照）が表紙になっています。当時ミュンヘン大学にいたスパンテ・ペーボや、アメリカのベンシルヴェニア州立大学にいたマ



レタール第1号人骨の
真下部) からDNAが

ーク・ストーンキングらによるものでした。なお、現在は2人とも、ドイツのライプチヒに新設されたマックス・プランク財團の進化人類学研究所にいます。

彼らはもちろん、この表紙に載っている頭骨は使っていません。このような頭骨の化石は貴重すぎて、博物館から使用する許可がおりないのです。ただ幸いなことに、ネアンデルタール第1号人骨はほかにもいくつか骨がありましたので、許可を得て、右の上腕骨の一部を切り出してDNAを抽出しました(図5-3、0-2参照)。この化石の年代は、はつきりとは推定されていないようですが、ネアンデルタールとしてはかなり新しく、3万年とか4万年ぐらい前だらうと推定されています。比較的最近だつたからDNAがまだ保存されており、塩基配列の決定がうまくいったのではないかと思います。

彼らは、全長で1万6500塩基あるミトコンドリアDNAの中の、短い部分をPCR法で増幅し、塩基配列を決定しました(塩基配列1)。それらの短い配列をたくさんつなぎあわせることによって、300塩基以上の比較的長い塩基配列を得ました(図5-4)。それを、現代人の標準配列ともいえる、「ケンブリッジ配列」(図5-4最上段)と比較したのです。

そして、これらをもとに系統樹をつくると、ネアンデルタールは、明らかにアフリカ人の外側にきていました。つまり、アフリカ人の系統が分かれるよりも以前に、ネ

ケンブリッジ配列 英国
ケンブリッジ大学のグル
ープが1981年に世界
で初めて発表した人間の
ミトコンドリアDNA配
列。

(図5-4)。それを、現代人の標準配列ともいえる、「ケンブリッジ配列」(図5-4最上段)と比較したのです。

そして、これらをもとに系統樹をつくると、ネアンデルタルは、明らかにアフリカ人の外側にきていました。つまり、アフリカ人の系統が分かれるよりも以前に、ネ

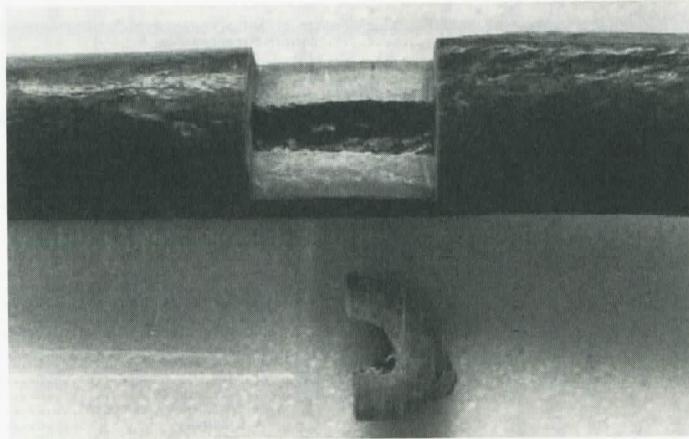


図5-3 最初に塩基配列が決定されたネアンデルタル第1号人骨の一部。上腕骨の一部を切断し、そのブロック（写真下部）からDNAが抽出された（Krings et al. 1997）

アンデルタルの系統と新人への系統が分かれていたのです。現代人の起源を仮に16万年前～15万年前とするとき、ネアンデルタルの系統と現代人の系統が分歧したのは、60万年前～40万年前になるということです。

化学的な研究から、DNAは10万年より古ければ、ずたずたになつていて、たぶんDNAの研究はできないだろうといわれています。実際に今までのところ人間の骨で塩基配列が決定できたのは、オーストラリアの6万年前がいちばん古いものです。ですからネアンデルタルが出現した20万年前ごろの遺跡から人骨が発掘されたとし

でも、現在の技術ではちょっと難しいかもしません。やはり10万年ぐらい前のネアンデルタールのDNAを調べるぐらいが限界でしょう。この第1号人骨に関しては、なかなか追加実験が難しいものです。化石研究の世界では往々にしてあるようですが、骨を発掘した人は、ほかの人に渡しません。他人には、見せることもなかなかしないようです。

refseq	* * *	
R1.1	GTTCTTTCATGGGAAACCGAGATTGGGTACCCCGAAGTATTGACTCAGGATCACACACCGCTATGATTTGTACAT	
R1.2G.....T...T..GTTTGTACATCAGGATCACACACCGCTATGATTTGTACAT	
R1.3AG.....T...T..GTTTGTACATCAGGATCACACACCGCTATGATTTGTACAT	
R1.4AG.....T...T..GTTTGTACATCAGGATCACACACCGCTATGATTTGTACAT	
R1.5G.....T...T..GTTTGTACATCAGGATCACACACCGCTATGATTTGTACAT	
R2.1G.....T...T..GTTTGTACATCAGGATCACACACCGCTATGATTTGTACAT	
R2.2G.....T...T..GTTTGTACATCAGGATCACACACCGCTATGATTTGTACAT	
R2.3G.....T...T..GTTTGTACATCAGGATCACACACCGCTATGATTTGTACAT	
R2.4G.....T...T..GTTTGTACATCAGGATCACACACCGCTATGATTTGTACAT	
R2.5G.....T...T..GTTTGTACATCAGGATCACACACCGCTATGATTTGTACAT	
R2.6G.....T...T..GTTTGTACATCAGGATCACACACCGCTATGATTTGTACAT	
R2.7G.....T...T..GTTTGTACATCAGGATCACACACCGCTATGATTTGTACAT	
R2.8G.....T...T..GTTTGTACATCAGGATCACACACCGCTATGATTTGTACAT	
R2.9G.....T...T..GTTTGTACATCAGGATCACACACCGCTATGATTTGTACAT	
R2.10G.....T...T..GTTTGTACATCAGGATCACACACCGCTATGATTTGTACAT	
R3.1	GAGCGAGTTTGCGTAACAC.....	
R3.2	L16,055.....	
R3.3G.....T...T..GTTTGTACATCAGGATCACACACCGCTATGATTTGTACAT	
R3.4G.....T...T..GTTTGTACATCAGGATCACACACCGCTATGATTTGTACAT	
R3.5G.....T...T..GTTTGTACATCAGGATCACACACCGCTATGATTTGTACAT	
R3.6G.....T...T..GTTTGTACATCAGGATCACACACCGCTATGATTTGTACAT	
R3.7G.....T...T..GTTTGTACATCAGGATCACACACCGCTATGATTTGTACAT	
R3.8G.....T...T..GTTTGTACATCAGGATCACACACCGCTATGATTTGTACAT	
R3.9G.....T...T..GTTTGTACATCAGGATCACACACCGCTATGATTTGTACAT	
R4.1G.....T...T..GTTTGTACATCAGGATCACACACCGCTATGATTTGTACAT	
R4.2G.....T...T..GTTTGTACATCAGGATCACACACCGCTATGATTTGTACAT	
R4.3G.....T...T..GTTTGTACATCAGGATCACACACCGCTATGATTTGTACAT	
R4.4G.....T...T..GTTTGTACATCAGGATCACACACCGCTATGATTTGTACAT	
R4.5G.....T...T..GTTTGTACATCAGGATCACACACCGCTATGATTTGTACAT	
R4.6G.....T...T..GTTTGTACATCAGGATCACACACCGCTATGATTTGTACAT	
R4.7G.....T...T..GTTTGTACATCAGGATCACACACCGCTATGATTTGTACAT	
R4.8G.....T...T..GTTTGTACATCAGGATCACACACCGCTATGATTTGTACAT	

図5-4 ネアンデルタールのミトコンドリアDNA配列を決定する様子。最上段には現代人の塩基配列（ケンブリッジ配列）が表示されている。多数決で決定されたネアンデルタールの配列は最下段に示してある (Krings et al. 1997)

直接配列決定法
PCR
法で増幅したDNA分子
全体の塩基配列をそのまま
決定すること。この方
法だと、PCR反応の際
のDNA複製の誤りをほ
とんどなくすことができます。

refseq	GTCTTTCA
R1.1	L16,022.....
R1.2
R1.3
R1.4
R1.5
R2.1
R2.2
R2.3
R2.4
R2.5
R2.6
R2.7
R2.8
R2.9
R2.10
R3.1
R3.2
R3.3
R3.4
R3.5
R3.6
R3.7
R3.8
R3.9
R4.1
R4.2
R4.3
R4.4
R4.5
R4.6
R4.7
R4.8

図 5-4 ネア
子。最上段には
る。多数決で決
(Krings et al. 1

ても、現在の技術ではちょっと難しいかもしれません。やはり 10 万年ぐらい前のネアンデルタールの DNA を調べるぐらいが限界でしょう。

この第 1 号人骨に関しては、なかなか追加実験が難しいものです。化石研究の世界では往々にしてあるようですが、骨を発掘した人は、ほかの人へ渡しません。他人には、見せることもなかなかしないようです。

古代 DNA の比較

では、別の遺跡から発掘されたネアンデルタール人骨から DNA をとつたら、どうなるでしょうか。それを、ロシアのオブチニコフらのグループとイギリスのグループが共同で研究し、先の『セル』の論文から 3 年後の 2000 年に、『ネイチャー』に発表しました。この第 2 番目のネアンデルタールは、南ロシアのメズマイスクヤ遺跡（図 5-5）から発見されたものです。

彼らは直接配列決定法*によって、DNA 配列の決定をしていきました。この第 2 番目のネアンデルタールの配列は、最初の配列といろいろなところでよく似ていました。第 1 番目の配列はドイツのネアンデル渓谷から発見された骨からのものであり、第 2 番目のはそれとは異なる場所で発見されたのですが、両方の骨ともネアンデルタールの特徴をもっています。しかも、ミトコンドリア DNA を調べたところ、互いに似

直接配列決定法
PCR
法で増幅した DNA 分子
全体の塩基配列をそのまま
決定すること。この方
法だと、PCR 反応の際
の DNA 複製の誤りをは
とんどなくすことができる。



DNA配列が決定された3カ所

通つており、現代人とは明確に異なるグループになりました。第2番目のネアンデルタールの遺伝子も、現代人とは明らかに違つていたのです。

次に第3番目のネアンデルタールです。これは第1番目の塩基配列を発表したスパンテ・ペーボたちのグループが、2000年に『ネイチャード・ジエネットイクス』という遺伝学の雑誌に発表したものです。クロアチアのヴィンディヤ遺跡（図5-5）で発見されたネアンデルタールの骨を使つています。これで結局3個体のネアンデルタールのDNA配列がわかつたわけですが、それらの間の遺伝的な多様性を調べたことで、現代人の数値とあまり変わりませんでした。つまり、ネアンデルタールの遺伝的多様性は現代人と同じぐらいではないか、ということを彼らは示唆しているわけです。

この第3のネアンデルタール個体の塩基配列は、論文には図や表としては掲載されていませんが、私のおります国立遺伝学研究所が運営している日本DNAデータバンクと、米国・ヨーロッパの機関が、共同で運営している国際塩基配列データベースには登録されていますので、それをもとに私が系統樹を描いてみたところ、ネアンデルタール3個体のDNA配列が、明らかに1つにまとまつていました。

次にネアンデルタール第4個体のDNAです。ドイツのグループによる研究です。このDNA（塩基配列4）は、第1号人骨と同じネアンデル渓谷から新しく発見され

国際塩基配列データベース
米国のNCBI（国立バイオテクノロジー情報センター）、ヨーロッパのEBI（欧州生命情報研究所）、および日本の国立遺伝学研究所の3機関が共同で構築し運営しているデータベース。
日本の場合、国立遺伝学研究所の中の「日本DNAデータバンク」（略称DDBJ）がDNAデータベースを構築している。

は登録されていますので、それをもとに私が系統樹を描いてみたところ、ネアンデルタール3個体のDNA配列が、明らかに1つにまとまっています。

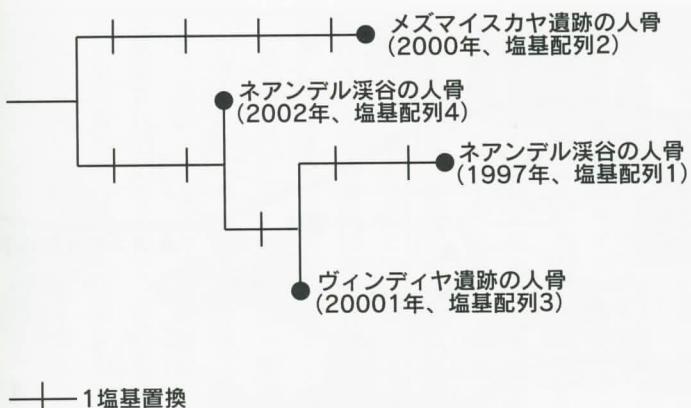
このDNA（塩基配列4）は、第1号人骨と同じネアンデル渓谷から新しく発見され



図5-5 これまでにミトコンドリアDNA配列が決定された3カ所の
ネアンデルタール遺跡（▲印）

は、私にはよくわかりませんが、ひょっとすると、採集狩猟民ですからかなり高い移動能力をもつていて、ヨーロッパ中をあちこち動きまわっていたのかなという気もいたします。

というのは、もある地方の集団で近親婚*が非常にひんぱんに行われていれば、ネアンデルタールの塩基配列1と塩基配列4は同じ遺跡からのものですので、この2つがある程度系統的に近くてもおかしくないのですが、現実にはそうはなっていません。



1塩基置換

図5-6 これまでにミトコンドリアDNA配列が決定されたネアンデルタール4個体の遺伝子系図。縦線は1塩基置換を表す。たとえば、ネアンデルタール渓谷の2人骨は、塩基配列では3塩基の違いがある

た骨から抽出されたもので、論文は『米国科学アカデミー紀要』に2002年に掲載されました。私はDNAが専門ですので塩基配列の話だけしますが、この論文には骨の話なども出てきます。これも系統関係を見ると、やはりネアンデルタールとしてまとまっています(図5-6)。

しかも、塩基配列1と塩基配列4は同じ遺跡から出ている骨であるにもかかわらず、ネアンデルタールの第1号の骨とヴィンディヤ遺跡で発見された第3の骨のほうが、より系統的に近いということになります。ネアンデルタールの人々が当時どのぐらい移動していたか

近親婚 婚姻。通常は従兄弟やまた従兄弟など、近い血縁者同士での婚姻を指す。
血縁者同士での婚姻。

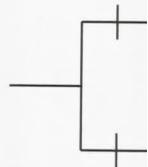


図 5-6 1 塩基

ルタール 4 個体
アンデル渓谷の

跡で発見された第3の骨のほうが、
より系統的に近いということにな
ります。ネアンデルタールの人々
が当時どのぐらい移動していたか

は、私にはよくわかりませんが、ひょっとすると、採集狩猟民ですからかなり高い移動能力をもっていて、ヨーロッパ中をあちこち動きまわっていたのかなという気もいたします。

というのは、もある地方の集団で近親婚*が非常にひんぱんに行われていれば、ネアンデルタールの塩基配列1と塩基配列4は同じ遺跡からのものですので、この2つがある程度系統的に近くてもおかしくないので、現実にはそうはなっていません。今後もっとデータが増えてくれば、ネアンデルタールの人々の過去の動き、とくにヨーロッパ、中近東の集団の間の動きもわかつてくるかもしれません。

コンタミネーションという疑惑

さて、ネアンデルタールとクロマニヨンの話を、少しだけします。イタリアとスペインのグループが、2003年の『米国科学アカデミー紀要』に、この問題に関する論文を発表しています。南イタリアのパグリッチ洞窟から発見された、2万4000年前の、形態的には現代のヨーロッパ人と同じような骨をもつ、いわゆるクロマニヨンの骨からDNAを抽出したら、ネアンデルタールのDNAとは違っていて、現代人のDNAとそっくりだったというものです。

図5-7では、それぞれの丸や四角がそれぞれのミトコンドリアDNAの位置を示

60~40万年前

3万年前
ネアンデルタル
(絶滅?)

ネアンデルタルのミトコンドリア
結果にもとづいて示したもの

しています。これは系統樹ではなく
主成分分析^{*}といいます。主成分分析
は、多くのデータのもつ情報を有効
に示す統計解析の手法の一つです。
ネアンデルタル4個体の塩基配列
は右のほうに固まっており、明確に
現代人のまとまりとは離れています。

主成分分析
多变量解析

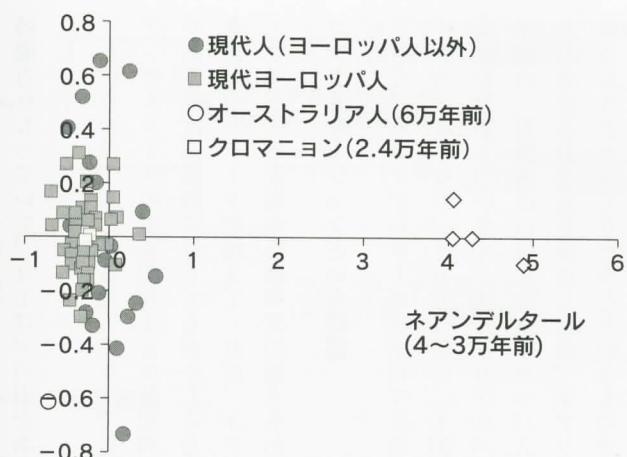


図5-7 現代人、クロマニヨン、ネアンデルタルのミトコンドリア
DNA配列を主成分分析した結果。縦横の目盛りは相対的な塩基配列の
違いを表す

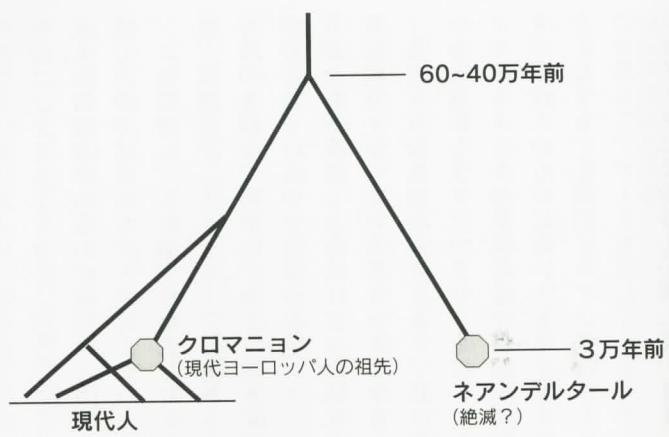


図5-8 現代人、クロマニヨン人、ネアンデルタールのミトコンドリアDNA遺伝子系図の概略を、図5-7の結果にもとづいて示したもの

しています。これは系統樹ではなく主成分分析^{*}といいます。主成分分析は、多くのデータのもつ情報を有効に示す統計解析の手法の1つです。データの4個体の塩基配列は右のほうに固まっており、明確には現代人のまとまりとは離れています。ネアンデルタールは、現代人の、とくにクロマニヨンは、現代ヨーロッパ人の分布の真ん中にきています。6万年前のオーストラリアの人骨も、時代的には古けれども明らかにクロマニヨンの系統です。この結果は、図5-8のような系統関係として解釈することができます。

この研究についてその後、スペイン・ペーボやオックスフォード大学

主成分分析
多変量解析
の手法の1つ。多数のデータの間の相関を考慮し、データのばらつきを最大にするような軸を数学的に計算する。これが第1軸（図5-7では左右の軸）であり、それとは相關のない（直交する）軸で、次にデータのばらつきを最大にする軸が第2軸（図5-7では上下の軸）となる。



図5-7 現代DNA配列を主違いを表す

のアラン・クーパーは、『ネイチャー』誌に掲載されたインタビュー記事の中で、これはコントラミネーション（試料の混入）、つまり塩基配列を決定する実験の途中で、現代人の研究者かあるいは現代の人間のDNAを、間違って決定してしまったものを発表したのではないか、と批判しています。

これに対し、この論文を発表したイタリアとスペインのグループは非常に怒り、後日、抗議文が『ネイチャー』に掲載されました。ペーボやクーパーらが推奨した、2カ所の実験室で精密に、独立に塩基配列を決定するというプロセスを経て、同じものが得られているので間違いない、といっています。この研究結果を批判した研究者は、自分たちが推奨した方法に従つた研究を批判しているのですから、天に唾^{つば}を吐いて自分に降りかかるつているともいえるかもしれません。

このような批判が出てくると、私は次のようなことが起こる可能性もあるのではないかと危惧します。つまり、ネアンデルタルの形態をもつた骨ですと、明らかにネアンデルタルの系統に近い塩基配列が出てこなければ、発表しにくいということです。現代人のものに近いミトコンドリアDNAをネアンデルタルが本当にもつていたとしても、系統的にネアンデルタルに近くなければ、試料の混入だと批判されるのを恐れて、データを隠してしまうケースがあるかもしれないと思うのです。私はそのあたりのことを少し心配しています。

アウト・オブ・アフリカ
↓詳しくは総論参照

す。現代人のものに近いミトコンドリアDNAをネアンデルタルが本当にもつていたとしても、系統的にネアンデルタルに近くなければ、試料の混入だと批判されるのを恐れて、データを隠してしまうケースがあるかもしれないと思うのです。私はそのあたりのことを少し心配しています。

遺伝子研究の未来

今までずっとミトコンドリアDNAの話をしましたが、実際にはヒトゲノムといふのは、ミトコンドリアDNAよりはるかに巨大な30億個の塩基が、細胞核内にある1番から22番までの染色体とX染色体、Y染色体に入っています。ですから、この中の遺伝子がどうなっているかは、まだあまりよくわかつていません。

現代人のほうは研究が進んでいて、細胞核内のDNAはミトコンドリアDNAと同じように、アフリカの系統が最初に分かれ、それからアフリカを含む全世界に分布する人間の遺伝子が分かれている、ということが知られています。ただ、全体の共通祖先遺伝子はおよそ60万年前ぐらい、あるいはもっとさかのぼる場合が多いので、現代人のミトコンドリアDNAの共通祖先遺伝子をもつっていた人間が存在した時代（16万年前～15万年前）よりも、4倍ぐらいさかのぼることになります。

この年代は、ネアンデルタルの出現した20万年ぐらい前よりも、はるかに古いものですから、この中のひょっとするとどこかの系統が、ネアンデルタルを起源とする可能性は否定できません。ただ、こういうパターンはやはり「アウト・オブ・アフリカ」、アフリカから現代人が出現してきたということを示唆するものです。したがってこういうパターン、つまり、ネアンデルタルの故地であるヨーロッパから中近

東、そのあたりの人々がいちばん初めに枝分かれして、それからアフリカやその他の地域に分かれる、こういう遺伝子があれば、ひょっとするとこの遺伝子は、ネアンデルタールあるいはホモ・エレクトス（原人）の系統を引き継いでいる可能性を否定できません。大多数はアフリカの系統が最初に枝分かれしていますが、今後たくさんのが遺伝子を比較すると、ひょっとするとこういうパターンが出てくる可能性はあるのではないかと思います。

それから、骨ですから、やはり骨のかたちを決める遺伝子が鍵になります。頭から腰まで伸びる脊椎骨の前後関係を決めたり、肩甲骨から指先までの前後関係の決定に関与する「ホックス遺伝子」^{*}は、ある程度わかつていますが、骨のかたちや太さを決めている遺伝子については、まだまつたくわかつていません。今後の発生遺伝学の成果に期待したいところです。ですから将来は、ネアンデルタールの顔かたちに少し似たような現代人の外の、骨のかたちを決める遺伝子を調べてみれば、ネアンデルタールの系統だということがひょっとしたら推測できるようになるかもしれません。これは私の夢です。

私たちのところで構築・運営している古代DNAデータベースの話を、ここで簡単にいたします。エイシエント・ジエノム・エンサイクロペディア（古代ゲノムの百科事典）^{**}という大仰な名前をつけて、その略称をとつて「AGE」と呼んでいますが、

ホックス遺伝子 最初
ヨウジヨウバエのかたち
を変える突然変異の研究
から発見された、一連の
遺伝子。この遺伝子の産
物であるタンパク質には、
動物全体で広く進化的に
保存されているアミノ酸
配列があり、これを「ホ
メオボックス」と呼ぶ。
この名称を縮めたのが
「ホックス」である。

AGE URLは <http://www.ddbj.nig.ac.jp/adn>
A/

直良信夫 1902年～
1985年。大分県白杵
市生まれ。考古学、とく
に動物化石の研究で著名。
兵庫県明石海岸で、いわ
ゆる明石人骨を発見した
ほか、ニホンオオカミの
研究や、東京都江古田の
植物示準化石層の発見で

古代DNAデータベースAGE^{*}は、私もメンバーの1人である国立遺伝学研究所の日本DNAデータバンクで運営しています。

も知られる。早稲田大学
文学部教授をつとめた。

このデータベースには、いろいろな生物の古代DNAデータが含まれており、ウイルスの古代DNAまであります。人間のミトコンドリアDNAでは、たとえばオーストラリアのマンゴー湖で見つかったものであるとか、われわれ日本や中国との共同研究の成果があります。北アメリカは、いわゆるアメリカ先住民のものがけつこう発表

ん。これは私の夢です。

私たちのところで構築・運営している古代DNAデータベースの話を、ここで簡単
にいたします。エイシエント・ジエノム・エンサイクロペディア（古代ゲノムの百科
事典）という大仰な名前をつけて、その略称をとつて「AGE」と呼んでいますが、

古代DNAデータベースAGEは、私もメンバーの一人である国立遺伝学研究所の日本DNAデータバンクで運営しています。

このデータベースには、いろいろな生物の古代DNAデータが含まれており、ウイルスの古代DNAまであります。人間のミトコンドリアDNAでは、たとえばオーストラリアのマンゴー湖で見つかったものであるとか、われわれ日本や中国との共同研究の成果があります。北アメリカは、いわゆるアメリカ先住民のものがけつこう発表されています。おもしろいのはキューバです。コロンブスがアメリカ大陸に到達した以前の昔の先住民たちはもう残っていませんが、骨を調べることによつて、コロンブス以前の人たちのものも復元することができるのです。

また、日本には「DNA考古学研究会」という組織もあります。この研究会は、国際日本文化研究センターで第1回の集会を2002年に開催し、その後2003年は名古屋で、2004年は横浜で開催しました。

最後に、たまたま昨日届いた本ですし、間接的にネアンデルタールとも関係がありますのでご紹介します。『明石人』と直良信夫（雄山閣 2004）という本を、著者の白崎昭一郎さんに送つていただきました。広く知られているように、直良信夫氏^{*}が1931年に明石の海岸で発見したいわゆる「明石人骨」は、残念ながら1945年の東京大空襲によつて燃えてしましました。したがつて現在では、古代DNAはお

も知られる。早稲田大学
文学部教授をつとめた。

に動物化石の研究で著名。
兵庫県明石海岸で、いわゆる明石人骨を発見したほか、ニホンオオカミの研究や、東京都江古田の植物示準化石層の発見で

化石は語る

6章

ろか年代測定をすることもできません。

このような貴重な考古学的な遺物は、まったく新しい技術によつて将来よみがえらせることができるものもあるので、博物館で保管し、文明の貴重な財産として、将来に残していくというのが非常に重要なことだと思います。このネアンデルタール第1号人骨も、ネアンデルタール博物館が第二次世界大戦のドイツへの空襲によつてもし破壊されていたら、現代の技術で研究することはできませんでした。平和で文明を継続していくことが、科学研究にとっても、非常に重要なことがあるといえるでしょう。

今回、私はネアンデルタールの専門家でないにもかかわらず、ネアンデルタールのお話をさせていただきました。小学生のときに父親に買ってもらった本の1冊に、古生物学の子ども向けの本があつたのですが、大学生になつてその本の著者の名前を見たら、直良信夫氏でした。お目にかかつたことはありませんが、書物を通じて、ある意味では私の先生の1人ですので、今でも深く尊敬しています。