

## 全ゲノムSNPデータからみた 日本列島人集団の歴史

斎藤成也 / さいとうなるや

国立遺伝学研究所集団遺伝研究部門

日本列島は美しい弓なりに連なっている。これらの島々を島尾敏雄にならって“ヤポネシア”とよぼう。その東には太平洋があるだけなので、ヤポネシアにはユーラシア大陸のさまざまな地域から人びとが移動してきて、そこでいきどまりとなってしまった<sup>1)</sup>。ここはふきだまりなのである。本稿では、そのような状況を全ゲノムSNPデータからみていく。

現在のヤポネシアには、すくなくとも3種類の民族集団が共存する。南の琉球人、北のアイヌ人、そして大多数を占める本土人である。琉球人は従来、本土人と同じ日本語を話し、同一民族という見方であったが、最近の言語学では琉球語と日本語は系統を共通にするが、異なる言語と分類されており、歴史的にも“琉球王国”という政治的な一体性がそれなりに長く続いた時期があるので、別民族としたほうがよいのではなかろうか。すくなくとも地理的に異なっているので、これら3集団の来歴について考えてみよう。

植原和郎らが1980年代に提唱した“二重構造モデル”<sup>2)</sup>は、これら3集団の成立を説明する現在の定説である。それまでの日本列島諸集団とそれらを取り巻くアジアの集団との比較から導き出されたものであり、豊富なデータに裏打ちされている。二重構造モデルでは、ヤポネシアに旧石器時代に移住して最初に住みついた人びとは、東南アジアに住んでいた、古いタイプのアジア人集団の子孫であるとする。この人びとが縄文人を形成した。その後、縄文時代から弥生時代に変遷するころに、北東アジアにもともと居住していた人びとの一派が日本列島に渡来してきた。彼らはもともとは縄文人の祖先集団と近縁な集団だったのであるが、極端な寒冷地に住んでいたために、寒冷適応を経て顔などの形態が縄文人とは異なっている。この新しいタイプである弥生時代以降の渡来

人は、北部九州にはじまって本州の日本海沿岸、近畿地方に移住を重ね、先住民である縄文人の子孫と混血を繰り返した。ところが、北海道にいた縄文人の子孫集団はこの渡来人との混血をほとんど経ず、やがてアイヌ人集団につながっていった。沖縄を中心とする南西諸島の集団も本土から多くの移住があったために、北海道ほど明瞭ではないが、それでも日本列島本土に比べると縄文人の特徴をより強く残した。このように、現代日本人集団の主要構成要素を、旧石器時代の第一波の移住民の子孫である“縄文系”と、縄文時代末期以降の第二派の移住民である“渡来系”の2つに考えて説明したことから“二重構造モデル”と名づけられた。

日本列島の南端と北端に居住する沖縄の人びととアイヌの人びとは形態的に似通っているということを、明治時代に東京帝国大学で病理学を教えていたドイツ人のフォン・ベルツが認めていた。これを“アイヌ沖縄同系論”とよぶことがある。“二重構造モデル”も両者の共通性を認めたくて提唱されているので、ベルツの仮説を継承しているといえよう。遺伝子データはどうなっているのだろうか。ヒトゲノムの配列が決定される前であるが、1997年に尾本恵市と著者は、ABO式血液型などの、いわゆる古典的多型マーカー25個の遺伝子頻度データを用いて集団間の遺伝距離を計算し、アイヌ人、沖縄人、本土人、韓国人の4集団の遺伝的な近縁関係を推定した<sup>3)</sup>。その結果、アイヌ人が他の集団から離れてはいるものの、沖縄人と結びついて、ひとつのグループを形成していた。この結びつきの強さを統計的にあらわすブーツストラップ確率は85%であった。このことは、アイヌ人が独特な遺伝的特徴を濃く残しているのに対して、遠い過去には共通性の高かった沖縄人が弥生時代以降の九州からの移住によって本土人と遺伝的にずっと近くなった、ということを示唆している。さらに、本土人の位置そのものが韓国人を代表とするアジアの人類集団からの影響を強く受けていることを示していた。

しかし、いかんせんデータ量が少なく、ブーツストラップ確率も高いものではなかった。21世

紀に入ると、いよいよヒトゲノムの塩基配列が解明され、2005年にはHapMap計画によってアフリカ人(ナイジェリアのヨルバ族)、西ユーラシア人、東ユーラシア人(東京周辺のヤポネシア人と北京周辺の中国人)の全ゲノム規模 SNP が決定された<sup>4)</sup>。2008年にはヤポネシア全域に居住している7,000名の人びとのSNPを調べた結果が、理化学研究所のグループによって発表された<sup>5)</sup>。これにより琉球人と本土人のクラスターが明瞭に分けられた。しかし、北のアイヌ人集団は解析対象には含まれていなかった。

1980年代前半に、尾本恵市らが北海道日高のアイヌ系の人びとの血液を得てミトコンドリアDNA研究を行った。それから30年以上経過していたが、その貴重なDNAが東京大学で保管されていたので、全ゲノムSNPを調べようということになり、東京大学医学部の徳永勝士教授の研究室でタイピングされ、著者の研究室にマレーシアから留学していた大学院生のティム・ジナンが徳永研究室に滞在してデータ解析を担当した。多数の研究者が関与したので、コンソーシウムをつくり90万SNPのデータを解析した論文を2012年に発表した<sup>6)</sup>。

結果は予想どおりアイヌ人と琉球人が明確なまとまり(クラスター)をなし、今度は膨大なデータなので、ブーツストラップ確率は100%となった。既発表のデータ<sup>7,8)</sup>と比較してもヤポネシア人、とくにアイヌ人の特異性が大きく浮かび上がった。この特異性は、旧石器時代から縄文時代にかけてヤポネシアに渡来した人びとのDNAが、現在の東アジアに分布する人びととは大きく異なっていたからだと考えられる。現在著者らは、縄文人の核DNAゲノムの部分配列を決定し、解析を進めている。

全ゲノムSNPデータの解析から、ヤポネシア人について二重構造モデルが基本的に成り立つことが確かめられた。しかし、すでに考古遺物、人骨、ミトコンドリアDNAなどの研究から明らかのように、アイヌ人はオホーツク文化人の影響も受けてきた。すなわち、アイヌの人びとはより北方のオホーツク文化人とより南方の本土日本人双方から遺伝的影響を受けてきたのである。一方、琉球文化も大陸中国や台湾の影響を受けてきている。DNAデータからはその影響がみられないのがむしろ不思議なくらいである。今後はヤポネシアのなかのさまざまな地域の人びとのDNAの多様性を詳細に比較していく予定である。

## 文献

- 1) 斎藤成也: DNAから見た日本人。ちくま新書, 2005.
- 2) 埴原和郎: 日本人の成り立ち。人文書院, 1995.
- 3) Omoto, K. and Saitou, N.: Genetic origins of the Japanese: A partial support for the "dual structure hypothesis". *American J. Physical, Anthropology*, **102**: 437-446, 1997.
- 4) The International HapMap Consortium: A haplotype map of the human genome. *Nature*, **437**: 1299-1320, 2005.
- 5) Yamaguchi-Kabata, Y. et al.: Population structure of Japanese based on SNP genotypes from 7:001 individuals in comparison to other ethnic groups: Effects on population-based association studies. *American J. Human Genetics*, **83**: 445-456, 2008.
- 6) Japanese Archipelago Human Population Genetics Consortium: The history of human populations in the Japanese Archipelago inferred from genome-wide SNP data with a special reference to the Ainu and the Ryukyuan populations. *J. Human Genetics*, **57**: 787-795, 2012.
- 7) Li, J. Z. et al.: Worldwide human relationships inferred from genome-wide patterns of variation. *Science*, **319**: 1100-1104, 2008.
- 8) HUGO Pan-Asian SNP Consortium: Mapping human genetic diversity in Asia. *Science*, **326**: 1541-1545, 2009.

\* \* \*