

遺伝学および集団遺伝学 (1 / 3)

(注意) 問題 [1] [2] [3] [4] はそれぞれ別の答案用紙に解答すること。

[1] マラーは変異を起こした遺伝子の性質によって変異を大きく 5 種類に分類した。それらは、完全に遺伝子の機能を失った「アモルフ」、部分的に遺伝子機能を失った「ハイポモルフ」、遺伝子機能が亢進した「ハイパーモルフ」、野生型の機能を妨げるように働く「アンチモルフ」、新たな機能を獲得した「ネオモルフ」である。このような変異の性質・類型に関する以下の問いに答えなさい。なお、優性および劣性という遺伝学用語は、それぞれ顕性および潜性と称することがある。(計 25 点)

(1) 次に示したいろいろな生物の変異(a)~(e)は単一の遺伝子に起こったものだとすると、上記のどのモルフに該当すると考えられるか、最も適当だと思われるものを書きなさい(それぞれ1回だけ使用すること)。また、野生型遺伝子に対して、優性(不完全優性も含む)または劣性のいずれの遺伝性を示すと考えられるか記入しなさい。(各3点で15点)

(a) 鎌状赤血球症は、 β グロビンのアミノ酸置換により正常な多量体が形成できない変異によるもので、ホモ接合では致死となる。ヘテロ接合では貧血ぎみではあるがマラリアに対して抵抗性があるため、アフリカのある地域では高頻度で集団中に維持されている。(遺伝性の優劣は致死性ではなく赤血球の形態に関して判別しなさい)。

(b) ある種のヘビの黒化型変異では表皮のメラニン色素が増加しており、野生型と交配して得られた子ヘビも黒みが強かった。

(c) アサガオの八重咲き変異(*pt*)では、成長初期では、雄ずいにある葯(やく)が花卉に変化しているが、成長後期ではほぼ野生型に近づき、種子を結ぶようになる。

(d) シロイヌナズナにおける器官の表(向軸)側を規定する *PHB* 遺伝子のある対立遺伝子(アレル) (*phb-1d*)では、miRNA の標的部位に変異が存在するため、本来とは異なる組織で *PHB* 遺伝子が発現している。

(e) キイロショウジョウバエにおける純白の眼色を持つ *w* 変異体は、色素の輸送に関わる ABC トランスポーターの変異体である。*w* 変異体のメスと、野生型である赤褐色眼色のオスを交配すると、次代のメスは全て野生型眼色、オスは全て純白眼になった。

(2) (1) (a) の下線部、鎌状赤血球症の変異が集団中に維持されるしくみは何と呼ばれているか。(3点)

(3) (1) (c) のアサガオの八重咲きのように、変異を持っているにもかかわらず表現型に現れない場合があるが、このような変異は()が低いと言う。()に当てはまる用語を述べなさい。(3点)

(4) (1) (e) の下線部の理由を述べなさい。(4点)

遺伝学および集団遺伝学 (2 / 3)

((注意) 問題 [1] [2] [3] [4] はそれぞれ別の答案用紙に解答すること。

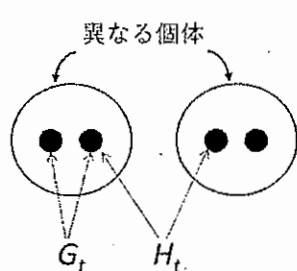
[2] 次の問いに答えなさい。式を導いた理由も記述すること。(計 25 点)

(1) 任意交配をするサイズ N の雌雄同体の二倍体生物集団で 1 つの中立遺伝子座を考える。Wright-Fisher モデルを仮定する。 t 世代目の集団からランダムにこの遺伝子座の遺伝子を 2 個サンプルした時、この 2 遺伝子が前世代の異なる遺伝子由来である確率を求めなさい。(5 点)

(2) (1) の集団で t 世代目にランダムにサンプルした 2 個の遺伝子が異なる対立遺伝子 (アレル) である確率を H_t で表す。 H_t を H_{t-1} を使って表しなさい。(5 点)

(3) (2) で求めた式を使って、 H_t を H_0 を使って表す式を求めなさい。(5 点)

(4) 次に各個体の自殖率が s でサイズ N の雌雄同体の二倍体生物集団を考える。この集団では次世代



の個体は、確率 s で集団からランダムに選んだ 1 個体の自殖 (selfing) により生まれ、確率 $1-s$ で集団からランダムに選んだ 2 個体間の交配により生まれる。 t 世代目にランダムにサンプルした 1 個体の 2 遺伝子が異なる対立遺伝子である確率を G_t 、ランダムにサンプルした 2 個体からそれぞれ 1 個ずつサンプルした 2 遺伝子が異なる確率を H_t で表す (左図参照)。 G_t 、 H_t を、 G_{t-1} と H_{t-1} を使って表しなさい。(5 点)

(5) (4) の集団で N が無限大の時、平衡状態での G_t を H_0 を使って表しなさい。注) Wright-Fisher モデルは (4) の $s = 1/N$ の場合にあたる。(5 点)

[3] ある座位に 2 つの対立遺伝子 (アレル) A_1 と A_2 があり、 A_1 から A_2 への突然変異率を μ 、逆向きの突然変異は無視できるとする。このとき、変異アレル A_2 の淘汰係数 (選択係数) を s 、優性の度合いを h とした優性モデルのもとでは、任意交配集団における変異アレルの A_2 の平衡頻度 \hat{q} は以下の 2 次方程式を満たす。

$$(1 - 2h)q^2s + (1 + \mu)qhs - \mu = 0$$

このとき以下の問いに答えなさい。(計 25 点)

(1) A_2 アレルが A_1 アレルに対して完全劣性である場合の A_2 の平衡頻度 \hat{q} を上の式から導きなさい (8 点)。

(2) A_2 アレルが A_1 アレルに対して不完全劣性 ($0 < h < 1$) である場合の A_2 の平衡頻度 \hat{q} を同じく上の式から導きなさい。ただし、 q および μ はきわめて小さい数なので、以下の近似を利用してよい。(8 点)

$$q^2 \cong 0$$

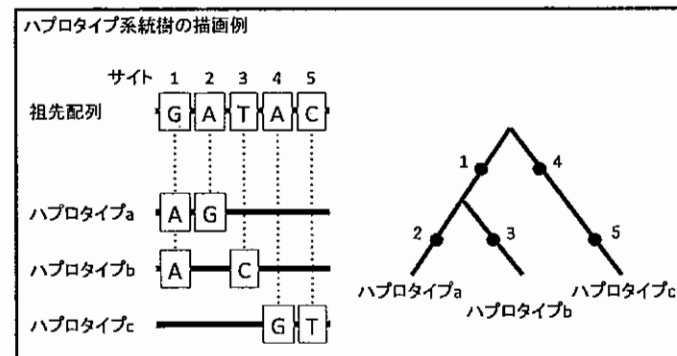
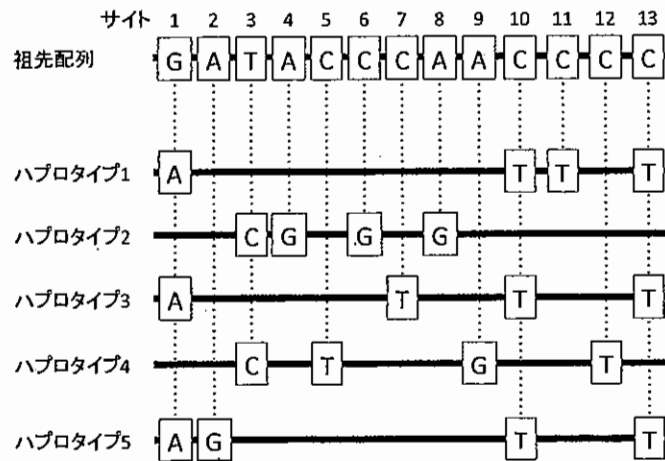
$$1 + \mu \cong 1$$

(3) 軟骨發育不全症は、常染色体優性疾患であり、患者はすべて疾患アレルをヘテロ接合でもつと考えるとよい。ある統計によれば、10,000 件の出産のうち軟骨發育不全症は 12 例出現した。また同じ集団の統計で、軟骨發育不全症の患者 100 人が 20 人の子供を産んだのに対し、正常な同胞 500 人は 600 人の子供を産んでいた。このとき、上の (2) で求めた平衡頻度の式から、正常アレルから疾患アレルへの突然変異率を求めなさい。(9 点)

遺伝学および集団遺伝学 (3 / 3)

(注意) 問題 [1] [2] [3] [4] はそれぞれ別の答案用紙に解答すること。

[4] 集団 X において、遺伝子 A の特定のハプロタイプに正の自然淘汰が働いている。集団 X すべての個体の遺伝子 A のハプロタイプを調べたところ、下図に示す 5 種類に分類され、これらハプロタイプには組換えが見られなかった。ハプロタイプ配列の進化解析について、以下の問いに答えなさい。
(計 25 点)



注: 祖先配列と異なるサイトのみを示す

- ハプロタイプ系統樹の描画例を参考に、ハプロタイプ間の塩基の違いを用いて、ハプロタイプ系統樹を描画しなさい。なお塩基の違いは黒点として、サイト番号とともに各枝上に表示しなさい (例 \bullet)。 (10 点)
- (1) の樹形から、正の自然淘汰が働いているハプロタイプを特定し、その番号をすべてあげなさい。 (5 点)
- 正の自然淘汰において標的となったと見られるサイトが、(1) の系統樹をもとに推定される。標的候補として推定されるサイトの番号を、すべてあげなさい。 (5 点)
- (1) の樹形を参考に、(2) であげたハプロタイプに自然淘汰が働いたと考える根拠を述べなさい。 (5 点)