

## 問題番号 [ 1 1 ] < 遺伝学・集団遺伝学 >

以下の問い(1)、(2)に答えなさい。(計 50 点)

(1) 血友病 A は X 染色体上の F8 遺伝子の異常により発症する伴性劣性 (潜性) 遺伝病である。あるメンデル集団において、血友病 A の罹患率 (=患者の頻度) を  $I$ 、保因者の頻度を  $H$ 、また F8 遺伝子の正常アレルから血友病アレルへの突然変異率は男女ともに  $\mu$  とし、逆向きの突然変異は考えない。また女性の罹患者はきわめて稀で無視してよく、保因者の適応度は減少しないとする。このとき  $I$  は、保因者でない母親の F8 遺伝子が新たに変異を起こす確率  $((1-H) \times \mu)$  と、保因者である母親からすでに存在する変異を受け継ぐ確率  $(1/2 \times H)$ 、さらに保因者である母親の健常アレルに新たに生じた血友病アレルを受け継ぐ確率  $(1/2 \times H \times \mu)$  の和である。しかし  $H\mu$  はきわめて小さい値なので  $H\mu = 0$  とすると、 $I = \mu + (H/2)$  と近似できる。このとき以下の問いに答えなさい。(計 25 点)

- (a) 罹患した父親の適応度 (= 子供を残す確率) を  $f$  とするとき、 $H$  を、 $I$ 、 $\mu$  及び  $f$  で表しなさい。(極めて小さい値となる  $H\mu$  及び  $I\mu$  は 0 と近似してよい) (7 点)
- (b)  $I$  を  $\mu$  と  $f$  で表しなさい。(6 点)
- (c) 血友病 A の適応度 ( $f$ ) が 0.7 のとき、(i) 罹患率  $I$  と (ii) 保因者の頻度  $H$  を、突然変異率  $\mu$  で表しなさい。(各 6 点、計 12 点)

(2) 以下のアサガオの変異体は全て野生型に対して劣性 (潜性) として問いに答えなさい。獅子牡丹とよばれる観賞用のアサガオは、第 2 染色体に座乗する獅子とよばれる葉が巻き込み花卉が管状になる変異体と、第 6 染色体に座乗する牡丹とよばれる八重咲きの花をつける変異体との二重ホモ接合変異体である。いずれの変異もホモ接合体は不稔のため、両方の変異についてヘテロ接合となっているきょうだい株を自殖することで江戸時代から維持されてきた。(計 25 点)

- (a) 獅子と牡丹の両方の変異をヘテロ接合で持つことが分かっている株からとった種子をまいたところ、二重ホモ接合変異体 (獅子牡丹) は何株に 1 株出現すると期待されるか。また、獅子と牡丹の両方の変異をヘテロ接合で持つ株は全体の何%か。(各 3 点、計 6 点)
- (b) (a) の種子をまいて獅子牡丹を 90% 以上の確率で出現させるために、何粒以上まけば良いだろうか。 $\log_{10} 2 = 0.3$ 、 $\log_{10} 3 = 0.48$  として必要な粒数を求めなさい。(6 点)
- (c) 獅子変異から 1% の組換え率の距離に丸葉という稔性のある葉形の変異が存在する。獅子変異を保持する相同染色体とは別の相同染色体上に、丸葉変異を保持した状態 (相反、trans) で自殖によって維持している系統がある。不稔の獅子変異を維持する上で、このような系統を用いるとどのような利点があるか。(6 点)
- (d) 獅子と丸葉変異の間で毎世代、わずかに組換えを起こすため(c)の状態が壊れ、同じ相同染色体上に獅子変異と丸葉変異もった状態 (相引、cis) の二重ヘテロ接合体が生じる。同じ世代に生じた相反(trans)の二重ヘテロ接合体何株あたり、相引(cis)の二重ヘテロ接合体が 1 株の割合で生じるか。(7 点)

# 問題番号 [ 1 2 ] < 遺伝学・集団遺伝学 >

以下の問い(1)、(2)に答えなさい。(計 50 点)

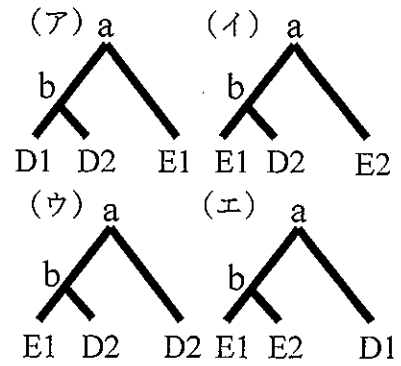
(1) 集団の分岐は種分岐のもととなり、正常な交配が集団の間で不可能になることで別種となる。交配不能となるまでは、集団間で交配し子孫を残すことがある。(計 25 点)

(a) 種 A、種 B、種 C の遺伝子  $Q$  について塩基配列を決定したところ、種 A と種 B にそれぞれ固有の変異が 1 つ、種 A と種 B に共通で種 C にはない変異が 1 つ、種 C に固有の変異が 2 つあった。変異は時間に比例して生じると仮定し、この変異の数をもとに、種 A、種 B、種 C の系統関係を表す系統樹を変異を黒丸(右例)で示し作成しなさい。(5 点)



(b) 遺伝子  $Q$  のアレル(対立遺伝子)の塩基配列を、種 A の集団 D と集団 E から得て系統樹を作成した。その結果、集団 D からのアレルと集団 E からのアレルの分岐年代が、集団間の分岐年代よりも古かった。この原因について述べなさい。なお年代推定の方法に問題はないとする。(7 点)

(c) 遺伝子  $Q$  のアレルの塩基配列を集団 D と集団 E から得て、系統樹を作成した。右の系統樹のうち集団間交雑が期待されるものをすべて選びなさい。D1、D2、D3、E1、E2、E3 については、アルファベットは集団を、番号は配列番号を示す。(5 点)



(d) (c) の集団間交雑の可能性のある系統樹において、各分岐点の年代(a、b)と集団の分岐年代(Z)の以下の関係のうち、集団間交雑を支持するものをすべて選びなさい。(8 点)

- (カ)  $a=Z$ 、(キ)  $b=Z$ 、(ク)  $b < Z < a$ 、(ケ)  $a < Z$ 、(コ)  $b > Z$

(2) ある集団からサンプルをとり、ゲノム中の離れた二ヶ所の領域の塩基配列を取得した。領域 1 の長さは 5kb であり、領域 2 の長さは 20kb であった。下はそれらの配列から変異サイトのみを抜き出したものである。以下の問いに答えなさい。(計 25 点)

(a) 塩基多様度は  $n$  を配列数、 $d_{ij}$  を  $i$  番目と  $j$  番目の配列間のサイトあたり相違数、 $C$  を配列の

領域1-1	G	A	G	C	G	T	T	C	C	G	A	A	G
領域1-2	T	A	G	A	A	T	T	C	T	T	A	A	G
領域1-3	G	A	A	A	A	T	G	A	C	G	C	T	C
領域1-4	G	C	A	A	A	G	A	C	G	A	A	C	
領域1-5	G	C	A	A	A	T	G	A	C	G	A	A	C

領域2-1	A	T	G	C	A	G							
領域2-2	G	C	C	A	T	T							
領域2-3	A	T	G	C	A	G							
領域2-4	A	T	G	C	A	G							
領域2-5	A	T	G	C	A	G							

組み合わせ数として  $\sum_{i=1}^{n-1} \sum_{j=i+1}^n d_{ij} / C$  で求められる。領域 1 と 2 の塩基多様度をそれぞれ求めなさい。(各 5 点、計 10 点)

(b) これらの領域間の多様性の違いを生んだ原因として何が考えられるか。考えられる要因を二通り挙げてそれぞれ簡潔に説明しなさい。また、これらの可能性を検証するために必要な実験あるいは解析を提案しなさい。(各 5 点、計 15 点)