

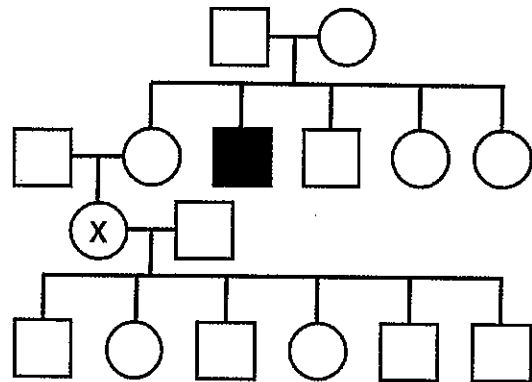
問題番号 [1 1] < 遺伝学・集団遺伝学 >

色覚の遺伝に関する以下の問いに答えなさい。(計 50 点)

(1) 下の文章の (a) ~ (c) に適当な用語を補いなさい。(各 3 点、計 9 点)

哺乳類の多くは二色型色覚であるが、ヒトをはじめとする霊長類は、常染色体上に存在する青色光を受容する錐体オプシンに加え、X 染色体上の錐体オプシンが重複することで、緑色光と赤色光を受容できる三色型色覚を獲得している。そのため、緑色光を受容する錐体オプシンと赤色光を受容する錐体オプシンのアミノ酸配列の相同性は約 96% と非常に高い。これらの X 染色体上の錐体オプシンが稀に (a) を起こし赤色光または緑色光を受容できないか、受容能が弱まったハプロタイプが生じる。これがヒトにおいて赤緑色覚異常が高い頻度で存在する原因となっている。X 連鎖潜性の赤緑色覚異常は男性に多いが、この変異をヘテロ接合で保持する正常な女性でも赤緑色覚異常の細胞が網膜に存在することがある。これは、常染色体と性染色体の量比を男女間で一定にする (b) のメカニズムにより、(c) と呼ばれる不活性化した X 染色体が生じ、この染色体上のアレルが不活性化されているためである。

(2) 右の図は赤緑色覚異常の個体(黒塗り)を含む家系図である。この図について以下の問いに答えなさい(答えは既約分数で表記すること)。(計 11 点)



(a) X の女性に子孫の情報がない場合、この女性が赤緑色覚異常の保因者である確率を求めなさい。(5 点)

(b) その後、この家系図のように 6 人の正常な子どもに恵まれた。この場合、X が赤緑色覚異常の保因者である事後確率をベイズの定理を用いて求めよ。(6 点)

(3) 赤緑色覚異常の出現頻度が男児 100 人に 1 人の集団 A と男児 50 人に 1 人の集団 B がある。集団 A からの男性 100 名と集団 B からの女性 100 名が新しい集団 C を作ったとする。上記以外に集団間の交配はなく、いずれも任意交配集団で世代は重ならず、突然変異と自然淘汰は考えないとき以下の問いに答えなさい(既約分数で答えてもよい)。(各 10 点、計 30 点)

(a) 集団 A および B において、女性における保因者の頻度をそれぞれ答えなさい。(各 5 点、計 10 点)

(b) 集団 C 形成後最初の子供たち (=1 世代目) で、男児における赤緑色覚異常の頻度を答えなさい。(10 点)

(c) (b) の次の世代 (=2 世代目) において、男児における赤緑色覚異常の頻度を答えなさい。(10 点)

問題番号 [1 2] < 遺伝学・集団遺伝学 >

集団 A から 5 本 (A1、A2、A3、A4、A5)、集団 B から 5 本 (B1、B2、B3、B4、B5)、合計 10 本の塩基配列を得た (図 1 内の・は祖先配列と同じ塩基)。これらの配列に対する集団遺伝学的解析に関する以下の質問に答えなさい。(計 50 点)

(1) 図 1 の配列データを表す系統樹として適切なものを、図 2 に示す 3 つの系統樹から選びなさい。なお系統樹上の黒丸は、祖先型から派生型への変異を示す。(10 点)

変異サイト	1	2	3	4	5	6	7	8
祖先配列	G	C	A	C	A	T	A	C
配列 A1	・	・	・	・	・	C	G	T
配列 A2	・	・	G	・	・	C	G	T
配列 A3	・	・	・	・	・	C	G	・
配列 A4	A	・	・	T	G	・	・	・
配列 A5	A	G	・	T	・	・	・	・
配列 B1	・	・	・	・	・	C	G	・
配列 B2	A	G	・	T	・	・	・	・
配列 B3	A	G	・	T	・	・	・	・
配列 B4	A	G	・	T	・	・	・	・
配列 B5	A	G	・	T	・	・	・	・

図1 ハプロタイプ配列

(2) 2 つの変異サイト X、Y の間の連鎖不平衡を測る量として r^2 が用いられる。 r^2 は、

$$r^2 = D^2 / p_a p_d q_a q_d$$

$$D = P_{aa} - p_a q_d$$

で求められる。 P_{aa} は両方の変異サイトで派生型を持つハプロタイプ

の頻度、 p_a と p_d は変異サイト X における祖先型および派生型アレルの頻度、 q_a と q_d は変異サイト Y における祖先型および

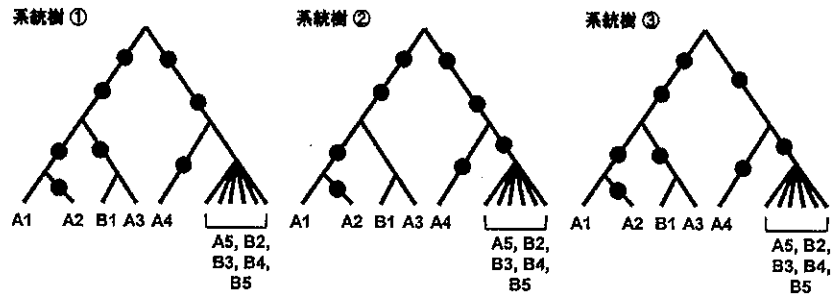


図2 系統樹

派生型アレルの頻度である。集団 A の変異サイト 2 と 8 の間の連鎖不平衡 r^2 を、四捨五入して小数点以下 2 桁の小数で答えなさい。(15 点)

(3) 注目している変異サイト上の特定のアレルを共有するハプロタイプについて、変異サイトの upstream および downstream に向かって相同領域の広がり調べた結果を図 3 に示す。実線は派生型アレルをもつハプロタイプ、点線は祖先型アレルをもつハプロタイプの相同性の変化である。この図と同様のパターンを示す可能性のある変異サイトの番号を全て答えなさい。(10 点)

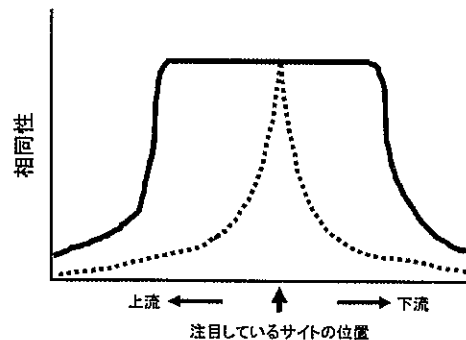


図3 ハプロタイプ配列間の相同性

(4) マラリア感染症に抵抗性をもたらす *G6PD* 遺伝子の変異が一部の地域で広がっていることが知られている。図 1 の配列における進化を *G6PD* 遺伝子におけるマラリア感染症に対する適応として解釈し、このような多様性パターンが生じたメカニズムを 200 字程度で説明しなさい。(15 点)