

## 遺伝学および集団遺伝学（1／2）

(注意) 問題 [1] [2] を一枚、[3] [4] を一枚の答案用紙にそれぞれ解答すること。

[1] 二倍体生物の 2 遺伝子座  $A, B$  にそれぞれ中立な 2 個の対立遺伝子（アレル） $A_1, A_2$  と  $B_1, B_2$  があるとする。同じサイズで任意交配する非常に大きな集団 1、2 があるとし、それぞれのハプロタイプ（配偶子）頻度を次のように表す。 $A, B$  遺伝子座間の組換え率を  $r$  とする。次の問い合わせに答えなさい。

(計 25 点)

ハプロタイプ	$A_1 B_1$	$A_1 B_2$	$A_2 B_1$	$A_2 B_2$
集団 1	$g_{11}$	$g_{12}$	$g_{13}$	$g_{14}$
集団 2	$g_{21}$	$g_{22}$	$g_{23}$	$g_{24}$

- (1) 集団  $i$  での  $A_1$  遺伝子頻度を  $p_i$ 、 $B_1$  遺伝子頻度を  $q_i$  と表す。 $p_i$  を  $g_{ij}$  を使って表しなさい。(3 点)
- (2) 集団 1 の連鎖不平衡係数 (coefficient of linkage disequilibrium)  $D$  を  $g_{11}, p_1, q_1$  を使って表しなさい。(3 点)
- (3) どちらも連鎖平衡状態にある集団 1 と集団 2 が成体の時に合体し集団 3 が出来た。この世代を第 0 世代とする。第 0 世代の集団 3 の連鎖不平衡係数  $D_0$  を求めなさい。また集団 3 が連鎖平衡になるための条件を求めなさい。(6 点)
- (4) 集団 3 では任意交配で次世代が作られていく。(3)でできた集団 3 での第  $t$  世代の連鎖不平衡係数を  $D_t$  で表す。 $D_t$  を求めなさい。(6 点)
- (5) 集団 1、2 は長い間隔離されており、 $A, B$  両遺伝子座でそれぞれ別の対立遺伝子が固定していたとする。合体後の集団 3 の  $D_t$  ( $t$  は未知、但し  $t \geq 2$  とする) がわかった時、何世代前に合体が起こったか推測する方法を考え、説明しなさい。(7 点)

[2] 哺乳類の体色に関する以下の問い合わせに答えなさい。(計 25 点)

- (1) 家畜化された哺乳類ではヒマラヤンと呼ばれる、四肢、尾、耳、鼻先などの末端が黒い毛、それ以外が白い毛で覆われている変異（品種）が知られている。マウスのヒマラヤン変異( $Tyr^{ab}$ )では、メラニン色素の生合成に関わる酵素である、チロシナーゼが原因遺伝子だということが明らかになっている。この遺伝子にどのような変異が起こっているため、このような体色になっていると考えられるか答えなさい。(8 点)
- (2) マウスのヒマラヤン変異体と同じ遺伝子の変異である、全身白色のアルビノ変異体( $Tyr^a$ )と、ヒマラヤン変異体を交配して得た  $F_1$  個体はどのような体色になるか答えなさい。(5 点)
- (3) 三毛猫は、黒色、オレンジ色、白色の 3 色の体毛からなる斑紋を持つ猫であるが、通常メスにしか見られない。この理由を述べなさい。なお、白色の斑紋については別の  $S$  遺伝子の変異によるもので性差はないため説明しなくてよい。(7 点)
- (4) まれに三毛猫のオスと呼ばれる個体が見られることがあるが、この個体はどのような性染色体の構成を持っていると考えられるか答えなさい。(5 点)

## 遺伝学および集団遺伝学（2／2）

（注意）問題 [1] [2] を一枚、[3] [4] を一枚の答案用紙にそれぞれ解答すること。

[3] 軟骨発育不全症は常染色体優性の疾患である。すべてメンデル集団を仮定して以下の問いに答えなさい。（計 25 点）

(1) 優性モデルのもとで、軟骨発育不全症アレルの頻度を  $q$ 、淘汰係数を  $s$ 、優性の度合いを  $h$ 、正常アレルから軟骨発育不全症アレルへの突然変異率を  $\mu$ 、逆向きの突然変異を無視するとき、突然変異圧と淘汰圧の平衡状態では以下の関係が成り立つ：

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

このとき軟骨発育不全症アレルの平衡頻度 ( $\hat{q}$ ) を、一次の分数式で近似しなさい。 $q$  と  $\mu$  がともに 1 に較べて十分小さな正の数であることを近似に利用してよい。（6 点）

(2) ある統計では 10 万件の出産で 5 例の軟骨発育不全症が報告された。この集団における軟骨発育不全症アレルの頻度 ( $q$ ) を計算しなさい。稀少な優性疾患であるので、患者はすべてヘテロ接合であると考えてよい。（6 点）

(3) (2)と同じ集団の統計で、軟骨発育不全症の患者 108 人が 27 人の子供を産み、患者の正常な兄弟姉妹 432 人が 540 人の子供を産んだという記録があった。この統計が単純に適応度を示していると仮定して、軟骨発育不全症患者の淘汰係数  $hs$  を求めなさい。（6 点）

(4) (1)の式に(2)と(3)で求めた数値を代入して、正常アレルから軟骨発育不全症アレルへの突然変異率  $\mu$  を求めなさい。（7 点）

[4] 自然淘汰に関する以下の問いに答えなさい。（計 25 点）

(1) ある遺伝子の非同義置換率と同義置換率からその遺伝子に働く自然淘汰を調べたい。その場合に用いる非同義置換率と同義置換率と各自然淘汰 [正の自然淘汰、純化淘汰（負の自然淘汰）、中立進化] との関係を述べなさい。（9 点）

(2) ある集団において、酵素遺伝子  $A$  のハプロタイプは、酵素活性に関わる非同義置換サイト  $a$  によって、ハプログループ 1 とハプログループ 2 の 2 つのグループに分けられる。この集団ではハプログループ 1 の非同義置換サイト  $a$  に正の自然淘汰が働いており、ハプログループ 1 と 2 の間の比較を行ったところ、以下の 2 つの特徴が見られた。

ア) ハプログループ 1 の方がハプログループ 2 よりも頻度が高い。

イ) ハプログループ 1 のハプロタイプ同士では、非同義置換サイト  $a$  のまわりの領域において、広く配列の一致が見られたが、ハプログループ 2 のハプロタイプ同士では、そのような配列の一致は見られなかった。

正の自然淘汰によってこれら 2 つの特徴が形成される理由について説明しなさい。（16 点）