

## ヒトと類人猿における祖先多型が顕著にみられるゲノム領域の同定

原 雄一郎, 坂手 龍一, 今西 規 (産総研・バイオメディシナル情報研究センター)

Identification of genomic regions with high levels of ancestral polymorphisms in the common ancestor of human and apes

Yuichiro Hara, Ryuichi Sakate, Tadashi Imanishi (BIRC, AIST)

ヒトと類人猿の種間の塩基配列相違度はゲノム領域によって多様であり、この多様性はゲノム領域ごとの合祖年代の差異を示唆している。ヒトと類人猿におけるゲノム領域特異的な進化過程を解明し種分岐年代を正確に推定するために、我々はヒトとチンパンジー、オランウータン、マカクザルの間でゲノム配列の相違およびその領域ごとの偏りを調べた。比較ゲノムブラウザ G-compass (<http://hin.v.jp/g-compass/>) で用いられているヒト-他生物種間1対1アラインメントを作成するパイプラインを応用し、ヒトと他の3種すべてに保存されているゲノム領域についてマルチプルアラインメントを作成した。これらのアラインメントにおいて、合計 880Mb が4生物種ともギャップ無しでアラインメントされていた。これらのアラインメントを 1kb ごとのウィンドウに分割し、ウィンドウごとに塩基置換の分布を調べたところ、26,253 ウィンドウ、合計して約 25Mb のヒトゲノム領域において類人猿の系統関係と矛盾する塩基置換が高頻度で観察された (例えば (ヒト, オランウータン), (チンパンジー, マカク)) など)。このような塩基置換はヒトとチンパンジーの祖先集団が保有した祖先多型 (ancestral polymorphism) を示唆し、同定された領域には祖先多型が顕著に存在すると考えられる。このような祖先多型が多く存在した領域では、それ以外の領域と比較して、ヒト-チンパンジーの分岐年代が平均で 1.57 倍古いことが示された。また、祖先多型が顕著に存在すると考えられるヒトゲノム領域は、2,564 遺伝子座とオーバーラップしていた。これらの遺伝子のうちいくつかには祖先多型が顕著に存在すると報告されており、我々が同定した遺伝子もヒトとチンパンジーの共通祖先の頃から現在に至るまで平衡選択 (balancing selection) を受けていたことが示唆された。

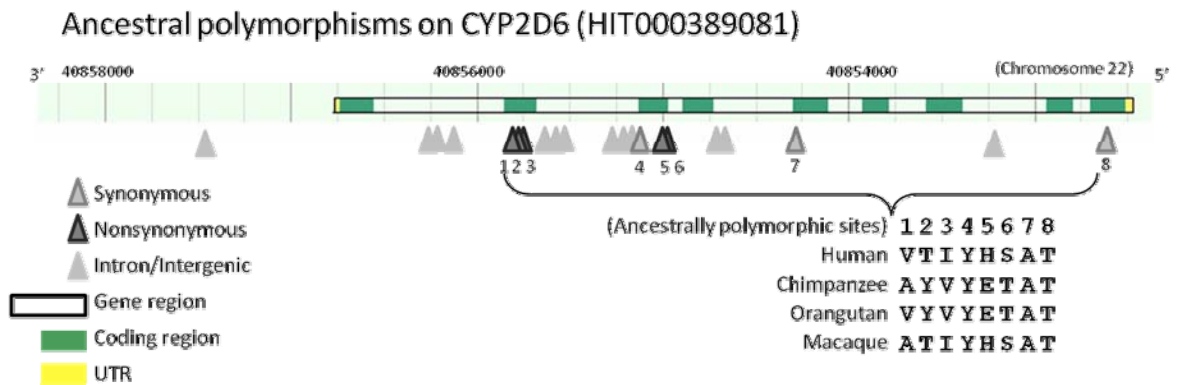


図 1. CYP2D6 遺伝子領域に存在する祖先多型  
遺伝子領域における祖先多型 (三角形) およびコーディング領域に存在する 8 つの祖先多型によるアミノ酸の変異を示す。