

# 全ゲノム配列を用いてヒトの進化を再構築 ヒトとチンパンジーの異種間交雑は起こらなかった



今西 規

いまに しただし  
t.imanishi@aist.go.jp

創業分子プロファイリング  
研究センター  
データ管理統合チーム  
招聘研究員  
(臨海副都心センター)

産総研ライフサイエンス分野における統合データベース関連の研究開発を行っています。特に、ヒト遺伝子の統合データベース H-InnoDB (hinv.jp) や経済産業省ライフサイエンスデータベースプロジェクトのポータルサイト MEDALS (medals.jp) を運営しています。研究面では、進化学の観点から大量ゲノム情報の比較解析を行い、ヒト進化史の正確な再構築やゲノム進化における未知の現象を明らかにすることを目指しています。

関連情報：

● 共同研究者

原 雄一郎 (産総研、現・理化学研究所)、颯田 葉子 (総合研究大学院大学)

● 参考文献

Y. Hara et al.: *Genome Biology and Evolution*, 4(11), 1133-1145 (2012).

● 用語説明

\* 交雑：異なる種や亜種を親として子を残すこと。

● 主な研究成果

2013年1月15日「全ゲノム配列を用いてヒトの進化を再構築」

● この研究は JSPS 科研費 (24657168) の支援を受けて行われました。

## ヒトとチンパンジーの種分岐問題

古生物学や集団遺伝学では、ヒトと最も近縁であるチンパンジーとの種分岐の後に交雑\*が起きたかどうかについて長く論争になっています (図1)。2006年にはバターソンらが限られたゲノム配列を用いて交雑仮説を提唱していますが、一方で交雑を反証する論文も多く存在します。近年、ヒトだけではなく類人猿もゲノムの全長が解読され、全ゲノム配列データを用いてヒトとチンパンジーの種分岐問題を再検討できる条件が整ってきていました。

## ゲノム解析により異種間交雑仮説を否定

現生生物種間のゲノム配列の差異と分岐時間の関係について統計モデルに当てはめることにより、種間の種分岐年代を推定することができます。種分岐年代を推定するには、まずゲノムデータから「種分岐年代と突然変異率の積」を推定し、さらに適切な突然変異率を代入することにより種分岐年代を推定します。全ゲノム配列データを用いて解析を行ったところ、ヒト-チンパンジーにおける「種分岐年代と突然変異率の積」は染色体ごとにばらつき、X染色体では小さく推定されました。また、より古いヒト系統-ゴリラの種分岐でも同様にこの値は染色体ごとにばらつくこと、さらにこれら2つの独立

に起きた種分岐において、染色体ごとの「種分岐年代と突然変異率の積」の分布は強く相関することがわかりました (図2)。

「種分岐年代と突然変異率の積」のばらつきは、「染色体間で分岐年代が異なる」か「染色体間で突然変異率が異なる」のいずれかで説明できます。しかし、ヒト-チンパンジーの種分岐とヒト系統-ゴリラの種分岐は時を隔てて別々に起きた出来事なので、「染色体間で分岐年代が異なる」という解釈では2回の種分岐の間で観察された強い相関の説明が困難です。一方、「染色体間で突然変異率が異なる」という解釈であれば、相関をよりシンプルに説明できます。このことから、ヒト-チンパンジーの種分岐年代は染色体間で単一である、すなわち、ヒトとチンパンジーの種の分岐は交雑を考慮せずとも1回の種分岐として説明できることが示されました。

## 今後の予定

この研究の結果、ヒトゲノムの突然変異率が染色体ごとに異なることが示唆されましたが、その原因はまだ明らかではありません。ゲノムの進化メカニズムの解明は医学・生物学の広い分野に影響を及ぼす重要分野であり、さらなる研究を行っていきます。

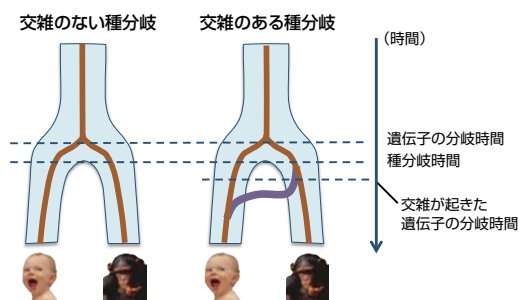


図1 交雑の有無に基づく種分岐のモデル

交雑が無い場合には、1回だけ種分岐が起きたことになる (左図)。交雑がある場合 (右図) には、種分岐の後に遺伝子の混入が起き (紫線)、種分岐より新しい遺伝子の分岐が一部に観察される。

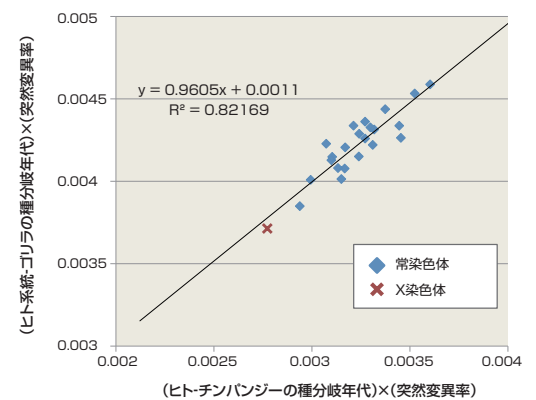


図2 染色体ごとに推定した「種分岐年代と突然変異率の積」の相関

ヒト-チンパンジーの種分岐とヒト系統-ゴリラの種分岐は異なる時期に起こった独立な現象であるが、染色体ごとに種分岐年代と突然変異率の積を推定しプロットしたところ、両者の間に強い相関が認められた。