

自然選択による遺伝子変異からのアプローチ

金 慧琳 (キム・ヘリム)

総合研究大学院大学 葉山高等研究センター上級研究員

ヒトのヒトらしさを特徴づけるものとしてまず挙げられるのが知能です。では、言語を使う、抽象的な思考をめぐらすといった精神活動を定める遺伝的要因はなんなのか。また、その遺伝子はどう進化してきたのか。こうしたテーマの解明を目指している私たちが2008年に発表した研究を紹介しましょう。

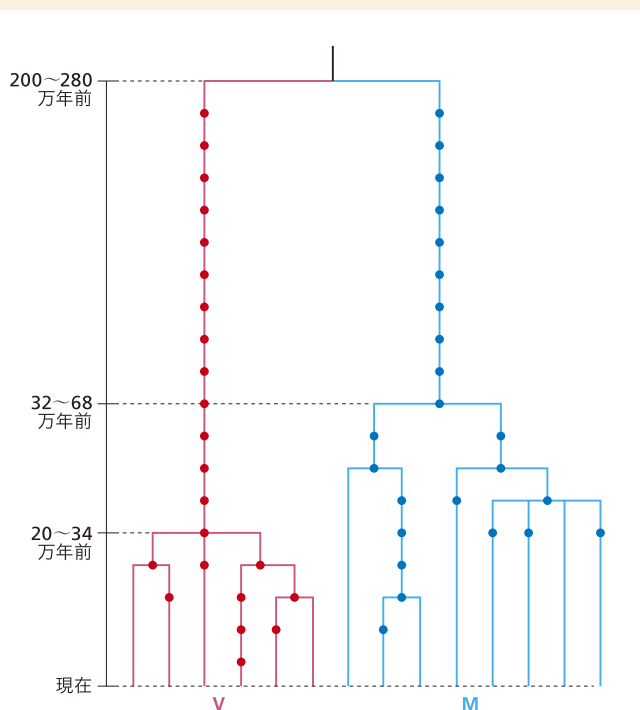
私たちが注目したのはASAH1という遺伝子です。ASAH1は神経細胞の発生に関与していて、その欠損によって精神遅滞をもたらすことが知られています。さまざまな民族のヒト集団でこの遺伝子領域の多様性を調べたところ、異なる2つの系統(V・M)が存在することがわかりました(図)。また、塩基配列の多様性から推測すると、現世人類の共通した祖先に至るのは約80万年前です。ところが、ASAH1で見つかった2系統の共通の祖先は、それよりずっと前の200~280万年前から古くから存在したこともわかりました。

なぜ、このような2つの系統が生まれたのでしょうか。その原因として、遺伝的交流の少ない「分集団」が存在していたことが考えられます。それぞれの分集団の中でASAH1遺伝子もそれぞれ進化したため、遺伝的距離が離れていき、結果として2系統となったのでしょうか。これは、200万年前からアフリカにいたホモ・エレクトス(原人)の集団が、「地理的に離れた分集団」の構造をもっていたことを明らかにするものでした。

さらに面白いことに、2系統の進化のパターンが違っていました。図で示すように観察されたM系統に属する多型(M0~M7)が出現するのにその共通祖先から分岐したのは約32~68万年前と予測されました。これに対して、V系統に属する多型(V0~V5)がその共通祖先から分岐したのは約20~34万年前です。集団内頻度の高いV系統の多型がM系統よりも近い過去に出現していたのです。これは、V系統が速い速度で集団内に広がったことを意味しています。こうしたV系統の速い拡散は「偶然」におこったことでは説明できません。自然選択がはたらいたことを強く示唆しているのです。

実は、このV系統は、ヒトに特異的なアミノ酸の変異を持っています。この変異がASAH1遺伝子の機能にどのような変化をもたらしたのかはわかっていません。しかしASAH1遺伝子が機能する「神経細胞の発生」などにおいて、有利であったことは確かです。つまりヒトがヒトになる進化過程でASAH1遺伝子のアミノ酸変化が重要であることを突き止めた研究と言えるでしょう。

今後も、こうした研究からヒトの進化についての理解を深めていきたいと考えています。



系統多型	V					M							計		
	V0	V1	V2	V3	V4	V5	M0	M1	M2	M3	M4	M5		M6	M7
アフリカン	4	2	3	1	10	1	3	1	1	3					29
ヨーロッパ人	3						6	1							10
アジア人	2	1			8										11
アメリンド	1				2		1	3						1	8
計	10	1	2	3	1	20	1	1	12	1	1	1	3	1	58
	37					21									

ヒト集団におけるASAH1の2系統
さまざまな民族のDNAを用いて、ASAH1領域の計14の多型(変異)があることを突き止め、系統樹を作成した。図では、線上の赤丸や青丸が一塩基の違いを示している。左側には、塩基置換の数から推定された「共通祖先からの分岐時間」を示した。そして表では14多型の民族別分布を示している。数字は計58人の内それぞれ多型の観察された数である。

