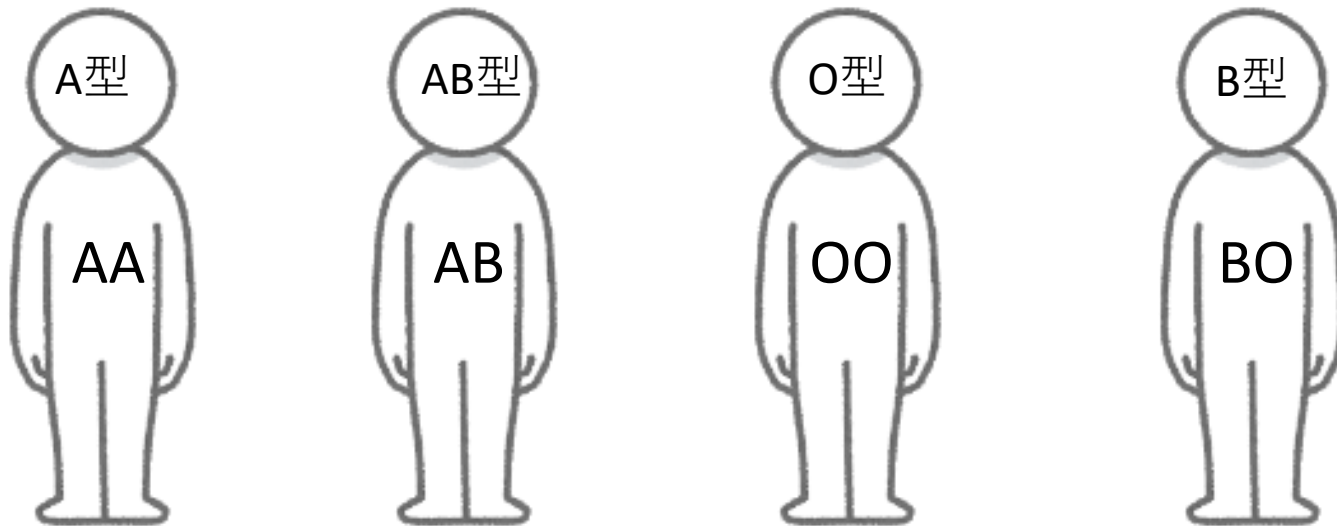


# 突然変異がもたらす個性

生物は、基本的に同じ遺伝子を2つ持っている  
働きや機能の同じ染色体を2本持つため **(相同染色体)**

## 血液型の例



同じ遺伝子領域の遺伝子の種類 (A、B、O)を**対立遺伝子**、  
対立遺伝子の2つの組み合わせを**遺伝子型**と呼ぶ

## 優性と劣性（顕性と潜性）

同じ対立遺伝子を持つとき (**ホモ接合体**)はそれが発現  
異なる対立遺伝子を持つ場合 (**ヘテロ接合体**)、  
発現する対立遺伝子(この場合はB)を**優性 (顕性)**、  
発現しない対立遺伝子 (この場合はO)を**劣性 (潜性)** と呼ぶ



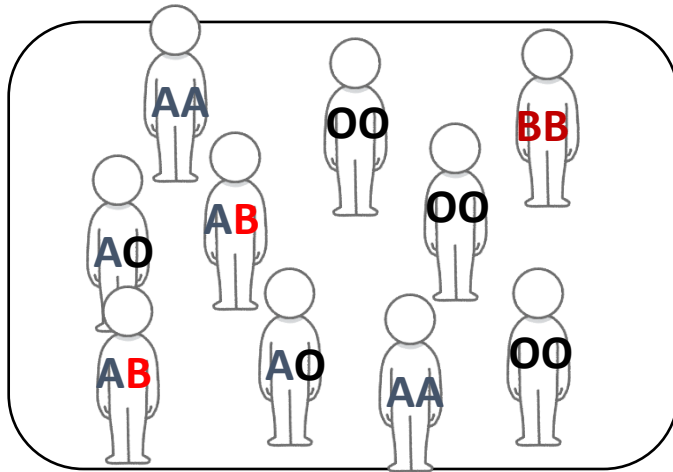
# 遺伝的多様性の指標

遺伝的多様性を計算するための様々な指標

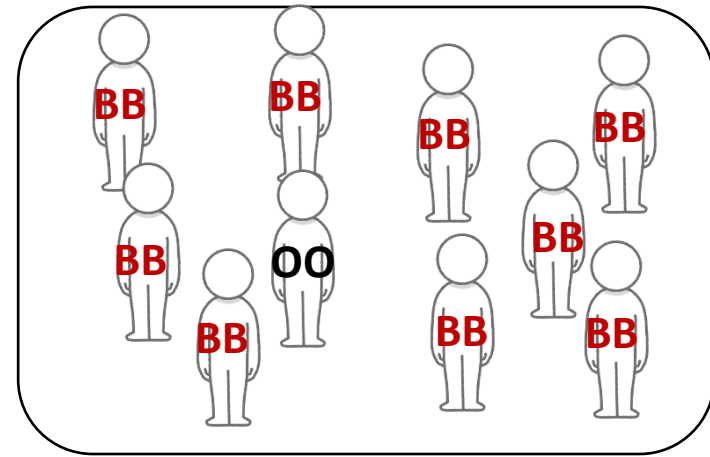
- 対立遺伝子数  $N_A$
- ヘテロ接合度観察値  $H_O$
- ヘテロ接合度期待値  $H_E$
- 近交係数  $F_{IS}$

# 対立遺伝子数 $N_A$

集団中に存在する対立遺伝子の数  
Number of alleles



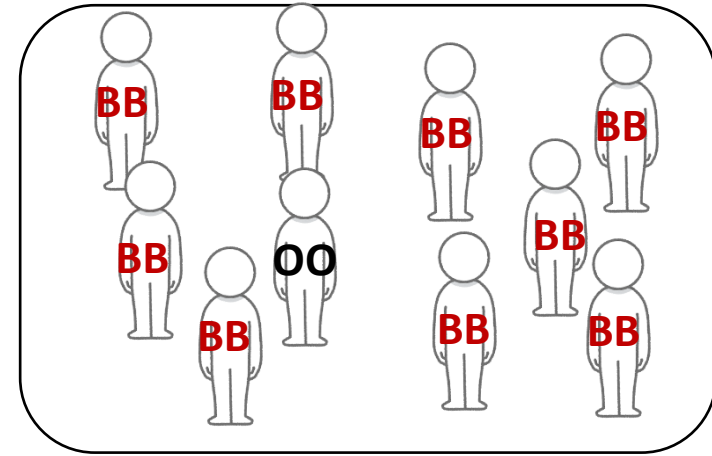
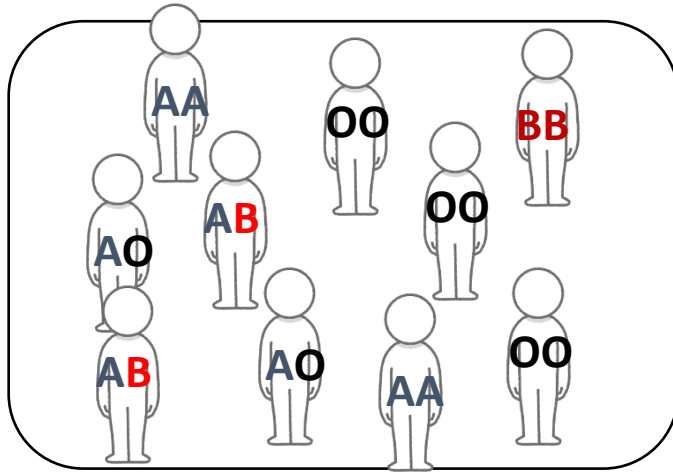
対立遺伝子数 3



対立遺伝子数 2

# ヘテロ接合度観察値 $H_0$

集団中におけるヘテロ接合  
(別々の対立遺伝子を持つ)である個体の割合  
0～1の間になり、高いほど遺伝的多様性が高い



ヘテロ接合体 5  
ホモ接合体 5  
ヘテロ接合度観察値  $5/10=0.5$

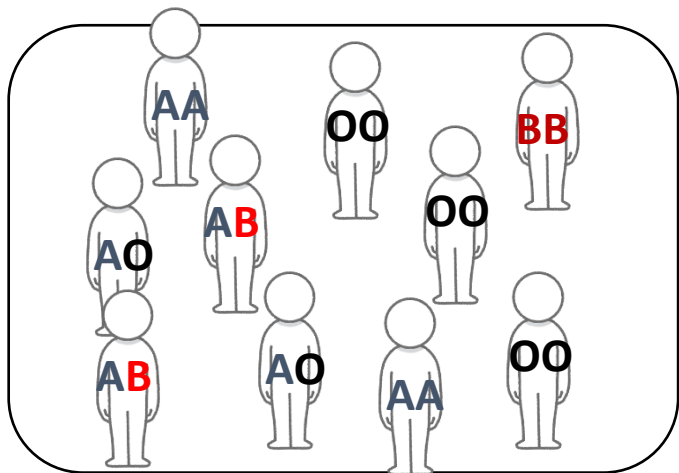
ヘテロ接合体 0  
ホモ接合体 10  
ヘテロ接合度観察値  $0/10=0$

# ヘテロ接合度期待値 $H_E$

集団中の個体がヘテロ接合である確率

0 ~ 1 の間になり、高いほど遺伝的多様性が高い

$$H_E = 1 - (\text{対立遺伝子1の頻度})^2 - (\text{対立遺伝子2の頻度})^2 - \dots - (\text{対立遺伝子Nの頻度})^2$$

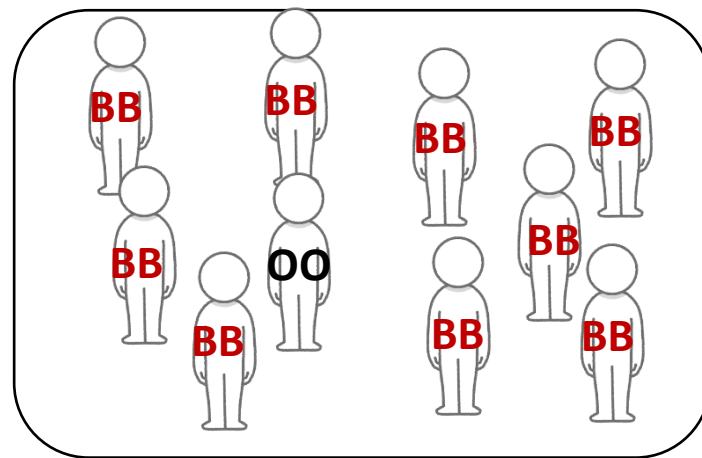


Aの頻度 0.4 (8/20)

Bの頻度 0.2 (4/20)

Oの頻度 0.4 (8/20)

$$H_E = 1 - (0.4)^2 - (0.2)^2 - (0.4)^2 = 0.64$$



Aの頻度 0 (0/20)

Bの頻度 0.9 (18/20)

Oの頻度 0.1 (2/20)

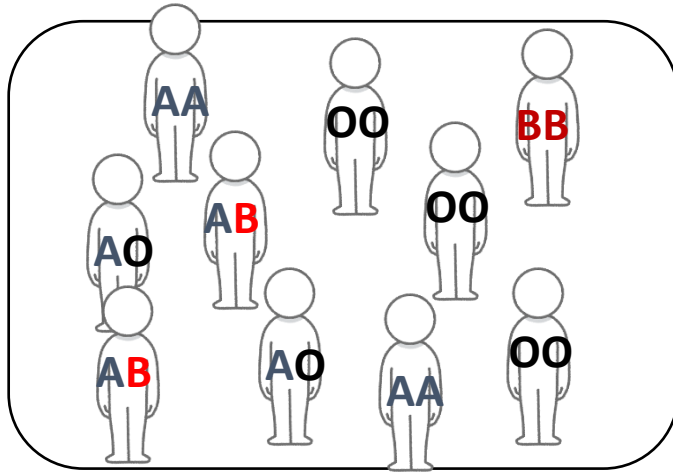
$$H_E = 1 - (0)^2 - (0.9)^2 - (0.1)^2 = 0.18$$

# 近交係数 $F_{IS}$

ある個体の2つの相同遺伝子が共通祖先の同一遺伝子由来である確率

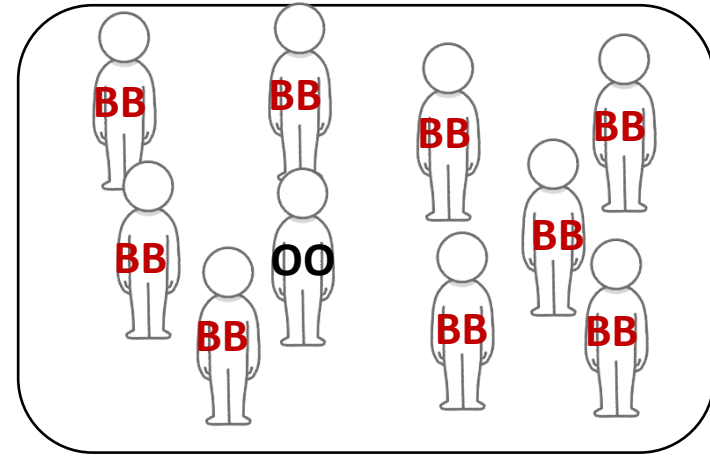
簡単に言うと、近親交配の指標

0に近いと任意交配、1に近いと近親交配  $F_{IS} = 1 - H_O / H_E$



$$F_{IS} = 1 - 0.5 / 0.64$$

$$= 0.22$$



$$F_{IS} = 1 - 0.0 / 0.18$$

$$= 1$$

# 集団遺伝解析の方法

## 1. 核DNA配列の塩基配列解読

サンガーシーケンサーなどから、  
一度に400~800bp程度のDNA配列を解読  
DNA配列の違いから、遺伝的多様性を計算



ヘテロ接合体



ホモ接合体



# 集団遺伝解析の方法

## 2. マイクロサテライト解析

ATATAT...やGGTGGTGGT...など、繰り返し数に突然変異が起きやすいマイクロサテライト部位を利用した解析

繰り返し数の違いにより、遺伝的多様性を計算  
ヒトのDNA鑑定にもしばしば利用される



ヘテロ接合体



ホモ接合体

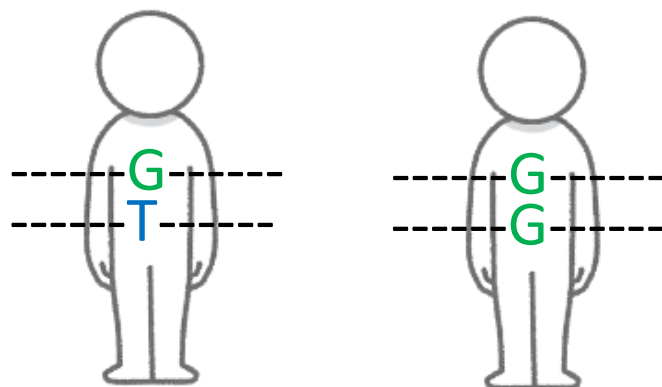
# 集団遺傳解析の方法

## 2. 一塩基多型 (SNP)

複数の種類を持つ特定の一つの塩基を用いて  
遺傳的多様性を計算

次世代シーケンサーを用いることで

数百～数十万の一塩基多型を一度に解析可能



ヘテロ接合体

ホモ接合体