

有性生殖と遺伝学の力

～減数分裂と受精～

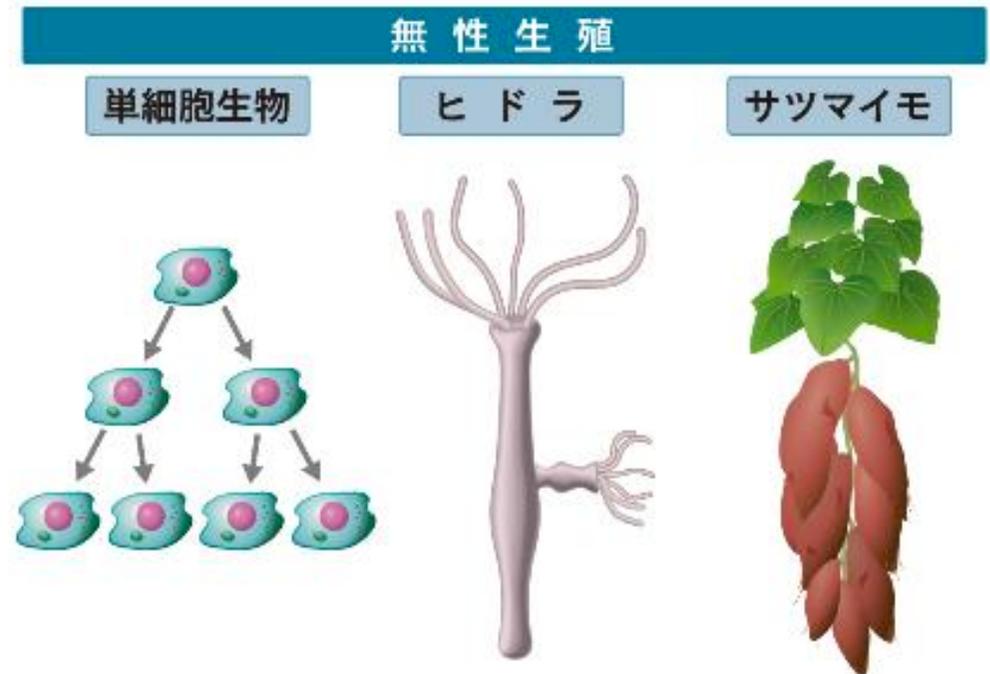
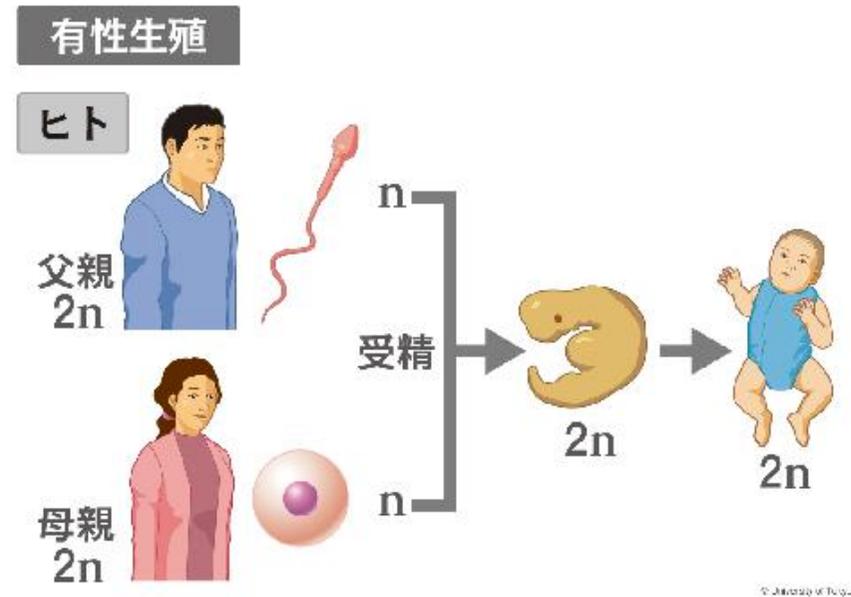
無性生殖と有性生殖

有性生殖では、異なる遺伝情報をもつ配偶子が組合わさることで、集団内に遺伝的な多様性が生まれる。

→集団として環境の変化に対応できる。

有害な遺伝的変異が集団内に蓄積しないように排除できる。

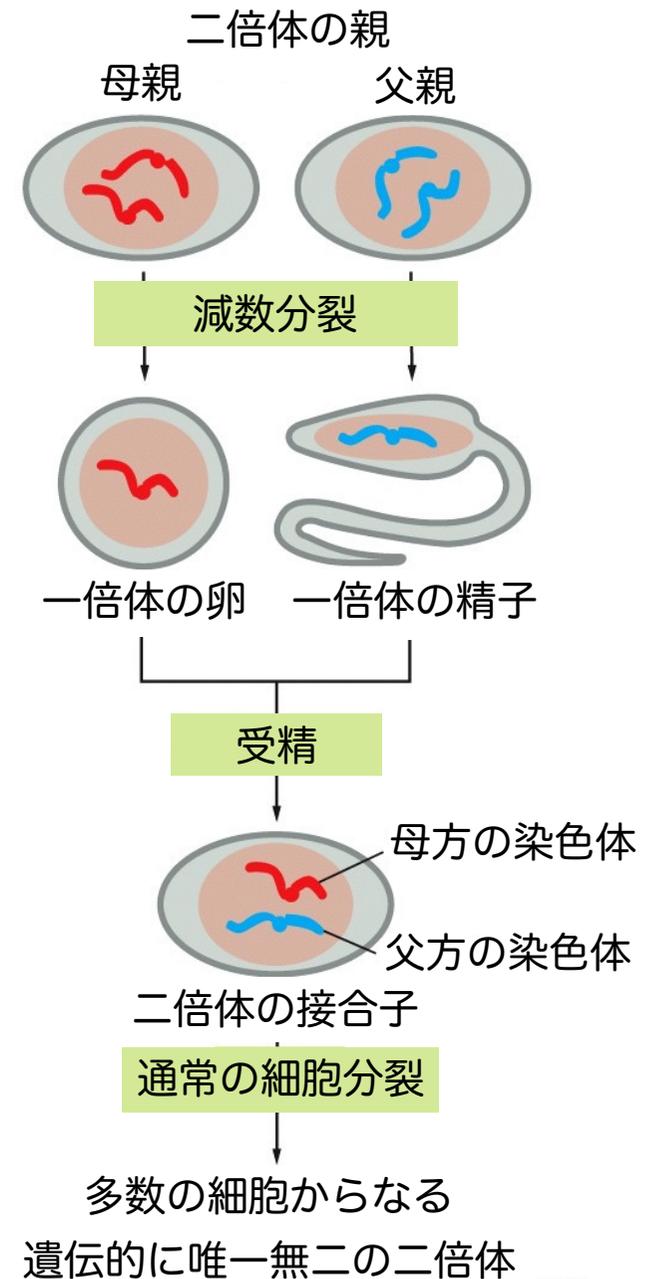
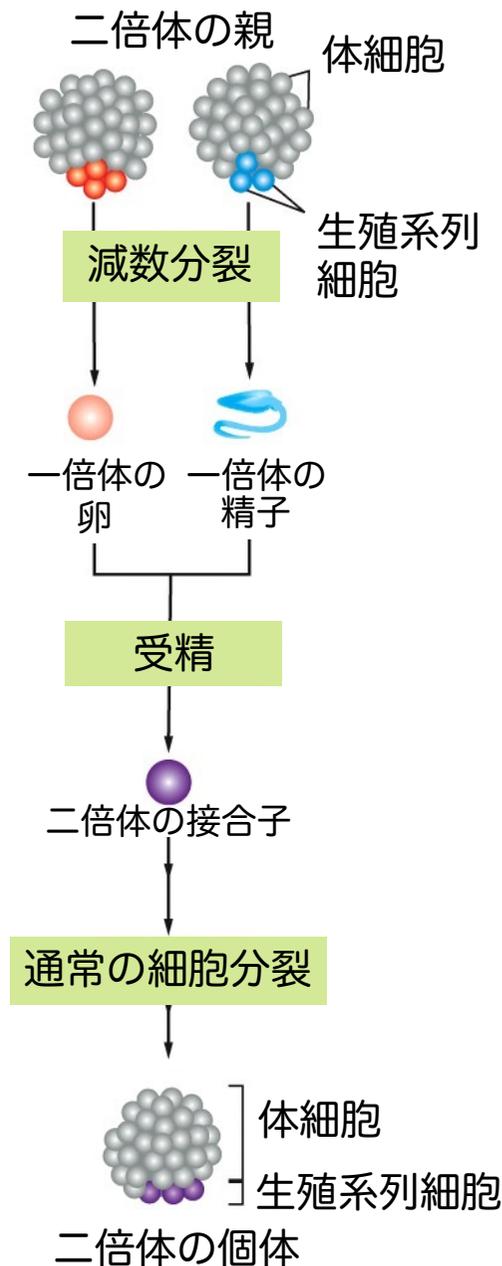
一方で、配偶子同士が出会わなければ次世代を残すことが不可能であるという欠点もある。



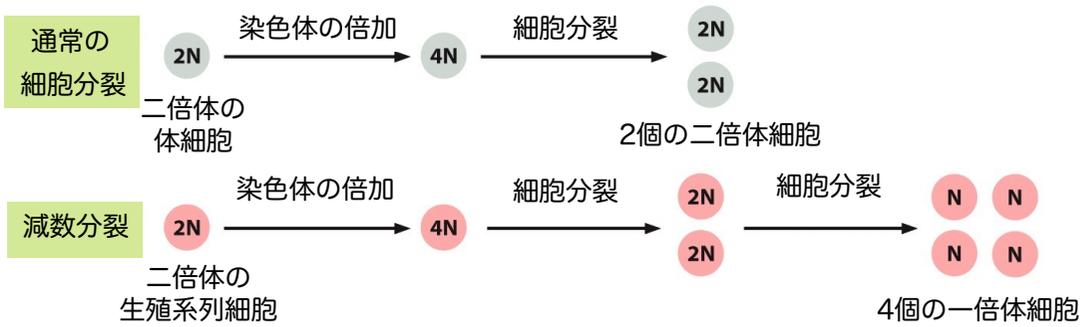
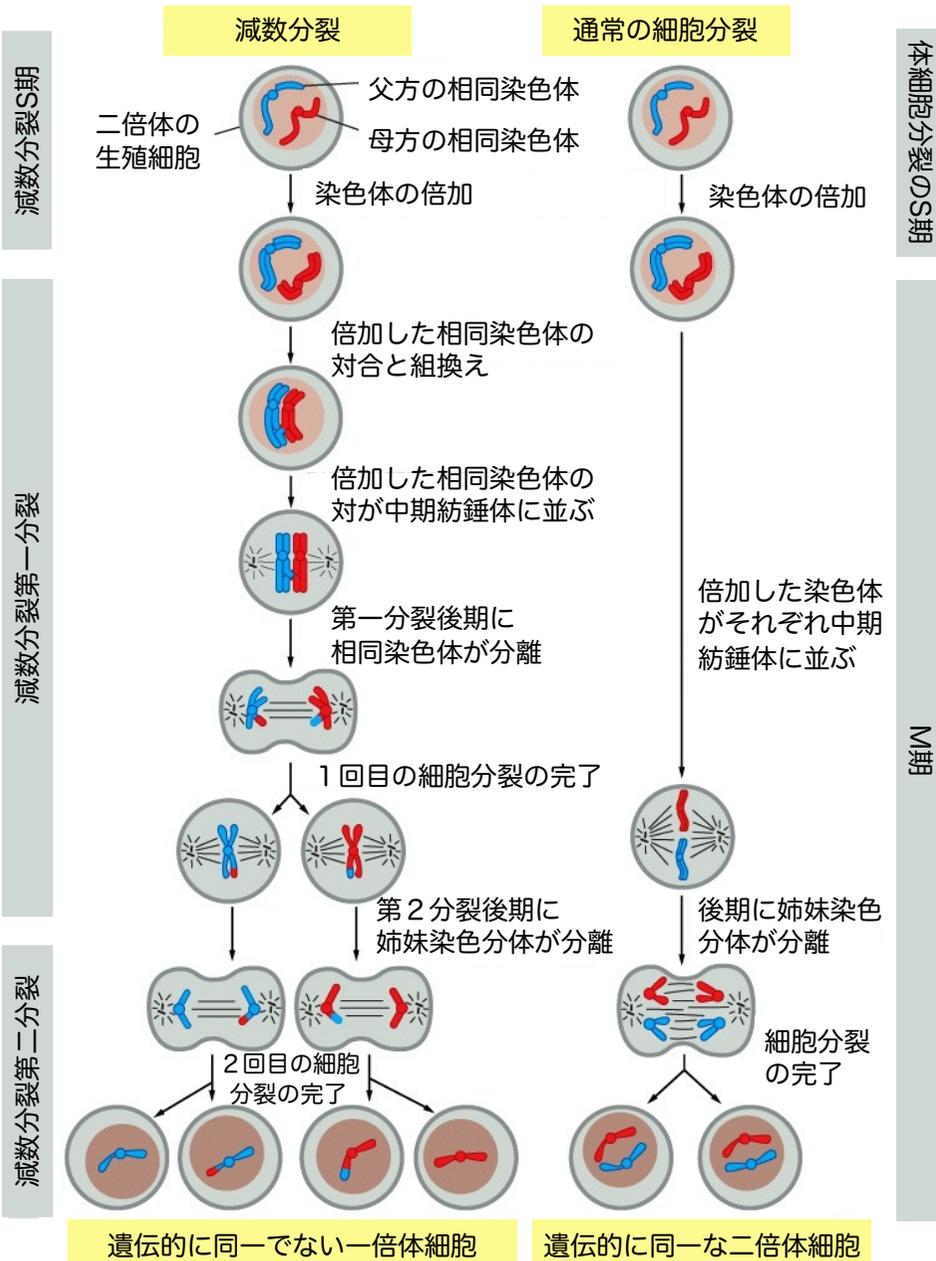
有性生殖には一倍体細胞と二倍体細胞が関与する

体細胞は遺伝情報を読み取り身体を形作る細胞、生殖系列細胞は次世代へ遺伝情報を引き継ぐ細胞であり、両者の役割分担は発生のごく初期の段階で決定している。

一般的に体細胞は染色体を各2組ずつ持つ。生殖系列細胞では、配偶子形成の際にそのうち一方の染色体のみを配偶子に配分する。2種類の配偶子が接合することにより、再び染色体を2組ずつもつ体細胞が生じる



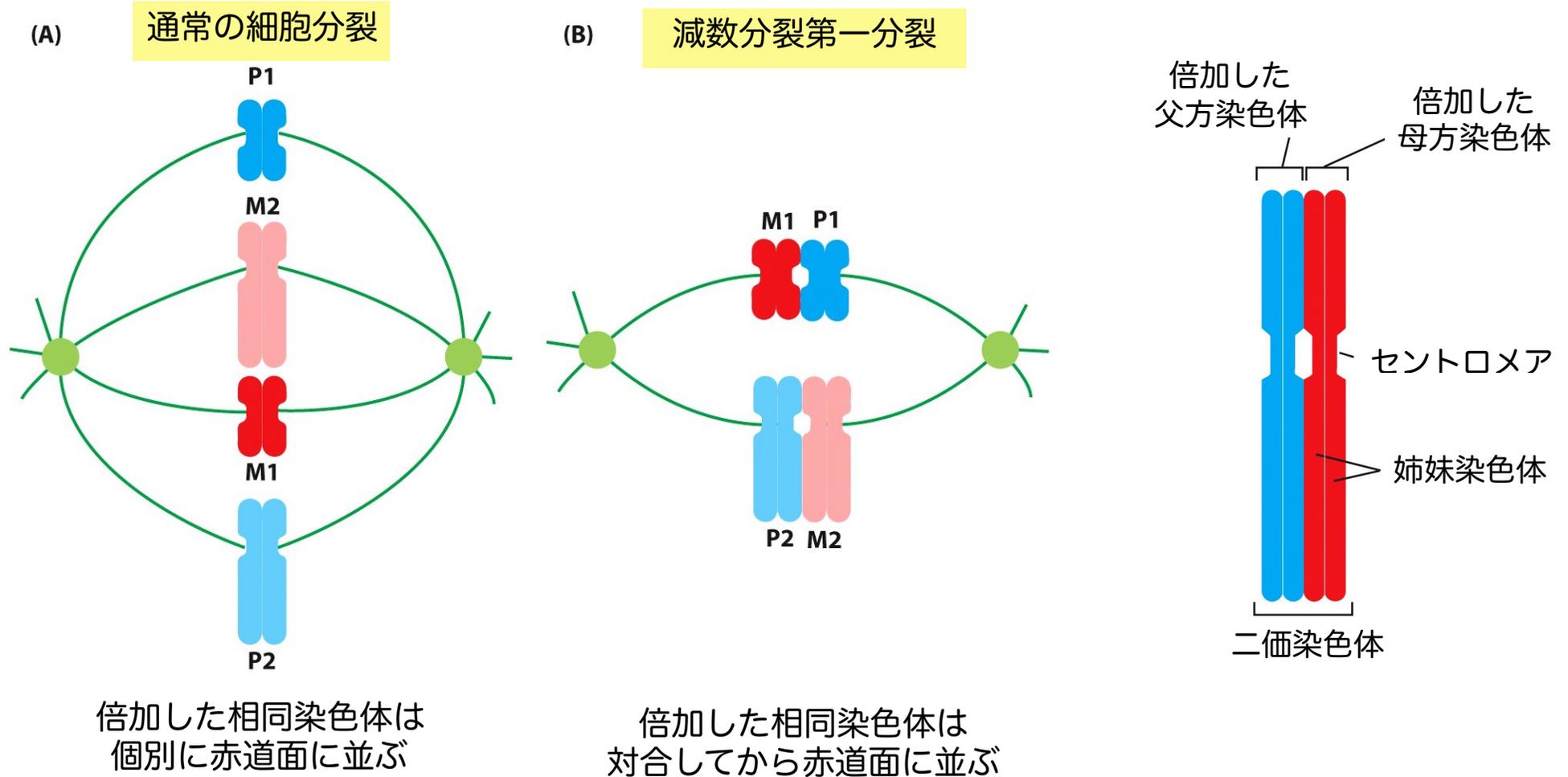
減数分裂と体細胞分裂



減数分裂に特徴的な事象

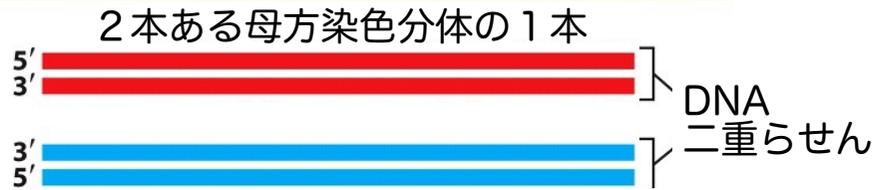
- 2回の細胞分裂に対して、DNA合成を1度しか行わない。
 - 分裂前期に相同染色体の対合が起こる。
 - 非姉妹染色体間で少なくとも1回の組換えが起こる
 - 第一分裂後期ではセントロメアが分離せず、第二分裂後期で分離する
- 減数分裂の結果、1個の二倍体細胞から4個の一倍体細胞が生じる。
- 生じた配偶子では遺伝的な多様性が増している。

減数分裂では倍加した相同染色体は 対合してから減数分裂紡錘体に整列する



減数分裂第一分裂のとき二価染色体の非姉妹染色分体間で DNA領域の相同性組換えが起こる

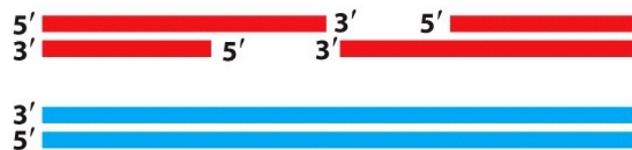
二価染色体の2本の非姉妹染色分



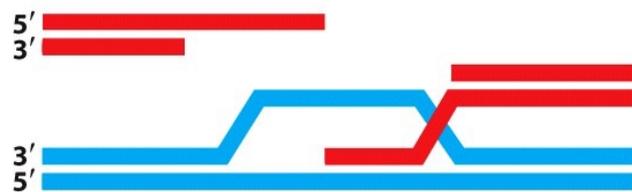
組換えタンパクによって
生じた二本鎖切断



ヌクレアーゼが5'末端を分解

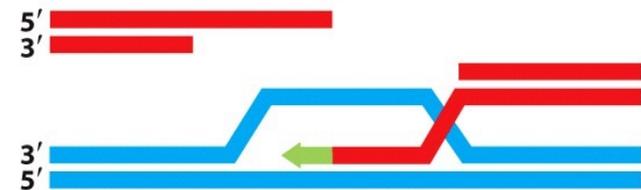


鎖の交換

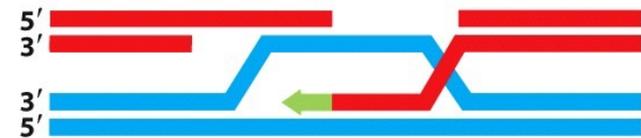


↓ DNA合成

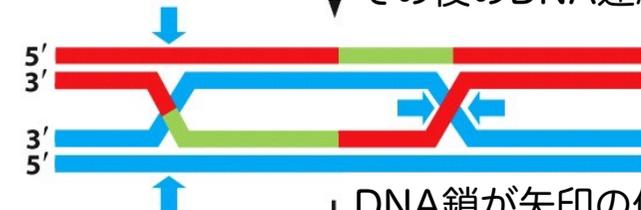
↓ DNA合成



↓ 2本目の鎖を捕捉



↓ さらなるDNA合成と
その後のDNA連結

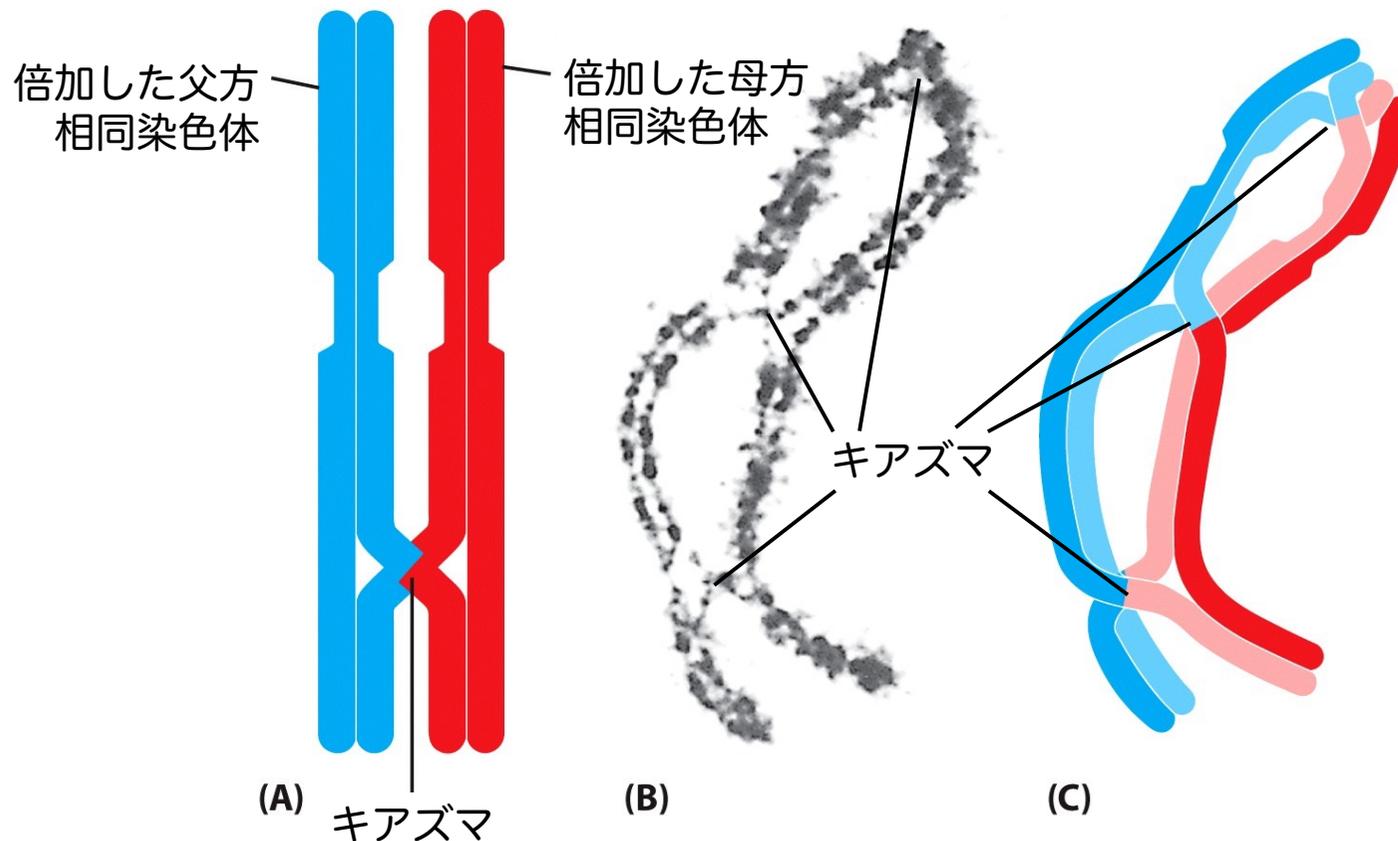


↓ DNA鎖が矢印の位置で
切れる



交差を終えた非姉妹染色分体

二価染色体の非姉妹染色分体どうしの交差で キアズマ構造ができる

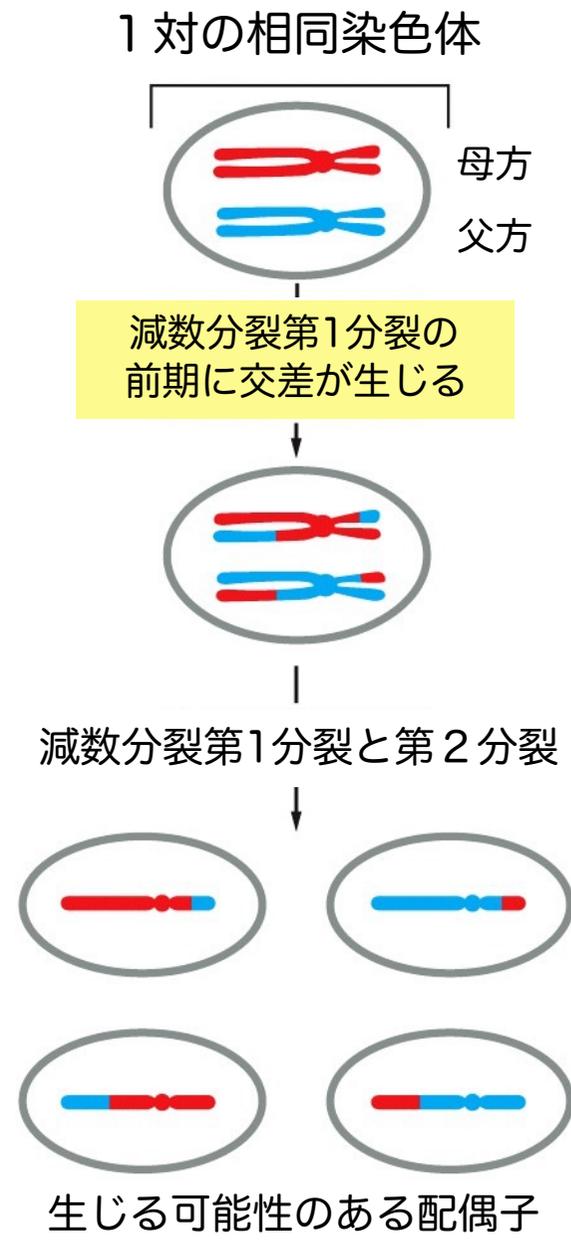
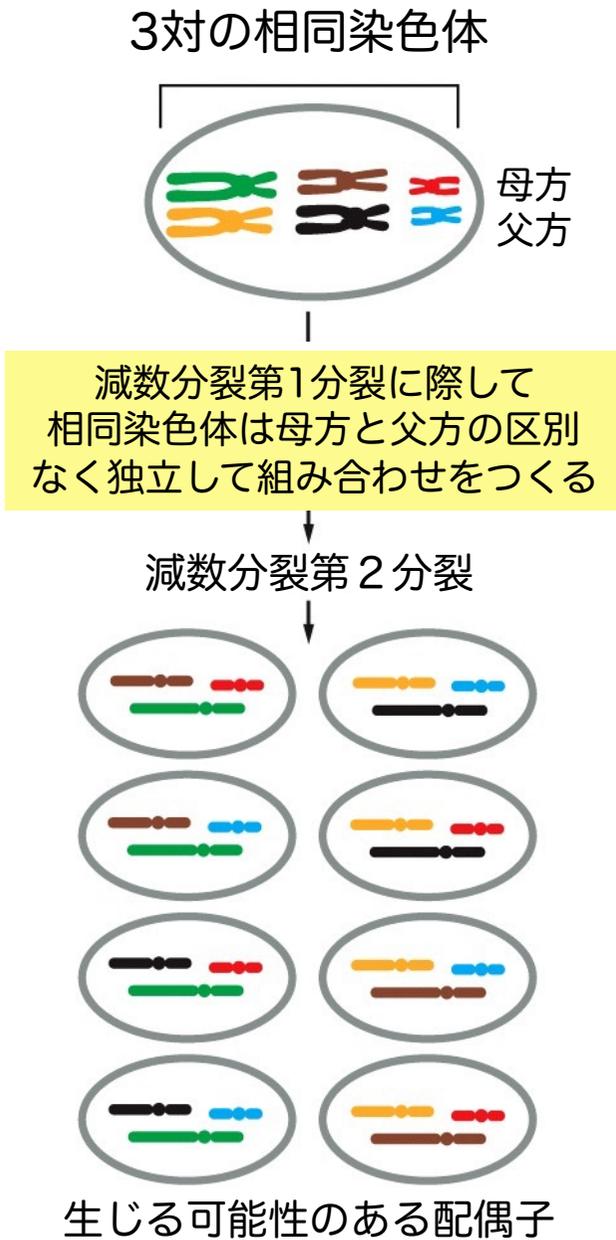


交差 (乗換え)
相同性組換えにより、相同染色体の相同な部分どうしが物理的に交換される現象

シナプトネマ構造
二価染色体の2組の姉妹染色分体が対合し互いに密着した構造。第一分裂前期に観られる。

キアズマ
2本の非姉妹染色体が交差する部位にできる結合構造。第一分裂前期から中期に観られる。

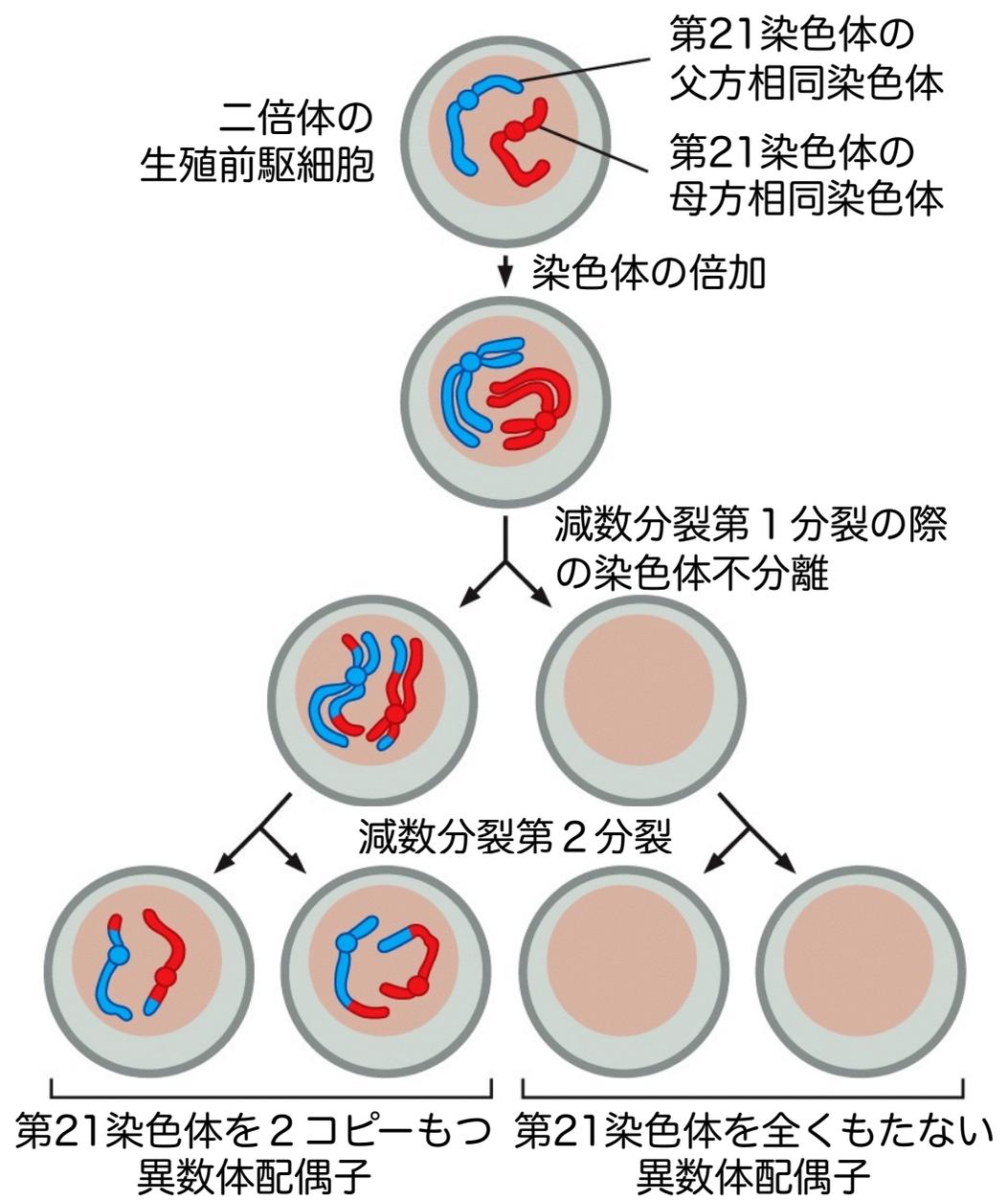
減数分裂では2種類の遺伝子混ぜ合わせ機構で 新しい染色体の組み合わせが生まれる



減数分裂で染色体分離に異常
があり、染色体数の異常な
配偶子ができることがある

13トリソミー パトウ症候群
18トリソミー エドワーズ症候群
21トリソミー ダウン症候群

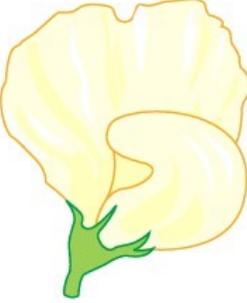
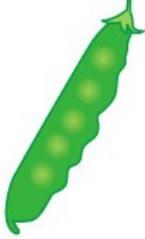
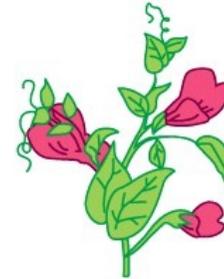
他の染色体トリソミーはごく稀に出
生例があるが、殆ど致死である。



有性生殖と遺伝学のカ

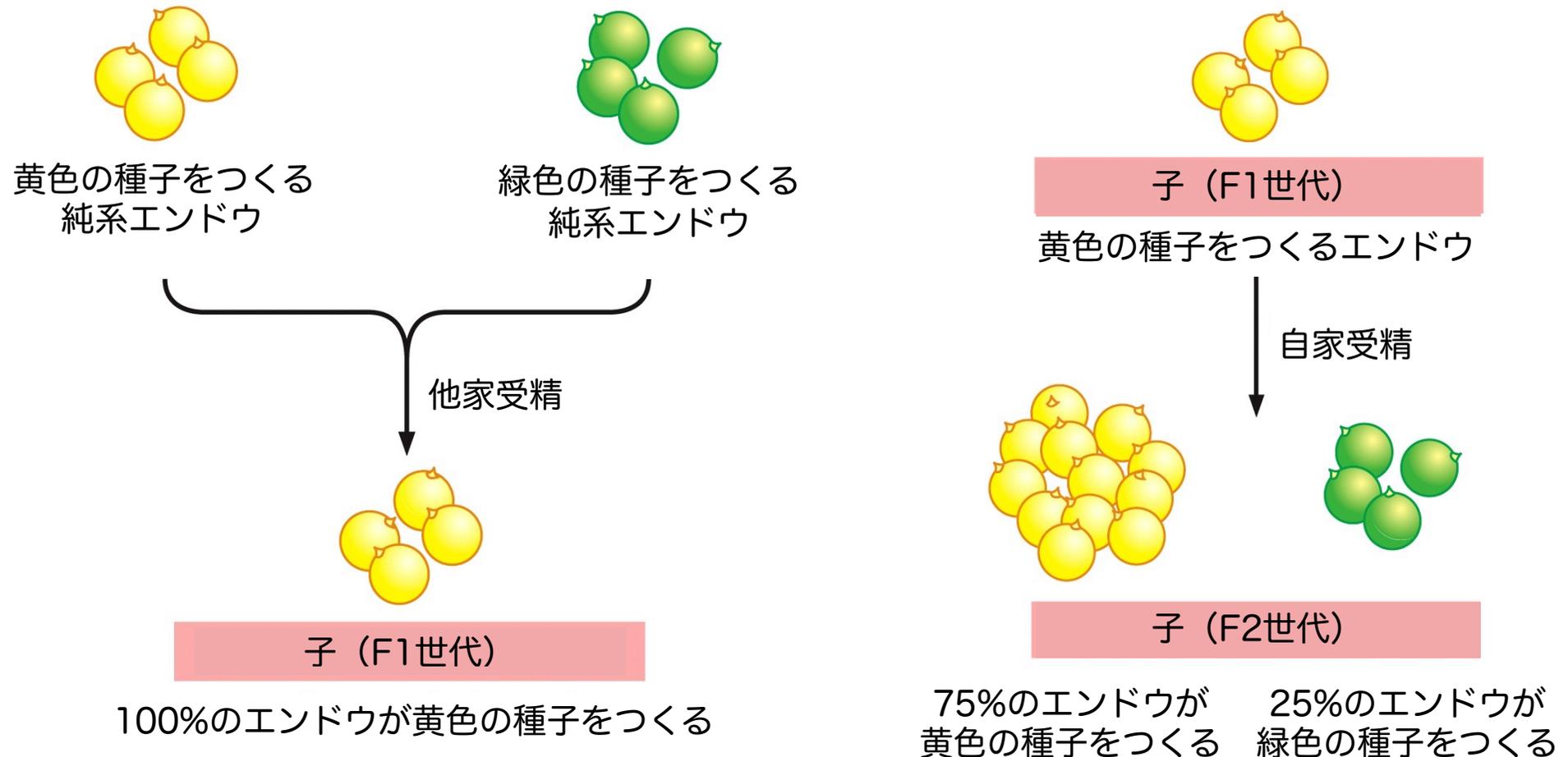
～メンデルと遺伝の法則～

メンデルは分離して受け継がれる 7 種類の形質を調べた

	種子の形	種子の色	花の色	花のつく位置	さやの形	さやの色	草丈
第1の形質 (優勢)							
	丸(R)	黄色(Y)	紫色	茎全体(腋花)	ふくれる	緑色	高い
第2の形質 (劣勢)							
	しわ(r)	緑色(Y)	白色	茎の先端(頂花)	くびれる	黄色	低い

7形質は全て完全優性である。不完全優性（キンギョソウの花色）、共優性（ABO式血液型）

純系同士の交配では片方の親に似た雑種が生じるが その子世代同士を交配すると両親の表現型が現れる



純系同士の交配結果からは、片親遺伝説を裏付ける結果となる

F1同士の交配結果から、F1世代で消えて見えた形質も実際には持ち合わせていたことが判る。

親エンドウがつくる配偶子は
各形質について1個の対立遺伝子
をもち、子の表現型は受け取る
対立遺伝子の組み合わせで決まる。

対立遺伝子

対立した形質(例えば花の色-紫:白、種の色-黄:緑)を規程する個々の遺伝子

表現型

表面に現れている形質

遺伝子型

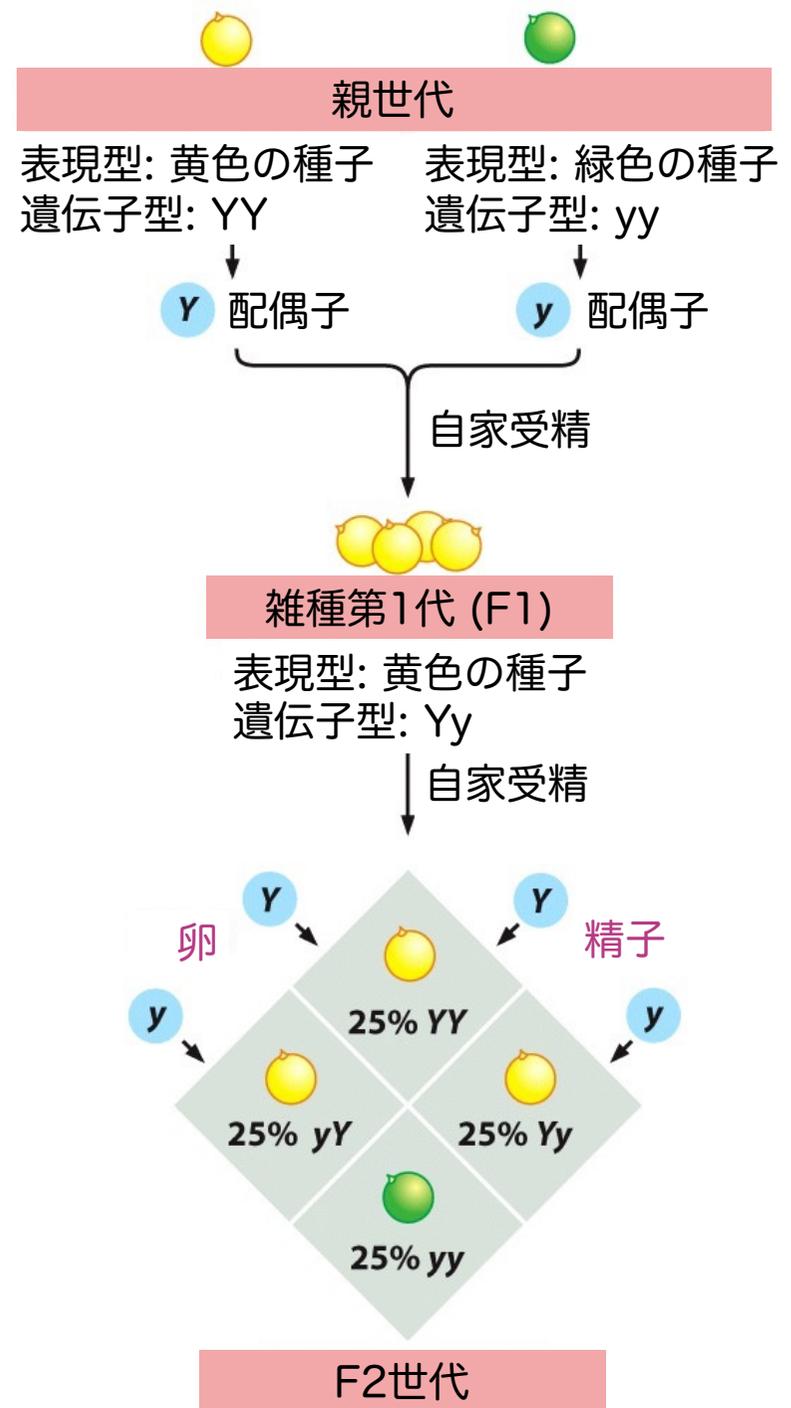
対立遺伝子の構成。二倍体の生物の場合、一つの表現型につき2つの遺伝子型で表す。

ホモ/ヘテロ接合体

同じ型の対立遺伝子をもつ個体をホモ、異なる型の対立遺伝子をもつ個体をヘテロ接合体とよぶ

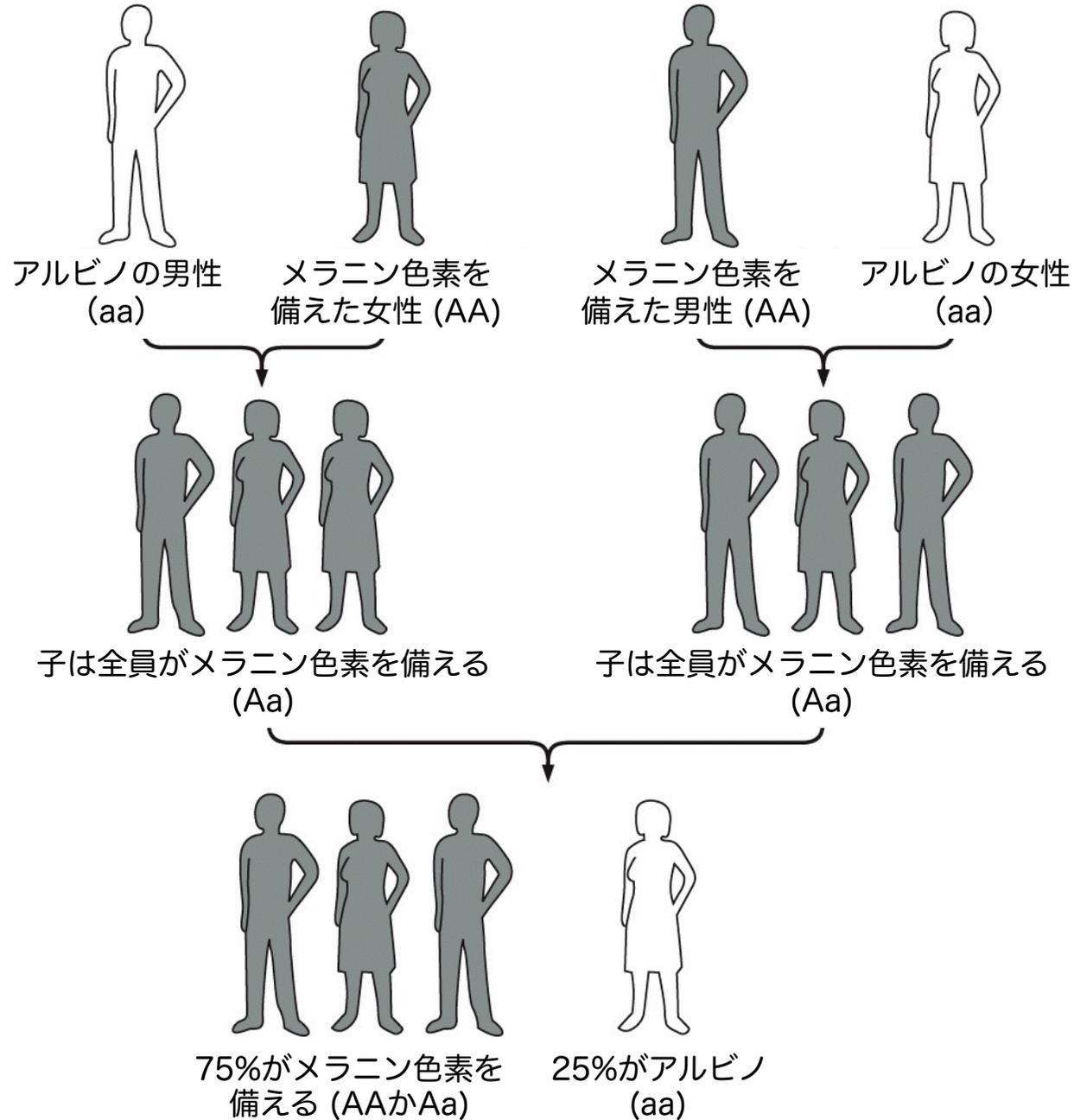
優性/劣勢

異なる型の対立遺伝子のうち、表現型として現れる方の遺伝子を優性、他方を劣勢とよぶ



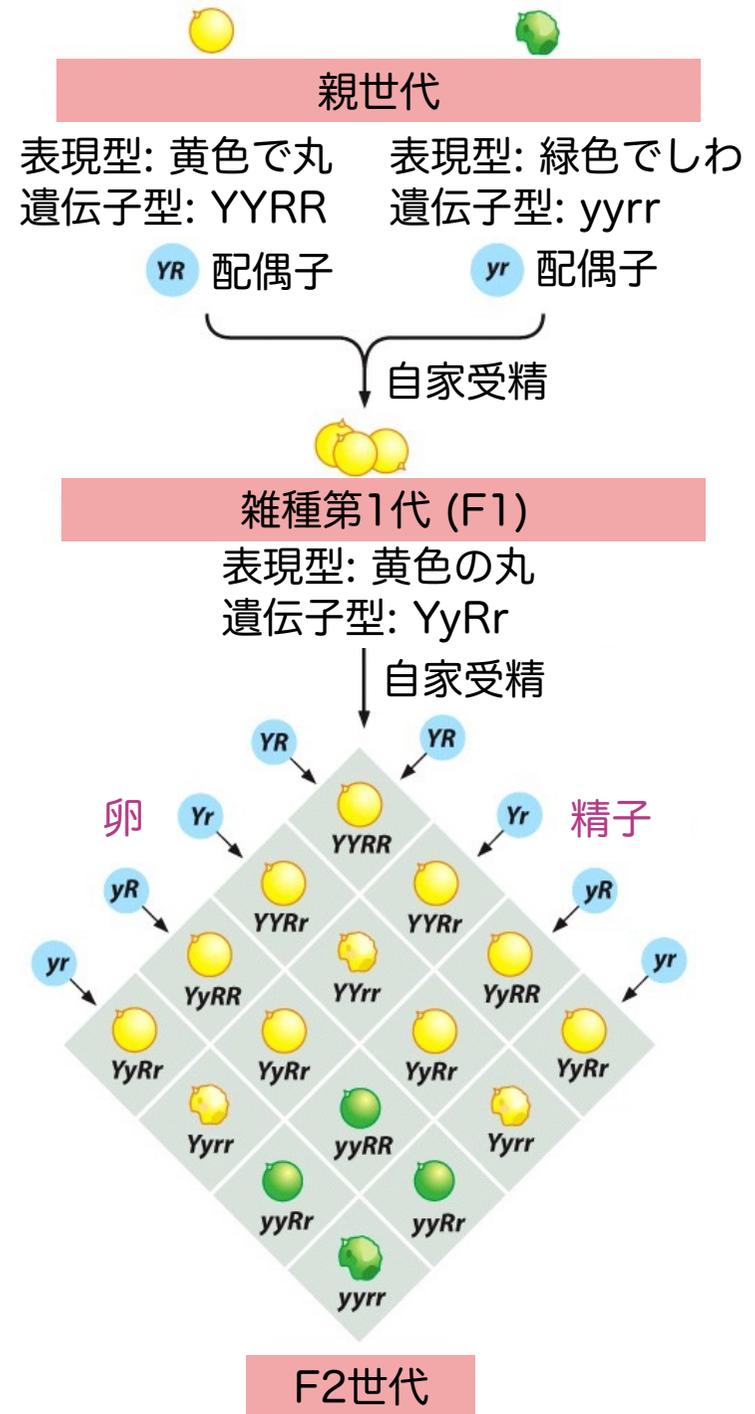
分離の法則

メンデルの分離の法則は 有性生殖をする生物すべてに応用できる



二遺伝子雑種を交雑すると 対立遺伝子が独立して分離 する場合があるとわかる

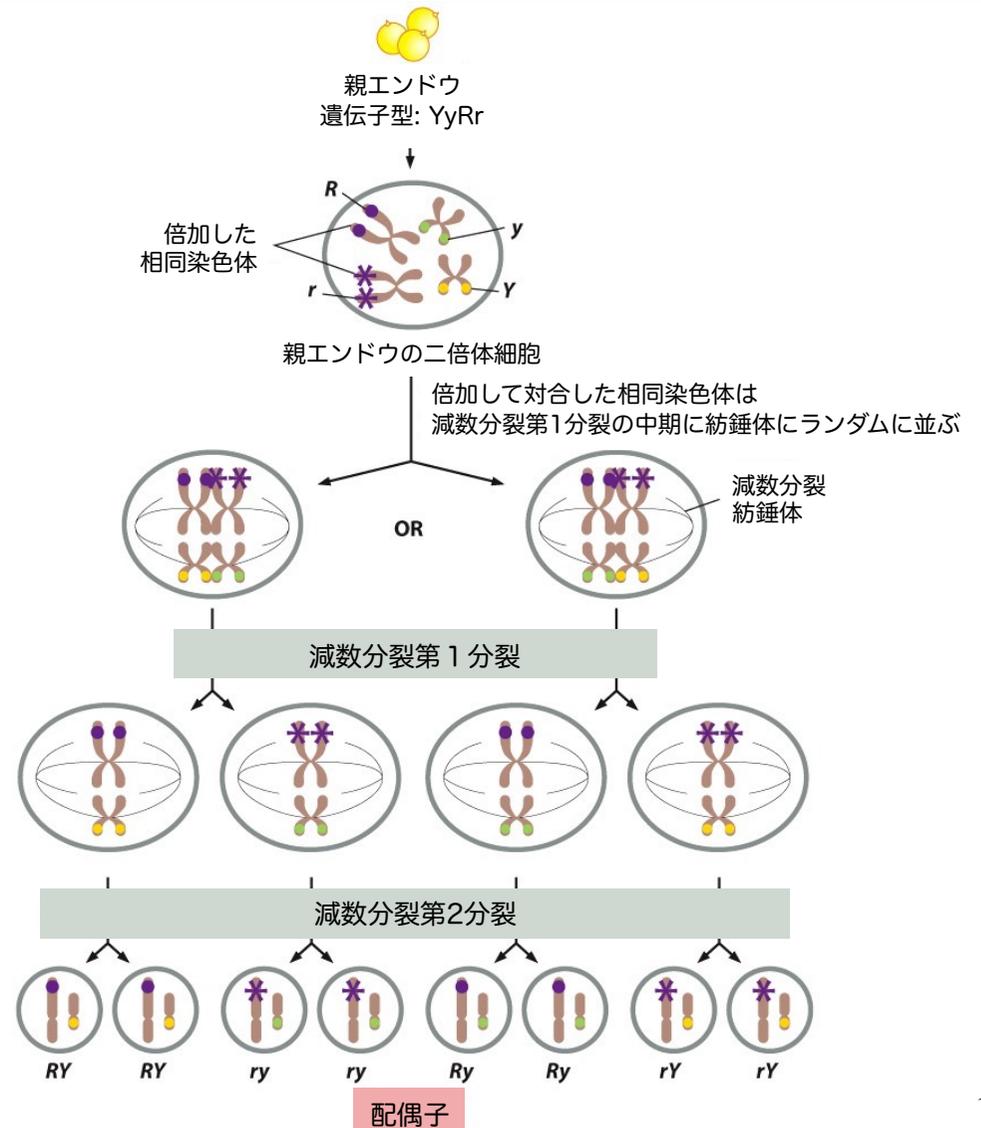
遺伝子型YyRrの雑種第1代からはYR, Yr, yR, yrの遺伝子をもつ配偶子が1:1:1:1の割合で生じる。
それらを自家交配すると、YYRR, YYRr, YYrr, YyRR, YyRr, Yyrr, yyRR, yyRr, yyrrの遺伝子型をもつ雑種第2代が1:2:1:2:4:2:1:2:1の割合で生じる。
これを表現型で表すと、黄色/丸 : 黄色/しわ : 緑/丸 : 緑/しわ が9:3:3:1の割合で生じることになる。
このように、2種類の対立遺伝子がそれぞれ独立して分離し次世代に受け継がれる現象を指してメンデルの独立の法則という。ただし、この法則は2種類の対立遺伝子が異なる染色体上に存在している場合のみ成立する。



メンデルの法則は減数分裂時の倍加した 相同染色体の分配によって説明できる

染色体説(サットン)ーメンデルの分離の法則は、染色体の性質や挙動によって説明が可能である。

対立遺伝子は相同染色体上に存在している



減数分裂の結果割り振られた染色分体上に対立遺伝子のどちらか一方が存在している。

2種類の対立遺伝子が異なる染色体上に存在している場合、配偶子ではそれぞれ独立に染色分体上に分配されていることがわかる

同一の染色体上にあっても距離が十分に離れている遺伝子は独立して分配される

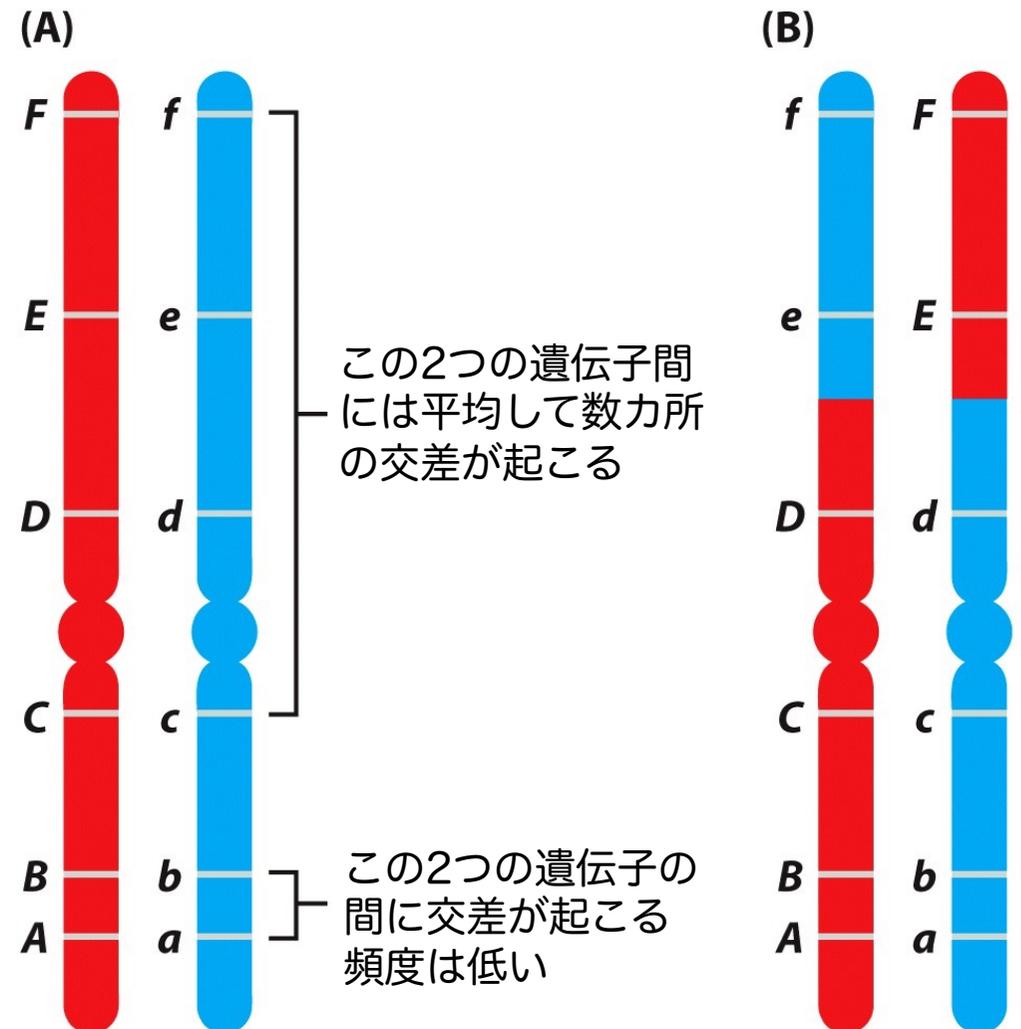
2つの遺伝子が同一染色体上に存在する場合、それらは同じ配偶子に分配され独立の法則が成立しない。これを遺伝的連鎖とよぶ。

しかし、減数分裂第一分裂前期では必ず1カ所以上でランダムに交差が起きるため、同一染色体上に存在する遺伝子でもその距離が離れていけば独立の法則が成立する場合がある。

2遺伝子間で偶数回交差が起これば、それらは連鎖して遺伝する。

2遺伝子間の距離が離れているほど独立して分配される確立が高くなる。即ち、2遺伝子の連鎖する頻度を図ることで遺伝子間の距離を推定し、遺伝子地図を作製することが可能である。

→モーガンによる染色体説の実証



有性生殖と遺伝学の力

～集団遺伝と進化～

集団遺伝学と進化

メンデル遺伝学では、個体ごとの遺伝子型と表現型の対応に着目して遺伝現象を理解した。

一方、集団遺伝学では、個体ごとではなく生物集団内における遺伝子の構成や頻度と表現系との対応に着目して遺伝現象を読み解く。

→ 1 個体に生じた遺伝的変異が、自然選択や遺伝子浮動などの進化的要因により集団全体へと広がり、種の進化へと繋がってゆく (ネオ・ダーウィニズム)

進化論

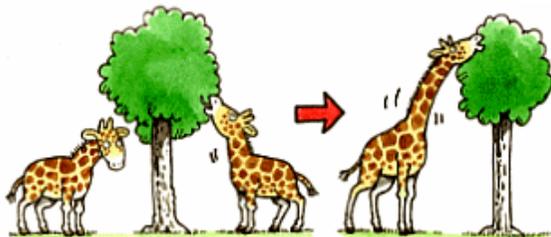
用不用説 (ラマルク)

生物の器官は使用頻度に伴って発達もしくは退化してゆき、そのような獲得形質が次世代へと遺伝する。

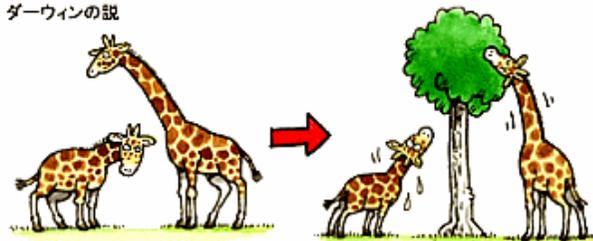
自然選択説 (ダーウィン)

個体間の性質は均一ではなく、次世代に子孫を残すのに有利な性質ほど保存され集団内に拡散してゆく。

ラマルクの説



ダーウィンの説



定向進化説 (オズボーンら)

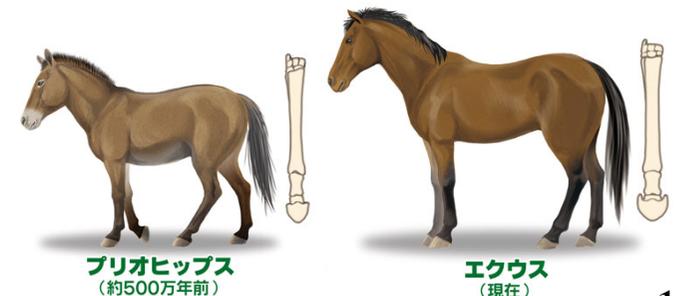
生物は決められた一定方向へと進化するように運命づけられている。



エオhippus
(約5000万年前)

メソhippus
(約3500万年前)

メリhippus
(約1000万年前)



プリオhippus
(約500万年前)

エクウス
(現在)

集団遺伝学

集団遺伝学用語

遺伝子プール

個体群を構成する各個体が持っている全ての対立遺伝子を合わせたもの。

遺伝子頻度

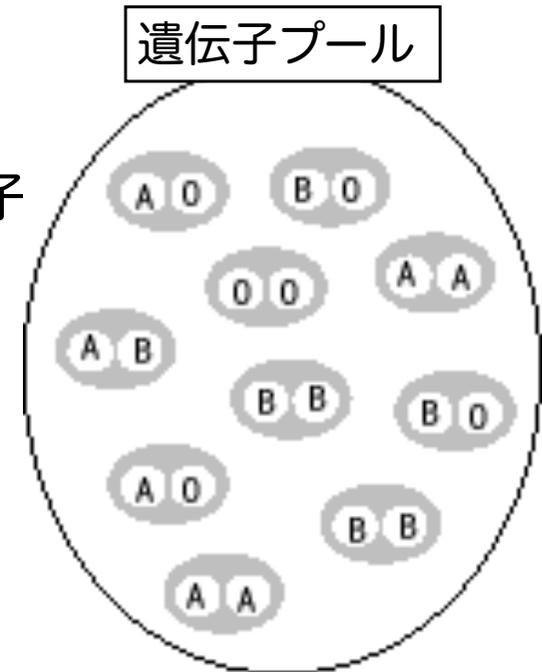
ある対立遺伝子の遺伝子プール内に占める割合。

遺伝子型頻度

ある遺伝子型が集団内に占める割合。

ハーディー・ワインベルグの法則

一定の理想的な集団内では、遺伝子頻度が世代を越えて一定に保たれる



遺伝子型頻度

$AA:AO:BB:BO:AB:OO=2:2:2:2:1:1$

遺伝子頻度

$A:B:O=7:7:6$

ハーディー・ワインベルグの法則

対立遺伝子A, aに関して、ある理想的な個体群では遺伝子型頻度が
 $AA:Aa:aa=1:1:1$ ($1/3:1/3:1/3$) であったとする。

この対立遺伝子の遺伝子プールにおける遺伝子頻度は $A:a=1:1$ ($1/2:1/2$) である。

この世代から生じる配偶子は

$1/3A, 1/3A, 1/3A, 1/3a, 1/3a, 1/3a$ 即ち $A:a=1:1$ ($1/2:1/2$) であり

これらの交雑により生じる次世代の遺伝子型頻度は

$AA:Aa:aa=1:2:1$ ($1/4:1/2:1/4$) となる。

この世代における対立遺伝子の遺伝子頻度は

$1/4A, 1/4A, 1/2A, 1/2a, 1/4a, 1/4a$ 即ち $A:a=1:1$ ($1/2:1/2$) となり

前世代の遺伝子頻度と変わらない。

遺伝子頻度とは、その遺伝子プール内で生じる配偶子の頻度に他ならず
交雑により生じた次世代個体の遺伝子型頻度や表現型頻度が変化しても
遺伝子頻度は一定である。

ABO式血液型におけるハーディー・ワインベルグの法則

ある集団におけるA, B, O遺伝子の遺伝子頻度を p, q, r ($p+q+r=1$)としたとき、集団内でのA型, B型, O型の遺伝子型頻度は

$(pA+qB+rO)^2=p^2AA+2prAO+q^2BB+2qrBO+2pqAB+r^2OO$ である。

このときの表現型頻度は

A型= p^2+2pr , B型= q^2+2qr , AB型= $2pq$, O型= r^2 となる。

日本人の血液型の割合はA型=39%, B型=22%, O型=29%, AB型=10%
即ち、 $p^2+2pr=0.39$, $q^2+2qr=0.22$, $2pq=0.10$, $r^2=0.29$ である。

この連立方程式を解くと $p=0.29$, $q=0.18$, $r=0.53$ となり、
各対立遺伝子の遺伝子頻度が判る。

ハーディー・ワインベルグの法則が成立する条件

- ・突然変異などで新たな対立遺伝子が生じない
- ・他の個体群との間で個体の流出・流入がない。（遺伝子流動がない）
- ・個体群内の個体数は十分に大きい。（遺伝的浮動がない）
- ・表現型の違いによる自然選択が生じない。
- ・個体群内では任意で交配がおこなわれる。（性選択がない）

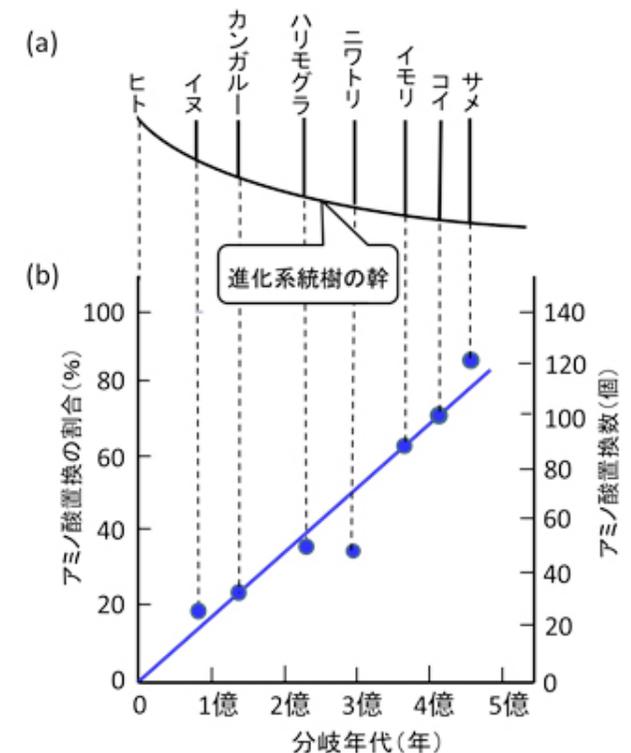
→実際の自然界ではこのような条件が成立することは殆どない。突然変異により新たな対立遺伝子が生じ、性選択や自然選択により次世代へと引き継がれる対立遺伝子の比率は変化する。また、個体群内の全ての個体が均一に繁殖を行うことは稀であり、遺伝子プール内における遺伝子頻度はランダムに増減する（これを遺伝的浮動とよぶ）。このような遺伝子頻度の変化が生物集団の進化へとつながってゆくと考えられている。

中立進化説 (木村資生)

- 個体間における遺伝子レベルでの差異は、多くの場合自然選択において有利でも不利でもなく中立であり、それが集団内に広がり定着するのは全くの偶然によって決まる。
- 偶然性に寄与するものとして、遺伝的浮動、ボトルネック効果がある。
- 中立進化説は自然選択説を否定するものではなく、選択圧に対して有利・不利のある一部の対立遺伝子は自然選択説に乗っ取って集団内に広がる。

例) 遺伝子のコドンの多くは、3番目の塩基が変化しても同一のアミノ酸を指定する。このような変異はタンパク質の一次構造の変化を伴わないため選択的に中立であると考えられる。また、既に機能を失っている遺伝子である偽遺伝子に生じた変異も中立であると考えられるが、これらの変異は進化的に保存されている。

→自然選択を受ける変異と比較して、中立な変異は進化の速度が早くある程度一定である。そのため、このような変異は進化の過程における種分化の時期や種間の系統関係を調べる上で分子時計として用いることができる。



中立進化説

遺伝的浮動 - 集団内のある対立遺伝子が無作為に抽出され次世代に伝えられるとした場合、遺伝子プールにおけるその対立遺伝子の頻度は世代ごとにランダムに変動してゆく。集団サイズが小さいほど変動の度合いは大きくなる。

ボトルネック効果 - なんらかの理由で遺伝子プールの集団サイズが極端に小さくなると、遺伝的浮動の影響が大きくなり中立的な対立遺伝子の一方が集団内に定着することがある。

