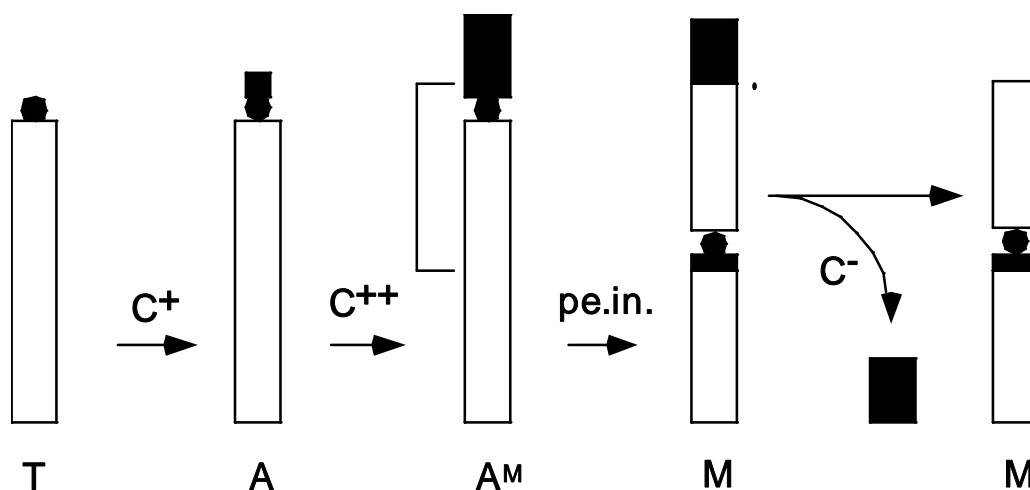


ゲノム (genome) は遺伝子 (gene) と染色体 (chromosome) の合成語です。その意味は、それぞれの生物の生活機能の調和を保つ上で欠くことのできない「染色体の一組」のことです (生物学事典)。染色体は2本鎖 DNA がタンパク質と結合して5次らせんとなり、毛糸の束のような形をした DNA の高次構造物です。染色体を構成している DNA 内にある遺伝子が身体を作ったり、動かしたりします。ですから、ゲノムという言葉は、染色体一組に存在する全 DNA や遺伝子を呼ぶ時にも使われます。ヒトの場合、その遺伝子として働く領域はゲノムのうち約5%であるといわれています。数としては約3万個前後だということが、ヒトゲノム解析プロジェクト (全ゲノム DNA 配列を解明する研究) で明らかになりました。

上で触れましたように、ゲノムのなかで遺伝子として働く領域は非常に僅かです。それ以外の領域はほとんどが DNA の反復配列からなっています。従来、そういった反復配列は「がらくた」とよばれ、意味のない領域としてあまり解析されませんでした。しかし、ではなぜその意味のない領域をそれほど沢山ゲノム内に蓄積する必要があったのでしょうか。それは遺伝子だけでは身体を維持することができないからではないのでしょうか。だとすると、生物が進化してきた過程で、偶然あるいは必然的に色々な配列が蓄積されてきたことになり、そういった反復配列領域は、進化上の出来事を蓄積している可能性があります。その意味のない領域を、私は「ゲノム不毛地帯」と呼んでいます。そして、遺伝子レベルでは意味のないゲノム不毛地帯が何らかの機能をもっていて、生物の進化に貢献していると思っています。ですから、ゲノム不毛地帯の中を配列レベルで解析すると、生物の歴史的展開が推測でき、またゲノム不毛地帯の機能を解析することで、それが引き起こした進化の機構を明らかにすることができると思っています。

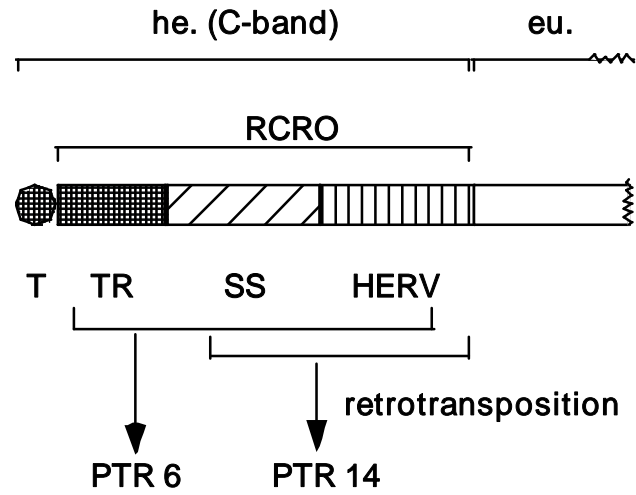
私は研究を職業として選んで以来、25年間色々な生物の染色体を研究してきました。その解析のなかで、ゲノム不毛地帯のひとつである構成ヘテロクロマチン (C-バンド) 領域が、染色体の分化に非常に重要な働きをしていること

を見つけました。C-バンド領域は意味がないが故に、延びたり、切れたり、また消失しても、遺伝子がある領域とくらべると、個体に悪い影響を与えることが少ないのです。だから、染色体が構造変化する場合に、C-バンド領域が関与していることが多いのです。すなわち染色体進化に貢献しやすい領域と言えます。それを追跡している時に見つけたのが、下記に示した AM 逆位です。これは A 型染色体が M 型染色体に変化する場合に起こる染色体変異、C-バンドの倍加、逆位、C-バンドの消失、が起こって染色体の形が不可逆的に変わる機構です。この機構が見つかったことで、染色体分化の考え方が色々発展してきました。第 1 話としてそれについてお話します。



AM 逆位染色体変異

第 2 話として、最近行っているヒトとチンパンジーの染色体比較の解析を紹介します。チンパンジーの顕著なゲノム不毛地帯（染色体レベルで見分けられるもの）は、染色体の末端や動原体近傍におもに認められます。その領域が移動性の複合反復配列 DNA から構成されていることから、私はその領域を、英語の頭文字をとって、RCRO と命名しました。この RCRO はヒトの染色体には見られません。したがって、ヒトとチンパンジーが分岐する時あるいは分岐した後、チンパンジーだけに獲得された（あるいは、ゴリラにも類似の構造があるので、ヒトが失った）ものと思われる。



チンパンジーの染色体末端にある RCRO 構造

ヒトとチンパンジーの遺伝子は約 1.23%しか変わらないことが明らかになっています。その差だけがヒトとチンパンジーの表現型の違いを産み出しているとは、私には思えないのです。だから、染色体分化もヒトとチンパンジーの表現型の差を産み出す機構に、何らかの関与をしていると考えています。そのひとつが RCRO です。RCRO は減数分裂（配偶子を形成する分裂）の際、遺伝的組み換え（母親由来の染色体と父親由来の染色体を交換することで、遺伝子の多様性を維持するために大変重要です。もし組み換えが起こらなくなると、ある特定の変異がその領域に蓄積することになります。）に偏向を及ぼすことや、遺伝子を沈黙（遺伝子が発現できないこと）させることに関与しているようです。だから、もともとヒトと共通の遺伝子をもつ相同染色体が、RCRO の関与で遺伝的組み換えや遺伝子発現に相違をもたらすようになったとしたら、染色体の分化がヒトとチンパンジーの表現型の差を大きくしている可能性があります。その差が 500 万年（現在のところヒトとチンパンジーは約 600—500 万年前に分かれたと推定されています）蓄積すると現在のヒトとチンパンジーの差を産み出す原因にならないだろうか、という想像が私の最近の研究テーマのひとつです。最近のデータを示すとともに、それを基にした推測を述べます。