

様 式 C - 1 9、F - 1 9 - 1、Z - 1 9 （共通）

## 科学研究費助成事業

## 研究成果報告書



令和 4 年 6 月 1 日現在

機関番号：82505

研究種目：若手研究

研究期間：2018～2021

課題番号：18K17423

研究課題名（和文）日本人集団のY-STRとY染色体ハプログループを組み合わせたDNA多型構造の研究

研究課題名（英文）A study of DNA polymorphisms in the Japanese population combining Y-STR and Y-chromosome haplogroups.

研究代表者

綿引 晴彦（Watahiki, Haruhiko）

科学警察研究所・法科学第一部・研究員

研究者番号：00760901

交付決定額（研究期間全体）：（直接経費） 3,000,000 円

研究成果の概要（和文）：日本人のY染色体ハプログループと法科学分野で利用されるY-STRのコピー数やマイクロバリエーションに関連があることを明らかにした。この結果から、ハプログループの情報を用いてY-STRのコピー数を推定したり、マイクロバリエーションの情報を用いてハプログループを推定したりすることができる可能性があると考えられた。また、本研究では、Y染色体STR型検査におけるPCR増幅効率やスタター比率とハプログループの関連を示す結果も得られている。以上のことから、法科学分野においては、Y染色体ハプログループの研究による知見を活用することが、Y染色体STR型検査の結果の解釈にも資することにつながり有用であると考えられる。

研究成果の学術的意義や社会的意義

ハプログループ間のY-STRのコピー数の違いについては世界的にもあまり注目されていなかったが、本研究によって法科学分野におけるY-STRのコピー数多型を明らかにできたことで、今後はコピー数を考慮した検査結果の評価等に向けた取り組みが進展すると期待される。また、日本人では法科学分野におけるY染色体ハプログループの利用が進んでいなかったが、本研究によってY染色体STR型検査の結果の利用・解釈にハプログループの情報を用いるための方向性を示すことができた。

研究成果の概要（英文）：We have found that there are relationships between Japanese Y-chromosome haplogroups and the copy number and microvariants of Y-STRs used in forensic science. These results suggest that it is possible to estimate Y-STR copy numbers using haplogroup information and to estimate haplogroups using microvariant information. The results of this study also show relationships between haplogroups and PCR amplification efficiency and stutter ratios in Y-STR typing. Based on the above, we believe that it would be useful to utilize the findings from the Y-chromosome haplogroup study, which would also contribute to the interpretation of the results of the Y-STR typing test.

研究分野：法遺伝学

キーワード：Y染色体STR Y染色体ハプログループ DNA多型 マイクロサテライト DNA型鑑定

科研費による研究は、研究者の自覚と責任において実施するものです。そのため、研究の実施や研究成果の公表等については、国の要請等に基づくものではなく、その研究成果に関する見解や責任は、研究者個人に帰属します。

## 1．研究開始当初の背景

Short tandem repeat(STR)は、数塩基のDNA単位配列の繰り返しからなる反復配列であり、その繰り返し回数には個人差があるため、一つの座位に複数のアレルが存在する。Y染色体STR(Y-STR)は男性のみから検出されるため、検査試料が男女の混合DNAである場合でも、Y-STRを検査することによって、男性由来のY染色体のDNA型のみを検出することが可能である。また、Y-STRは男系親族間の血縁検査において有用である。Y染色体ハプログループとは、特定のSNPやInDelをもとにしたY染色体の分類であり、例えばハプログループCに属するY染色体はすべてM130というSNPに同じ変異をもつ。欧州等では、法科学分野におけるY染色体ハプログループの利用に関する研究が進められているが、日本では十分な取り組みが行われていない。

## 2．研究の目的

日本人集団におけるY-STRハプロタイプとY染色体ハプログループを組み合わせたDNA多型構造について調べ、法科学分野へ応用することを目的とする。

## 3．研究の方法

25種類のY-STRのアレルが明らかになっている日本人DNA1299試料について、Y染色体ハプログループとの関連について調べ、法科学分野の実務において利用可能な情報を得た。各試料のハプログループについては、先行研究ですでに分類されたものと合わせて、本研究で塩基配列分析を行って分類したものを用いた。また、Y-STRの塩基配列についても、必要に応じて分析を行い明らかにした。Y-STRとハプログループの関連は、以下の(1)～(3)について検討した。

- (1) Y-STRの一つであるDYF387S1において、日本人集団におけるコピー数多型が示唆される結果が得られたため、そのハプログループとの関連について調べた。
- (2) 別のY-STRについても特定のハプログループにおいて重複が生じている可能性が示唆される結果が得られたため、塩基配列分析によってハプログループの細分化を行い、その重複が生じたハプログループの特定を試みた。
- (3) Y-STR型検査におけるマイクロバリエーションやスタター比率等とハプログループの関連について調べた。

## 4．研究成果

- (1) DYF387S1の推定コピー数の分布を9種類のハプログループ間で比較したところ、36通りのハプログループの組み合わせのうち22通りにおいて有意差が生じた。これらのハプログループでは、DYF387S1のコピー数の最頻値が1～3になることが示唆された。この結果は、Y染色体STR型検査で検出されたアレルの種類数に基づいた関与人数の推定等において重要となる知見である(Watahiki et al., 2020, Forensic Sci. Int. Genet. )。
- (2) あるY-STRが重複している可能性があるハプログループを細分化したところ、半数以上の試料において当該Y-STRが重複している可能性があるハプログループを特定することができた。この結果から、祖先Y染色体では、このハプログループに分岐した後で、当該Y-STRの重複が生じた可能性があると考えられた。この結果についても、(1)と同様に試料への関与人数の推定等において重要となる知見である(未発表データ)。

- (3) マイクロバリエーションについては、ハプログループ N や Q 等において特徴的な塩基配列の挿入が観察され、これらの多型がハプログループの推定に有用となる可能性が示唆された（Watahiki et al., 2019, Forensic Sci. Int. Genet. ）。スタター比率については、特定のハプログループにおいて値が小さくなる試料が観察され、ハプログループ特異的な塩基配列等が影響している可能性が示唆された（未発表データ）。DYS533 においては、ハプログループ D-M57 の一部の試料において検出されるピークが低くなることが明らかとなり、一塩基置換との関連が示唆された（綿引ら, 2021, 日本法科学技術学会誌）。

以上の研究成果は Y-STR の検査結果とハプログループの関連を示すものであり、法科学分野においては、Y 染色体ハプログループの研究を推進して知見を活用することが Y-STR の検査結果の解釈にも資することにつながり有用であると考えられた。

5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕 計4件（うち査読付論文 3件／うち国際共著 0件／うちオープンアクセス 1件）

1. 著者名 Watahiki Haruhiko, Fujii Koji, Fukagawa Takashi, Mita Yusuke, Kitayama Tetsushi, Mizuno Natsuko	4. 巻 48
2. 論文標題 Differences in DYS387S1 copy number distribution among haplogroups caused by haplogroup-specific ancestral Y-chromosome mutations	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Forensic Science International: Genetics	6. 最初と最後の頁 102315
掲載論文のDOI（デジタルオブジェクト識別子） 10.1016/j.fsigen.2020.102315	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 綿引 晴彦, 藤井 宏治, 深川 貴志, 三田 裕介, 北山 哲史, 水野 なつ子	4. 巻 26
2. 論文標題 DYS533のピークが低い試料において観察されたフランキング領域の一塩基置換	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 日本法科学技術学会誌	6. 最初と最後の頁 225-229
掲載論文のDOI（デジタルオブジェクト識別子） 10.3408/jafst.798	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている（また、その予定である）	国際共著 -

1. 著者名 Watahiki H, Fujii K, Fukagawa T, Mita Y, Kitayama T, Mizuno N.	4. 巻 印刷中
2. 論文標題 Polymorphisms and microvariant sequences in the Japanese population for 25 Y-STR markers and their relationships to Y-chromosome haplogroups	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Forensic Science International: Genetics	6. 最初と最後の頁 印刷中
掲載論文のDOI（デジタルオブジェクト識別子） 10.1016/j.fsigen.2019.03.004	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 綿引 晴彦, 藤井 宏治, 深川 貴志, 三田 裕介, 北山 哲史, 水野 なつ子	4. 巻 29
2. 論文標題 DYS481の2nt マイナススターが検出される位置の分布	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 DNA多型	6. 最初と最後の頁 58-60
掲載論文のDOI（デジタルオブジェクト識別子） なし	査読の有無 無
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

〔学会発表〕 計1件（うち招待講演 0件 / うち国際学会 0件）

1. 発表者名 綿引 晴彦, 藤井 宏治, 深川 貴志, 三田 裕介, 北山 哲史, 水野 なつ子
2. 発表標題 日本人集団におけるDYF387S1の座位数の多様性とY染色体ハプログループとの関連
3. 学会等名 日本DNA多型学会第27回学術集会
4. 発表年 2018年

〔図書〕 計0件

〔産業財産権〕

〔その他〕

-

6. 研究組織

	氏名 (ローマ字氏名) (研究者番号)	所属研究機関・部局・職 (機関番号)	備考
--	---------------------------	-----------------------	----

7. 科研費を使用して開催した国際研究集会

〔国際研究集会〕 計0件

8. 本研究に関連して実施した国際共同研究の実施状況

共同研究相手国	相手方研究機関
---------	---------