

令和 5 年 6 月 14 日現在

機関番号：63801

研究種目：新学術領域研究（研究領域提案型）

研究期間：2018～2022

課題番号：18H05506

研究課題名（和文）現代人ゲノム配列解析にもとづくヤポネシア人進化の解明

研究課題名（英文）Evolution of Yaponeseians based on genome sequence analyses of modern humans

研究代表者

齋藤 成也（SAITOU, Naruya）

国立遺伝学研究所・ゲノム・進化研究系・特任教授

研究者番号：30192587

交付決定額（研究期間全体）：（直接経費） 76,030,000円

研究成果の概要（和文）：以下の地域からサンプルを入手した：宮古島、枕崎、五島列島、出雲、鳥取、徳島、八丈島。4人の祖父母がすべてその地域出身者である提供者からDNAサンプルを得た。沖縄地域は松波が、九州は齋藤と吉浦が、その他の地域は齋藤がサンプリングを担当した。これらのサンプルについて全ゲノムSNP多型データを決定し、Jinamらが解析して論文を発表した。八丈島については、2023年3月に訪問した際には十分な人数のサンプルを集めることができなかったため、2023年6月にもう一度八丈島を訪問し、唾液サンプルを追加収集する予定である。井ノ上は縄文時代の糞石から古代ウイルスを検出し、塩基配列を決定して論文を発表した。

研究成果の学術的意義や社会的意義

ヤポネシア（日本列島）のあちこちに在住する日本人からDNAサンプルを収集し、理化学研究所の発表したデータとあわせてゲノム多様性を解析したことにより、「うちなる二重構造」モデルを検証できたことは、学術的に高い意義がある。

社会的意義としては、一般の方々にも関心を持っていただける、日本人の起源に関する研究テーマだったので、多くの一般向け講演会をおこなったり、一般向けの雑誌からの執筆依頼に応じて、研究成果の流布につとめた。

研究成果の概要（英文）：We collected DNA samples from following areas: Miyako Island in Okinawa, Makurazaki, Goto Islands, Izumo, Tottori, Tokushima, and Hachijo Island. Samples were collected only from people whose four grandparents are all from that same area. Matsunami collected samples from Okinawa, Saitou and Yoshiura collected samples from Kyushu, and Saitou collected samples from other area. We determined genome-wide SNP data for these samples, and Jinam analyzed data, then published papers. As for Hachijo Island, we could not collect ample number of samples when we visited there in March 2023. We thus plan to visit Hachijo Island again in June 2023, and collect additional saliva samples. Inoue detected ancient viruses from Jomon period coprolites, and published a paper after determination and analysis of their nucleotide sequences.

研究分野：ゲノム進化学、自然人類学

キーワード：ヤポネシア人 現代人ゲノム ゲノム進化 オキナワ人 ヤマト人

## 1. 研究開始当初の背景

2012年に斎藤らはゲノム規模 SNP データの解析から、アイヌ人と沖縄人に明確な共通性のあることを示した。その後東京出雲ふるさと会からの依頼をうけて、出雲人の DNA を調べたところ、弱いながら東北地方人との共通性が発見され、「うちなる二重構造モデル」提唱のきっかけとなった。また 2017 年にはジェネシスヘルスケア社から提供を受けた日本の 47 都道府県のミトコンドリア DNA ハプロタイプデータを解析し、「うちなる二重構造モデル」があてはまることを示した。同年、福島県三貫地貝塚の縄文時代晩期の人骨の大白歯から DNA を抽出し、ゲノム全体の 2% を決定して論文を発表し、現代日本人の系統とは明確に異なる縄文時代人の古代ゲノム解析が開始された。

## 2. 研究の目的

本研究は、現在実際に日本列島（ヤポネシア）に居住している人々のゲノム DNA 配列を決定・解析することにより、以下の 6 種類を中心とした研究をおこなう：(1) ヤポネシア人（日本列島人）の起源した時代と集団を特定し、ヤポネシアに渡来した人々の起源地と渡来年代を、渡来集団ごとに推定する、(2) HLA 遺伝子群ハプロタイプを推定し、それぞれの生成過程と頻度変化を推定することにより、ヤポネシアを中心とした地域ごとの感染症の変遷を解明する、(3) 考古学データとの比較解析から、文化要素によってどの程度の人間の移動が存在したのかを明らかにする、(4) 言語データとの比較解析から、ゲノムと言語のあいだの相関関係を明らかにする、(5) 日本語の起源について、ゲノムデータから系統が近い言語族をしぼりこむ、(6) ヤポネシアに居住してきた人々の人口変動を詳細に解明する。

## 3. 研究の方法

ヤポネシア（日本列島）の現代人のゲノム配列決定のために、ヤポネシアの歴史を考慮して選択された以下に列挙した 50 地域を選択する：与那国島、西表島、石垣島、多良間島、宮古島、沖縄本島南部、沖縄本島北部、久米島、徳之島、奄美大島、種子島、南薩摩（ゲノム配列決定中）、鹿児島県北部、宮崎県、熊本県、大分県、五島列島、福岡県、壱岐、対馬、山口県の日本海側、出雲（ゲノム配列決定中）、鳥取県、土佐、伊予、讃岐、阿波、岡山県、広島県、壱岐、淡路島、兵庫県日本海側、大和、紀伊半島先端部、越前、飛騨、能登、信濃、佐渡島、伊豆半島先端部、八丈島、外房総、甲斐、茨城県北部、群馬県、福島県内陸部、山形県海岸部、秋田県北部、青森県下北半島、北海道南部。既存の全ゲノム SNP 多型データを持つ研究機関などの協力を得て、4 人の祖父母がすべてその地域出身者である提供者 50 名をえらび、本研究について説明してインフォームドコンセントを取得し、DNA サンプルの供与を受ける。琉球 10 地域は松波（琉球大学）が、九州 10 地域は吉浦（長崎大学）が、中国四国 10 地域、近畿中部 関東 15 地域と東北北海道 5 地域については、斎藤・井ノ上・Jinam（遺伝研）がサンプリングを担当する。

全ゲノム SNP 多型データが未決定の人間について、ゲノム規模 SNP データを決定する。一部集団についてはゲノム配列決定をはじめ。

## 4. 研究成果

計画研究 A01 班は、5 年間で日本列島の 50 地域から各地最低 50 名の DNA を収集する計画を当初たてていた。しかし新型コロナウイルス蔓延の影響もあり、実際に収集できたのは、沖縄で 10

地域（久米島、宮古島、石垣島、与那国島、波照間島、沖縄本島南部など；研究分担者の松波雅俊が所属する琉球大学医学部のコホートプロジェクトの協力を得た）、九州で2地域（南薩摩、五島列島）、その他で4地域（出雲、鳥取、徳島、八丈島）のDNAを収集した。五島列島のサンプルは、長崎大学医学部のコホートプロジェクトの協力を得た。五島48試料、壱岐48試料、対馬26、延岡48、宮崎1、鹿児島県徳之島1試料を収集した。2020年度収集試料数は31、合計172試料を収集し、このうち、172試料について、Asian Screening Arrayを用いてgenotypingを完了した（吉浦）。

これまでにすでに決定した2集団（出雲市出身者と枕崎市在住者）のゲノム規模SNPデータを、理化学研究所のJapan BioBankのデータ、アイヌ人・沖縄人などの我々がすでに決定したデータ、1000人ゲノムデータの中のCHB（北京の漢族）、韓国人などのデータと比較解析した結果、集団の系統パターンが斎藤の提唱した「内なる二重構造」モデルに適合していることを見いだした。論文を日本人類遺伝学会の機関誌であるJournal of Human Geneticsに2021年に発表した（Jinam, 斎藤）。沖縄の宮古島在住者のゲノム規模SNPデータを決定・解析し、小さな島の中に大きな遺伝的多様性があることを見いだした。論文を分子進化学の国際誌Molecular Biology and Evolution に発表した（松波）。

井ノ上逸朗らのグループがHLAに関する大規模解析のコンソーシアムに参加し、論文をすでに発表した。また吉浦孝一郎らのグループが両親と子供のトリオについて全ゲノム配列を決定し、突然変異率を推定した論文を発表した。

また、現代人ゲノムの研究ではないが、縄文時代の糞石から古代ウイルスを検出し、塩基配列を決定して解析した。論文を2編発表した。この研究は井ノ上逸朗が中心となっておこなった。

なお、斎藤は、ゲノム進化についての教科書『ゲノム進化学』の執筆を終了し、2023年6月中旬に共立出版から出版した。新学術領域ヤポネシアゲノムの成果の一部も、この教科書で紹介した。

## 5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕 計12件（うち査読付論文 12件／うち国際共著 4件／うちオープンアクセス 7件）

1. 著者名 Jinam T. A., Hosomichi K., Nakaoka H., Phipps Maude E., Saitou N. and Inoue I.	4. 巻 83
2. 論文標題 Allelic and haplotypic HLA diversity in indigenous Malaysian populations explored using Next Generation Sequencing.	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Human Immunology	6. 最初と最後の頁 17-26
掲載論文のDOI（デジタルオブジェクト識別子） 10.1016/j.humimm.2021.09.005	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 該当する
1. 著者名 Saitou N.	4. 巻 129
2. 論文標題 Preface to the special issue on the Yaponesia Genome Project	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Anthropological Science	6. 最初と最後の頁 1-2
掲載論文のDOI（デジタルオブジェクト識別子） 10.1537/ase.210114	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 該当する
1. 著者名 Jinam T. A., Kawai Y., and Saitou N.	4. 巻 129
2. 論文標題 Modern human DNA analyses with special reference to the inner dual-structure model of Yaponesian	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Anthropological Science	6. 最初と最後の頁 3-11
掲載論文のDOI（デジタルオブジェクト識別子） 10.1537/ase.201217	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 該当する
1. 著者名 Jinam T. A., Kawai Y., Kamatani Y., Sonoda S, Makisumi K, Sameshima H, Tokunaga T and Saitou N.	4. 巻 66
2. 論文標題 Genome-wide SNP data of Izumo and Makurazaki populations support inner-dual structure model for origin of Yamato people	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Journal of Human Genetics	6. 最初と最後の頁 681-687
掲載論文のDOI（デジタルオブジェクト識別子） 10.1038/s10038-020-00898-3	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 該当する

1. 著者名 Jinam T. A., Kawai Y, Kamatani Y, Sonoda S, Makisumi K, Sameshima H, Tokunaga T and Saitou N.	4. 巻 0
2. 論文標題 Genome-wide SNP data of Izumo and Makurazaki populations support inner-dual structure model for origin of Yamato people	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 Journal of Human Genetics	6. 最初と最後の頁 1-7
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-020-00898-3	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 Jinam T. A., Kawai Y., and Saitou N.	4. 巻 129
2. 論文標題 Modern human DNA analyses with special reference to the inner dual-structure model of Yaponesian	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Anthropological Science	6. 最初と最後の頁 1-9
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1537/ase.201217	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 HIDEAKI KANZAWA-KIRIYAMA, TIMOTHY A. JINAM, YOSUKE KAWAI, TAKEHIRO SATO, KAZUYOSHI HOSOMICHI, ATSUSHI TAJIMA, NOBORU ADACHI, HIROFUMI MATSUMURA, KIRILL KRYUKOV, NARUYA SAITOU, KEN-ICHI SHINODA	4. 巻 127
2. 論文標題 Late Jomon male and female genome sequences from the Funadomari site in Hokkaido, Japan	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Anthropological Science	6. 最初と最後の頁 83-108
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1537/ase.190415	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 Hirofumi Michimae, Masatoashi Matsunami, Takeshi Emura	4. 巻 27
2. 論文標題 Robust ridge regression for estimating the effects of correlated gene expressions on phenotypic traits	5. 発行年 2020年
3. 雑誌名 Environmental and Ecological Statistics	6. 最初と最後の頁 41-72
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1007/s10651-019-00434-3	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 Hiroyuki Mishima, Hisato Suzuki, Michiko Doi, Mutsuko Miyazaki, Satoshi Watanabe, Tadashi Matsumoto, Kanako Morifuji, Hiroyuki Moriuchi, Koh-ichiro Yoshiura, Tatsuro Kondoh, Kenjiro Kosaki	4. 巻 64
2. 論文標題 Evaluation of Face2Gene using facial images of patients with congenital dysmorphic syndromes recruited in Japan	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Journal of Human Genetics	6. 最初と最後の頁 789-794
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-019-0619-z	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 Hirata J, Hosomichi K, Sakaue S, Kanai M, Nakaoka H, Ishigaki K, Suzuki K, Akiyama M, Kishikawa T, Ogawa K, Masuda T, Yamamoto K, Hirata M, Matsuda K, Momozawa Y, Inoue I, Kubo M, Kamatani Y, Okada Y.	4. 巻 51
2. 論文標題 Genetic and phenotypic landscape of the major histocompatibility complex region in the Japanese population	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Nature Genetics	6. 最初と最後の頁 470-480
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s41588-018-0336-0	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 Sakuma Y., Matsunami M., Takada T., and Suzuki H.	4. 巻 36
2. 論文標題 Multiple conserved elements structuring inverted repeats in the mammalian coat color-related gene Asip	5. 発行年 2019年
3. 雑誌名 Zoological Science	6. 最初と最後の頁 23-30
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.2108/zs180081	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 Horai M, Mishima H, Hayashida C, Kinoshita A, Nakane Y, Matsuo T, Tsuruda K, Yanagihara K, Sato S, Imanishi D, Imaizumi Y, Hata T, Miyazaki Y, and Yoshiura KI.	4. 巻 63
2. 論文標題 Detection of de novo single nucleotide variants in offspring of atomic-bomb survivors close to the hypocenter by whole-genome sequencing.	5. 発行年 2018年
3. 雑誌名 Journal of Human Genetics	6. 最初と最後の頁 357-363
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1038/s10038-017-0392-9	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 -

〔学会発表〕 計22件（うち招待講演 14件 / うち国際学会 5件）

1. 発表者名 斎藤成也
2. 発表標題 ヤポネシア人の「うちなる二重構造」モデルを支持するデータ
3. 学会等名 日本人類遺伝学会
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 斎藤成也
2. 発表標題 ユーラシアにおける東西交流DNAとゲノムからさぐる
3. 学会等名 日本文化人類学会大会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 斎藤成也
2. 発表標題 Yaponesia Genome Project - combination of genome sequence analyses of modern humans, animals, and plants as well as archeological and linguistic data analyses
3. 学会等名 国際分子進化学会(SMBE2019) (招待講演) (国際学会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 Timothy A. Jinam
2. 発表標題 Whole genome sequence analysis of the Aeta, a First Sundaland people from the Philippines
3. 学会等名 国際分子進化学会(SMBE2019) (国際学会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 松波雅俊
2. 発表標題 Okinawa Bioinformation Bank Project: understanding human genetic diversity in the Ryukyu Archipelago
3. 学会等名 国際分子進化学会(SIMBE2019) (国際学会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 斎藤成也
2. 発表標題 ゲノムからみたヤポネシア人
3. 学会等名 臨床遺伝2019 in Sapporo (招待講演)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 斎藤成也
2. 発表標題 新人の拡散にしたがった新しい大陸名の提唱
3. 学会等名 日本進化学会第21回大会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 松波雅俊
2. 発表標題 琉球列島人の集団ゲノム解析
3. 学会等名 日本進化学会第21回大会
4. 発表年 2019年



1. 発表者名 Timothy A. Jinan
2. 発表標題 Modern genomes of people who live in South East Asia and their relationships with Yaponesians
3. 学会等名 日本遺伝学会第91回大会（招待講演）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 斎藤成也
2. 発表標題 Problem when softwares for molecular evolution are applied to linguistic data
3. 学会等名 日本言語地理学会第1回大会（招待講演）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 松波雅俊
2. 発表標題 Genome-wide association studies for metabolic traits in the Ryukyu populations
3. 学会等名 American Society of Human Genetics (ASHG2019) (国際学会)
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 斎藤成也
2. 発表標題 ヤポネシアゲノムプロジェクトの紹介
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第64回大会（招待講演）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 井ノ上逸朗
2. 発表標題 ヤポネシアゲノムプロジェクトにおけるHLA遺伝子群を用いた集団遺伝学
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第64回大会（招待講演）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 松波雅俊
2. 発表標題 沖縄パイオインフォメーションバンクの情報から琉球列島人の遺伝的多様性を探る
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第64回大会（招待講演）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 吉浦孝一郎
2. 発表標題 Genome Sequence for diagnosis and successive research of genetics disorders
3. 学会等名 第59回日本先天異常学会学術集会
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 Saitou Naruya & Endo Mitsuaki
2. 発表標題 Origins of Yaponeseians from genetic and linguistic viewpoints
3. 学会等名 Transeurasian millets and beans, languages and genes（招待講演）（国際学会）
4. 発表年 2019年

1. 発表者名 斎藤成也
2. 発表標題 東ユーラシアにおけるヤポネシア人の起源とその成立
3. 学会等名 韓国の釜山大学博物館特別講演会（招待講演）
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 斎藤成也
2. 発表標題 現代出雲人と出雲神話をつなげるゲノムDNA研究
3. 学会等名 日本DNA多型学会第27回学術集会 公開シンポジウム（招待講演）
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 斎藤成也
2. 発表標題 ミトコンドリアDNA研究の興亡
3. 学会等名 第72 回日本人類学会大会 公開シンポジウム2「DNAからみたヒトの進化」（招待講演）
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 松波雅俊
2. 発表標題 ヤポネシア現代ゲノム班の活動計画～琉球地域を中心として～
3. 学会等名 第72 回日本人類学会一般シンポジウム12「新学術領域「ヤポネシアゲノム」始動!」（招待講演）
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 吉浦孝一郎
2. 発表標題 日本人のなか耳垢型多型
3. 学会等名 第72 回日本人類学会大会 公開シンポジウム2「DNAからみたヒトの進化」(招待講演)
4. 発表年 2018年

1. 発表者名 Timothy A. Jinan
2. 発表標題 Genomic History of Negritos in Sundaland
3. 学会等名 第72 回日本人類学会一般シンポジウム7「グローバル気候変動と現代型サピエンス全移動史」(招待講演)
4. 発表年 2018年

〔図書〕 計11件

1. 著者名 斎藤成也ら	4. 発行年 2021年
2. 出版社 講談社	5. 総ページ数 269
3. 書名 図解 人類の進化	

1. 著者名 斎藤成也	4. 発行年 2021年
2. 出版社 SBクリエイティブ社	5. 総ページ数 226
3. 書名 人類はできそこないである	

1. 著者名 齋藤成也・井ノ上逸朗・松波雅俊ら	4. 発行年 2021年
2. 出版社 一色出版	5. 総ページ数 431
3. 書名 ヒトゲノム事典	

1. 著者名 Timothy Jinam, Saitou Naruyaほか	4. 発行年 2021年
2. 出版社 Springer	5. 総ページ数 260
3. 書名 Evolution of the Human Genome II	

1. 著者名 齋藤成也	4. 発行年 2020年
2. 出版社 商工ジャーナル	5. 総ページ数 4
3. 書名 商工ジャーナル2020年1月号	

1. 著者名 齋藤 成也、太田 聡史	4. 発行年 2020年
2. 出版社 勁草書房	5. 総ページ数 272
3. 書名 ラリルレロボットの未来	

1. 著者名 斎藤成也	4. 発行年 2020年
2. 出版社 医学書院	5. 総ページ数 5
3. 書名 生体の科学	

1. 著者名 斎藤成也、木村亮介、鈴木留美子、河合洋介、松波雅俊	4. 発行年 2020年
2. 出版社 秀和システム	5. 総ページ数 240
3. 書名 最新DNA研究が解き明かす。日本人の誕生	

1. 著者名 林 由華、衣畑 智秀、木部 暢子	4. 発行年 2021年
2. 出版社 開拓社	5. 総ページ数 316
3. 書名 フィールドと文献からみる日琉諸語の系統と歴史	

1. 著者名 斎藤成也	4. 発行年 2020年
2. 出版社 三省堂	5. 総ページ数 360
3. 書名 日本語の起源をめぐる日本言語学史の光と影	

1. 著者名 吉浦孝一郎	4. 発行年 2020年
2. 出版社 南江堂	5. 総ページ数 196
3. 書名 遺伝医学への招待改訂第6版	

〔産業財産権〕

〔その他〕

<p>ヤポネシアゲノム A01班の研究報告  <a href="http://www.yaponesian.jp/research_han0100001.html">http://www.yaponesian.jp/research_han0100001.html</a></p>
--

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
研究分担者	井ノ上 逸朗  (INOUE Ituro)  (00192500)	国立遺伝学研究所・ゲノム・進化研究系・教授    (63801)	
研究分担者	吉浦 孝一郎  (YOSHIURA Koichiro)  (00304931)	長崎大学・原爆後障害医療研究所・教授    (17301)	
研究分担者	J i n a m T i m o t h y A  (JINAM Timothy)  (20648258)	国立遺伝学研究所・ゲノム・進化研究系・助教    (63801)	

6. 研究組織（つづき）

	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
研究分担者	松波 雅俊  (MATSUNAMI Masatoshi)  (60632635)	琉球大学・医学(系)研究科(研究院)・助教    (18001)	

	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
研究協力者	鎌谷 洋一郎  (KAMATANI Yoichiro)		

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