

自己評価報告書

平成 23 年 5 月 11 日現在

機関番号：13901

研究種目：基盤研究(B)

研究期間：2008～2011

課題番号：20370099

研究課題名(和文)

常染色体STRマーカーを用いた日本国内及びその周辺のヒト集団の同定法の確立

研究課題名(英文)

Establishment of an identification method among human populations in/around Japan using autosomal STR markers

研究代表者

山本 敏充 (YAMAMOTO TOSHIMICHI)

名古屋大学・医学系研究科・准教授

研究者番号：50260592

研究分野：法医学

科研費の分科・細目：人類学・応用人類学

キーワード：STR、常染色体、東アジア、集団遺伝、同定法、遺伝子プール、遺伝的異質性

1. 研究計画の概要

(1) 現在、既に収集したモンゴルの5地域集団やインドネシアの1地域集団などや収集中の韓国の1集団について、105座位のSTRsのタイピングを行うとともに、その他の東・東南アジアのDNA試料についても、国内外の研究者と連携して、新たに入手を図る。(斎藤担当)

(2) 日本の都道府県から5つほど選んで、各自治体や、大学の歴史学者や、各地域の郷土史研究者などと協力して、各地方に数百年以上居住している家系のサンプルを収集する。

(3) 各種データベース、あるいはインビトロジェン社などの連鎖解析用STRマーカーのセットから、4塩基リピートで、ヒトゲノムにほぼ均一に分布するSTRを200ローカス程度選択する。これらの効率的なタイピング法を確立する。

(4) 日本における5地域集団(秋田、名古屋、大分、長崎及び沖縄)、並びに中国における漢民族の6地域集団(北京、湖南、陝西、福建、広東及び瀋陽)から収集した各32名における105ローカスのSTRsを型判定したgenotypeデータに基づいて、確率論的に区別できる計算方法を作成する。また、出生国既知のサンプルも型判定し、実際に区別できるか検討する。

(5) 最終的に約300座位のSTRsにより日本人と韓国人の判別法の開発や、できれば日本国内の遺伝的地域差を土着性の高い5地域集団を利用して検討し、それらの判別法も開発する。

2. 研究の進捗状況

(1) 今年度は、昨年度まで継続して行ってきたインビトロジェン社の連鎖解析用STRマ

ーカーのセットから、4塩基リピートで、ヒトゲノムにほぼ均一に分布するSTRを200座位から250座位程度に増やして選択し、実際にマルチプレックスPCR増幅を行い、ジェネティックアナライザー310で電気泳動後、フラグメント解析を行った。この解析により、大凡のプライマー濃度を決定することができ、最終的なマルチプレックスシステムをほぼ完成するに至っている。

(3) ベイズ的アプローチに基づいたSTRUCTUREプログラムを利用することにより、各国別地域集団間、例えば、日本人と韓国人、日本人と中国人のような区別が確率論的に行える可能性について検討し、日本人2名、中国人2名、世界中で利用可能な標準DNAを型判定し、実際にこれらのサンプルがどのようなヒト集団に分布するかどうかを検討している。

(2) 日本国内の地域差を調査することを目的として、仙台市周辺などの地域の調査により、歴史的にある程度家系の繋がりが比較的明らかなどころでは、ある程度の試料収集が行える可能性が考えられたので、これらの関係者に打診できるような体制作りを整えつつある。また、愛知県内においては、地元の有力者などの意見交換をしつつ、その採取の可能性について検討したが、個々の家系に地道に調査する必要があることが分かった。

3. 現在までの達成度

②おおむね順調に進展している。

(理由)

約250座位のSTRを型判定できるシステムはほぼ構築されている。日本人と中国人の判別方法も大凡確立している。ただ、日本国内の様々な地域に土着性の高い家系を

探し、DNA 試料を採取する点は、やや遅れているが、ある程度採取出来る目途は立っている。

4. 今後の研究の推進方策

- (1) タイピングシステムについては、約 250 座位の STR を型判定できるシステムはおおよそ完成しているので、このシステムを使って日本人、韓国人、中国人の型判定を進める。
- (2) 日本国内でも少なくとも 1 ないし 2 都道府県で土着性の高い資料を採取し、型判定を終えることができるよう計画を推進する。
- (3) ただ、地域によって採取する方法を考慮する必要があるので、個々の地域に合わせた、もう少し、大きな研究体制を申請する必要があると考えられたので、全国に協同研究者を配置した、本研究を拡大した最終年度申請をした。

5. 代表的な研究成果

(研究代表者、研究分担者及び連携研究者には下線)

[雑誌論文] (計 3 件)

- ① Carlos Vullo, Alicia Borosky, Carola Romanini, Laura Catelli, Toshimichi Yamamoto. Frequency data for 12 mini STR loci in Argentina. Forensic Science International: Genetics:4:e79-81, 2010. 査読有.
- ② Shinji Kunishima, Yoshimi Ito-Yamamura, Akira Hayakawa, Toshimichi Yamamoto, Hidehiko Saito. *FLM* p. V528M substitution is neither associated with bilateral periventricular nodular heterotopias nor with macrothrombocytopenia. Journal of Human Genetics:55; 844-846, 2010. 査読有.
- ③ 山本 敏充、打樋利英子、吉本高士、勝又義直. アルゼンチンにおける“Midi-6”STR マルチプレックスシステムと他のヒト集団との比較. DNA 多型 18, 274~276, 2010. 査読有.

[学会発表] (計 7 件)

- ① 山本敏充、ドライクリーニング後の精液斑から DNA 型を検出した事例、第 94 次日本法医学会全国学術集会、2010 年 6 月 25 日、東京。
- ② 中屋敷 徳、H19 インプリント遺伝子上流の SNP ハプロタイプ分析、第 94 次日本法医学会全国学術集会、2010 年 6 月 25 日、東京。
- ③ 山本敏充、アレル特異的 PCR による日本及びモンゴル男性の Y ハプログループの比較、第 64 回日本人類学会大会、2010 年 10

月 3 日、伊達。

- ④ 山本敏充、高速 PCR の STR マルチプレックスタイピングシステムへの応用、日本 DNA 多型学会第 19 回学術集会、2010 年 11 月 18 日、三島。
- ⑤ 中屋敷 徳、H19 インプリント遺伝子上流の SNP ハプロタイプ分析～2、日本 DNA 多型学会第 19 回学術集会、2010 年 11 月 18 日、三島。

[図書] (計 0 件)

[産業財産権]

○出願状況 (計 0 件)

名称：
発明者：
権利者：
種類：
番号：
出願年月日：
国内外の別：

○取得状況 (計 0 件)

名称：
発明者：
権利者：
種類：
番号：
取得年月日：
国内外の別：

[その他]