

大型類人猿の進化と配列複製バースト

戒崎俊一（理研基幹研）

大型アフリカ類人猿においては複製バーストが進行中で、その分化と進化は、配列の複製によって駆動されている（Johnson et al 2006; Marque-Bonet et al. 2009; Marque-Bonet et al. 2009）。複製は、DNA の二重鎖切断が起こり、その修復の時によく似た別の場所の配列同士を間違えてつなげてしまう複製エラーによる。このため減数分裂時に片方に同じ遺伝子配列の繰り返し（1 対の対抗する配列：タンデムコピー）、もう一方はその分の欠失が起こる。重要遺伝子の欠失は、致命的になることが多いので、発生の初期の段階で死亡する。次の世代では、平均的にはコピー数が増えることになる。Alu をはじめとする同種の SINE どうしは、よく似ているので、二重切断修復の間違いを誘発する機能を持つので、SINE がコピーの切れ目にある場合が多いとされている。つまり、切手の切り取り線のような働きをすることになる。また、プロモーターとして働くものもある。

この配列複製バーストにより、類人猿では

- 1) 新規遺伝子の誕生する（複製→配列置換により一方が新規機能を獲得）
 - 2) ゲノム内の同じ遺伝子の数が増加する（これで大型化を可能にした？）
 - 3) ますますゲノムが不安定になる（コピーが増えると遺伝子修復エラーが増加）
- などの複合効果で急速な進化が起こっていると考えらる。

この複製バーストがなぜ起こったのかについては、まだ上記の論文でも議論されていない。もっともありえそうなのは、環境放射線の増加による DNA 二重鎖切断が頻発である。人類進化に関する分子遺伝学的なレビューは Bradley2008 にある。

1. Johnson et al. 2006, Recurrent duplication-driven transposition of DNA during hominoid evolution, PNAS, 47, 17626.
2. Marque-Bonet et al. 2009, A burst of segmental duplications in the genome of the African great ape ancestor, Nature, 457, 877.
3. Marque-Bonet et al. 2009, The origins and impact of primate segmental duplications, Trends in Genetics, 25, 443
4. Bradley, 2008, Reconstructing phylogenies and phenotypes: a molecular view of human evolution, J. Anat., 212, pp337–353