

「ちょっと考えてみよう」 解答

エッセンシャル遺伝学・ゲノム科学 ダニエル・L・ハートル

1 章

1.1 (a) G_1 バクテリオファージは G_0 バクテリオファージの放射能の半分をもっている。 G_2 は G_1 の半分、つまり $1/2 \times 1/2 = 1/4$ となり、 G_0 の $1/4$ の放射能をもつ。 (b) 世代ごとに放射能は半分になっていくので、 G_5 では $(1/2)^5 = 1/32$ となり、 G_0 バクテリオファージの $1/32$ の放射能をもつことになる。

1.2 3'-ATCGTTTTATCG-5'

1.3 結果は (b) $Y \rightarrow X \rightarrow A$ を支持する。 $X \rightarrow A$ 段階の変異は A があれば生育できるが、 X や Y では生育できないだろう。 $Y \rightarrow X$ 段階の変異は、 A や X で生育できるが、 Y では生育できないだろう。 これらが観察された変異体クラスである。

1.4 (a) 相補性検定の結果は、 三つの相補性グループの存在を示している。 一つのグループは $m1$ と $m4$ であり、 もう一つは $m2$, $m3$, $m6$ で、 三つ目は $m5$ のみである。 (b) それぞれの相補性グループが、 W から Z への転換の一つの酵素の段階を指定するとすれば、 三つの酵素段階が関与していると結論できる。

1.5 アルギニンの可能なコドンは、 CGU, CGC, CGA, CGG, AGA または AGG である。 グルタミンの可能なコドンは CAA か CAG である。 アルギニンに対応する本来のコドンは CGA か CGG である。 なぜなら、 どちらの場合も 2 番目の塩基が G から A へと変化すれば、 アルギニンがグルタミンで置換されるからである。 RNA コドンの G から A への置換は、 DNA の転写される鎖の C から T への置換に対応するから、 DNA の 1 塩基の置換は、 C - G 塩基対から T - A 塩基対への変化である。

2 章

2.1 子の遺伝子型は、 (1) AA, (2) aa, (3) Aa, (4) Aa, (5) Aa, (6) aa, (7) Aa, (8) AA である。

2.2 交配 1, 2, 3 では、 表現型が顕性の子しか生まれず、 交配 6 では、 表現型が潜性の子しか生まれない。 交配 4 では、 顕性：潜性が 3 : 1 の比率で生まれ、 交配 5 では、 顕性：潜性が 1 : 1 の比率で生まれる。

2.3 $Aa \times Aa$ では、 子の $1/4$ が aa となり、 $bb \times Bb$ では、 子の $1/2$ が Bb となる。 独立組合せの場合、 $aa Bb$ となる子の割合は、 $1/4 \times 1/2 = 1/8$ と予想される。

2.4 遺伝子 A については、 $Aa \times Aa$ の交配によって遺伝子型が $1/4 AA$, $1/2 Aa$, $1/4 aa$ に分離するので、 加法定理にもとづき、 ホモ接合である子の割合は $1/4 + 1/4 = 1/2$ となる。 遺伝子 B については、 $bb \times Bb$ の交配によって遺伝子型は $1/2$ ホモ接合 bb , $1/2$ ヘテロ接合 Bb となる。 乗法定理を用いると、 全体として子が両方の遺

伝子でホモ接合となる確率は、 $1/2 \times 1/2 = 1/4$ となる。

2.5 III-4 と III-5 のいずれも罹患していないが、 彼らには罹患した子がいるため、 III-4 と III-5 はともにヘテロ接合のはずである。 IV-1 は罹患していないため、 遺伝子型は顕性ホモ接合かヘテロ接合のはずであり、 $1/4 : 1/2$ の相対比でそうなると予想される。 したがって、 IV-1 がヘテロ接合である確率は、 $(1/2) / (1/4 + 1/2) = 2/3$ である。

2.6 ある遺伝子におけるアレルのいずれかを意味する記号としてダッシュ (-) を用いると、 子で予想される遺伝子型は、 $9/16 A-B-$, $3/16 A-bb$, $3/16 aa B-$, $1/16 aa bb$ である。 遺伝子型 $A-B-$ と $A-bb$ の実は白色となり、 $aa B-$ は黄色、 $aa bb$ は緑色となる。 したがって表現型の割合は、 白：黄：緑が $12/16 : 3/16 : 1/16$ (あるいは、 $12 : 3 : 1$ の比率) と予想される。

3 章

- 3.1** 間期（DNA が複製する），前期（染色体が観察される），中期（染色体が核板に並ぶ），後期（姉妹染色分体が別れる），終期（細胞質が分裂する）。
- 3.2** 細糸期（糸状染色体が観察されるようになる），接合期（相同染色体が対合する），太糸期（交差が起こる），複糸期（キアズマが明瞭になる），移動期（二価染色体が最大限に収縮する）。
- 3.3** B 末端と C 末端が短くなる。娘 DNA 鎖は 3' 末端でのみ伸長できるから，上の親鎖の複製鎖の伸長は右から左へ進行する。なぜなら，複製が正確にその 3' 末端ではじまらないために，親鎖の 3' 末端の B は短くなるからである。同様に，下の親鎖の複製鎖の伸長は左から右に進行し，親鎖の 3' 末端 C は短くなる。通常，短くなった B と C の両末端はテロメラーゼで修復される。
- 3.4** II-3 は血友病患者なので，I-1 は変異アレルについてヘテロ接合である。この場合，II-2 が変異アレルを受け継ぐ確率は $1/2$ で，II-2 はヘテロ接合なので，彼女が変異アレルを III-1 に伝える確率は $1/2$ である。この二つの事象がともに起こり，III-1 がヘテロ接合である確率は $1/2 \times 1/2 = 1/4$ となる。

- 3.5** どんな子でも表現型が顕性の確率は $3/4$ で，潜性の確率は $1/4$ である。 n が 8 で，顕性と潜性の比が $1:1$ となる確率が求められている（この場合は，顕性が 4 人で潜性が 4 人である）。式 (3-1) に $p = 3/4$, $q = 1/4$, $n = 8$, $s = 4$, $t = 4$ を導入すれば，求められている確率は次のようになる。

$$\frac{8!}{4!4!} (3/4)^4 (1/4)^4 = 0.087$$

すなわち，10% にわずかに満たない。

- 3.6** 期待される遺伝子型 Aa の数は $2/3 \times 200 = 133.3$ で， AA のそれは $1/3 \times 200 = 66.7$ である。 χ^2 値は次式で求まる。

$$\chi^2 = (125 - 133.3)^2 / 133.3 + (75 - 66.7)^2 / 66.7 = 1.55$$

自由度は 1 なので，図 3.30 から P 値は約 0.20（正確には 0.21）である。 $P > 0.05$ なので， χ^2 値は有意ではない。したがって，観察値は偶然のみで期待されるより大きく $2:1$ からずれてはおらず，仮説を棄却する理由はない。

4 章

- 4.1** 組み換え頻度は $(95 + 97) / 640 = 0.30$ 。 AB と ab は組換え染色体だから，二重ヘテロの親の染色体は， Ab と aB であったはずで，遺伝子型は Ab/aB で，潜性アレルは相反の位置にある。
- 4.2** $A-B$ 間の組換え頻度は 0.10 で， $B-C$ 間は 0.20。どちらの場合にも，二重組み換え体を加えなければならない。二重組み換え体の期待数は $0.1 \times 0.2 \times 100 = 20$ で，観察数は 5 である。併発係数は $5 / 20 = 0.25$ で，干渉は $1 - 0.25 = 0.75$ 。
- 4.3** 左から右へ，子囊のタイプは，四分子型，非両親型ダイタイプ，両親型ダイタイプ。したがって， A と B の間の距離は $(1/2) \times (32/170) \times 100 = 9.4$ 地図単位。
- 4.4** 同じアレルをもつ胞子がどちらかの端にある子囊は，第一分裂での分離を示している。したがって， $120 - 80 = 40$ は第二分裂での分離を示す。遺伝子とセントロメアの地図距離は，16.7 地図単位。

5 章

5.1 ヘテロ接合体の女性は、I-1, II-2, II-3, および II-6 である。彼女たちの血漿レベルが通常レベルの約半分であることから、彼女たちがヘテロ接合体であることがわかる。(女性 I-1 には、発症した息子がいるので、ヘテロ接合体であることは確かである。) ヘテロ接合体の女性の凝固因子のレベルが低下する理由は、単一活性 X 原理により、約半分の細胞のみに凝固因子 VIII を産生する活性をもつ非変異 X 染色体が存在するためである。残り半分の細胞では、変異のある X 染色体が活性をもつ。

5.2 どちらの欠失でも *b* と *d* の存在が明らかになる。遺伝子 *a* が *b* と *d* の間に存在することはない。存在するとすれば、欠失 2 によってみいだされるはずである。遺伝子 *c* が *b* と *d* の間に存在することはない。存在するとすれば、欠失 1 によってみいだされるはずである。したがって、クラスターの端にある遺伝子は *a* と *c* である。二つの可能な遺伝子順序、*abdc* および *adbc* は、ど

ちらもこれらの欠失データと矛盾しない。

5.3 2 本鎖の二重交差により、次の遺伝子順序 (*CEN* はセントロメアを表す) をもつ四つのモノセントリック体染色体が得られる: *CENABCDE* と *CENadcbе* (これらは二重交差に関与しない染色分体に由来する), *CENABcDE* と *CENadCbe* (これらは二重交差に関与する染色分体に由来する)。4 本鎖の二重交差により、二つのダイセントリック染色体が得られる: *CENABcdaCEN* および *CENABCdaCEN*。また、*ebCDE* と *ebcDE* の 2 本のアセントリック染色体も生じる。

5.4 両方の種類の隣接分離は不均衡な配偶子をもたらすが、交互分離は均衡配偶子をもたらす。したがって、どちらの場合でも、不均衡配偶子に対する均衡配偶子の比率は 1:1 である。

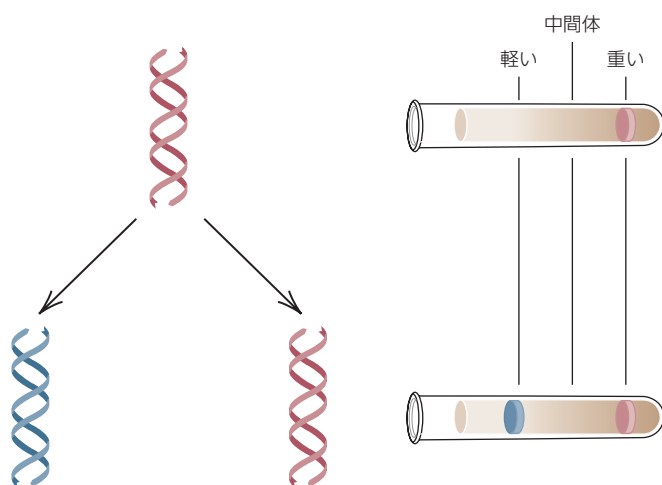
6 章

6.1 新しく合成された DNA 鎖は 3' 末端でのみ伸長できる。よって、下側の鎖に付加されるのは A (T に相補的) である。

6.2 概略図には、1 回の複製が終わったあとの保存的複製の予想される結果を示す。1 本の軽い鎖と 1 本の重い鎖からなるハイブリッドの分子が観察されないことに注意しよう。ハイブリッドの密度の分子がみられたことで、保存的複製の仮説は否定される。

6.3 RNA はヌクレオチドの U を A と塩基対をつくるのに使うので、プライマーの配列は、3'-AGUUCUCA-5' となる。

6.4 それぞれの DNA 断片は 3' 末端で終結し、最も短い断片がゲルの最下部にくる (図の右側)。娘鎖のこの領域の塩基配列は、5'-CTGGAGAT-3' と読まれる。よって、鋳型鎖の塩基配列は 3'-GACCTCTA-5' である。



7 章

7.1 Met, Leu, Str のすべてを含む培地上では、すべての細胞が生育可能であり、したがって培地に含まれていた細胞の総数は 400 個である。Str のみを含む培地では $met^+ leu^+ str-r$ の細胞のみが生育可能なので、全体のうち 160 個の細胞が遺伝子型 $met^+ leu^+ str-r$ であったと考えられる。Met と Str を含む培地では $met^- leu^+ str-r$ および $met^+ leu^+ str-r$ 細胞が生育可能なので、 $met^- leu^+ str-r$ 細胞の数は $300 - 160 = 140$ と推測できる。同様に、Leu と Str を含む培地では $met^+ leu^- str-r$ および $met^+ leu^+ str-r$ 細胞が生育可能なので、 $met^+ leu^- str-r$ 細胞の数は $260 - 160 = 100$ と推測できる。以上より、各遺伝子型の推定割合は、 $met^+ leu^+ str-r$ が $160/400$ の 40%、 $met^+ leu^- str-r$ が $100/400$ の 25%、そして $met^- leu^+ str-r$ が $140/400$ の 35% である。

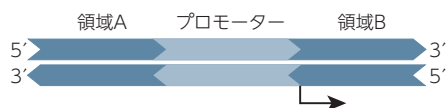
7.2 KL25 系統は染色体を時計回りの順に遺伝子を移行するため、*pyr* 遺伝子が移行されるのはかなり後期となる。*thr* 遺伝子は 0 分の位置にあるため、交配開始後、 $100 - 85 = 15$ 分で移行されることが考えられる。また、*acrA* 遺伝子は 10 分の位置にあるため、 $100 - 85 + 10 = 25$ 分となり、交配後 25 分で移行されることが考えられる。

7.3 c は同時形質導入の頻度、 m は分単位の遺伝距離である。 M が、0.5、1.0、そして 1.5 であるとき、 c の値はそれぞれ 0.42、0.125、および 0.016 となる（遺伝距離が大きくなるにつれ、急激に形質導入の頻度が低下することに注意しよう）。同時形質導入が起こる限界の距離は 2 分であり、それ以上になると c が 0 であることを意味している。

8 章

8.1 RNA 転写産物は 5' から 3' の方向に合成される。したがって、左から右に転写されるためには、2 本鎖 DNA の鋳型鎖は下の鎖でなければならない。つまり RNA 配列は 5'-AUGCCGUUA-3' である。

8.2 逆位によって、プロモーター領域は単に方向が逆向きになるだけでなく、180 度回転することになり、もともと上側の鎖は下側になり反対の方向になる。この回転は、逆平行の DNA 鎖の 5' から 3' の極性を保つために必要である。変異体では、ここに示すように、転写は反対側の鎖ではじまり領域 B に向けて逆方向に進行する。



8.3 1 塩基のフレームシフト変異によって、5'-AUGUCCCUUUGGGCAUCAU-3' の配列をもつ RNA ができ、これは Met-Ser-Leu-Trp-Ala-Ser に翻訳され、これに続くコドンもすべてフレームシフトする。三重フレームシフト変異では、5'-AUGUCCCUUUUUGGGUCAUCAU-3' の RNA 配列が生じ

て、これは Met-Ser-Leu-Leu-Gly-His-His に翻訳される。Met と His 間のアミノ酸は正しくないアミノ酸であり、3 個の塩基が付加されたため余分に 1 個のアミノ酸があるが、His-His のコドンとそれに続くコドンはすべて正しい読み枠になることに留意しよう。

8.4 合成 RNA は 5'-CAGCAGCAG...-3' の配列をもつ。翻訳が CAG ではじまれば、生じるポリペプチドは反復する Gln からできている（ポリグルタミンとよばれる）。翻訳が AGC ではじまれば、生じるポリペプチドはポリセリンである。そして、翻訳が GCA ではじまれば、生じるポリペプチドはポリアラニンである。したがって、翻訳がどこからはじまるかによって、試験管内翻訳では 3 種類の異なるポリペプチドが生じる。

8.5 遺伝暗号では、セリンに 6 個、メチオニンに 1 個、アラニンに 4 個、アルギニンに 6 個、トレオニンに 4 個のコドンがある。したがって、S-M-A-R-T をコードする RNA 配列の総数は、 $6 \times 1 \times 4 \times 6 \times 4 = 576$ である。

9 章

9.1 負の調節の場合、抑制が起こらないかぎり転写される。したがって、遺伝子 *A* に関しては、抑制因子が結合部位に結合できない場合、常に発現する。また、抑制因子が非常に強く結合して外れない場合は、遺伝子 *A* はまったく発現しない。正の調節の場合、転写活性化因子の非存在下では転写は起こらない。したがって、遺伝子 *B* に関しては、結合できない変異型の転写活性化タンパク質の場合、発現できない。一方、強固に結合して外れない変異型の場合、遺伝子 *B* は常に発現する。

9.2 *lacO^c* はシス顕性なので、*lacZ⁺* アレルは構成的に発現する。*lacP⁻* はシス顕性なので、*lacY⁺* アレルは非誘導的となる。

9.3 変異株では cAMP のレベルが高いことから、cAMP-CRP 複合体が常に形成可能であると考えられる。グルコースを含む培地にラクトースを添加すると、*lacI* タンパク質による抑制が緩和され、cAMP-CRP の存在によってオペロンの転写が起こる。グルコースの存在下で cAMP レベルの低い非変異株では、cAMP-CRP のレベルも低くなり、その結果、ラクトース存在下であっても *lac* オペロンの転写は阻害される。

9.4 転写減衰が起こらなくなる。*trp* オペロンの発現は、トリプトファンの細胞内濃度に対して非感受性となる。

10 章

10.1 エンハンサーやサイレンサーは比較的短い配列であり、影響を与える遺伝子に対して配置される方向や距離はさまざまである。異なるが関連する種のゲノムを比較することにより、方向や距離にかかわらず、保存されている短い配列を発見できる。それらの保存された短い配列は、エンハンサーやサイレンサーの有力な候補となる。

10.2 相互作用数の多いタンパク質どうしが結合すると、変動が起こったときに多くのあるいはほとんどのネットワーク

クに影響が及ぶことになる。相互作用数の多いタンパク質どうしの結合を最小化することで、変動の影響範囲は一つのハブに結合しているタンパク質のみに抑えられる。

10.3 使うべき酵素は 2 と 3 である。その結果、2-A-B-3 という断片が得られ、ベクターに挿入すると A は X のすぐ右に配置される。酵素 1 と 2 を使うと 2-A-B-1 となり、逆方向に挿入される。

11 章

11.1 *aabb* は *aab⁺b⁺* と同じ表現型を示すため、*a* は *b* の上位である。このことは、*a⁺* の遺伝子産物 A は、*b⁺* の遺伝子産物 B の下流で作用することを意味している。いかにえれば、A が Y に対応し、B が X に対応する。

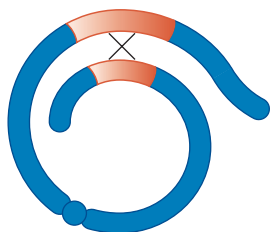
11.2 遺伝子型 *m/m* の雌は、ヘテロ接合体 *m/+* の雌と *m/m* あるいは *m/+* の雄とのどちらかの交配により生まれる可能性がある。ホモ接合体 *m/m* の雌は欠陥のある卵をつくるが、*m/+* の雌は正常な卵をつくる。さらに、*m* をもつ卵が、*m* をもつ精子により受精すると、生存可能な *m/m* 雌が生まれる。

11.3 *ap2 pi ag* 三重変異体の花は、野生型と同様に同心円をなす四つの領域をもつが、どの領域でも、萼片、花弁、雄蕊、心皮の発生に必要な転写因子の組合せのいずれも発現しない。代わりに、各領域はそれらの初期状態、すなわち葉として発生してくる。したがって、この三重変異体の花はすべての花器官が失われ、葉のみが同心円状に生じるという、非常に奇妙な表現型を示すと考えられる。

12 章

12.1 この交配では、父親から変異のない X 染色体を受け継ぐので、すべての雌の子どもはどちらの温度でも生育できる。雄の子どもの半分は、母親から正常な X 染色体を受け継ぎ、半分は温度感受性致死の X 染色体を受け継ぐ。変異型 X 染色体をもつ雄は（許容温度下の）18℃なら生育するので、18℃における雌：雄の比の期待値は 1：1 である。変異型 X 染色体をもつオスは（制限温度の）30℃では死ぬので、30℃における雌：雄の比の期待値は 2：1 である。

12.2 添付の図は、対形成の配置と交叉の位置を示している。染色分体をなぞると、生成物の一つはセントロメア含む環状の染色体であり、もう一方は、両端にテロメアもつ無動原体断片であることがわかる。



12.3 一つの点変異は、1 ヒット事象、すなわち X 線から生じたフリーラジカルの軌道によって染色体に生じた 1 カ所の切断が不正確に修復された結果である。したがって、単一切断の数（点変異の数）は、X 線量に正比例して増加することが期待される。一方、相互転座は 2 ヒット事象の結果であり、同じ細胞の二つの異なる染色体が、同時に切断される必要がある。一つの 2 ヒット事象はフリーラジカルの二つの軌道を必要とし、そのような事象が起こる可能性は、X 線量の平方（二乗）として増加することが期待される。（一つのフリーラジカルの軌道で二つの切断を生じることもあるので、実際の指数は 2 よりわずかに大きい。）

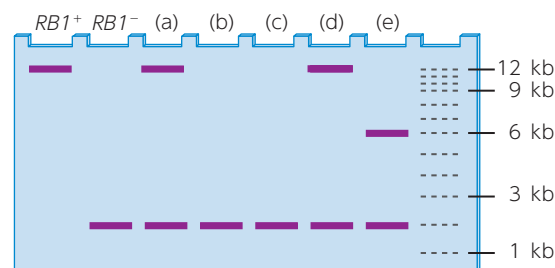
13 章

13.1 図 13.12 は、*Bax* の過剰発現がアポトーシスを引き起こすことを示している。これが、培地に銅イオンを添加した際に予想される結果である。

13.2 機能的な三量体を形成するためには、三つの野生型サブユニットが必要である。したがって、予想される機能的三量体の割合は、 $1/2 \times 1/2 \times 1/2 = 1/8$ である。

13.3 それぞれのバンドのパターンを推定するためには、まずヘテロ接合性を失った細胞の *RB1* アレルに関して各現象がどのような結果をもたらしたのかを考えよう。(a) 正常なヘテロ接合性の細胞は両方の DNA 断片をもつ。(b) 野生型の染色体の消失により、*RB1*⁺アレルが削除される。(c) 体細胞組換えにより、がん細胞が *RB1*⁻ア

レルのホモ接合性となる。(d) *RB1*⁺アレルにおけるミスセンス変異によって *EcoRI* 断片のサイズは変化しない（きわめて可能性は低いですが、その変異がちょうど *EcoRI* 切断部位に存在すると、サイズは変化する）。(e) 新しい *RB1* 欠失変異では、*EcoRI* 断片のサイズは 12 kb ではなく 6 kb になる。したがって、予想されるゲルのパターンは次の図のようになる。



14 章

14.1 *F* の頻度 p の推定値は、 $p = (38 + 2 \times 14) / 200 = 0.33$ となり、*S* の推定頻度は $q = (2 \times 48 + 38) / 200 =$

0.67 である。（※訳者注：この生物は二倍体なので、細胞あたり 2 個のアレルをもつことから、100 個体では

合計 200 個のアレルがあることになる。) 任意交配を仮定すると、三つの遺伝子型 F/F , F/S , S/S の数は、それぞれ $(0.33)^2 \times 100 = 10.89$, $2 \times 0.33 \times 0.67 = 44.22$, $(0.67)^2 \times 100 = 44.89$ と推定される。ここで、カイ二乗検定を行ってみると、この例で観察された個体数はハーディー・ワインベルグの法則に適合していることが確認できる。

14.2 (a) 6名の成人サンプルの DNA には共通のバンドがみられない。したがって、これら 6 名が血縁関係にないことと矛盾しない。(b) 子どもたちのバンドと成人のバンドを比べると、E の男性のみ、G の 4 番のバンドと H と I の 10 番のバンドを提供することができたと考えられる。同様に、C の女性だけが 3 名の子どもたちに 5 番のバンドの DNA を提供することができたと考えられる。このことから、調査した遺体に母親と父親を含む 6 名の血縁関係のない成人と、両親からの 3 名の娘が含まれることがわかる。(c) 上記の結果を総合すると、遺体 C が妻であるロシア皇后のアレクサンドラの DNA を示すと推定される。さらに、妻はこの STR に関してホモ接合であることもわかる。また、遺体 E が皇帝ニコライ II 世であると考えられる。この調査で行方がわからなかったロシア皇太子である息子のアレクセイと娘の 1 人（おそ

らくマリーであると考えられる）の遺体は 2007 年に発見されて身元が確認された。

14.3 集団全体では、いとこ婚から生まれる変異型形質をもつ子どもの数は $(0.01) (6.0 \times 10^{-5}) = 6.0 \times 10^{-7}$ に近くなり、血縁関係のない両親から生まれる変異型形質の子どもの数は $(1 - 0.01) (1 \times 10^{-6}) = 9.9 \times 10^{-7}$ に近くなる。よって、変異型形質をもつ子どものうち両親がいとこどうしである確率は、 $(6.0 \times 10^{-7}) / (6.0 \times 10^{-7} + 9.9 \times 10^{-7}) = 0.38$ となる。この推定から、いとこ婚は全結婚の 1% に過ぎないが、ホモ接合の子どもができた結婚の約 40% を占めていることがわかる。

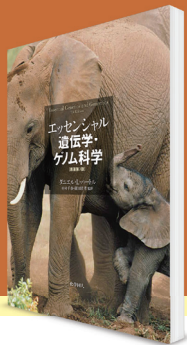
14.4 この場合、B の相対適応度は $w = 1 - s = 1 - 0.02 = 0.98$ である。ここで、式 14.4 を変形すると 411 ページ左上と同様の式 $n = [\log (p_0/q_0) - \log (p_n/q_n)] / \log w$ となるので、この式に、 $p_0 = 0.1$, $q_0 = 0.9$, $p_n = 0.8$, $q_n = 0.2$, $w = 0.98$ を代入すると、 $n = [\log (0.1/0.9) - \log (0.8/0.2)] / \log (0.98) = 177.4$ (世代) が求まる。この問いでは、選択が比較的強くない場合、選択係数はアレル頻度が特定の割合で変化をするのに要する時間に反比例するという原理が示されている。

15 章

15.1 範囲 15 ~ 21 は、平均 ± 1 標準偏差の区間である。したがって、約 68% の植物がこの範囲内の花の数をもつと期待される。範囲 12 ~ 24 は、平均 ± 2 標準偏差の区間であり、約 95% の植物がこの範囲内の花の数をもつと期待できる。正規分布は左右対称であるから、花数が ≤ 12 である植物の割合は、 $(1 - 0.95) / 2 = 0.025 = 2.5\%$ である。花数が ≥ 24 となる植物の割合もこれと同じである。

15.2 胸部の長さについては、 $\sigma_e^2 = 0.0018 \text{ mm}^2$ で、 $\sigma_g^2 + \sigma_e^2 = 0.0036 \text{ mm}^2$ である。したがって、 $\sigma_g^2 = 0.0036 \text{ mm}^2 - 0.0018 \text{ mm}^2 = 0.0018 \text{ mm}^2$ 。この例では、遺伝分散と環境分散は同じ値となる。

15.3 式 (15.5) $[M' = M + h^2 (M^* - M)]$ をこの例にあてはめると、 $M = 125$, $h^2 = 0.86$, $M^* = (200 + 100) / 2 = 150$ となる。したがって、子の集団での指紋の総隆線数の期待値は、 $125 + 0.86 \times (150 - 125) = 146.5$ となる。



「基本問題」

解答

エッセンシャル遺伝学・ゲノム科学 ダニエル・L・ハートル

1 章

問題 1 (a) 相補鎖は、A には T が、G には C が対合するという規則から推定できる。しかし、対になっている DNA 鎖は逆方向であることに気をつけなければならない。(つまり、5' から 3' への方向性が逆になっている。) (b) RNA 鎖は 5' から 3' の方向に合成される。これは、鋳型 DNA 鎖が 3' から 5' の方向に転写されることを意味する。そのため、RNA 鎖は先に述べたのと同じ向きで、左から右 (5' から 3') の方向となる。RNA の塩基配列は通常のルールにしたがって推測できるが、DNA の A は RNA では U となる。(c) ポリペプチド鎖はコード配列の 5' 端からはじまり、5' から 3' の方向に移動しながら連続した三つのヌクレオチドで翻訳される (それぞれの組合せはコドンを構成する)。それぞれのコドンに対応するアミノ酸は、遺伝暗号表でみることができる。(d) 鋳型鎖における T から A への変化は、RNA 転写産物では GAG コドンを GUG コドンに変化させる。その結果、正常なグルタミン酸 (GAG) がバリン (V) に置換される。非変異型の DNA 二重鎖、RNA 転写産物、およびアミノ酸配列を次に示す。鎌状赤血球変異で置換されるアミノ酸は赤色で示す。

3'-TACCACGTBBACTGAGGACTCCTCTTCAGA-5'
5'-ATGGTGCACCTGACTCCTGAGGAGAAGTCT-3'

5'-AUGGUGCAC CUGACUCCUGAGGAGAAGUCU-3'
Met Val His Leu Thr Pro Glu Glu Lys Ser

問題 2 これは、ビードルとタータムによって開発された古典的な遺伝解析法である。ある変異体は、その代謝経路の遮断された部位の下流に位置する中間物質を与えられ場合には生育するであろうという原理にもとづいている。したがって、変異体 1 は、A 以外のすべての中間物質の添加で生育できる。変異体 2 は、A あるいは B 以外のすべての中間物質の添加で生育できる。以下同様である。ここに示した完全なマトリックスは例外的に単純にみえる。なぜなら、行 (変異体) もカラム (中間物質) も、経路で現れる成分 (+, -) が同じ順番で配置されているからである。通常はこのようにはならない。

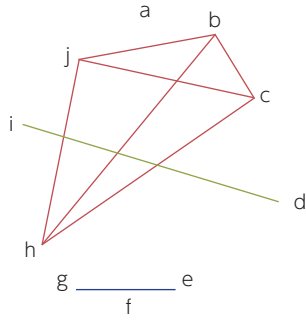
	A	B	C	D	E	F
1	-	+	+	+	+	+
2	-	-	+	+	+	+
3	-	-	-	+	+	+
4	-	-	-	-	+	+
5	-	-	-	-	-	+

問題 3 (a) 相補性マトリックスは下図のとおりである。(b) 主対角線は例外なく - である。生物学的には、どんな変異体もそれ自身では相補できないことを示している。二つの同一の変異体は、同一の遺伝子の変異に違いないからである。(c) 上部および下部のマトリックスの三角型領域は対象、つまり鏡像となっている。生物学的には、相補性検定に使用する変異体が両親のどちらに由来しようと、相補性の結果に違いがないことを意味している。データマトリックスの対称性のため、相補性データは上部の三角型領域のみで示されることが多い。(d) 相補性検定の結果を円形図で示した。これにより、相補性グループが {a}, {b, c, h, j}, {d, i}, {e, g}, {f} であることがわかる。しかし、相補性グループは、その経路におけるそれぞれの遺伝子産物が何であるかという情報はもたらさない。こうした情報は、前問で示した解析手法によってもたらされる。

(a ~ c)

	a	b	c	d	e	f	g	h	i	j
a	-	+	+	+	+	+	+	+	+	+
b	+	-	-	+	+	+	+	-	+	-
c	+	-	-	+	+	+	+	-	+	-
d	+	+	+	-	+	+	+	+	-	+
e	+	+	+	+	-	+	-	+	+	+
f	+	+	+	+	+	-	+	+	+	+
g	+	+	+	+	-	+	-	+	+	+
h	+	-	-	+	+	+	+	-	+	-
i	+	+	+	-	+	+	+	+	-	+
j	+	-	-	+	+	+	+	-	+	-

(d)



2章

問題 1 (a) 同一遺伝子のアレルを表すバンドを見分ける鍵は、バンドが分離するか否かである。a, cのバンドは分離している。F₂のうち、1は両方のバンド、2はaのみ、3はcのみを示している。この結果から、aとcがアレルであり、F₁雑種はa/cの遺伝子型をもつと考えられる。この推論により、bのバンドは別の遺伝子におけるホモ接合のアレルを表すと考えられる。(b) 推論(a)にもとづくと、F₁雑種の遺伝子型はa/c ; b/bである。(c) 1の遺伝子型はa/c ; b/b, 2はa/a ; b/b, 3はc/c ; b/bである。(d) a/c × a/cの交配から得られる子は、a/a (2型), a/c (1型), c/c (3型) が1 : 2 : 1の比率で得られると予想されるので、1型 : 2型 : 3型の比率は、2 : 1 : 1と予想される。

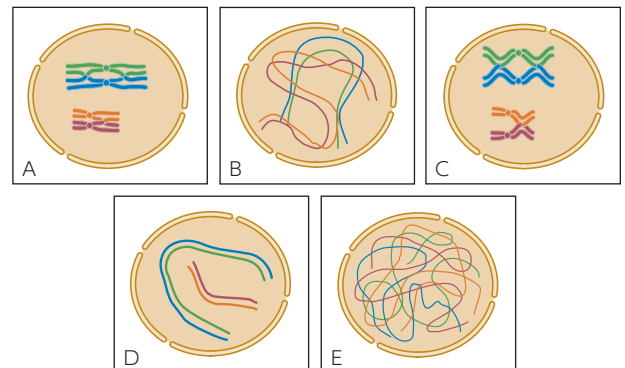
問題 2 遺伝子AとBは独立なので、個別に考えたあと、それらの答えを掛け合わせることができる。A/a × A/aの交配では、

遺伝子型A/aとなる子の割合は1/2である。B/b × B/bの交配では、B/BかB/bとなる子の割合は1/4 + 1/2 = 3/4である。したがって、A/a B/-となる子の割合は、1/2 × 3/4 = 3/8と予測される。この種の問題では、二遺伝子雑種交配に関するパンネットの方形を描く必要はない(試験中、時間をむだに浪費する必要はない)。

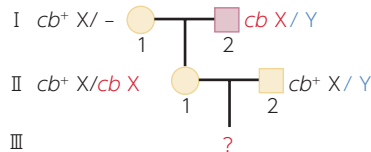
問題 3 独立であるため、二遺伝子雑種交配に関するパンネットの方形を描く必要はない。遺伝子型K-D- : K-dd : kk D- : kk ddの比率は、9 : 3 : 3 : 1である。遺伝子型K-D-の花は、Dの存在のため白色となり、遺伝子型K-ddは紫色に、遺伝子型kk D-とkk ddは、Kが不在のため白色になる。したがって、全体としての紫色 : 白色の比率は、3 : 13と予想される。

3章

問題 1 これらの用語自体が、前期Iのある段階から別の段階を区別するのに役立っている。細糸は文字どおり「細い糸」を意味し、この段階では各染色体は対合の前の伸びた糸のような状態にある。この段階は図のEに相当する。接合糸は「対合した糸」の意味で、接合期では対合が染色体末端からはじまり、この段階はBに相当する。太糸は「太い糸」の意味で、対合が完成し相同染色体が単一染色体にみえる。この段階は図のDに相当する。複糸は「2本の糸」の意味で、各相同染色体は明瞭な2本の姉妹染色分体からなり、キアズマが明らかとなる。この段階は図のAに相当する。移動は「別れる」を意味し、対合した相同染色体が互いに反発をはじめるが、キアズマで結びついた状態であり、図のCに相当する。したがって、順序はE - B - D - A - Cで、細糸期(E)、接合糸期(B)、太糸期(D)、複糸期(A)、および移動期(C)である。



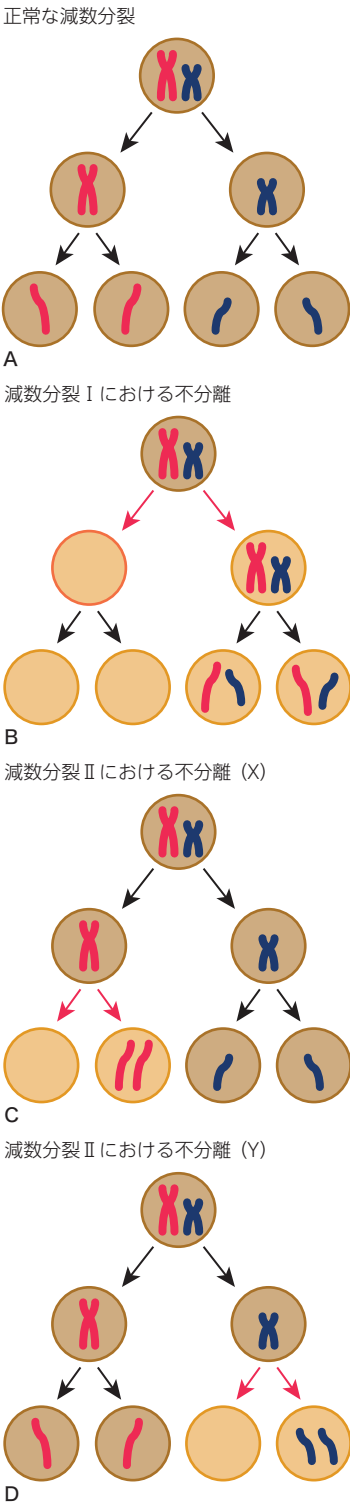
問題 2 この種の問題では、与えられた情報を示す家系図を描き、可能な限り家系における人の遺伝子型を同定すればよい。この場合、家系は下に示すとおりである。父親が色覚異常を示す当の女性はII-1である。（彼女の父は症状を示すからその遺伝子型はここに示すとおりである。）母親の遺伝子型は一方の染色体について与えられていないが、II-1は正常だから、母のI-1は少なくとも一つの正常なアレル（ cb^+ ）をもつに違いない。正常な男性II-2はX染色体に正常なアレルを確実にもつだろう。



問題とする子孫は世代IIIで、その期待される構成は下のパンネツトの方形で表される。期待される子孫は、1/2が正常な女性、1/4が正常な男性、および1/4が色覚異常の男性である。正常な女性の半分は潜在アレルの保因者（ヘテロ接合体保因者）である。

		父親由来の染色体	
		1/2 cb^+ X	1/2 Y
母親由来の染色体	1/2 cb^+ X	1/4 cb^+ X/ cb^+ X 正常な女性 (保因者でない)	1/4 cb^+ X/Y 正常な女性
	1/2 cb X	1/4 cb X/ cb^+ X 正常な女性 (保因者)	1/4 cb X/Y 色覚異常の男性

問題 3 このような問題に取り組むには、仮定された不分離という事象を示した減数分裂の図を描くことが必須である。こうすれば結果が明らかとなる。ここに示した図は、正常な減数分裂（図A）とともに問題で規定された不分離の種類を説明している。X染色体は赤色で、Y染色体は青色で示されている。中期Iでは各染色体は一つのセントロメアに結合した二つの染色分体からなり、中期核板に並んでいる。相同染色体が互いに分離する第一分裂の分離は後期Iで起こり、姉妹染色分体が互いに分離する第二分裂の分離は後期IIで起こる。（a）正常な減数分裂（図A）では、精子の半分は一つのX染色体をもち、別の半分は一つのY染色体をもつ。（b）、（c）から、不分離事象の結果は明らかである。この場合の不分離は赤色の矢印で、生じた異常な配偶子はサーモンピンク色の枠で囲ってある。（b）減数分裂I（図B）のXY不分離から生じた異常な配偶子は性染色体のどちらももたない（ヌルX）、あるいはXとYの両方をもつ。（c）減数分裂IIのX染色体不分離（図C）で生じる異常な配偶子はヌルXかXXである。（d）減数分裂IIのY染色体不分離（図D）で生じる異常な配偶子（サーモンピンクの枠で囲ってある）はヌルYかYYである。



問題 4 はじめに、期待される性比を示す各性の個体数、72匹の雌と72匹の雄に変換する。 χ^2 値は $\sum (\text{観察値} - \text{期待値})^2 / \text{期待値}$ で与えられる。それは、すべての階級のデータ、この場合は雌と雄について足し合わせたものだから、次式で求まる。

$$\chi^2 = \frac{(83 - 72)^2}{72} + \frac{(61 - 72)^2}{72} = 1.681 + 1.681 = 3.362$$

データは2種類（雌と雄）だから、自由度は1である。図3.30からP値は約0.07で、この値は、これほど大きな χ^2 値が偶然の

みで得られる確率が 7% あることを意味する。したがって、このデータだけでは、1:1 の性比に反する証拠は統計的に有意でなく、仮説は棄却できない。

4 章

問題 1 もしあるとすればどの遺伝子が連鎖しているかを決めるためには、二つの変異体をまとめて考慮し、それぞれの組についてデータを足して、両親型と組換え型の総数を求める。ss と cn 場合には、両親型は、 $241 + 212 + 25 + 35 = 513$ で、組換え型は $223 + 202 + 31 + 31 = 487$ である。これらの数は 500:500 に十分近く、ss と cn は連鎖していないと推定される。同様に、cn と e では、両親型の合計は 515 で、組換え型の合計は 485 であるから、cn と e は連鎖していないだろう。しかし、ss と e の組では、両親型の合計は 878 で組換え型の合計は 122 であり、この結果は ss と e が連鎖していることを示す。推定される組換え頻度は、 $122 / 1000 = 0.122$ または 12.2 % である。

問題 2 連鎖の問題は急いで解こうとしてはいけない。情報を最適な方法で組織化することに時間をかければ、きっと報われる。はじめに子孫のタイプを、たとえば $cn\ c\ px$ と $++$ または $cn\ c$ と $++$ と px のような相反するグループに分ける。それから、以下に示すような組織化された新しいリストをつくろう。(父親に由来する $cn\ c\ px$ 染色体は組換えに関して何の情報も与えないので、無視してよい。)

cn	c	px	296	}	625
+	+	+	329		
cn	c	+	63	}	145
+	+	px	82		
cn	+	+	119	}	205
+	c	px	86		
cn	+	px	10	}	25
+	c	+	15		
合計					1000

作成した表では、相反する子孫の組の間にスペースが入れているが、それは各組を明確に区別するためである。大括弧の右の数字は各組の染色体型の総数である。相反する染色体の数が最も多い組(この場合、 $cn\ c\ px$ と $++$)は非組換え型を含んでおり、最も数が少ない組(この場合、 cn と px と $++$)は二重組換え型である。必要であれば、非組換え体がリストの一番上に、二重組換え型が一番下になるように、順番を並べ替える。(いまの例では並べ替えの必要はない。)この時点で、二重組換え型の遺伝子型と非組換え型の遺伝子型を比較することによって、遺伝子の順番が正しいことも確認しよう。もし遺伝子の順番が正しいければ、非組換え型から二重組換え型を得るためには、2 回の組換え

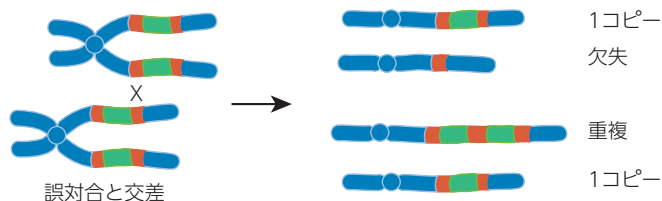
(それぞれの遺伝子間で 1 回ずつ)が必要なはずである。もしそうでなければ、遺伝子の順番を並べ替えよう。(二重組換え型を非組換え型と比較するときの“仲間外れ”は、いつでも真ん中の遺伝子である。)この特別な例では、遺伝子の順番は示されたとおりで正しい。この予備的な表作成が済んだら、いよいよ問題に取り組める。(a) cn と c 間の組換え頻度は、 cn と c 間の組換え型を示すすべての子孫の合計数、この場合は $(205 + 25) / 1000 = 0.23$ で与えられる。(b) c と px 間の組換え頻度は、 $(145 + 25) / 1000 = 0.17$ である。(c) cn と px 間の組換え頻度は、 $(145 + 205) / 1000 = 0.35$ である。(二重組換え体はこの合計に含まれていないことに注意しよう。なぜなら、二重組換え体は cn と px について組み換わっておらず、アレルの組合せは両親のものと同じだからである。)(d) cn と px 間の組換え頻度 (0.35) は、 cn と c および c と px 間の組換え頻度の合計 ($0.23 + 0.17 = 0.40$) より小さい。これは二重交差のためである。(e) 併発係数は、観察された二重組換え体の数をその期待値で割った値に等しい。観察された数は 25 で、期待値は $0.23 \times 0.17 \times 1000 = 39.1$ だから、併発係数は、 $25 / 39.1 = 0.64$ となる。干渉率は $1 - \text{併発係数}$ だから、 $1 - 0.64 = 0.36$ である。(f) 遺伝地図は次の図に示されている。距離は地図単位(センチモーガン)である。23 cM と 17 cM という地図上の距離は、 cn と c 間および c と px 間でそれぞれ観察された、23% および 17% の組換え率(組換え価)にもとづいている。地図単位における実際の距離は、それぞれの遺伝子間でわずかに生じる二重組換えのために、おそらくこれらの推定値より少し大きいだろう(それぞれの遺伝子間における二重組換え体は表現型からは検出できない)。



問題 3 2/3 というのは第二分裂分離が起こりえる割合の最大値である。この値はセントロメアから非常に離れているので、セントロメアとの間で 1 回あるいはそれ以上の組換えがほぼ確実に起きるすべての遺伝子について観察される。したがって、 $arg12$ はセントロメアから少なくとも 50 地図単位離れたところにあると推定できる。この地図距離は最小の推定値であり、本当の距離はもっと大きいだろう。

5 章

問題 1 最も簡単な仮説は、図に示したような異所的交差である。反復配列は茶色で示され、(多くの遺伝子を含む可能性がある) 反復配列間の領域は緑色で示されている。図示したように、反復領域が誤対合と交差を起こす場合、組換え産物の一つは緑色の領域の欠失を含み、もう一つはこの同じ領域の重複を含む。したがって、反復配列間の不等交差は重複と欠失の頻発を説明できる。



問題 2 (a) 染色体の一つの領域での組換えの抑制は、通常、ヘテロ接合性の逆位に関連している。これは、抑制が標準的な、構造上は正常な染色体をもつヘテロ接合体で発生するので、この場合にあっては合理的な仮説である。染色体橋の出現は、逆位が染色体腕の大部分を含むパラセントリック逆位であることを示している。

ている。(パリセントリック逆位も組換えを抑制するが、染色体橋は生じない。)(b) パラセントリック逆位が存在する場合、染色体橋は減数第一分裂後期で観察される。

問題 3 この問題は、次の染色体の一つを示したパンネットの方形を使用して解決できる。各親が 2 コピー : 1 コピーの比率をもつ配偶子を形成する 1 : 1 の分離では、合計 $1/4 + 1/4 = 1/2$ の接合子には染色体の三つのコピーが含まれる。五つの染色体のそれぞれが独立して分離する場合、各染色体の三つのコピーの全体的な確率は $(1/2)^5 = 1/32$ 、または約 3% である。

	2コピー 1/2	1コピー 1/2
2コピー 1/2	1/4 4コピー	1/4 3コピー
1コピー 1/2	1/4 3コピー	1/4 2コピー

6 章

問題 1 この問題で扱う原理は次のとおりである。プライマーが鋳型鎖と相補的な塩基配列で 2 本鎖になるとき、プライマーの 3' 末端が増幅したい領域に接していなければならない。これにより、プライマー間の領域が確実に増幅する。この場合、プライマーの配列は 5'-ATGGTGCA-3' であり、下の鎖を鋳型として用い、左側に結合する。もう一方は 3'-TCTTCAGA-5' であり、上の鎖を鋳型として用い、右側に結合する。

問題 2 (a) もとの DNA 溶液は、3000 Mb の単数体ゲノム中に一つの 3.0 kb の標的配列を含む。したがって、標的配列の DNA の割合は次のようになる。

$$\frac{3.0 \times 10^3}{3.0 \times 10^9} = 1 \times 10^{-6} = 0.0001\%$$

(b) 1 回の増幅で標的の分子の数が 2 倍になるので、 n 回の複製後、もとの溶液中に存在する単数体のヒトゲノムに対して、標的分子は $2n$ 個となる。1 個の分子の長さは 3000 bp なので、増幅された標的 DNA の総量は $2^n \times 3000$ bp となる。この DNA は新たににつくられ、そのため溶液中の DNA の総量は増加する。 n 回の複製後、単数体ゲノムあたりに存在する DNA の量は、 $2^n \times 3000$ bp (新たににつくられたもの) と 3.0×10^9 bp (もともとあったもの) を合わせた量となる。問われているのは、溶液中の

全 DNA の 99.9% が新しくつくられた DNA になるときの n の値である。解くべき不等式は次のようになる。

$$\frac{2^n \times 3000}{2^n \times 3000 + 3.0 \times 10^9} \geq 0.999$$

ここから次式が得られる。

$$n \geq \frac{1}{\log(2)} \times \log \left[\frac{(3.0 \times 10^9)(0.999)}{(3000)(1-0.999)} \right] = 29.9$$

この結果は、30 回の増幅により、溶液中の標的 DNA の割合 (%) がほぼ 10^6 倍に増えることを示している。

問題 3 複製は、鋳型鎖の A, G, C のヌクレオチドでは正常に進むが、デオキシヌクレオチドの代わりにジデオキシヌクレオチドが取り込まれた T のところで止まる。結果としてできた断片を、次に示す。XXXXXXXX はオリゴヌクレオチドプライマーのヌクレオチドを示している。

5'-XXXXXXXXA-3'

5'-XXXXXXXXAGA-3'

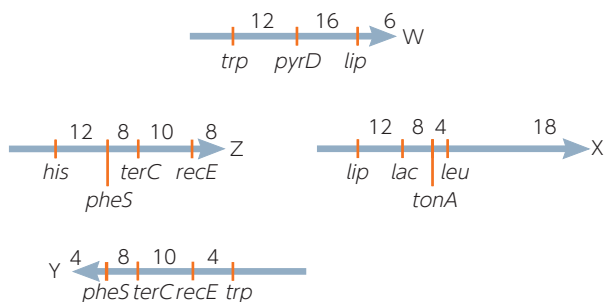
5'-XXXXXXXXAGACTTCTCTCA-3'

5'-XXXXXXXXAGACTTCTCCTCAGGA-3'
 5'-XXXXXXXXAGACTTCTCCTCAGGAGTCA-3'
 5'-XXXXXXXXAGACTTCTCCTCAGGAGTCATTCA-3'

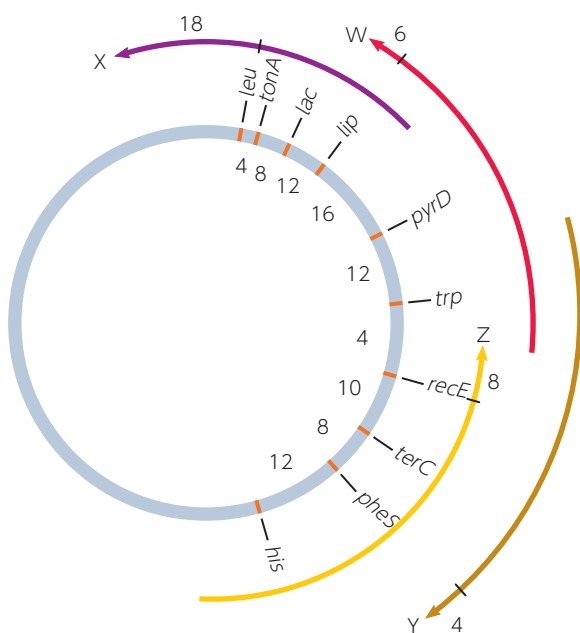
5'-XXXXXXXXAGACTTCTCCTCAGGAGTCATTCA-3'
 5'-XXXXXXXXAGACTTCTCCTCAGGAGTCATTACACCA-3'
 5'-XXXXXXXXAGACTTCTCCTCAGGAGTCATTACACCAT-3'

7章

問題 1 (a) 各 Hfr 系統を順番に考える。最初に導入された遺伝子からはじめて、次と導入された順に遺伝子名を書いていく。近接遺伝子が導入された時間の差(分単位)が、そのままそれら遺伝子の距離となる。各 Hfr 菌における遺伝子侵入開始時間を使って部分的な遺伝地図が書けたら、それらに共通して書かれている遺伝子の位置に着目して、それらを一致させるように配置する。このようにすると、ここに示しているような移行の方向が矢印で示され、数字で各遺伝子の侵入開始時間の差が分単位で示された部分的な遺伝地図ができる。



では、これらの部分的な地図を、問題で示されたような様式の地図、すなわち頂点を0分とし、leu マーカーをやや右側に配置したものへと統合していこう。その結果、得られた地図を下に示す。



(b) 図 7.14 と比較すると、すべての遺伝子マーカーの並びは二つの遺伝地図で同じであることがわかる。しかし、マーカー間の距離は異なっており、大腸菌の約2倍となっている。これは、この実験で調査された各遺伝子は近縁種でも大腸菌と同じ順に配置されているが、大腸菌と比べてこの近縁種では Hfr 菌染色体の移行速度が半分になっていたと考えれば最も単純に説明できる。

問題 2 三つの遺伝子の並びは、中央の遺伝子を推定できれば特定できる。野生株において中央に位置する遺伝子は、両側で近接する遺伝子のいずれもが同時形質導入されている場合には、非常に高確率(通常 90% 以上)でその遺伝子も同時に形質導入されることに注目するのが一つの方法である。tolC⁺を選抜遺伝子として用いた場合の結果をみてみよう。tolC⁺ metC⁺である形質導入体のうち、2/14 が ebg⁺であり、これは ebg が中央の遺伝子ではないことが示唆される。また、tolC⁺ ebg⁺である形質導入体のうち、2/32 が metC⁺であり、metC も中央の遺伝子ではないことが示唆される。これらの検討は tolC が中央の遺伝子であることを示唆しているが、この仮説がほかの結果とも矛盾しないか検証することが大切である。metC⁺ ebg⁺となった形質導入体のうち、1/1 が tolC⁺であるが、推定の材料とするためにはサンプル数が少な過ぎる。ただし、metC⁺ tolC⁺を示す形質導入体のうち、1/35 のみが ebg⁺であり、この結果も ebg が中央の遺伝子ではないことを示唆している。したがって、すべてのデータは遺伝子の並びが metC-tolC-ebg (もしくは ebg-tolC-metC) とする仮説と符合しており、それ以外の遺伝子が中央にあることは矛盾している。

8 章

問題 1 多義コードは、DNA 配列の不明確なヌクレオチドを名づける場合だけでなく、遺伝暗号の冗長性をまとめる場合（問題 2 参照）にもおおいに役立つ。A, T, G, C, U についての対合関係は単純であるが、多義的なヌクレオチドの場合は可能性を列挙して、そのあとにこれらの多義性を表す記号を選ばなくてはならない。奇妙な特徴として、いくつかの記号がそれ自体と対合することになる。たとえば、ある鎖の W (A または T) は、も

う一方の鎖でも W (T または A) と対合し、この場合、多義的であっても、慣例にしたがって、対合するヌクレオチドはワトソン・クリック対合ルールにしたがわなければならない。このようにしてすべての対合は計算され、その結果が図に示されている。「任意のヌクレオチド」に対しては 2 種類の記号（つまり、N と X）があり、これらは対合できることになるが、使い勝手がよい。

5'	A	C	G	T	R	U	Y	M	W	S	K	B	D	H	V	N	X	3'
3'	T	G	C	A	Y	A	R	K	W	S	M	V	H	D	B	N/X	X/N	5'

問題 2 この問題に答えるためには、標準的な遺伝暗号を調べて適当な多義的ヌクレオチドの記号を選ぶ必要がある。遺伝暗号

の書き換え版をここに示す。書き換え版では標準版に比べてかなり記載事項が少なく、一般的な暗号構造が一見してわかる。

		コドンの第二ヌクレオチド											
		U			C			A			G		
第一ヌクレオチド コドンの	U	UUU Phe	F		UUC Ser	S		UAU Tyr	Y		UGU Cys	C	
		UUR Leu	L		UCN Ser	S		UAR 終止			UGA 終止		
											UGG Trp	W	
	C	CUN Leu	L		CCN Pro	P		CAY His	H		CGN Arg	R	
								CAR Gln	Q				
A	AUH Ile	I			ACN Thr	T		AAY Asn	N		AGY Ser	S	
	AUG Met	M						AAR Lys	K		AGR Arg	R	
								GAY Asp	D				
G	GUN Val	V			GCN Ala	A		GAR Glu	E		GGN Gly	G	

9 章

問題 1 表中の野生型のオペロン (1) の値 0.1 とは、非誘導条件下における酵素活性の基底レベルを示す。O⁻ 変異体のデータ (2) は、酵素が構成的に生産された際のレベルが 25 しかないことを示す。つまり、I⁺ 遺伝子の産物は依然として O⁻ に結合しており、オペロンをある程度抑制できることを意味している。これにより、(a) ~ (d) の遺伝子型の表現型を推察できる。(a) の遺伝子型は抑制因子を持たないので、ラクトースの存在下または非存在下のいずれでも両方の酵素は完全なレベルまで誘導され、値は 100 を示すと考えられる。(b) の遺伝子型は、F' プラスミド内に存在する I⁺ 遺伝子の産物によって完全に制御されるので、表中 (1) の遺伝子型と同じ表現型を示すことが予想される。遺伝子型 (c) は、F' プラスミドとともに F⁻ 受容菌がもつ I⁺ 遺伝子によって正常な抑制因子をもつが、染色体が O⁻ を含むので、表中 (2) の遺伝子型と同じ表現型を示すと予想される。遺伝子型 (d) もまた、F' プラスミド内にある I⁺ 遺伝子によって正常な抑制因子をもち、染色体が O⁻ を含むので、表中 (2) の遺伝子型と同じ表現型を示すと予想される。予想された活性を以下の表にまとめた。

遺伝子型	ラクトース非存在下		ラクトース存在下	
	Zタンパク質	Yタンパク質	Zタンパク質	Yタンパク質
(a)	100	100	100	100
(b)	0.1	0.1	100	100
(c)	25	25	100	100
(d)	25	25	100	100

問題 2 提示された各条件下における表現型は、通常条件との比較から推定できる。よって、まずはガラクトース資化を担う遺伝子群が、通常条件下でどのような転写制御を受けるかを整理しよう。通常状態では、GAL4p は核内に輸送されて UAS に結合し、転写複合体がリクルートされることで、ガラクトース資化に必要な遺伝子群が転写される。ガラクトースの非存在下では、GAL80p も核内に輸送されて GAL4p と結合することで、ガラクトース資化に必要な遺伝子群の転写を阻害する。ガラクトースの存在下では、ガラクトースが細胞質内で GAL3p と結合する。この複合体は GAL80p と結合して核内への輸送を阻害し、核内の GAL4p がガラクトース資化に必要な遺伝子群の転写を活性化する。(a) UAS と結合できない変異型 GAL4p では、転写複合体がリクルートされないで、表現型はガラクトース非誘導的となる。

(b) 核内に輸送されない変異型 GAL80p の場合、GAL4p はガラクトース資化に必要な遺伝子群の転写を常に活性化するので、構成的となる。(c) GAL3p と結合できない変異型 GAL80p の場合、GAL80p は常に核内へと輸送されて転写を阻害するので、非誘導的となる。(d) GAL80p と結合できない変異型 GAL3p の場合も、(c) と同じ理由で非誘導的となる。(e) ガラクトースと結合できない変異型 GAL3p の場合、GAL80p は GAL3p と結合できず、細

胞質に留まるので非誘導的となる。(f) GAL3p と不可逆的に結合するガラクトース類似体 (アナログ) の存在下で培養した場合、GAL3p は GAL80p と結合したままとなるので、構成的となる。(g) GAL3p と結合できないガラクトースアナログの存在下で培養した場合でも、本来のガラクトースは GAL3p と正常に結合して GAL80p を細胞質に留めることができるので、ガラクトース誘導的となる (ただし、ガラクトースアナログでは誘導されない)。

10 章

問題 1 (a) 制限部位の平均距離は、制限部位が現れる確率の逆数と等しい。したがって、それぞれの制限部位がランダム DNA 配列で出現する確率を計算すればよい。TCGA が現れる確率は、

$$1/4 \times 1/4 \times 1/4 \times 1/4 = (1/4)^4 = 1/256$$

であり、Taq I 部位の平均距離は 256 塩基である。

(b) 同様に、GGTACC の確率は $(1/4)^6 = 1/4096$ となるため、Kpn I 部位の平均距離は 4096 塩基であることがわかる。(c) N (どの塩基でもよい) の確率は 1 であるため、GTNAC の現れる確率は、

$$1/4 \times 1/4 \times 1 \times 1/4 \times 1/4 = (1/4)^4 = 1/256$$

となり、Mae III 部位の平均距離は 256 塩基である。(d) 同様の理

屈により、GGNNCC の現れる確率は $(1/4)^4 = 1/256$ で、Nla IV 部位の平均距離は 256 塩基となる。(e) R (A または G)、Y (T または C) の確率は 1/2 であることから、GRCGY の現れる確率は

$$1/4 \times 1/2 \times 1/4 \times 1/4 \times 1/2 \times 1/4 = 1/1024$$

であり、Acy I 部位の平均距離は 1024 塩基である。

問題 2 ライブラリーのカバー範囲を x とすると、ヒントを参考に $e^{-x} = 0.01$ となる。したがって、必要なライブラリーはゲノムの x 倍を含まなければならない。 $e^{-x} = 0.01$ から $x = -\ln(0.01) = 4.6$ が求まる。半数体ゲノムサイズは $(6 \times 10^9) / 2 = 3 \times 10^9$ 塩基対、ライブラリーの平均長が 2×10^4 塩基対であるため、必要なライブラリーが含むクローンの数は、 $[(3 \times 10^9) / (2 \times 10^4)] \times 4.6 = 6.9 \times 10^5$ クローンである。

11 章

問題 1 物質 A は花の発色を抑制し、また野生型の花の色はピンクである。遺伝子 A の機能が失われた場合、物質 A がなくなるので、花の発色抑制の程度が抑えられる。したがって、花の色はより赤くなると予想される。同様に、遺伝子 A の機能が変異により促進されると、物質 A の量が増えるので、花の発色抑制が促され、花の色はより白くなると考えられる。これらのことは、発生制御にかかわる遺伝子では、機能喪失型変異は、機能獲得型変異とは逆の表現型をもたらすことがあるという原理の一例を示している。

問題 2 エピスタシスの原理によると、二重変異体の組合せにおいて、上位遺伝子の産物は下位遺伝子の産物の下流ではたらく。

そのために、はじめの行からは、A-C、D-A の順番であることが、2 行目からは C-B、D-B の順番であることがわかる。すべての情報をまとめると、作用の順番は、D-A-C-B であるに違いない。

問題 3 このプロテアーゼの変異体の花の領域 1 では、AP2 の活性が失われることから、葉が発生する。同様に、領域 4 では AG の活性が失われるので、ここも葉が発生する。領域 2 と 3 では AP3/PI のみが存在することになるので、これらは花弁と雄蕊の特徴を併せもった花器官が発生する。したがって、このプロテアーゼの変異体では領域 1 と 4 に葉が生じ、領域 2 と 3 に花弁・雄蕊の中間的器官が生じることになる。

12 章

問題 1 この種の問題では、はじめに、通常に形成される塩基対（変異を起こさない塩基対）について注目し、次に、まれに形成されることがある塩基対（変異誘発性の塩基対）に注目する。問題 1 の場合、変異を起こさない塩基対は $Ap - T$ で変異誘発性塩基対は $Ap - C$ である。変異の経路は二つあり、図 12.18 で示した 5-プロモウラシルの場合と同様である。仮に、 Ap が変異誘発性様式で取り込まれた場合、 C に対して取り込まれ、 $Ap - C$ 塩基対を生じる。次の複製において、 Ap は通常、 T と対になり、 $Ap - T$ 塩基対を形成することになる。この最終結果は、 $G - C$ から $A - T$ へのトランジションとなる。これに対して、仮に、 Ap が非変異誘発性様式で取り込まれた場合、 T に対して取り込まれ、 $Ap - T$ 塩基対が生じる。次の複製において、 Ap は

C と対となり、 $Ap - C$ 塩基対を形成する場合がある。この最終結果は、 $A - T$ から $G - C$ へのトランジションとなる。

問題 2 (a) ミスマッチ修復の変異体は、DNA 複製中に取り込まれた間違いを修復することができない。この変異体では、変異率の全体的な上昇が期待される。1 種類のヌクレオチド置換がほかに比べて明らかに高くなるという優先傾向はないだろう。(b) DNA 中のウラシル（通常、 A と対となる）は、シトシン（通常、 G と対となる）の脱アミノ化の結果として生じる。変異率は、全体的な上昇が期待される。しかし、ほかのヌクレオチド置換に比べて、 $G - C$ から $A - T$ への変異が顕著に高くなるだろう。

13 章

問題 1 (a) X 線やその他の電離放射線は DNA 分子の 1 本鎖切断あるいは 2 本鎖切断を生みだすので、DNA 損傷チェックポイントがこれらによる変異を防ぐためにはたらく主要なものである。ただし、必ずしもいつもうまくいくわけではない。(b) 核内倍加は、染色体が分離せずに次に染色体が複製されるときに起こる。これは紡錘体が正常に形成されていないことを示す。この場合、中心体複製チェックポイントが主要な防御機構である。(c) 倍数性とは対照的に、多染色体性は、すべての染色体セットではなく一つの染色体の分裂後期における異常な分離が原因となる。したがって、紡錘体チェックポイントが染色体不分離を防ぐためにはたらく主要なものである。

問題 2 がん遺伝子は、細胞増殖を促進してアポトーシスを防ぐ遺伝子（がん原遺伝子）の変異体である。がん抑制遺伝子産物は、細胞増殖を阻害しアポトーシス経路を活性化する。がん遺伝子の発現が増加すると制御が効かない細胞分裂が可能になるか、

アポトーシス経路を阻止することから、がん遺伝子は機能獲得型の変異であるといえる。一方、がん抑制遺伝子産物の機能が失われると、細胞増殖を阻止できなくなるか、アポトーシス系を活性化できなくなることから、がんにかかわるがん抑制遺伝子の変異は機能喪失型の変異であるといえる。

問題 3 まず、どの制限断片が変異型の $RB1$ アレルを示すのかをこの家系のゲルのパターンを比較して特定する。世代 I の父親（10 番）ががんになっているため、 $RB1$ の変異型アレルのバンドは a あるいは b である。世代 II でがんになっている人は全員 b のバンドをもっていることから、このバンドが変異型の $RB1$ アレルを示しているはずである。したがって、世代 III で網膜芽細胞腫のがんになる危険性が高いのは b のバンドをもつ人であり、b のバンドをもたない人は危険性が低い。すなわち、危険性が高いのは 1, 2, 8, 11, 13, 18 番の人であり、危険性が低いのは 3, 6, 7, 12, 16, 17 番の人である。

14 章

問題 1 この問題は、進化的に近い種の間で遺伝子の配列を比較したときにしばしばみられる遺伝子系統樹と種系統樹の不一致の典型的な例である。(a) このような矛盾は、これら 3 種が共通の祖先から進化してきたため、その共通の祖先集団にあった遺伝的多型がそれぞれの種に伝わった際にどのように振り分けられたかによって生じる。このような過程は系譜ソーティング（振り分け）として知られている〔† 訳者註：この過程で、遺伝子に

よって支持される系譜が異なる場合を不完全系譜ソーティングとよぶ〕。この例の場合、おそらく遺伝子 A、遺伝子 B、遺伝子 C がいずれも共通祖先において多型的であったと考えるのが妥当だろう。遺伝子 A のアレルはパターン (1) のように振り分けられ、遺伝子 B は (2) のパターンで、また遺伝子 C は (3) のパターンで振り分けられたと考えられる。(b) もしも、この三つの遺伝子のデータしか手に入らないとすれば、これら三つの種系統樹のうち

どれが最も確からしいかについて明確なことはいえない。(c) 種間関係を明確にするためには、さらに多くの遺伝子を解析することによって得られるデータが必要である。データを追加した結果、もしも三つの系統樹のうちのあるパターンが支配的であればそのパターンを示す種系統樹が正しい可能性が高い。ヒト、チンパンジー、ゴリラの場合、全遺伝子を網羅して比較するとパターン(1)の種系統樹を支持する十分な結果が得られることが知られている。

問題 2 この問題は、任意交配におけるハーディー・ワインベルグの原理を使う典型的な例である。Se の頻度を p 、se の頻度を q とおくと、(a) ハーディー・ワインベルグの比率から、潜性ホモの遺伝子型の頻度は q^2 であり、この例の場合は 0.33 である。よって、 q の値は以下で求まる。

$$q = \sqrt{0.33} = 0.574$$

これから、 $p = 1 - q = 0.426$ となる。(b) 期待される Se/Se や Se/se の割合はそれぞれ $p^2 = (0.426)^2 = 0.181$, $2pq = 2(0.426)$

$(0.574) = 0.489$ である。この *secretor* 遺伝子では、集団中の全遺伝子型のうち約半分がヘテロ接合であることに注意しよう。

問題 3 はじめに、潜性アレルの頻度 q を求める。潜性ホモ個体の割合が 50,000 人に 1 人であることから任意交配を仮定すると、 q の値は以下である。

$$q = \sqrt{(1/50,000)} = 0.00447$$

(a) いとこ婚で生まれた子孫のうちサンフィリップ症候群の期待頻度は式(14.3)で求まる。

$$q^2(1 - F) + qF$$

ここで、いとこ婚における近交係数は $F = 1/16$ 。この場合、上の式から $(0.00447)^2(1 - 1/16) + (0.00447)(1/16) = 0.000298$ あるいは $1/3353$ となる。(b) 非血縁両親の子どもにおける罹病者の割合は $q^2 = 0.00002$ であるため、いとこ婚による相対的リスクは $0.000298 / 0.00002 = 14.9$ である。つまり、いとこ婚によってサンフィリップ症候群のリスクはおおよそ 15 倍に増大する。

15 章

問題 1 100 日目の離乳期の仔ヒツジの体重の平均値と分散は、式(15.1)と式(15.2)にあるように、個体の体重の総和と、個体の体重と平均値の差の 2 乗の和から計算できる。分散の単位は、 kg^2 である。もとの kg の単位に戻すためには、分散の値の平方根を計算する。この値を標準偏差とよぶ。

$$s = \sqrt{40.16 \text{ kg}^2} = 6.34 \text{ kg}$$

計算は、下記のとおりである。

$$\bar{x} = \frac{\sum x_i}{N} = \frac{739}{20} = 36.95 \text{ kg}$$

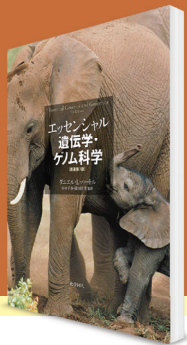
$$s^2 = \frac{\sum (x_i - \bar{x})^2}{N - 1} = \frac{762.95}{19} = 40.16 \text{ kg}^2$$

分散を計算するより簡単な式を下に示す。 $\sum x_i^2$ は、個体の値の二乗の総和である。また $(\sum x_i)^2$ は、個体の値の総和の二乗である。

$$s^2 = \frac{\sum x_i^2}{N - 1} - \frac{(\sum x_i)^2}{N(N - 1)} = 1477.32 - 1437.16 = 40.16 \text{ kg}^2$$

問題 2 正規分布においては、平均値から上下に 1 標準偏差の区間に 68% のサンプルが分布し、2 標準偏差の区間に 95% のサンプルが分布する。この例では、平均体重は 36.95 kg で、標準偏差は 6.34 kg である。68% の仔ヒツジを含む範囲は、36.95 kg - 6.34 kg から 36.95 kg + 6.34 kg の範囲、すなわち 30.61 kg と 43.29 kg の範囲である。95% の仔ヒツジを含む範囲は、36.95 kg - 2 × 6.34 kg から 36.95 kg + 2 × 6.34 kg の範囲、すなわち 24.27 kg と 49.63 kg の範囲である。

問題 3 (a) 最初の集団全体の平均値は、 $M = 36.95 \text{ kg}$ で、交雑のために選択された親の平均値は $M^* = 36.95 + 6.34 = 43.29 \text{ kg}$ である。狭義の遺伝率 h^2 は、0.30 である。予測式 $M' = M + h^2(M^* - M)$ をこの場合に当てはめる。 M' が選択された子孫の平均値を示す。したがって、 $M' = 36.95 + (0.30) \times (43.29 - 36.95) = 38.85 \text{ kg}$ となる。(b) もし選択された親の値が、いつもその世代の集団全体の平均値より 1 標準偏差高いとすると、選抜の世代ごとに $M^* - M = 6.34$ である。仮定から h^2 は実験を通じて 0.30 である。したがって、各世代、100 日目の離乳期体重は $0.30 \times 6.34 = 1.90 \text{ kg}$ ずつ増加することが期待される。5 世代これを繰り返すと、 $36.95 + 5 \times 0.30 \times 6.34 = 46.46 \text{ kg}$ となる。



「発展的な課題」

解答

エッセンシャル遺伝学・ゲノム科学 ダニエル・L・ハートル

1 章

1.1 遺伝における核の重要性は、受精におけるその目立った性質によって暗示される。核内における染色体の発見、細胞分裂における染色体の行動、それぞれの生物種が固有の染色体数をもつという観察結果は、染色体が遺伝子の運び手であることを示唆する。顕微鏡観察は、DNA もタンパク質も染色体に存在することを示す一方で、特定の生物ではすべての細胞に一定の DNA 量が存在するが、タンパク質の量と種類は異なる細胞では大きく異なる。

1.2 遺伝物質は、非常に複雑な物質であると一般的には信じられていた。タンパク質は当時、知られていたうちで、化学的に最も複雑な高分子物質であった。一方、DNA は簡単な繰返し単位からなる単純なポリマーだと考えられていた。

1.3 彼らは、DNA 分子の塩基配列が、それぞれの鎖が新たな相補的な塩基配列をもつ新しい娘鎖をつくるための鋳型として使用されるなら、複製できることに気づいた。彼らはまた、遺伝情報は DNA 分子の塩基配列にコードされうること気づいた。ちょうど、紙片に書かれたアルファベットの文字のように。さらに、彼らは、遺伝情報の変化が複製の間違いから生じうること、変化した塩基配列は維持され変異をもたらすことに気づいた。

1.4 RNA は、糖-リン酸骨格が、デオキシリボースではなくリボースからなる点で DNA とは異なる。RNA は、塩基のチミン (T) の代わりにウラシル (U) を含む。RNA は通常、1 本鎖で存在する。(しかし、RNA のどの分子も相補的な塩基対を形成できる短い領域を含むことがあり、それによって 2 本鎖を形成できる。)

1.5 対応する DNA 領域は A を含まない。なぜなら、RNA の U は DNA の A と対合するからである。

1.6 G の割合は 23% なので、C の割合も 23.6% となる。A + C の割合は $100 - 47.2 = 52.8\%$ である。A の割合 = T の割合であるから、A の割合 = 26.4% となる。

1.7 この DNA では、 $A \neq T$ で $G \neq C$ である。これは、この

ウイルス DNA が 1 本鎖であることを示唆している。

1.8 $3' -CA-5'$ である。2 塩基ヌクレオチド $3' -CA-5'$ は $5' -GT-3'$ と対合するので、どちらか一方の鎖が $5' -GT-3'$ であれば、他方は $3' -CA-5'$ となる。

1.9 Asp の繰返しは、 $5' -GAUGAUGUGAU-3'$ の読み枠の翻訳で合成される。Met の繰返しは、 $5' -AUGAUGAUGAUG-3'$ の読み枠の翻訳で合成される。 $5' -UAGUAGUAGUAG-3'$ の読み枠では、 $5' -UGA-3'$ は終止コドンだから、何も合成されない。

1.10 $5' -ATGAC-3'$

1.11 相補鎖は次の配列である。 $5' -TAGTAGTAG \cdots -3'$ 。

1.12 $5' -TGTCGTATTTGCAAG-3'$

1.13 転写は左から右に行われ、mRNA 配列は以下となる。
 $5' -UGUCGUUUUGCAAG-3'$ 。

1.14 Cys-Arg-Ile-Cys-Lys、あるいは 1 文字表記では、CRICK。

1.15 Cys-His-Ile-Cys-Lys、あるいは CHICK。

1.16 アミノ酸 Pro は、 $5' -CCU-3'$ か $5' -CCC-3'$ によって指定される。前者の頻度は、 $3/4 \times 3/4 \times 1/4 = 9/64$ で、後者の頻度は、 $3/4 \times 3/4 \times 3/4 = 27/64$ で、合計 $36/64 = 9/16$ となる。アミノ酸 Phe は、この任意ポリマーのうち、 $5' -UUU-3'$ あるいは $5' -UUC-3'$ で指定される。したがって、Phe の頻度は、 $(1/4 \times 1/4 \times 1/4) + (1/4 \times 1/4 \times 3/4) = 1/64 + 3/64 = 1/16$ である。

1.17 *in vitro* 翻訳では次の三つの読み枠が可能である。

$5' -CGC/UUA/CCA/CAU/GUC/GCG/AAC-3'$

$5' -CG/CUU/ACC/ACA/UGU/CGC/GAA/C-3'$

$5' -C/GCU/UAC/CAC/AUG/UCG/CGA/AC-3'$

in vivo 翻訳では、次の一つの読み枠のみが可能である。

$5' -CGCUUACCAC>AUG/UCG/CGA/AC-3'$

ここでは、「>」は、あとに続く AUG コドンで翻訳が開始することを示す。

- 1.18** (a) Met — Ser — Thr — Ala — Val — Leu — Glu — Asn — Pro — Gly. (b) 変異により開始コドンは非開始コドンに変化したので、翻訳は最初の AUG から開始されなくなる。翻訳は mRNA に沿った次の AUG から開始される。あるいはもし、次の AUG が非常に遠くにある場合、まったく翻訳されない。(c) Met — Ser — Thr — Ala — Val — Leu — Glu — Asn — Pro — Gly; 変化はない。なぜなら、5' -UCC-3' および 5' -UCG-3' はセリンを指定するコドンだからである。(d) Met — Ser — Thr — Ala — Ala — Leu — Glu — Asn — Pro — Gly; Val から Ala へのアミノ酸置換がある。なぜなら、Val を指定する 5' -GUC-3' が Ala を指定する 5' -GCC-3' に置換されたからである。(e) Met — Ser — Thr — Ala — Val — Leu; 翻訳は UAA で終止する。なぜなら、5' -UAA-3' は終止

コドンだからである。

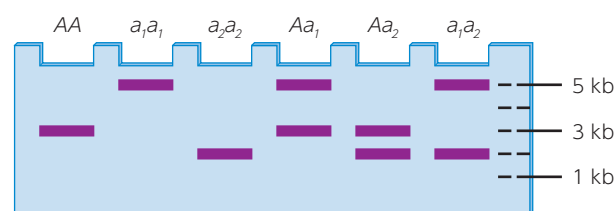
- 1.19** 64 通りの可能なコドンがあり、20 個のアミノ酸がある。それゆえ、アミノ酸は二つあるいはそれ以上のコドンによって指定される。あるアミノ酸のコドンが同義のコドンに変化した変異は、アミノ酸配列に変化を生じない。
- 1.20** (a) Y, Z と W が欠乏し、X が過剰となる。(b) Z と W が欠乏し、Y が過剰となる。(c) W が欠乏し、Z が過剰となる。
- 1.21** Z の添加で細胞が生育できることから、段階 C は機能的であることがわかる。X の結果から、下流の段階が遮断されていることがわかるが、どこかは不明である。Y の添加で細胞が生育できないことから、段階 B が遮断されていることがわかる。

2 章

- 2.1** オリジナルの種子の遺伝子型は、ヘテロ接合 Ww である。1/4 がシワの種子になったと予想される。
- 2.2** 2/3。選ばれた種子は丸いので、潜在ホモ接合 (ww) ではありえない。ゲルのパターンは共顯性なので、これら 2 本のバンドより、この DNA がヘテロ接合の遺伝子型由来であることがわかる。そして、丸い種子の F_2 におけるホモ接合 WW とヘテロ接合 Ww の比率は 1/3 : 2/3 である。
- 2.3** 3/8。女性に形質が現れている場合、彼女の子が顯性アレルを受け継ぐ確率は 1/2 であり、その子に形質が現れる可能性は 3/4 である (浸透度が 75% であるため)。したがって、形質が現れる確率は $1/2 \times 3/4 = 3/8$ である。
- 2.4** 罹患した子が生まれたということは、その両親が再び罹患した子を出産するリスクがあることを意味する。両親の表現型と彼らから罹患した子が生まれたという事実から、両親の遺伝子型が推定できれば、再発リスクは、次の出産において罹患する子が生まれる確率として計算される。(a) この配偶は $Aa \times aa$ のはずであり、 Aa の子が生まれる危険性 (すなわち再発リスク) は 1/2 である。(b) この配偶は $Aa \times Aa$ のはずであり、 aa の子が生まれる危険性は 1/4 である。(c) この配偶は $Aa \times aa$ のはずであり、 aa の子が生まれる危険性は 1/2 である。
- 2.5** 配偶子は 16 種類考えられ [各アレル対 (K, k), (L, l),

(M, m), (P, p) から一つずつを組み合わせたもの], それぞれ 1/16 の割合と予想される。

- 2.6** 2 kb の挿入がある a_1 由来の DNA 断片は、3 kb + 2 kb = 5 kb の位置のバンドになる。1 kb の欠失がある a_2 由来の DNA 断片は、3 kb - 1 kb = 2 kb の位置のバンドになる。遺伝子型がホモ接合の DNA からは、それぞれ 1 種類のバンドしか得られないが、ヘテロ接合の遺伝子型からは 2 種類のバンドが得られる。



- 2.7** それらの潜在変異は、異なる遺伝子上にあり、アレルではない。これはヒトにおける相補の例であり、頻繁に起こりうる。
- 2.8** (a) II-2 は罹患患者なので、遺伝子型は aa のはずである。(b) I-1 と I-2 は罹患患者の両親であり、彼ら自身はどちらも罹患していないので、遺伝子型はどちらも Aa のはずである。(c) II-1 と II-3 は罹患患者の同胞である。どちらも罹患しておらず、 $Aa \times Aa$ の配偶に由来して

いるため、遺伝子型としては AA か Aa の可能性が考えられる。(d) $Aa \times Aa$ の配偶では、 $AA : Aa$ の比は $1 : 2$ となる。そのため、II-3 が保因者（遺伝子型 Aa ）である可能性は $2/3$ に等しい。

2.9 $(2/3)^2 = 4/9$; $(1/3)^2 = 1/9$; $1 - (1/3)^2 = 8/9$.

2.10 IV-3 が罹患しているならば、III-2 と III-3 はヘテロ接合のはずである。ヘテロ接合体どうしの交配 $Aa \times Aa$ では、 $1 AA : 2 Aa : 1 aa$ となる。この交配で得られる罹患していない子は aa のはずがないので、彼らの遺伝子型とその相対割合は、 $1/3 AA : 2/3 Aa$ である。IV-1, IV-2, IV-4 のうち少なくとも 1 人が保因者である確率は、全員がホモ接合 AA である確率を 1 から引いた値であり、 $1 - (1/3)^3 = 26/27 = 0.96$ となる。

2.11 ヘテロ接合の遺伝子型どうしを交配すると、顕性と潜性の表現型が $3 : 1$ の比率になると予測されるが、この場合は $2 : 1$ が観察されている。ヘテロ接合 $Cy/+$ どうしの交配からは、 $1 Cy/Cy : 2 Cy/+ : 1 +/+$ の遺伝子型の子が予測される。野生型 1 匹につき、2 匹の反り翅しか得られていないので、一つの可能性として、ホモ接合 Cy/Cy が死んでいることが考えられる。つまり Cy は、翅の表現型については顕性だが、致死性については潜性である。この仮説によりすべての結果が説明でき、実際に正しいことがわかっている。

2.12 記載データより、これらの変異体は、三つの相補群 $\{a, c, d\}$, $\{b, f\}$, $\{e\}$ に分けられる。欠落データは下の表に示す。

	a	b	c	d	e	f
a	⊖	+	-	⊖	+	⊕
b	⊖	⊕	⊕	⊕	-	
c	⊖		-	⊕	⊕	
d	⊖			⊕	⊕	
e				⊖	+	
f					⊖	⊖

2.13 $15 : 1$ の比率は、独立組合せが起こる二つの遺伝子において、二重潜性ホモ接合の形質が少ないほうの比率になる場合の特徴である。いま仮に、遺伝子型 $aa bb$ が卵形の実になり、残りのすべての遺伝子型が三角形の実になるとする。この場合、純系の親の遺伝子型は $aa BB$ と $AA bb$ である。この仮説が正しい場合、卵形の F_2 植物は純系のはずである。さらに、三角形の F_1 植物 ($Aa Bb$) を卵形の F_2 植物 ($aa bb$) と交配すると、子の表現型が三角形 $3 : 卵形 1$ になるはずである。

2.14 二つの遺伝子が異なる染色体上にあるので、それらは別べつに考えることができる。この女性に娘がいるとすると、この子が PKU アレルを受け継ぐ確率は $1/2$ であり、CF アレルを受け継ぐ確率も $1/2$ である。これらの潜性アレルの一つだけを受け継ぐ確率は、 $1/2 \times 1/2 + 1/2 \times 1/2 = 1/2$ である。両方を受け継ぐ確率は、 $1/2 \times 1/2 = 1/4$ である。両方とも受け継がない確率は、 $1/2 \times 1/2 = 1/4$ である。この女性に孫娘がいる場合、この孫が両方の潜性アレルを受け継ぐ確率は、 $1/4 \times 1/4 = 1/16$ である。ここで、一つ目の $1/4$ は、孫の母親が両方の潜性アレルを受け継ぐ確率であり、二つ目の $1/4$ は、孫の母親が両方の潜性アレルをもっている場合に、孫がそれらを受け継ぐ確率である。

2.15 表現型が円盤形である野生型の遺伝子型を $AA BB$ とする。問題文より、遺伝子型 $aa BB$ と $AA bb$ は両方とも球形の実になり、 $aa bb$ は細長形の実となる。 F_2 では、 $9 A-B- : 3 A-bb : 3 aa B- : 1 aa bb$ の比率が予測され、これは、実の形が円盤形 $9 : 球形 6 : 細長形 1$ の表現型になることを意味する。

2.16 メンデル分離のため、予測される数は、(a) 0 ; (b) 100 ; (c) 200 ; (d) 100 ; (e) 0 ; (f) 0.

2.17 (a) 形質がまれなので、罹患している父親はヘテロ接合 HD/hd であると考えるのが合理的である (hd は通常のアレルを示す)。父親の配偶子の半数は変異型 HD のアレルをもつので、息子がそのアレルを受け取り、将来疾患を発症する可能性は $1/2$ である。(b) 息子がヘテロ接合 HD/hd か否かは不明だが、 HD/hd である確率は $1/2$ であり、ヘテロ接合である場合、彼の配偶子の半数は HD アレルを含むことになる。したがって、孫が HD アレルをもつ確率は、全体として $(1/2) \times (1/2) = 1/4$ である。

2.18 (a) この種の問題では、問われている結果の補集合になる確率を計算し、その確率を 1 から引くのが、最も簡単な場合がある。このケースでは、少なくとも 1 人の男児がいる同胞群とは、女児だけで構成される同胞群を除くすべての同胞群を意味することに気づこう。4 人全員が女児の同胞群になる確率は、 $(1/2)^4 = 1/16$ であるため、1 人以上の男児を含む同胞群になる確率は $1 - 1/16 = 15/16$ である。(b) 2 人の女児と 2 人の男児が誕生する順番は 6 通り、つまり GGBB, GBGB, GBBG, BGGB, BGBG, そして BBGG が考えられる。これらのおのおのは $(1/2)^4 = 1/16$ の確率であり、これら六つの確率は相互に排他的であるため、足し合わせることができる。したがって、これらの誕生順のいずれかになる確率は、 $6/16 = 3/8$ である。(c) このケースでは、誕生順が一つに特定されているため、確率は $(1/2)^4 = 1/16$ である。

2.19 「少なくとも1人の男児と少なくとも1人の女児」という記述は、「全員が男児ではなく、全員が女児でもない」を意味するため、その確率は $1 - (1/2)^5 - (1/2)^5 = 15/16$ である。

2.20 雌の配偶子はすべて機能するので、 $A : a$ の比率は、メンデル分離によって $1/2 : 1/2$ となる。雄の場合、 Aa 個体の減数分裂による産物は同様に $A + A + a + a$ となるが、問題文に書かれているとおり、 A をもつ産物の半数は機能しない。そのため、1回の雄性減数分裂によって、平均3個、つまり $A + a + a$ の機能する産物がつくられる。したがって、機能する雄性配偶子における $A : a$ の比率は $1 : 2$ 、割合に変換すると $1/3 A : 2/3 a$ となる。以下に示すパンネットの方形は、 F_2 における $AA : Aa : aa$ の比率が $1/6 : 3/6 : 2/6$ (あるいは、約分して $1/6 : 1/2 : 1/3$) であることを示している。

		機能する花粉	
		$1/3 A$	$2/3 a$
卵	$1/2 A$	$1/6 AA$	$2/6 Aa$
	$1/2 a$	$1/6 Aa$	$2/6 aa$

2.21 (a) この系図には近親婚(親戚間での配偶)があるので、この形質は顕性アレルよりも潜性アレルが原因である可能性が高い。(b) 二重線は近親交配を示す。(c) III-1 と III-2 はいとこどうしの男女である。(d) IV-1 が aa であるため、III-1 と III-2 は確実に Aa であり、同様に、II-2 と II-3 はどちらも Aa のはずである。したがって、I-1 か I-2 のいずれかはヘテロ接合 Aa のはずであり、 a アレルがまれであることを考えれば、もう一方の親はほぼ確実に AA である。同様に、親類関係にない II-1 と II-4 もほぼ確実に AA である。世代IVは、すでに述べたようにIV-4 は aa であり、IV-1、IV-2、IV-3 のそれぞれは、 $2/3$ の確率で Aa 、 $1/3$ の確率で AA である。

3章

3.1 セントロメアが分離したあと、もとの各姉妹染色分体はそれ自体で染色体とみなされるから、後期では46染色体が存在する。

3.2 コルヒチンの存在下で1回の細胞周期を経たネコの細胞は、 $38 \times 2 = 76$ の染色体をもつと期待される。

3.3 雑種の染色体数は $14 + 7 = 21$ である。

3.4 (a) アルビノの子が生まれるのは、両親が正常だからか、ともにヘテロ接合の場合のみで、 $1/4$; (b) 0 ; (c) $1/2$ 。

3.5 染色体の両末端(テロメア)が細胞周期ごとに短くなるだろう。DNA複製は親鎖の3'末端では開始されないからである。通常は、テロメラーゼの機能がDNA複製ごとに3'末端を伸長することで未複製の領域を復元する。

3.6 $R-S-$ が9個体、 $rrS-$ または $R-ss$ が6個体、 $rrss$ が1個体。

3.7 ニワトリの雌はZWで雄はZZだから、雌はZ染色体を父親から受け継ぐ。したがって、金色の雄(ss)と銀色の雌(S)を交配すればよい。雄の雛は Ss (銀色の羽)で雌の雛は s (金色の羽)だから、羽化した雛の羽色で

容易に識別できる。

3.8 相同染色体が対合しているから、Aは減数第一分裂後期である。Bは、染色体数が半減しているから、減数第二分裂後期である。Cは、相同染色体数が対合していないから、体細胞分裂後期である。

3.9 平均的な細胞は、各段階が経過する時間の長さに応じてその段階でみつかりと仮定すれば、前期は全体の $295/2000 = 14.8\%$ の時間、中期は $148/2000 = 7.4\%$ 、後期は $78/2000 = 3.9\%$ で、終期は $109/2000 = 5.5\%$ と計算できる。残りの時間(68.5%)は間期のはずである。

3.10 最も簡単な解決法は受精卵のうち死ぬ割合を計算し、1からこの値を差し引くことである。XXX受精卵の期待割合は $1/6 \times 1/2 = 1/12$ 、YY受精卵の割合は $1/6 \times 1/2 = 1/12$ である。全体で $1/6$ の受精卵が死ぬから、 $5/6$ の受精卵が生き残ると期待される。

3.11 XXY型の男子の可能な表現型は以下である。(a) 正常、(b) 赤覚異常、(c) 緑覚異常。

3.12 (a) $1 - (1/2 \times 1/2) = 3/4$ あるいは $1/2 + 1/4 = 3/4$; (b) $1/2 \times 1/2 = 1/4$ 。

〔＋訳者註：(a) 式 $1 - (1/2 \times 1/2)$ は、2 人とも正常なホモ接合の場合を全体の 1 から引いて求めている。式 $1/2 + 1/4$ は、ヘテロが 1 人と 2 人の場合の合計として求めている。(b) 母となった娘はヘテロ接合だから、子が息子である確率は $1/2$ で、息子が血友病となる確率は $1/2$ 。〕

3.13 母親は、その父親が血友病だから、ヘテロである。したがって、彼女の遺伝子型は、 h が血友病の変異アレルとすれば、 Hh である。47 XXY の血友病の息子を説明する最もありえる説明は以下である。母親の減数第二分裂で h をもつ X 染色分体が不分離を起こして遺伝子型 hh の XX 卵子をつくった。正常な Y 染色体との受精で遺伝子型 hh の息子 XXY が生じ、血友病となったと考えられる。

3.14 家系図において水平な 2 本線で示されている線血縁者間の結婚から生まれた子の形質表現は常染色体潜性を示唆している。この結論は、患者である子の両親が正常であることおよび男女がともに患者であることから支持される。

3.15 これらは X 連鎖遺伝の典型的な特徴である。男性の患者は変異型 X 染色体を娘にのみ伝える。ヘテロ接合の女性保因者は患者あるいは正常な息子をもちうるし、保因者あるいは非保因者の娘もちうる。保因者である娘たち（患者である息子の姉妹）は変異遺伝子を次代に伝達するだろうが、患者でない息子たち（患者である息子の兄弟）は伝達しない。

3.16 (c) が正しい。〔＋訳者註：観察値と期待値に差がないとする帰無仮説が真であるとする仮定のもとで、帰無仮説を棄却する基準となる確率が P 値である。なお、帰無仮説が真であるときに帰無仮説を棄却してしまう誤りを第一種過誤（ α エラー）という。検定が有意水準 α の検定であるとは、第一種過誤の確率が α 以下の検定であるといえることができ、 P 値が α 以下のときに帰無仮説を棄却できる。一方、帰無仮説が真でない、すなわち対立仮説が真であるのに、帰無仮説を棄却しない誤りは第二種過誤（ β エラー）という。一般に検定では、まず、第一種過誤の確率を有意水準以下に抑えたうえで、第二種過誤をできるだけ小さくする、換言すれば $1 - \beta$ で表せる検出力が大きくなるような方式を考える。帰無仮説が有意水準 α で棄却されたときは、 α 以下である第一種過誤を許容したうえで、帰無仮説は誤りで対立仮説が真であると主張することができる。一方、帰無仮説が棄却されないときは、帰無仮説の真偽について積極的な主張をすることはできない。この訳者注は、神戸大学理学部数学科の青木 敏 教授のご教示を参考にしたものである。〕

3.17 まず、男性は Y 染色体をその父から、X 染色体を母から受け継ぐから、X 連鎖の色覚異常アレルが II-4 に伝わることはない。変異遺伝子の唯一の源は I-2 であるから、III-3 が変異遺伝子をもつこともない。（さらにいえば、III-3 は色覚異常をもたないから、そもそも彼の X 染色体は非変異型である。）一方、女性 II-2 は、X 染色体を色覚異常のアレルをもつ父（I-2）から受け継いでいるから当該アレルの保因者である。II-2 がヘテロ接合であるとする、彼女が娘（III-2）へ当該アレルを伝達する確率は $1/2$ で、III-2 が男性 IV-1 に伝達する確率も $1/2$ である。したがって、IV-1 が色覚異常である全体の確率は $1 \times 1/2 \times 1/2 = 1/4$ である。

3.18 自由度 1 の $P = 0.05$ にする χ^2 値は 3.84、自由度 2 ～ 5 では 5.99, 7.81, 9.48, 11.07 である。（これらの値はグラフから読み取ったおおよその値ではなく、理論的に計算した値である。）本章の適合度のための χ^2 検定では、自由度 1 ～ 5 はそれぞれ 2 ～ 6 種類のデータに対応する。意外かもしれないが、自由度が増加するとともに χ^2 値が増加するからといって、自由度の増加と共に統計的に有意な χ^2 値を得るチャンスが小さくなることを意味するわけではない。遺伝仮説が正しいとして、統計的に有意に必要な χ^2 値を得る確率は自由度にかかわらず P である。

3.19 全体で子孫は 1000 個体だから、9 : 3 : 3 : 1 に対応する期待数はそれぞれ 562.5, 187.5, 187.5 と 62.5 である。 χ^2 値は以下で求める。

$$\chi^2 \text{ 値} = \frac{(583 - 562.5)^2}{562.5} + \frac{(193 - 187.5)^2}{187.5} + \frac{(168 - 187.5)^2}{187.5} + \frac{(56 - 62.5)^2}{62.5} = 3.61$$

χ^2 検定は自由度 3（4 階級のデータ）だから、 P 値は約 0.31。データから仮説を棄却する理由はない。

3.20 可能な生まれ順を並べて書きだすことはできるが、リストはとても長くなってしまう。3 人の男の子と 5 人の女の子が生まれる順番は $8! / (3! \times 5!) = 56$ 通りである。これは式 (3.1) の $n! / (s! \times t!)$ 項で、 s が男の子で $t = n - s$ が女の子である。

3.21 男性からのゲノム DNA は 1 本のバンドを、女性からは 2 本のバンドをもつから X 連鎖遺伝が示唆される。この仮説はバンドパターンの伝達様式を調べてさらに確認される。息子は母親のバンドパターンを示し、娘は 1 本の母に由来するバンドと 1 本の父に由来するバンドをもつ（娘がホモ接合であれば、バンドの泳動度は同じ。）遺伝子型は以下である。I-1, A_2A_2 : I-2, A_1Y , II-1,

A_2Y ; II-2, A_1A_2 ; II-3, A_2Y ; II-4, A_2Y ; II-5, A_1A_2 ; II-6, A_1Y ; III-1, A_1Y ; III-2, A_1A_2 ; III-3, A_1A_2 ; III-4, A_2Y .

4 章

4.1 無作為に選んだ配偶子のうち AB をもつのは組換え型だから、基底頻度は 0.20.

4.2 雌は AB, ab, Ab, aB 型の配偶子のうち両親型をそれぞれ $(1 - 0.08) / 2 = 0.46$, 組換え型をそれぞれ $0.08 / 2 = 0.04$ だけ生じる. ショウジョウバエの雄では交差が起こらないから、雄では AB と ab 型の配偶子を 0.50 の割合で生じる.

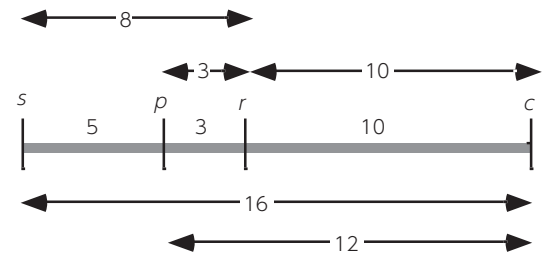
4.3 2 本鎖, 3 本鎖, 4 本鎖が関与する二重交差はそれぞれ PD, TT, NPD を生じるから、期待頻度は 1 : 2 : 1 である.

4.4 (b) だけが正しい.

4.5 地図距離は 5 cM である. なぜなら、セントロメアに近い遺伝子では遺伝子とセントロメアの地図距離は第二分裂分離を示す子囊頻度の 1/2 だからである.

4.6 これは検定交配だから、子の表現型は直接、二重ヘテロ親がつくる配偶子の遺伝子型を示す. 期待される子は 82% が両親型 (41% が野生型, 41% が赤紫色をおびた黄赤色の眼色) で 18% [9% が赤紫色をおびた黄赤色の眼色, 9% が翅脈の一部 (後横脈) 欠如] が組換え型である.

4.7 4 遺伝子それぞれの間の組換え率が $r-c$ 間で 10%; $c-p$ 間で 12%; $p-r$ 間で 3%; $s-c$ 間で 16%; $s-r$ 間で 8% であるから、これらを統合すると、 $s-p$ 間は 5%, $p-r$ 間は 3%, $r-c$ 間は 10% で、下の遺伝地図 (連鎖地図) が描ける. ここで、 $s-c$ の地図距離は 18 cM であるが組換え率は 16% で、 $p-c$ 間では地図距離は 13 cM であるが組換え率は 12% である. 組換え率が地図距離より小さい理由は遺伝子間で多重交差 (多重乗換え) が生じるからである.



4.8 データから、子のうち $49 + 59 = 108$ が両方の変異をもつかどちらをもたないかで、 $51 + 41 = 92$ がどちらか一方の変異をもつ. 前者は両親型で後者は組換え型だから、適切なカイ二乗検定では連鎖がないという帰無仮説のもとで、 $100 : 100$ と $108 : 92$ を比較する. カイ二乗の値は 1.28, 自由度が 1 だから P 値は約 0.26 と求まる. したがって、両者が連鎖しているとする理由はないと判断される. [+ 訳者註: 期待値と観察値に差がないとする帰無仮説を棄却する理由はなく、したがって独立であると判定できる]

4.9 遺伝子間の組換え率は $11/200 = 0.055$, 5% である.

4.10 (a) 互いにアレルであれば分離がみられないはずであるから二つの遺伝子はアレルではない. もしアレルであれば、子はすべてどちらか一方の殺虫剤に抵抗性である. (b) 遺伝子は連鎖していない. 両親型 205; 組換え型 177 の 191 : 191 に対するカイ二乗値は 2.05 で自由度 1 だから、有意ではない ($P = 0.15$). (c) おそらく二つの遺伝子は同一染色体上で遠く離れているだろう.

4.11 (a) 中央の遺伝子は D, d アレルをもつ. (b) 三重ヘテロの両親の遺伝子型は AdB/aDb (あるいは BdA/bDa) である. (c) 最も近接した遺伝子は B と D である. (d) $B-D$ 間は $(40 + 60 + 10) / 1000 = 0.11$ で、11 地図単位, 11 cM である. (e) もし干渉が不完全であれば、真の地図距離は計算値より大きくなるだろう. この場合には、二重交差が起こりうるからである. しかし、二重交差は組換え型を生じないから、計算で求めた組換え率 (およびは地図距離) は真の値より小さくなる.

4.12 (a) 両親型は明らかに $v^+ pr bm$ と $v pr^+ bm^+$ で、二重組換え型は $v pr bm$ と $v^+ pr^+ bm^+$ である。これで v は真ん中にある。 $pr - v$ 間の組換え率は $(59 + 71 + 36 + 41) / 1000 = 20.7\%$ で、 $v - bm$ 間では $(153 + 185 + 36 + 41) / 1000 = 41.5\%$ である。二重交差の期待頻度は $0.207 \times 0.415 \times 100 = 8.59$ だから、二重交差の期待数は 85.9 で、併発率は $(36 + 41) / 85.9 = 0.90$ 、干渉率は $1 - 0.90 = 0.10$ である。(b) 真の地図距離は間違いなく 20.7 cM, 41.5 cM より大きい。遺伝子間の組換え率は十分大きいから、各領域には検出されない多くの二重交差があるだろう。

4.13 (a) II-1 の母親の遺伝子型は $hd A / hd A$ 、II-1 の父親の遺伝子型は $HD a / hd a$ または $HD a / HD a$ である。したがって、II-1 の遺伝子型は $HD a / hd A$ でなければならない。(b) II-2 の男性は $hd A / hd A$ の遺伝子型をもつから、その子に $hd A$ 型の配偶子のみを与える。II-1 がつくる配偶子は $HD a$ と $hd A$ がそれぞれ 45% (非組換え型)、 HDA と hda がそれぞれ 5% (組換え型) である。III-1 の RFLP 遺伝子型は Aa だから、彼女は $HD a$ あるいは $hd a$ 型卵細胞の受精から生まれたであろう。二つの可能性のうち、ハンチントン病に罹患している確率は $0.45 / (0.45 + 0.05) = 0.90$ で与えられる。(c) III-2 は AA だから、彼女は HDA か $hd A$ 型の卵細胞から生まれたであろう。したがって、彼がハンチントン病に罹患している確率は $0.05 / (0.45 + 0.05) = 0.10$ で与えられる。

4.14 (a) 3 アレル仮説によれば、交配は $FS \times FS$ で子孫では $FF : FS : SS$ が $1 : 2 : 1$ の割合で生まれるだろう。(b) これは観察結果と異なるだけでなく、「ヌル」(OO 遺伝子型)を示す個体が存在する。(c) 一つの可能性は、 F と S は非連鎖で、それぞれに「ヌル」アレルの f と s がある。 f と s はふつうに存在し、 F と S はまれだから、2本のバンドをもつ多くは $FfSs$ 遺伝子型であろう。したがって、交配からは、 $9/16 F - S -$ (2本のバンド)、 $3/16 F - ss$ (F バンドのみ)、 $3/16 ff S -$ (S バンドのみ) と $1/16 ff ss$ (バンドなし) が生じるだろう。(d) データはこの仮説に適合している (カイ二乗値は 2.67、自由度は 3 で P 値は約 0.05 である)。

4.15 各遺伝子を第一分裂分離と第二分裂分離に分けて考える。遺伝子 a は 1766 個が第一分裂分離で 234 が第二分裂分離を示すから、後者の割合は $234 / (234 + 1766) = 0.117$ である。これは a とセントロメアの距離が $0.117/2 = 5.85$ cM であることを示す。一方、遺伝子 b では、1780 が第一分裂分離で 220 が第二分裂分離だから、後者の割合は $220 / (220 + 1780) = 0.110$ で b とセントロメアの距離が $0.110/2 = 5.50$ cM であることを示す。 a と b を合わせて考えると、1986 の PD, 14 の TT で、NPD は存在しない。式 (4.1) を当てはめると、 ab 間の

組換え率は $1/2 \times 14/2000 = 0.35\%$ となる。この距離を遺伝子とセントロメア間の距離と比べれば、遺伝地図は $a - 0.35 - b - 5.50$ - セントロメアとなる。

4.16 このような問題を考える場合には、与えられた干渉のもとで観察されると期待される二重交差を示す配偶子を数えることから始めるのがよい。二つの領域における二重交差の観察頻度はそれぞれの領域内で期待される二重交差の頻度の積と併発係数を掛け合わせて与えられるから、 $0.15 \times 0.20 \times 0.20 = 0.006$ で、1000 の子孫のうち $o + +$ と $ci p$ がそれぞれ三ずつである。したがって、 $o - ci$ 間の単一組換えは $0.15 \times 1000 - 6 = 144$ で、それぞれ $o + p$ と $ci +$ が 72 ずつ期待される。一方、 $ci - p$ 間の単一組換えは $0.20 \times 1000 - 6 = 194$ で、それぞれ $o ci p$ と $+++$ が 97 ずつ期待される。残る 656 が非組換え型で、これはそれぞれ 328 の $o ci +$ と $+++ p$ からなる。

4.17 (a) 連鎖した遺伝子を決めるには、はじめに可能な各組合せを考慮して、遺伝子対に関して四分子を PD, NPD, TT に分けられよう。 a と b に関しては、4 種の四分子はそれぞれ PD, NPD, PD, NPD で、全体では 196 PD と 204 NPD が得られる。PD の数はほぼ NPD と等しく、 a と b は独立であると判定できる。 b と c に関しては、4 種の四分子はそれぞれ PD, NPD, TT, TT で、全体では 132 PD, 124 NPD と 144 TT が得られる。この場合、PD はほぼ NPD と等しく、 b と c は独立であると判定できる。最後に、 a と c に関しては、4 種の四分子はそれぞれ PD, PD, TT, TT で、全体では 256 PD, 144 TT が得られ、NPD $\ll$ PD だから a と c は連鎖している。(b) a と c では NPD は 0 だから、 $a - c$ 間の地図距離は $1/2 \times (TT \text{ の数} / \text{全体}) = 1/2 \times 144/400 \times 100 = 18$ cM である。

4.18 遺伝子とセントロメア間の地図距離は第二分裂分離の頻度の $1/2$ であり、その領域の組換え頻度と等しい。この問題に答えるには、まず第二分裂分離の頻度を考慮すればよい。(a) $cys-1$ とセントロメアの地図距離は 7 cM だから、 $cys-1$ の第二分裂分離の頻度は 14% で、第一分裂分離の頻度は 86% である。一方、 $pan-2$ の第一分裂分離の頻度は 94% である。干渉が完全だから、一方の交差は他方の交差に何の影響も与えない。したがって、この両方が起こる確率は $0.86 \times 0.94 = 80.8\%$ である。(b) $cys-1$ の第一分裂分離の頻度は 86% で、 $pan-2$ の第二分裂分離の頻度は 6% である。両者が同時に起こる頻度は $0.86 \times 0.06 = 5.2\%$ である。(c) $cys-1$ の第二分裂分離の頻度は 14% で、 $pan-2$ の第一分裂分離の頻度は 94% だから、両者がともに起こる頻度は $0.14 \times 0.94 = 13.2\%$ である。(d) 干渉は完全であるから二重交差は起こりえない。(e) 両方のマーカーについて第一分裂分離

は PD を生じ、一方のマーカーの第二分裂分離はどちらでも TT を生じるが、二重交差はないので NPD は生じない。したがって、PD が 80%，TT が 20% である。

4.19 ゲルバンドから一方の親は *Ab* 配偶子のみを子に伝えているのがわかる。二重ヘテロの親は、155 *Ab*, 44 *ab*, 36 *AB*, 165 *aB* の配偶子を伝えている。最も頻度の高い配偶子は *Ab* と *aB* であるから、二重ヘテロの親は相反型である。これらのデータから組換え頻度は $80/400 = 0.20$, すなわち 20% となる。

4.20 この種の問題を解くには、三重ヘテロの親からそれぞれの子孫に伝えられる配偶子の遺伝子型をまず決めればよい。この交配では、配偶子型は上から下へ、+++、++*unc*, +*dor unc*, *dpy* ++, *dpy dor* +, *dpy dor unc* である。遺伝子の並びを決めるには、どの遺伝子が中央かを決めなければならない。そのためには、両親型と二重交差型を比較すればよい。最も頻度の高い両親型は *dpy dor* + と ++*unc* である。このデータでは二重交差型が存在しない（この領域では干渉が完全である）。欠

けているのは二重交差型で、+*dor* + と *dpy* + *unc* である。両親型と二重交差型と判定した配偶子を比較すると、*dpy dpy* + がほかの二つの遺伝子に関する置換え型であることがわかる。したがって、*dpy* が中央で、*F*₁ の遺伝子型は、++*unc/dor dpy* + あるいは *unc* ++/*dpy dor* である。〔+訳者註：両者は単に表裏の関係で等価である。〕(b) 単一交差の解析から、*dor* – *dpy* 間の組換え頻度は $(96 + 110) / 1000 = 20.6\%$, *dpy* – *unc* 間は $(75 + 65) / 1000 = 14.0\%$ となる。遺伝地図は下のとおりである。



あるいは、次でもよい。



(c) 二重組換え型が得られていないので、この領域の干渉は完全で 1 である。

5 章

5.1 不活性 X 染色体の約 15% の遺伝子が、ある程度転写活性をもち、活性 X 染色体から生じる RNA 転写産物の 15 ~ 50% にあたる産物を生じるので、「不活性」という用語は、あまり正しくない。

5.2 必須な（強制的）交差の遺伝的結果は、X 染色体の偽常染色体領域のアレルを Y 染色体の偽常染色体領域の相同アレルと交換できることであり、家系のなかで通常の常染色体遺伝と区別できない遺伝パターンをもたらす。

5.3 47 本の染色体の場合、最も可能性の高い核型は 47, +21 (21 番染色体トリソミー、またはダウン症候群)；47, XXX (トリプル X 症候群、女児)；47, XXY (クラインフェルター症候群)；または 47, XYY (XYY 症候群、男児) である。45 本の染色体の場合、最も可能性の高い核型は 45, X (ターナー症候群、女児) である。

5.4 モザイクの女性はヘテロ接合である。いくつかの皮膚細胞系統では、野生型アレルをもつ X 染色体が発現され、ほかの皮膚細胞系統では、変異アレルをもつ X 染色体が発現される。

5.5 1/4。なぜなら、交互分離だけが生存可能な接合子をつくるので（その半分は再び転座に対してヘテロ接合性と

なり、その半分は非融合染色体のみをもつ）。

5.6 47, XXX の女性は XX をもつ多くの卵を生じ、47, XYY の男性は XY をもつ多くの精子を生じると予想されるため、観察はまったく予想外である。どうやら、47, XXX の女性の余分な X 染色体、および 47, XYY の男性の余分な Y 染色体は、減数分裂の前に核から除去されるらしい。

5.7 文字どおり真実ではない。この用語は、本当は、単一の交差の産物は子孫に伝わらないことを意味する。逆位領域内の単一の交差は、異数性（および通常は生存不能）の子孫を生じさせる。パラセントリック逆位の場合、単一の交差により、二つの異常な染色分体（一方はセントロメアが二つ、もう一方はセントロメアがない）が生じる。ペリセントリック逆位の場合、すべての染色分体は一動原体になるが、一方の染色分体には遺伝物質の欠失があり、もう一方には遺伝物質の重複がある。したがって、逆位は実際に交差を妨げないが、子孫で生存不能な単一の交差をもつ染色分体がふるい落とされる原因となる。一方、逆位内での複数の交差は、まれにしか形成されないが、生存可能な組換え子孫を得る。

5.8 雄の三毛猫は核型 XXY をもち、X 染色体の一つが黒い毛皮に関連するアレルをもつため、雄の三毛猫は父親の性染色体の不分離から生じたと考えられる。さらに、母親由来の X 染色体上の橙色の毛皮に関連するアレルの発現が不安定で、問題からは発現のないときの毛皮の色はわからないが、おそらくパッチ状に 3 番目の色が現れたのであろう。

5.9 この種の問題は、単一の欠失で明らかになった遺伝子群は連続している必要があることに注目すれば理解できる。遺伝子の順序は、欠失間の重なり（オーバーラップ）から推定される。オーバーラップは、1 番目と 2 番目の欠失間の a と、2 番目と 3 番目の欠失間の b である。これらのデータから決定できる遺伝子の順序は $(cd) a f b e$ またはその逆である。括弧は、これらのデータからは遺伝子の順序を決定できないことを意味する。

5.10 欠失間のオーバーラップは、 w と x が 1 と 2 の間、 v が 2 と 3 の間にある。1 と 3 の間には、オーバーラップがない。したがって、これらのデータから推測できる遺伝子の順序は、 $z (wx) y v u$ （またはその逆）である。括弧はこれらのデータから遺伝子の順序を決定できないことを意味する。遺伝子の順序は、領域内で追加の欠失を単離することによって、決定できる。 w または x のいずれか（両方ではない）と、さらにどちらかの側に少なくとも一つのマーカーの存在を明らかにできる欠失は、順序を決定するために必要な情報を提供してくれる。あるいは、 $z (wx)$ または $(wx) y$ との三点交差を実行することにより、遺伝子の順序を決定できる。

5.11 遺伝子 a はバンド 2 に、 b はバンド 1 に、 c はバンド 3 に、 d はバンド 5 に、 e はバンド 4 に、 f はバンド 6 に存在する。

5.12 母親は、21 番染色体の長腕と別のアクロセントリック染色体の長腕を結合するロバートソン転座をもっている。このダウン症候群の子どもは 46 本の染色体をもっている。過剰な 21 番染色体は、独立した染色体ではないため、この核型は 21 番染色体トリソミーを示す一般的なダウン症候群患者の核型とは異なる。

5.13 45, X の核型をもつ娘の X 染色体には、赤色と緑色に関する色覚多様性を生じるアレルが含まれているため、45, X の核型をもつ娘は、このアレルが座乗した X を含む精子を介して父親から X 染色体を受け取ったはずである。したがって、不分離は母親で発生しているはずであり、その結果、この娘を生じる受精に関与した卵細胞は X 染色体を欠いていたはずである。

5.14 この欠失は明らかに重複間の不等交差に起因し、この交

差は重複のコピーを一つだけ残して、間に挟まれた男性稔性遺伝子群を含む染色体領域の欠失をもたらす。この観察結果は、この重複が逆方向ではなく、同じ方向を向いていることを示唆する。

5.15 一つの仮説は、次のとおりである。*D. texana* のメタセントリック染色体が、もともとロバートソン転座（セントロメア融合）を生じた二つのアクロセントリック染色体で構成されていた。もう一つは、*D. texana* のメタセントリック染色体は祖先の状態であり、*D. virilis* の二つのアクロセントリック染色体は、セントロメアの分割（およびテロメアの追加）によって形成されたという仮説である。ショウジョウバエ（*Drosophila*）の先祖核型は、*D. virilis* の先祖核型に似ているため、最初の仮説がおそらく正しいと思われる。

5.16 (a) 逆位についてホモ接合の雌では、交差の障害はない。したがって、12 地図単位の地図距離では、12% の組換えが観察されると予想される。これは、この長さの遺伝的間隔では、多重交差が無視できるからである。(b) 逆位についてヘテロ接合体の雌では、組換え産物は伝達されず、遺伝子間の領域全体が逆位に関与している場合、組換え頻度は 0 になる。この場合、領域の 1/3 のみが逆位であるため、組換え頻度は $(2/3) \times 12\% = 8\%$ と予想される。

5.17 (a) $71/595 = 11.9\%$ 。(b) 子孫の四つの可能なクラスのそれぞれについて 25%。

5.18 種 A（単数体染色体数 $n = 6$ ）と種 B（同じく $n = 6$ ）を交雑する。この F_1 雑種は、 $n = 12$ 本の染色体をもち、不稔となる。不稔性は、 F_1 雑種の核内倍加により克服でき、これによって染色体数 $2n = 24$ の繁殖力のある新種が作出できる。この新しい種（ $n = 12$ ）と 3 番目の種 C（ $n = 6$ ）を交雑すると、18 本の染色体をもつ新たな不稔 F_1 雑種ができる。これらの不稔性 F_1 雑種の核内倍加は、 $2n = 36$ の染色体をもつ完全な稔性をもつ新しい種を生み出す。このシナリオは、六倍体コムギを生み出したシナリオとよく似ている。〔訳者注：コムギの場合は、両親の減数分裂で生じた雌雄の非還元配偶子が受精して新たな種として稔性のある複二倍体が生じた。〕

5.19 もとの野生株は、*ad5* の遺伝子座とセントロメア間に切断点をもつ逆位をもっていた。逆位ループ内の単一の交差は、染色体異常をもつ子嚢胞子を形成し、これらは致死であった。二次分離から得られた子嚢胞子は、逆位と *ad5* アレルをもっていた。もとの野生型株と交配すると、その逆位はホモ接合性になり、セントロメアから 10 地図距離に相当する通常の 20% の二次分離が回復した。

5.20 $a (ce) gbhdf$ またはその逆。遺伝子 c および e の順序は、これらのデータからは決定できない。

5.21 断片は C A B G F D E (またはその逆) の順序で存在する。

6 章

6.1 それぞれの断片が突出した 1 本鎖で終結しており、その 1 本鎖の塩基配列が同じ制限酵素でできたほかの断片の 1 本鎖と相補的になっている。

6.2 (a) 5'-ACGCGT-3'; (b) 5'-ATCGAT-3'; (c) 5'-AGCT-3'; (d) 5'-GATATC-3'.

6.3 (a) *NheI* は 5' 突出をつくる; (b) *CfoI* は 3' 突出をつくる; (c) *ScaI* は平滑末端をつくる。

6.4 DNA ポリメラーゼの 3' から 5' のエキソヌクレアーゼ活性は非常に重要な校正機能をもつ。この誤りを修復する機構がはたらかなくなると、間違ったヌクレオチドを取り込むことによる変異の頻度が約 100 倍大きくなる。

6.5 DNA リガーゼは、ヌクレオチドの 5'-P のリン酸基を隣のヌクレオチドの 3'-OH 基とつなげる。鋳型は必要としない。DNA ポリメラーゼは、DNA 鋳型鎖から合成される娘 DNA 鎖を伸長する。DNA ポリメラーゼは、次にくるヌクレオチドの 5'-三リン酸を一番新しく付加されたヌクレオチドの 3'-OH 基とつなげる。ポリメラーゼの反応では、二つの外側のリン酸基はピロリン酸として放出される。

6.6 複製フォークが非対称的な構造をもつのは、DNA ポリメラーゼが 3' から 5' の方向に合成できないからであり、DNA 二重らせんで鎖が逆平行になっているからである。どちらの娘鎖も 5' から 3' の方向に合成される。それゆえに、一方の鎖 (リーディング鎖) は連続的に合成され、もう一方の鎖 (ラギング鎖) は複製の中間産物である前駆体断片として知られる短い DNA 断片の一次的な存在が必要である。前駆体断片はある種の DNA リガーゼによって連結する。

6.7 二重らせんのそれぞれの塩基対は 3.4 オングストロームあるので、1 億 3 千万塩基対 (130 Mb) は 4.4×10^8 オングストロームになる。1 オングストロームは 10^{-4} マイクロメートルであるから、求める長さは 4.4×10^4 マイクロメートル、または指数を使わないで記載すると、44,000 マイクロメートルになる。この長さは、44 mm であり、分子がそれほど細くないとしたら、裸眼でみることができくらい十分に長い。

6.8 この分子は 10^7 塩基対の長さであり、複製は二方向なので、複製にかかる時間は 5×10^6 塩基対の複製に必要な時間となる。(a) 1 秒間に 1500 塩基対の速さのとき、必要な時間は 56 分となる。(b) 1 秒間に 50 塩基対の速さのとき、必要な時間は 28 時間となる。複数の複製起点があるため、実際にはこの大きさの真核生物の染色体の複製にかかる時間はもっと短い。

6.9 (a) ヌクレオチド対間の距離は $3.4\text{\AA}$ である。分子の長さは $10^2 \times 10^4\text{\AA}$ である。したがって、ヌクレオチド対の数は $(10^2 \times 10^4) / 3.4 = 3 \times 10^5$ となる。(b) らせん 1 回転につきヌクレオチド対は 10 個あるので、全体の回転の数は $(3 \times 10^5) / 10 = 30,000$ となる。

6.10 明らかにこの種の DNA は保存的機構により複製をしている。つまり、親鎖の 2 本がそのまま一緒にあり、娘鎖の 2 本がそのまま一緒にになっている。

6.11 もとの配列には *KasI* の切断部位が 2 カ所ある (赤色で示した)。

5'-CTGGG**GGCGCC**CTCGTCAGCGAGGG**GGCGCC**GAT-3'
3'-GACCC**CGCGGG**GAGCAGTCGCTCC**CCCGCGG**CTA-5'
切断されて、次のような断片ができる。

5'-CTGGG-3'

3'-GACCCCGCG-5'

5'-GCGCCCTCGTCAGCGAGGGG-3'

3'-GGAGCAGTCGCTCCCCCGCG-5'

5'-GCGCCGAT-3'

3'-GCTA-5'

断片が同じ順番で結合して切断が塞がれると、真ん中の断片はもとと同じ向きの場合と逆になる場合の両方が存在しうる。なぜなら、末端が相補的になっているからである。したがって、考えられる産物は次のようになる。

5'-CTGGGGCGCCCTCGTCAGCGAGGGGGCGCCAGT-3'

3'-GACCCCGCGGGGAGCAGTCGCTCCCCGCGGCTA-5'

または

5'-CTGGGGCGCCCCCTCBCTGACGAGGGCGCCGAT-3'

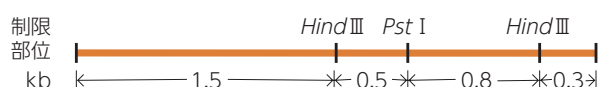
3'-GACCCCGCGGGGAGGACTGCTCCCCGCGGCTA-5'

6.12 サンプル 1 とサンプル 2 は、デオキシリボヌクレオチドでできているので DNA サンプルである。サンプル 3 は、リボヌクレオチドで構成され、U を含むので RNA であ

る。ワトソン・クリック型塩基対では、2本鎖DNAはdATPとdTTPは同じ割合で、同様にdGTPとdCTPは同じ割合になるはずである。サンプル1のみがこの特徴をもつため（実験誤差による微細な矛盾は無視する）、2本鎖DNAの可能性が高い。サンプル2は1本鎖DNAで、サンプル3は1本鎖RNAである。

- 6.13** 制限部位の確率は、 $1/4^n$ となり、ここで n はその部位のヌクレオチドの数を示す。 (a) $1/4^4 = 0.0039$; (b) $1/4^6 = 0.00024$; (c) $1/4^8 = 0.000015$ 。

6.14



- 6.15** プライマーは5'のヌクレオチド三リン酸からはじまり、続くヌクレオチドは3'末端に付加される。したがって、プライマーの配列は、次のようになる。5'-AUAUCAGA-3'。

- 6.16** 制限断片の大きさが異なるのは、二つの制限部位間にDNAの挿入があったか、二つの近接したXhoI制限部位の一つがなくなったことによると考えられる。10 kbの断片が多糸染色体の複数の場所にハイブリダイズするパターンを示し、そのパターンが系統により異なっていたことから、DNAの挿入によるということだけでなく、挿入されたDNAが転移因子であることが示唆される。転移因子は通常、ゲノム中に多コピーあり、多くの転移因子は挿入部位に特異性はないので、一つの転移因子が二つの独立した野生型でゲノムの同じ位置に挿入される可能性は低い。

- 6.17** リーディング鎖はcdとef、ラギング鎖はabとghである。3'末端はc, b, e, hであり、5'末端はa, d, g, fである。

- 6.18** 塩基配列は、左から右に読むと次のようになる。
3'-CTTGACCGATACACAACCTGAGACT-5'

- 6.19** AとBの塩基配列は、左から右に読むと次のようになる。

A. 3'-TCTGGACAACCATGCTTCGAACAG-5'

B. 3'-TCTGGACCATGCTTCGAACAGTGA-5'

これらの配列を比較すると、3'末端の方にBは3塩基の欠失があるのでAと異なる（もしくは、Aは3塩基の挿入がある）。

塩基配列は次のように整列化できる。

A. 3'-TCTGGACAACCATGCTTCGAACAG-5'

B. 3'-TCTGGA CCATGCTTC 以下同じ

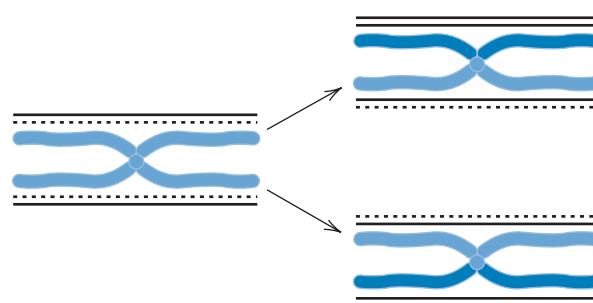
または、

A. 3'-TCTGGACAACCATGCTTCGAACAG-5'

B. 3'-TCTGGAC CCATGCTTC 以下同じ

あいまいなのは、欠失（挿入）がCAAであるのかACAであるのか決められないことを意味する。

6.20



7章

- 7.1** 1 mLあたり、 16×10^9 個のT4バクテリオファージが含まれていた。もし、 x を原液1 mLあたりのファージの数とすると次式が成り立つ。 $x \times 10^{-8}$ （希釈倍率） $\times 0.1$ mL（プレートに塗布した量） $= 16$ 。この等式を解けば、 x （原液のファージ濃度） $= 16 \times 10^8 \times 10 = 16 \times 10^9$ ファージ/mLとなる。

- 7.2** 細胞あたり平均1ファージが吸着する場合、ポアソン分布による非感染細胞の割合の期待値は $e^{-1} = 0.368$ となる。もし、ポアソン分布を用いないのなら、以下のように計算できる。ある一つの細菌細胞が特定の1個のファージから感染される確率は、 1×10^6 であ

る。すなわち特定のファージの感染から逃れる可能性は、0.999999になる。特定の細菌細胞が 1×10^6 個のファージすべての感染から逃れる可能性は、すなわち $(0.999999)^{1000000} = 0.368$ となり、これが感染されない細菌の割合の期待値となる。

- 7.3** 4 Mbのゲノムサイズであれば、地図の長さは $(4/5) \times 100 = 80$ 分となる。また、6 Mbであれば、 $(6/5) \times 100 = 120$ 分である。

- 7.4** 交配株は、カナマイシンを含み、メチオニンを欠いた培地で選抜すればよい。カナマイシンは逆選抜マーカーで

あり、メチオニンは選抜マーカーである。また、Hfr 系統がメチオニン原栄養性であり、F⁻系統がメチオニン要求性である。

7.5 原液中のλファージの力価は $19 \times 100 \times 100 \times 100 \times 100 \times 10 \times 10 = 19 \times 10^{10}$ 。すなわち 1 mL あたり 1.9×10^{11} 個の活性あるファージが含まれている。

7.6 0.1 mL あたり 50 個の生細胞を含むようにするためには、1 mL あたり 5×10^2 細胞となるように希釈すればよい。原液が、 5×10^7 細胞であるから、 10^5 倍の希釈が必要であり、これは 2 回の 100 倍希釈と 1 回の 10 倍希釈で作成できる。

7.7 原液 1 mL 中の細菌の生細胞は、 $42 \times 100 \times 100 \times 10 \times 10 \times 10 = 42 \times 10^7$ で計算され、すなわち 4.2×10^8 生細胞/mL となる。

7.8 遺伝子 x と y の物理的な距離は十分大きいので、これらの遺伝子は独立して形質転換される。したがって同時に形質転換される確率は、 $(1 \times 10^{-3}) \times (6 \times 10^{-4}) = 6 \times 10^{-7}$ となる。

7.9 選抜マーカーはもともと Hfr 系統が保有しており、組換え後代が選抜培地上で生育するために必要である。また、逆選抜マーカーは F⁻系統が保有しており、Hfr 系統の親株が、選抜培地で生育することを防ぐ役割をもっている。こういった選抜および逆選抜マーカーがなければ、非組換えの親系統が膨大な数で存在するなかで、少数の組換え後代を同定できない。

7.10 h と tet 座位が近接していると考えられる。 h^+ をもつ親株の Hfr 系統は tet^s 遺伝子も保有しており、これらが近接していると、Tet^r となる組換え体が得られにくい。

7.11 すべての $b^+ str^r$ となる受容菌細胞には a^+ 座位が移行しているが、特定の $b^+ str^r$ 組換え体が a^+ 座位を保有するかどうかは、導入された DNA と受容菌の染色体がどこで組換えを起こし、どの部分が染色体に組み込まれたかに依存する。

7.12 付着部位は遺伝子 f と遺伝子 g の間である。

7.13 遺伝子 b が中央にある。これは $a^+ c^+$ の形質導入体が高い確率で同時に b^+ であることから支持される。

7.14 遺伝子の並びには、(1) $pur - pro - his$ 、(2) $pur - his - pro$ 、(3) $pro - pur - his$ の三つが考えられる。(1) が正解であるとすれば、概ねすべての $pur^+ his^-$ 形質導入体が pro^- でなければならない。したがってこれは正しくない。(2) が正解であるとすれば、概ねすべての $pur^+ pro^-$ 形質導入体が his^- でなければならない。したがって、これも正しくない。(3) が正解であるとすれば、 $pur^+ pro^-$ 形質導入体のいくつかは his^- となり、 $pur^+ his^-$ 形質導入体のいくつかは pro^- となる（これはどこで組換えが起こったかに依存する）。したがって (3) の並びが今回得られたデータに唯一矛盾しない仮説となる。

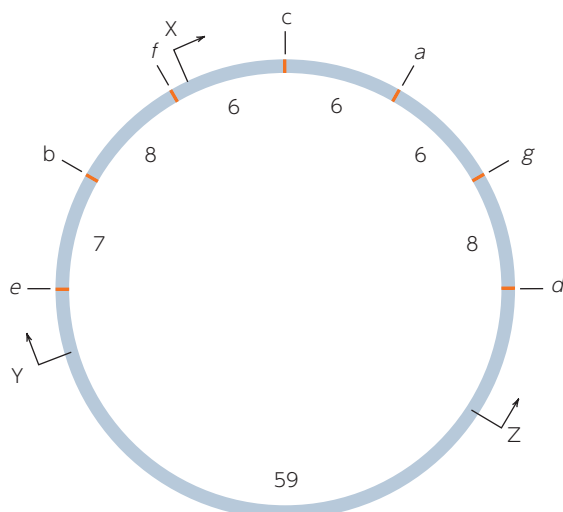
7.15 ある遺伝子が欠損している菌は、生合成経路において、その酵素が触媒するステップより下位にある中間産物を培地に添加した場合には生育できるが、触媒ステップより上位にある中間産物が添加された場合には生育できない。この原理で考えると、大腸菌における物質 A の生合成経路は下記ようになる。



7.16 各ファージは 1 カ所の連続した領域に由来する DNA の小断片を形質導入できる。したがって、同時形質導入が起こるのは、それらの遺伝子が近接していることを意味している。データから、G と H、G と I の各遺伝子ペアは近接しており、H と I は離れている。ゆえに遺伝子の並びは IGH (もしくはその逆) となる。また、A と H、B と I、T と A の各遺伝子ペアは近接しているが、T と H は離れている。したがって、遺伝子の並びは BIGHAT もしくは TAHGIB となる。

7.17 (a) ファージ DNA の環状化を可能とする cos 部位はファージの両末端に存在し、組換えは att 部位で起こる。したがってプロファージにおける遺伝子の並びは、 $gal - att int xis NCIO PQS RAB CDE att - bio$ となる。(b) 変異体のファージでは、ファージ両末端に対する att 部位の向きが野生株の逆になっていると考えられる。(c) ファージが重複感染した場合には、2 回目の溶原化は右側もしくは左側の att 部位のどちらでも起こりうるため、その遺伝子の並びは、 $gal - att int xis \dots DEZ - att int xis \dots DE att - bio$ となるか、 $gal - att int xis \dots DE - att int xis \dots DEZ att - bio$ となるかのどちらかである。

7.18

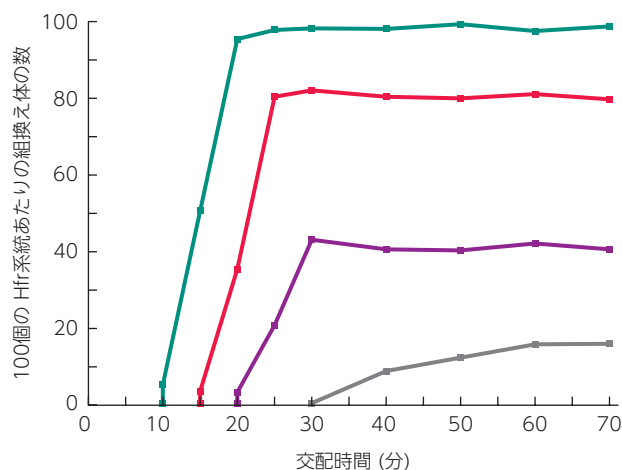


〔※訳者注：矢印は遺伝子が順に入る方向を示す。なお、Fプラスミドの挿入位置および遺伝子間の距離（時間）は次のとおりである。Zd: 13, cX: 5, Xf: 1, eY: 2, YZ: 44〕

7.19 (a) マップ上の遺伝子の並びは同じであるが、遺伝子間の距離が異なっている。両方の地図で遺伝子の並びは *pro*—*met*—*arg*—*ile* となっているが、大腸菌 Hfr 系統ではそれらの遺伝子間の距離は、14, 2, 6 分となっているのに対し、*S. enterica* Hfr 系統では、25, 4, 14 分と

なっている。(b) 大腸菌 Hfr 系統では *pro* から移行がはじまり *ile* が最後となるが、*S. enterica* Hfr 系統では *ile* が最初で *pro* が最後となっている。(c) *S. enterica* Hfr 系統では、大腸菌 Hfr 系統と比べて DNA の移行速度が約半分となっている。

7.20 各遺伝子の侵入開始時間は、対応するグラフにおける x 軸の切片となる。したがって、a, b, c, d の各遺伝子の侵入開始時間は、それぞれ 10, 15, 20, 30 分となる。遺伝子 a, b, c, d の侵入曲線をそれぞれ緑、赤、紫、黒で示す。



8 章

8.1 (a) すべてピリミジン塩基：Phe, Ser, Leu, Pro
(b) すべてプリン塩基：Lys, Arg, Glu, Gly

8.2 (a) もとの 2 本鎖 DNA は 5′-TGG-3′ / 3′-ACC-5′ の配列をもち、下側の鎖（ここでは / の右側）が転写される鎖である。逆位によって 5′-CCA-3′ / 3′-GGT-5′ の配列になり、この場合でも下側の鎖が転写される。したがって、mRNA は 5′-CCA-3′（もとのコドンと逆相補）をもつことになり、これは Pro を指定する。(b) 逆相補のコドンで同義となるものはない。この答えは、各コドンの逆相補を順に調べるか、2 番目の位置に相補の塩基をもつ同義コドンはないことに留意すればもっと簡単にわかる。(c) 停止コドンは、5′-UAA-3′, 5′-UAG-3′, 5′-UGA-3′ であり、これらに逆相補するのは、それぞれ 5′-UUA-3′ (Leu), 5′-CUA-3′ (Leu), 5′-UCA-3′ (Ser) である。したがって、これらのどのコドンの逆位も停止コドンを生じることになる。(d) 停止コドンは 5′-UAA-3′, 5′-UAG-3′, 5′-UGA-3′ であり、これ

らに逆相補するのは、それぞれ 5′-UUA-3′ (Leu), 5′-CUA-3′ (Leu), 5′-UCA-3′ (Ser) である。

8.3 RNA 転写産物の 5′ 末端が最初に転写されるので、(a) ~ (c) は正しくない。RNA 転写産物の 5′ 末端は鋳型 DNA の 3′ 末端から転写されるので、(e) は正しくない。(d) はポリペプチドのアミノ末端が最初に合成されるとあるので、これによって (d) が正しいことになる。

8.4 mRNA の配列は 5′-AAAAUGGCCUUAUUCAGCGUCCUAC-3′ で、最初の AUG が開始コドンなので、生じるアミノ酸配列は Met—Ala—Leu—Ile—Ser—Ala—Ser—Tyr、あるいは一文字略号で M—A—L—I—S—A—S—Y である。

8.5 コドンとアンチコドンの対合は逆平行なので、アンチコドンを 3′-AGI-5′ と書くとうわかりやすい。したがって、

最初の2個のコドン位置は5'-UC-3'となり、第3番目はAまたはUまたはCとなる（それぞれIと対合できる）。つまり可能なコドンは、5'-UCA-3'、5'-UCU-3'、5'-UCC-3'となり、これらはすべてセリンをコードする。

8.6 (a) メチオニンは1コドン、ヒスチジンは2コドン、プロリンは4コドンなので、総数は $1 \times 2 \times 4 = 8$ となる。(b) アルギニンとセリンはどちらも6コドンなので、Met - Arg - Serをコードすることができる配列数は $1 \times 6 \times 6 = 36$ となる。

8.7 必要条件は $2^n > 20$ なので、 $n = 5$ である。コドンが4ヌクレオチドであれば、 $2^4 = 16$ なので、16アミノ酸しか指定できない。コドンが5ヌクレオチドの場合、 $2^5 = 32$ になり、20種類のアミノ酸を指定できて、実際にはいくつかの余分なコドンを終止コドンや冗長性のために残すことになる。

8.8 最初の読み枠ではポリアスパラギン酸 (Asp) が、2番目の読み枠ではポリメチオニン (Met) に翻訳される。5'-UGA-3'は終止コドンなので、3番目の読み枠では翻訳産物ができない。

8.9 コドンはmRNAの5'末端から読まれる。ポリペプチド鎖の最初のアミノ酸はアミノ末端にあり、最後のアミノ酸はカルボキシ末端にある。したがって、ポリUの5'末端にAが1個付加されると、このRNAでAUUが最初のコドンになり、このためイソロイシン (Ile) がポリペプチドの最初のアミノ酸になる。Aが3'末端に付加された場合はUUAコドンを生じて、これはポリペプチドのカルボキシ末端のロイシン (Leu) をコードすることになる。

8.10 UGが交互に繰り返すポリマーは、Cys - Valが交互に繰り返すポリペプチドをコードする。

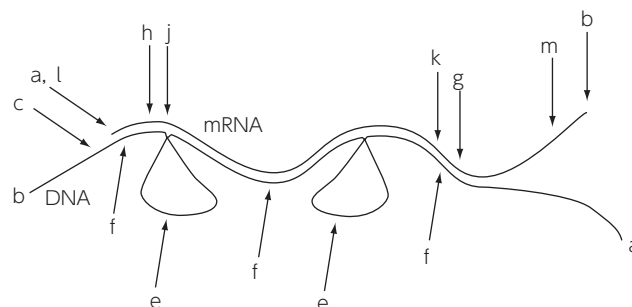
8.11 27/64 が Lys (AAA), 9/64 が Asn (AAC), 12/64 が Thr (9/64 が ACA + 3/64 が ACC), 9/64 が Gln (CAA), 3/64 が His (CAC), 4/64 が Pro (3/64 が CCA + 1/64 が CCC)。

8.12 3'-GGCUGACCGAGACCAAAGGAAGUGCAA-5'

8.13 (a) 4種類のヌクレオチドで5種類のアミノ酸しかない場合、最小のコドンの大きさは2で、これは4種類の塩基から2塩基を選ぶことになるので、16通りの異なる順列ができる ($4^2 = 16$)。 (b) コドンの大きさが2ならば、 $2 \times 10 = 20$ 塩基で1個のタンパク質をコードし、 $20 \times 100 = 2,000$ 塩基でこの生物がつくるすべてのタ

ンパク質をコードできる。したがって、遺伝子に重なり合いがないとすれば、この生物のゲノムの最小の大きさは2,000塩基対である。

8.14



8.15 (a) B遺伝子にコードされるアミノ末端がA遺伝子にコードされるカルボキシ末端に融合するように欠失が起きているはずである。したがって、転写されない鎖は5'-B-A-3'の方向になっているはずである。(b) 欠失した塩基数は3の倍数になっているはずである。そうでなければ、カルボキシ末端は正しい読み枠にならない。

8.16 (a) DNA 二重らせん

ACTTGATACGCAACCCGATCGGT

TGAACTATGCGTTGGGCATAGCCA

mRNA

UGAACUAUGCGUUGGGCAUAGCCA

tRNA アンチコドン

ACUUGAUACGCAACCCGUAUCGGU

(b) 上側の鎖が転写される。

(c) 読み枠

UGA ACU AUG CGU UGG GCA UAG CCA

* Thr Met Arg Trp Ala * Pro

U GAA CUA UGC GUU GGG CAU AGC CA

Glu Leu Cys Val Gly His Ser

UG AAC UAU GCG UUG GGC AUA GCC A

Asn Tyr Ala Leu Gly Ile Ala

*は終止コドン。

(d) サザンブロットハイブリダイゼーションでは、2本鎖DNAを変成させフィルターに移すので、プローブはどちらの鎖に相補的でもよい。つまり、DNA分子のどちらの鎖でも使える。(mRNAも使えるが、RNAは容易に分解されるので実際には通常、使われない。)

(e) ノーザンブロットハイブリダイゼーションでは、膜上に固定化したmRNAを検出する。つまり、プローブはmRNAに相補的な鎖でなければならない。したがって、ここに記載しているDNAの上側の鎖でなければならない。

8.17 野生型と二重変異体の mRNA のコドンは次のとおりである。

野生型：

5' -AAR AAR UAY CAY CAR UGG CAN UGY AAY-3'

二重変異体：

5' -AAR CAR AUH CCN CCN GUN GAY AUG AAY-3'

これらの配列を比較すると、最初のフレームシフトによる付加は、二重変異遺伝子の 4 番目の位置の C であることを導きだせる。このことを考慮して配列を並べ直すと、

野生型：

5' -AAR AAR UAY CAY CAR UGG ACN UGY AAY-3'

二重変異体：

5' -AARC ARA UHC CNC CNG UNG AYA UGA AY-3'

ここで、野生型遺伝子に起きた 1 塩基欠失は 3' 末端から 4 番目の位置の Y であるはずであることが明確になる。これを考慮して並べ直すと、

野生型：

5' -AAR AAR UAY CAY CAR UGG ACN UGY AAY-3'

二重変異体：

5' -AARC ARA UHC CNC CNG UNG AYA UG AAY-3'

したがって、これらのデータから綿密に解かれた完全な配列は、

野生型：

5' -AAR AAA UAC CAC CAG UGG ACA UGY AAY-3'

二重変異体：

5' -AAR CAA AUA CCA CCA GUG GAC AUG AAY-3'

8.18 交互に繰り返すポリマーの GUCGUC には三つの可能な読み枠があり、それぞれは異なる繰返しポリマーをコードしている。一つ目は Val (GUC) の繰返しで、二つ目は Ser (UCG) の繰返し、そして三つ目は Arg (CGU) の繰返しである。

8.19 (a) Lys は AAR のコドンで表せるので、次のアミノ酸は ARN で表せるものでなければならない。このようなアミノ酸は、Asn (AAY), Lys (AAR), Ser (AGY), Arg (AGR) である。(b) Met は AUG の 1 コドンだけなので、Cys (UGY) または Trp (UGG) が次のアミノ酸になるはずである。(c) Try は UAY のコドンで表せるので、Ile (AUU, AUC, AUA), Met (AUG), または Thr (ACN) が次のアミノ酸になるはずである。(d) Trp は UGG の 1 コドンだけなので、Gly (GGN) だけが次のアミノ酸になるはずである。

8.20 (a) 間違いの頻度を 10^{-3} とすると、300 アミノ酸で間違いの起こらない確率は、 $(1 - 10^{-3})^{300} = 0.74$ になる。(あるいは、ポアソン分布の下でゼロになる確率を使える。誤りの回数の平均値は $300 \times 10^{-3} = 0.30$ になるので、誤りが起こらない確率は $e^{-0.30} = 0.74$ に等しい。) (b) 1000 アミノ酸の長さのポリペプチド鎖で間違いが起こらない確率は、 $(1 - 10^{-3})^{1000} = 0.368$ になる(あるいは、 $e^{-1} = 0.368$)。したがって、完全な四量体で間違いが起こらない確率は、 $0.368^4 = 0.018$ になる。(つまり、完全に間違いがない四量体は 2% 以下である。)

9 章

9.1 オペレーターの変異がその効果を発揮するためには、制御する遺伝子と同じ DNA 上に存在する必要がある(つまり、調節配列と遺伝子はシス配置にある必要がある)。これをシス顕性とよぶ。(F' *lac* プラスミドなどの) 別の遺伝要素上に正常なオペレーターをもつ部分的なヘテロ接合体で、表現型の効果が観察されるため、その変異はシス顕性とよばれる。*lacI* の構成的変異は、ゲノムのどこかにある *lacI*⁺ のコピーによって無効にされてしまう(つまり、変異型のアレルと比較してトランス配置にある)ため、トランス潜性とよばれる。最後の点については、誘導因子が存在するかどうかに関係なく、オペレーターに結合する *lacI* の変異が考えられる。このような変異タンパク質は、たとえ正常な抑制因子が存在していても、すべての *lac* オペロンを抑制するだろう。し

たがって、そのような変異は正常な抑制因子にとって顕性である。このタイプの変異体は実際に知られており、「超抑制因子」変異体とよばれ、*lacI*^s と記される。

9.2 グルコースの存在下では、細菌内の cAMP レベルは非常に低い。cAMP がなければ CRP タンパク質との結合は起こらず、転写は低レベルとなり、Lac タンパク質はほとんど産生されない。グルコースの存在下では、ラクトースが存在する場合でも誘導は起こらない。これは、細胞がエネルギーを費やして、好ましくない炭素源(この場合はラクトース)の資化に必要な新しい酵素を合成する前に、好ましい炭素源(この場合はグルコース)を消費し尽くすのを保証するシステムである。

9.3 (a) 構成的な表現型を引き起こしうる変異の一例目は、抑制に対して非感受性となる酵素をコードする遺伝子のオペレーター領域に入る変異であり、これにより、抑制に対して非感受性となる。二例目は、抑制因子の構造を損なう変異である。そのような変異は抑制因子をコードする遺伝子の欠失から、抑制因子のアルギニン、DNA、またはその両方への結合を損なうわずかな変異にまで及ぶ。(b) アルギニン合成酵素の変異の場合は、外部からのアルギニンが必要になるほどではないが、細胞内のアルギニン量を減らすような変異である。この結果、通常の調節システムによって調節応答が活性化され、構成的な合成が誘導される。

9.4 ヘモグロビンの mRNA は非常に安定的で、分解されないためである。

9.5

遺伝子型	β - ガラクトシダーゼ活性	
	ラクトース	グリセロール
$lac^+ O^+ Z^+$	+	—
$crp^- lac I^+ O^+ Z^+$	—	—
$lac I^+ O^+ Z^+$	+	+
$lac I^s O^+ Z^+$	—	—
$F' lac I^+ O^+ Z^+ / lac I^+ O^+ Z^-$	+	—
$F' lac I^- O^s Z^- / lac I^+ O^+ Z^+$	+	+
$F' lac I^s O^+ Z^+ / lac I^+ O^s Z^+$	+	+
$F' lac I^s O^+ Z^+ / lac I^+ O^s Z^-$	—	—

9.6 エンハンサー配列が増えると、より多くの転写活性化タンパク質が結合するか、より効率的に結合するはずである。つまり、このような重複したエンハンサー配列をもつ遺伝子は、低レベルの転写活性化タンパク質の存在下でも誘導されるか、野生型の遺伝子よりも高いレベルで発現すると考えられる。

9.7 インシュレーターはエンハンサーとプロモーターの相互作用を妨げるため、遺伝子は転写されなくなる。

9.8 前者の接合では、すでに受容菌内に活性型の抑制因子が存在するので、*lac* 遺伝子は誘導されない。後者の接合では、*lac* 遺伝子が受容菌に導入されたときには抑制因子が存在しないため、*lac* mRNA が産生されて β-ガラクトシダーゼが合成される。しばらくすると、供と菌の lac^+ 遺伝子から抑制因子がつくられて *lac* 遺伝子の転写が抑制されるので、この効果は一過的となる。

9.9 グルコースが存在する場合、cAMP 濃度は低くなる。どちらのタイプの変異体も、表現型としては lac^- となる。DNA 結合部位が異なるため、cAMP-CRP 結合は抑制因子結合の妨げとはならない。

9.10 (a) 変異型の GAL4p をもつ細胞の表現型は非誘導的

である。また、野生型の GAL4p が正常に機能しているため、変異型の遺伝子は潜性となる。(b) 変異型の GAL80p をもつ細胞の表現型は構成的である。また、野生型の GAL80p は正常に GAL4p に結合するので、変異型の遺伝子は潜性となる。

9.11 (a) O^c または I^- 。(b) O^c 変異では部分的な二倍体でも発現するため、この変異体は I^- である。

9.12 (a) 変異 A は O^c 変異であり、野生型のアレルに対してシス顕性である。(b) O^c 変異体のオペレーターは、もとの変異型の抑制因子と結合しないため。(c) 変異 B は I^- 変異であり、野生型のアレルに対して潜性である。(d) もとの変異は、ラクトースの存在下であっても野生型のオペレーターに結合する I^s (超抑制因子) 変異であり、同じ遺伝子内に生じた I^- 変異は、機能的な抑制因子の生産を完全に阻害するため。

9.13 完全長の *metI* 転写産物が構成的に産生される。

9.14 (a) 赤字の A が欠如すると、読み枠が AUG — AUG — AUG から UGA — UGA — UGA に切り替わるフレームシフトが発生するため、表現型は構成的となる。UGA は停止コドンであるため、減衰配列は翻訳されず、転写減衰は起こらない。(b) 赤字の A と下線付きの A の欠如によって、読み枠が AUG — AUG — AUG から GAU — GAU — GAU へと変わるので、表現型は Met⁻ になる。GAU はアスパラギン酸のコドンである。メチオニンの濃度が非常に低い場合でもこれらのコドンは翻訳されるため、転写は早期に終了する。(c) 3 塩基の A が欠如しても読み枠は変わらないので、表現型は野生型であると予想される。

9.15 影響する。スプライシングの境界がスプライシングされる読み枠は、フレームシフト変異の影響を受けないため、次のエクソンの読み枠に影響する。

9.16 (a) *lac* オペロンと同様のしくみではたらく、抑制因子とオペレーターのパアを設計する。低レベルの鉛の存在下では、抑制因子はオペレーター配列に結合し、転写を阻害する。高レベルの鉛の存在下では、抑制因子は鉛イオンに結合してオペレーターから解離することで、転写が進行する。(b) オペレーターとの結合を阻害するような抑制因子内部の変異、*Pb* の発現は構成的となる。(c) 抑制因子との結合を阻害するようなオペレーター内部の変異、*Pb* の発現は構成的となる。

9.17 (a) 補助活性化因子として鉛を使用する転写活性化タンパク質を設計する。高濃度の鉛が存在する場合、タンパク質が活性化してプロモーターと結合し、転写複合体を

リクルートする。低濃度の鉛が存在する場合、タンパク質は不活性のままであり、転写は起こらない。(b) 潜性となる変異は、鉛との結合（またはプロモーターとの結合）を妨げる活性化因子の変化によって生じる。オペロンは鉛が高濃度でも低濃度でも発現しない。Pbの発現は非誘導的である。(c) 顕性となる変異は、鉛がなくてもプロモーターに結合できるような活性化因子の変化によって生じる。Pbの発現は構成的である。

9.18 (a) 生成される。抑制因子は機能的であり、ラクトースの存在によって *lac* 遺伝子の転写が活性化される。(b) および (d) いずれの場合も生成される。42℃では抑制因子はオペレーターに結合できないので、誘導因子の有無に関係なく *lac* オペロンが転写される。(c) 生成されない。この温度では抑制因子は正常に機能するので、ラクトース非存在下では *lac* オペロンが抑制される。

9.19 11 パターン。開始コドンと終止コドンがそれぞれエクソン A と F にしか存在しないので、これらのエクソンを両端にもたないとタンパク質をコードする mRNA にはならない。さらに、エクソンを四つ以上含むという制約を満たすためには、B～F の四つのエクソンのうち、二つ以上を含む必要がある。四つからランダムに二つ以上を選ぶ組合せは 11 通りなので、11 パターンとなる。

9.20 潜性変異は、もしそれらの変異が同じエクソンに含まれる場合、または一つの変異が選択的スプライシングによって生じた転写産物のすべてに共通したエクソンに含まれる場合、相補されない。しかし、それらの変異が異なるエクソンに含まれる場合や、選択的スプライシングによって生じた転写産物のすべてに共通したエクソンに含まれない場合には、潜性変異は相補される。(a) 相補可能な組合せ表を下に示す。(b) この組合せ表では、いくつかの変異が相補グループ間に共通して含まれる点が特殊である。とくに、変異 1, 2, 3, 4 と、変異 3, 4, 5, 6 は、どの組合せでも相補されない。したがって、変異 1 と 2 は、変異 5 と 6 を相補できないと予想されるが、実際には、これらの変異は相補できる。逆にいえば、変異 3 と 4 は、異なる相補グループに属すると考えられる。

	1	2	3	4	5	6
1	-	-	-	-	+	+
2		-	-	-	+	+
3			-	-	-	-
4				-	-	-
5					-	-
6						-

10 章

10.1 できない。なぜなら、5' から 3' への配列の向きが異なるため。

10.2 同じではない。なぜなら、なかには逆向きで連結される断片も含まれるため。

10.3 粘着末端が好まれる理由は、粘着末端どうしの連結は相補配列の間でのみ起こるのに対して、平滑末端はどの平滑末端とも連結されるため。

10.4 (a) *tet-r* 遺伝子は *Bgl*I で切断されないため、培地にテトラサイクリンを加えることで、プラスミドを含むテトラサイクリン耐性 (Tet-r) コロニーの選抜が可能である。(b) 細胞の表現型が Tet-r Kan-r または、Tet-r Kan-s の場合、コロニーが形成される。(c) 表現型が Tet-r Kan-s のコロニーが、切断された *kan-r* 遺伝子中に挿入 DNA をもつ。

10.5 cDNA を使い、原核細胞内ではたらく適切なプロモーターによって転写を誘導する。真核生物のゲノム DNA

の制御因子は細菌細胞ではたらかず、原核細胞ではイントロンはスプライシングを受けない。

10.6 茶色に黒色の斑点。

10.7 配列がランダムで 4 種の塩基が等量含まれるとき、 n 塩基の特異的な DNA 配列が出現する頻度は、平均 4^n 塩基ごとである。したがって、*Sse*I のような 8 塩基切断酵素の認識部位は $4^8 = 65,536$ 塩基ごとに出現し、約 65.5 kb の断片が生成される。そのような長い断片を効率よく分離するには、非常に低いアガロース濃度のゲルを使って電気泳動を行う（約 0.3% が適当であるが、非常に扱いにくい）か、大きな DNA 断片を分離するためのパルスフィールドゲル電気泳動のような特殊な電気泳動装置を使う必要がある。

10.8 結合できない。なぜなら、*Acc* 651 は 5' 突出末端を生成し、*Kpn*I は 3' 突出末端を生成するため。

10.9 クローニング部位が抗生物質耐性遺伝子内部にある場

合、DNA断片が挿入されたベクターを含む形質転換細胞は、その抗生物質に対して感受性となる。二つ目の抗生物質耐性マーカーは、形質転換細胞を選択するのに必要である。

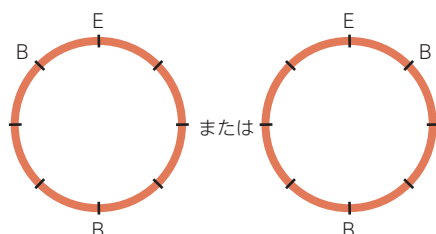
10.10 3.1 kb断片の両端に逆向き反復配列がみられるため、DNA転移因子であることが予測できる。

10.11 cDNAからはオープンリーディングフレーム（ORF）のコード領域が明らかとなり、ゲノム配列からは遺伝子の一次転写産物に含まれない、イントロンや、上流および下流領域が明らかになる。

10.12 E-B断片とH-S断片にリプレッサー結合部位があり、完全な抑制に協調的にはたらく。

10.13 *Not*Iあるいはどの8塩基認識制限酵素も65.5 kb ($4^8 = 65,536$)ごとに切断を行うことから、ゲノムサイズ約88 MbのヘシアンバエDNAからは、1343断片が生成される ($88 \text{ Mb} / 65.5 \text{ kb} = 1343$)。この計算は、含まれる塩基が等しい比率であることと、完全にランダムな配列であることを前提としている。

10.14 結果は下の図で示したとおりで、左右対称のどちらでもよい。



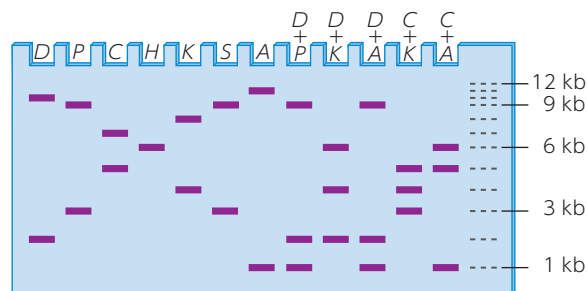
10.15 (a) *Taq*I部位の出現頻度は $0.2 \times 0.3 \times 0.3 \times 0.2 = 0.0036$ であり、切断は $1/0.0036 = 278$ 塩基対ごとに起こる。*Mae*III部位の出現頻度は $0.3 \times 0.2 \times 1 \times 0.2 \times 0.3 = 0.0036$ であることから、切断は278塩基対ごとに起こる。(b) *Taq*Iと*Mae*IIIではA+TとG+Cの数が等しいことから、答は(a)と同じである。

10.16 ヒントを参考に、ゲノムをx倍含むライブラリーにランダムにクローン化すると、ある配列がライブラリーに含まれない確率は e^{-x} で求められる。 e^{-x} を0.05とすれば、 $x = 3.0$ である。半数体ゲノムサイズは $(1.6 \times 10^{10}) / 2 = 8 \times 10^9$ 塩基対であることから、平均挿入長が 1×10^4 塩基対のライブラリーでは $[(8 \times 10^9) / (1 \times 10^4)] \times 3.0 = 2.4 \times 10^6$ クローン必要である。

10.17 *Sau* 3Aと*Bam* HIにより生成された粘着末端どうしは連結できるが、*Bam* HI制限部位が再構成されるには、*Sau* 3A部位の隣の塩基がCでなければならない。含まれる塩基が等しい比率であることと、完全にランダムな配列であることを前提として、この位置がCである確率は0.25である。挿入断片の両端で*Bam* HI制限部位が再構成される確率（すなわち、断片を*Bam* HIでベクターから切りだせる確率）は、 $(0.25)^2 = 0.0625$ となる。よって、*Bam* HI部位で挟まれるクローンは6.25%しか存在しない。

10.18 コントロールと比較して、実験区サンプルにおける発現レベルに関する解釈は、(a) 著しい過剰発現、(b) 著しい過少発現、(c) およそ等しい発現、(d) 適度な過剰発現、(e) 適度な過少発現。

10.19 電気泳動の結果、ゲル上に予想されるバンドパターンは下の図のとおりである。



10.20 最少栄養培地に含まれないが、完全培地に含まれるアミノ酸、ヌクレオシドやヌクレオチド、ビタミン、ほかの低分子などの合成にかかわるタンパク質をコードする遺伝子。

10.21 すべての生育条件で、トリプトファンオペロンは等しく発現する。*lacI*と*crp*遺伝子は、恒常的に発現する。cAMP受容体タンパク質（CRP）が*lac*オペロンを協調的に制御するものの、その制御はさまざまな生育条件におけるcAMPレベルに依存し、*crp*発現変動に依存しない。*lacZ*と*lacY*の多シストロン性mRNAへの転写は、ラクトース培地での生育によって誘導される。

実験区	対照区	転写産物				
最少栄養培地	最少栄養培地	<i>trpE</i>	<i>lacI</i>	<i>lacZ</i>	<i>lacY</i>	<i>crp</i>
グルコース	グルコース	⊕	⊕	⊕	⊕	⊕
グルコース	グリセロール	⊕	⊕	⊕	⊕	⊕
グリセロール	グルコース	⊕	⊕	⊕	⊕	⊕
ラクトース	グルコース	⊕	⊕	Ⓡ	Ⓡ	⊕
グルコース	ラクトース	⊕	⊕	ⓖ	ⓖ	⊕
ラクトース	グリセロール	⊕	⊕	Ⓡ	Ⓡ	⊕
グリセロール	ラクトース	⊕	⊕	ⓖ	ⓖ	⊕

Y = 黄色, R = 赤色, G = 緑色

11 章

- 11.1** 初期胚はきわめて短時間で数多くのタンパク質を産生しなければならないため、最初に rRNA を供給することが、タンパク合成に必要なリボソームを十分量供給すること確実にするうえで重要である。
- 11.2** 機能喪失型変異では、その遺伝子の遺伝的情報はいくつかあるいはすべての細胞で発現しない。機能獲得型変異では、その遺伝的情報が不適切なときに、あるいは不適切な細胞で発現する。両方の変異が同じ遺伝子に入りうる。機能喪失型アレルもあれば、機能獲得型アレルもある。しかし、特定のアレルはそのどちらか一方となる（あるいは、どちらでもない）。
- 11.3** (a) 細胞系譜の変異。(b) ホメオティック変異（それは細胞系譜の変異ともみなされる）。(c) ペアルール変異。
- 11.4** 第 1 の実験は、細胞死の遺伝的プログラムが移植の時点ですでに活性化し、それを解除できないことを示唆している。第 2 の実験は、細胞間のシグナルが細胞死の運命を誘導する役割を担うに違いないことを示している。なぜならそれは、それらの細胞がこのシグナルを受け取るよりも前に新しい場所へと移植された際には、細胞死を起こさなかったからである。
- 11.5** 線虫において、細胞死を実行できない変異体は生存可能で生殖能力があるが、発生やいくつかの感覚機能がわずかに損なわれている。
- 11.6** (a) と (b) は正、(c) は誤。なぜならば、ギャップ遺伝子の変異は、連続した分節を欠損しているからである。
- 11.7** 生き延びさせるのに必要な物質は、母性効果の O^+ 遺伝子から転写された mRNA か、核に局在した遺伝子のタンパク質産物のどちらかである。
- 11.8** 異なる標的細胞においては、異なるセットの遺伝子が活性化されている。
- 11.9** ホメオティック遺伝子といえる。これらの遺伝子の変異は野生型の花器官の種類を別の器官のものと置き換えるはたらきがあるからである。
- 11.10** 発生上の運命に必要な遺伝子の機能喪失型変異は、本来は実行される細胞運命にならないようにする。このような変異は潜性であると考えられる。
- 11.11** *hunchback* は胚の前部 1/3 の領域において発現しているため、幼虫の頭部と胸部の領域が欠損すると予測される。
- 11.12** 機能喪失型変異では、萼片—萼片—心皮—心皮という花の表現型となる。機能獲得型変異では、花弁—花弁—雄蕊—雄蕊という花の表現型となる。これらの結果は、AP3/PI が、領域 2 における花弁の発生と、領域 3 における雄蕊の発生にそれぞれ必要であることを示唆している。野生型の花において、AP3/PI の発現は領域 1 において花弁を発生させ、領域 4 において雄蕊を発生させるのに十分である。
- 11.13** 花弁—花弁—雄蕊—心皮という表現型を示す。
- 11.14** (a) 遺伝子 X の機能喪失型変異により、領域 1 と 2 での萼片と花弁の発生が失われ、代わりに 1 では心皮が、2 では雄蕊が発生する。(b) 遺伝子 Y の機能喪失型変異では、領域 2 では花弁、3 では雄蕊が失われ、代わりに 2 に萼片、3 に心皮が生じる。(c) 遺伝子 Z の機能喪失型変異では、領域 3 では雄蕊、領域 4 では心皮が失われ、代わりに領域 3 に花弁、領域 4 に萼片が生じる。
- 11.15** X と Y の二重変異体は Z の機能のみをもつことになり、遺伝子産物 Z は四つの領域の全部に広がる。したがって、この二重変異体の表現型は、四つの領域の全部に心皮がつくられるものになる。
- 11.16** 階層において、ギャップ遺伝子がペアルール遺伝子よりも早い時期に作用することが示唆される。
- 11.17** 急速に成長している卵母細胞は細胞周期の G_1 期であり、脳の細胞核は、卵母細胞に存在する転写因子に応答する。より成熟した卵母細胞は G_2 期かそれを過ぎており、脳の細胞核は、減数分裂の準備においてクロマチン凝縮を行うためのシグナルに応答する。
- 11.18** 20 の変異が必ずしも 20 の異なる遺伝子の変異である必要はない。実際、それらの多くが、小規模な遺伝子群のいずれかのアレルであることが相補性検定によって証明された。すなわち、作成した二重変異体が野生型の表現型を示せば、二つは別の遺伝子座の変異であり、範囲型（前部の構造を欠失しているが、後部の構造が重複している）であれば同一遺伝子座の変異であると結論できる。
- 11.19** (a) *agamous* 変異体は萼片—花弁—花弁—萼片という表現型を示す。AP2 遺伝子の発現が領域 3 と 4 に広がるのがなければ、萼片—花弁—葉—葉となっているはずである。(b) *apetala-2* 変異体は心皮—雄蕊—雄蕊—心

皮という表現型を示す。AG 遺伝子の発現が領域 1 と 2 に広がることがなければ、葉一葉一雄蕊一心皮となっているはずである。

11.20 卵母細胞がもつ mal^+ 遺伝子産物の母性効果により、 mal/mal 雌と mal/Y 雄の子孫は、野生型の眼の色をつくるのに十分な XDH 活性をもっている。

12 章

12.1 (b) 架橋されたチミン二量体の形成

て、トランスバージョンである。

12.2 そのような人びと々は体細胞モザイクであり、この条件は、眼の光彩の色素細胞もしくはその前駆細胞における体細胞変異で説明できる。

12.9 (a) 3 ; **(b)** 2 ; **(c)** 1 ; **(d)** 1 .

12.3 DNA 複製の際、複製ごとに鋳型ヌクレオチドにつき誤対合塩基が取り込まれる率は 10^{-5} である。DNA ポリメラーゼの校正機能は、このような間違いを 99% 修正し、それでも残った誤対合塩基は、ミスマッチ修復で 99.9% 修復される。したがって、修復されずに残る誤対合塩基の全体の確率は、 $10^{-5} \times 10^{-2} \times 10^{-3} = 10^{-10}$ である。

12.10 (a) 雌 1/2 と雄 1/2 (メスはヘテロ接合体である。) ; **(b)** すべて雌 (雄は死ぬ。)

12.11 起こりうるアミノ酸置換は 6 通りで、コドン UAY (Y は C あるいは U のどちらかのピリミジン) は 1 段階で Phe (UUY), Ser (UCY), Cys (UGY), His (CAY), Asn (AAY), もしくは Asp (GAY) に変異できる。Y から R への変化は終止コドンになり、アミノ酸置換にはならない。

12.4 $1/(2 \times 10^{-4}) = 5,000$. 条件の発生率は、浸透率が低いために期待よりかなり低い。

12.12 転移は進行中の過程であり、転移によって遺伝子内に挿入された因子は、再び転移によって切りだされてほかの場所に移動できる。切断された DNA が修復されれば、本来の遺伝子は変化せずもとどおりになる。

12.5 1 分につき脱プリン は 18 生じ、1 日は 1440 分なので、1 日あたりに 1 細胞で生じる脱プリン は $18 \times 1440 = 25,920$ となる。

12.13 (a) 1×10^6 の複製が起こり、複製あたり 1×10^{-6} 新規変異の変異率なので、新規変異の期待値は、 $(1 \times 10^6) \times (1 \times 10^{-6}) = 1$ である。 **(b)** 分裂後の総細胞数は、 2×10^6 である。したがって、一つの細胞が変異細胞となる確率は、 $1/(2 \times 10^6) = 5 \times 10^{-7}$ である。このとき、どの細胞も変異細胞ではない確率は $1 - (5 \times 10^{-7})$ であり、集団中のいずれの細胞も変異細胞でない確率は、この値の (2×10^6) 乗 (べき乗) として求まる。答えは、 $P = 0.368$ となる。 $[(\log P = (2 \times 10^6) \times \log [1 - (5 \times 10^{-7})]) = (2 \times 10^6) \times (2.17 \times 10^{-7}) = -0.43429$, すなわち $P = 0.368$. ポアソン分布に親しんでいる読者は、これはポアソン 0 項の $e^{-1} = 0.368$ であると理解するだろう。)]

12.6 9 種類の異なる変異コドンがある : (1) UGC $\rightarrow$ CGC (Arg), (2) UGC $\rightarrow$ AGC (Ser), (3) UGC $\rightarrow$ GGC (Gly), (4) UGC $\rightarrow$ UUC (Phe), (5) UGC $\rightarrow$ UCC (Ser), (6) UGC $\rightarrow$ UAC (Tyr), (7) UGC $\rightarrow$ UGU (Cys), (8) UGC $\rightarrow$ UGA (終止) および, (9) UGC $\rightarrow$ UGG (Trp). (7) はサイレント (同義) 変異, (8) はナンセンス (終止) コドン, その他はミスセンス (非同義) 変異である。

12.7 (a) 5' -TTGGGUA-3'
3' -AACCCAT-5'
(b) 5' -TTGGGCA-3'
3' -AACCCGT-5'
(c) 5' -TTGGGCA-3'
3' -AACCCGT-5'

12.14 1 Sv の場合、変異率の合計は自然変異率の 2 倍になる。50% 増加させるには 1/2 Sv が必要で、20% 増加させるには 1/5 Sv が必要である。

12.8 1 段階でアラニンに変化することが可能なセリンのコードは、UCN である必要がある。この場合のアラニンのコードは、GCN でなければならない。したがって、コドン中の U $\rightarrow$ G 変化あるいは *psbA* 遺伝子の転写鎖中の A $\rightarrow$ C の塩基 (置換) がアミノ酸を変える。したがっ

12.15 25,000 遺伝子に対して、変異率 1×10^{-5} の場合の平均値は 0.25 であり、変異率 1×10^{-6} の場合の平均値は 0.025 である。したがって、前者では 4 配偶子につき新規変異をもつ配偶子は 1、後者では 40 配偶子につき新

規変異をもつ配偶子は1である。

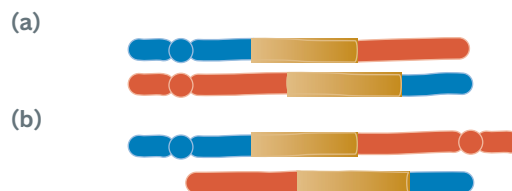
12.16 リジンコドンは AAA と AAG で、グルタミン酸コドンは GAG と GAA である。したがって、コドンの1番目の A → G トランジションがリジンコドンをグルタミン酸コドンに変えることになる。

12.17 (a) ヘテロ接合遺伝子型の場合、A と a の相同染色体をもつ。複製が終わると、一方の相同染色体から二つの A コピー、もう一方から二つの a コピーが生じる。減数分裂における相同染色体の対合と分離から、2A : 2a が期待される。これは、個々の子嚢が 2A と 2a の子嚢胞子をもつことから、“統計学的”な期待値ではない。(b) 1 : 1 という統計学的な期待値は、ランダムな胞子のなかで観察される。これは、遺伝型交換で形成されるヘテロ二重鎖領域に特定のヘテロ接合遺伝子が含まれる可能性が低いからである。四分子解析によると、遺伝子変換を示すのは、通常、全子嚢の1%以下である。たとえ遺伝子変換を起こしても、その方向に偏りがなければ、平均的な分離比は 1 : 1 になると期待される。

12.18 高温は X の機能を不活性化し、低温は Y の機能を不活性化する。(a) 高温と低温のどちらの場合も、発生は A で停止する。(b) 高温と低温のどちらの場合も、発生は B

まで進む。(c) 発生は、高温では A で停止し、低温では B まで進み、B で停止する。(d) 発生は、高温では B まで進み、低温では A で停止する。

12.19 転移因子内の交叉の結果を描こう。答えは図に示す。



12.20 (a) タイプ (4) とタイプ (5) の子嚢は、遺伝子変換で期待される典型的な 3 : 1 の分離比を示しており、ミスマッチ修復は正常であることを強く示唆する。これらの子嚢の $m : +$ の比は、それぞれ 6 : 2 と 2 : 6 である。(2) と (3) の子嚢も、それぞれの分離比が 5 : 3 と 3 : 5 であることから、ミスマッチ修復の証拠を示している。(b) 左からタイプ (1), (2) および (3) の子嚢においては、減数分裂後の体細胞分裂で対になっている隣接した子嚢胞子が同じ遺伝子型ではない。この結果は、減数分裂直後の産物がヘテロ二重鎖だったことで、遺伝的に異なる子嚢胞子が体細胞分裂後に生じたことを示唆する。ヘテロ二重鎖が消えずに残ることは、ミスマッチ修復が 100% 有効な状態ではないことを示唆する。

13 章

13.1 (a) *KRAS* の特異的な変異は機能獲得型の変異であることが示唆されるため、*KRAS* はがん遺伝子である。(b) *APC* の多様な変異は機能喪失型の変異であることが示唆されるため、*APC* はがん抑制遺伝子である。

13.2 細胞で遺伝的変異が起こって制御が効かない増殖や分裂がみられるようになるという意味において、がんは“遺伝的な病気”である。しかし、ほとんどのがんは患者の体細胞での変異によって発生するため、両親から受け継いでいない（家族性ではない）。むしろ、体細胞での新しい変異が原因となる。

13.3 G_2/M 期チェックポイントで停止する。なぜなら、X 線によって生じた DNA 2 本鎖切断が修復されないままになっているからである。

13.4 Ras-GDP は細胞増殖因子によって活性化されて Ras-GTP をつくる。Ras-GTP は細胞増殖を刺激する。G19V のような機能獲得型の変異は、持続的な増殖を促進する

ことから、*Ras* はがん原遺伝子である。

13.5 (a) *Bax* はがん抑制遺伝子である。(b) がん細胞では、この遺伝子の機能喪失型の変異がみられる可能性が高い。(c) これらの変異は劣性である。

13.6 p53 は p21, GADD や 14-3-3 σ の遺伝子の転写活性化を通じた DNA 損傷の監視、および Bax や Apaf1 の遺伝子の転写活性化を通じたアポトーシス経路の活性化において重要な役割を果たしているからである。

13.7 *RB1* の 1 コピーの変異の遺伝によって保因者はがんになるため、*RB1* の変異は個体レベルにおいて顕性であるといえる。一方、がんが進行する細胞はヘテロ接合性を失っており、実際にはその変異はホモ接合性となっているため、細胞レベルでは潜性であるといえる。

13.8 次ページの図は、体細胞組換えによってヘテロ接合性が失われるしきみを示している。この図は、組換え部位が

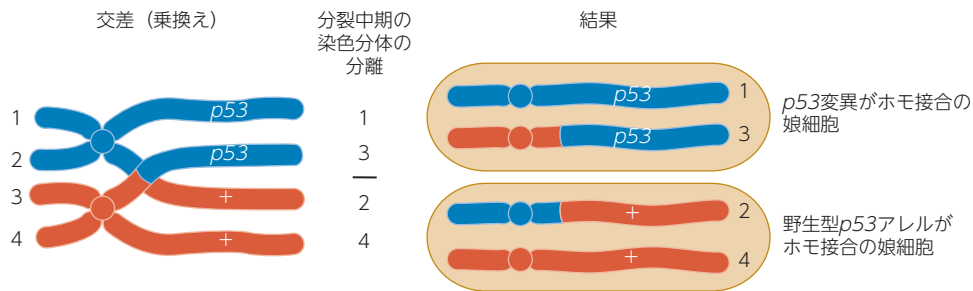


図 13.8

ら（テロメア方向に）遠い位置にある遺伝的マーカーもすべてヘテロ接合性を失うことを示している。（図 13.8）

13.9 RB タンパク質は、DNA 合成に必要な遺伝子の転写に欠かせない転写因子 E2F に結合して機能を阻害する。

13.10 この章でおもに取り上げているチェックポイントは、次の三つである。DNA 2 本鎖切断やその他の DNA 損傷に反応する DNA 損傷チェックポイント、中心体が複製されて所定の位置に移動し終わるまで活性化されている中心体複製チェックポイント、紡錘体が完全に構築されていないときや 1 本以上の染色体が紡錘体に未接着あるいは紡錘体上で不適切な並び方をしているときに活性化される紡錘体チェックポイント。

13.11 G_1/S 期チェックポイントに異常があると、染色体に傷を残したまま細胞は DNA 合成を開始してしまう。すると、DNA 複製や修復によって染色体再編成や複製エラーが起こり、異数性が誘導される。

13.12 (a) 短いほうのバンドが変異型の *RB1* アレルであり、長いほうのバンドが正常型アレルを示す。(b) ヘテロ接合性の喪失はそれぞれの腫瘍で独立に起こる。したがって、両方の腫瘍で同じ機構を示すとはかぎらない。(c) この場合、野生型アレルに新たな変異（おそらく小規模の欠失や挿入）が起こり、それが *RB1* 遺伝子を不活性化しているものの、検出できるほどのバンドサイズの変化はない。

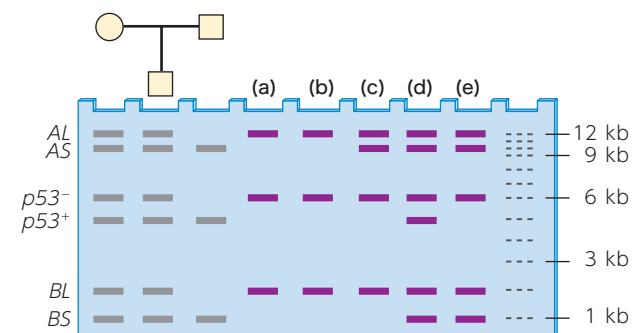
13.13 染色体再編成や異数体の細胞がみられていることから、その細胞は正常なチェックポイント制御に反応していないようである。したがって、その疑わしい腫瘍は悪性である可能性が高い。

13.14 腫瘍 3 個 / (4×10^6 細胞) = $0.75 \times 10^{-6} = 7.5 \times 10^{-7}$ / 細胞。これは正確な変異率ではない。なぜなら、この値には染色体消失や、体細胞組換えなどの染色体レベルの構造変異が含まれており、それらは厳密には（塩基レベルでの）変異ではないからである。

13.15 8×10^6 細胞中、平均 2 個の腫瘍ができることから、がん発生率は、 $2 / (8 \times 10^6) = 2.5 \times 10^{-7}$ / 細胞である。したがって、 8×10^6 個の細胞中で腫瘍が発生しない確率は、 $1 - (2.5 \times 10^{-7})$ の 8×10^6 乗であり、0.135 となる。したがって、保因者がその遺伝子の形質を発現する確率である浸透度（浸透率）は、 $1 - 0.135 = 0.865$ 、すなわち 86.5% である。（ポアソン分布になじみのある読者なら、腫瘍の平均個数が 2 なので、腫瘍が発生しない確率は e^{-2} であり、それはつまり 0.135 であることに気づくであろう。）

13.16 ヘテロ接合性の消失は通常、両眼あるいは一つの眼のなかの異なる腫瘍で別べつの機構によって起こる。なぜなら、がんの進行のきっかけをつくる事象（変異）はそれぞれ独立に起きるからである。

13.17 息子の遺伝子型は、 $AL p53^- / BL / AS p53^+ BS$ である。(a) AS , $p53^+$, BS のバンドが消える。(b) AL , $p53^-$, BL のすべてがホモ接合性になる。(c) $p53^-$ と BL がホモ接合性になるが、 AL/AS はヘテロ接合性のままである。(d) 正常細胞のバンドパターンとみかけ上、変わらない。(e) $p53^+$ の代わりに $p53^-$ になる。予想されるバンドパターンを下図に示す。



13.18 (a) 細胞は制限温度において分裂を停止する。なぜなら、増殖刺激シグナル（この例ではおそらく増殖因子ではなく栄養源の存在）を感知して伝達できないからである。(b) その変異は潜性である。なぜなら、同じ細胞のなかの野生型遺伝子からつくられる Ras タンパク質は増殖刺激シグナルを伝達できるからである。(c) その変異細胞は栄養源が枯渇しても分裂を続け、最終的には増殖

を停止するのではなく、死んでしまう。(d) この変異は顕性である。なぜなら、変異型 Ras は野生型 Ras の有無にかかわらず GTP 結合型のままであり、絶え間なく増殖シグナルを伝達するからである。

13.19 HPV は細胞増殖のすべての障害を取り去り、すべてのあらゆる増殖刺激シグナルを活性化し、感染した細胞のアポトーシス誘導能を失わせて自滅させる。感染した細胞では E6 が p53 タンパク質レベルの上昇を阻止するため、実質的には p53⁻と同等である。これは、Bax の合成が誘導されず、アポトーシスを行えないことを意味する。さらに、p21, GADD45, 14-3-3 σ の合成も促進されず、細胞周期停止もみられなくなる。E7 は RB の機能を

を失わせるため、E2F が常に活性化されていることになり、新たな DNA 合成や連続した細胞増殖が次から次へと起こってしまう。

13.20 世代 I と II に関しては、c のバンドが疾患と関連している。世代 III では、親 5 が原因で 2 と 7 の人、親 20 が原因で 16, 21 と 22 の人ががんになる危険性が高い。しかし、13 の人はがんになる危険性は高くない。なぜなら、その親である 14 の人は c のバンドを示すにもかかわらず罹患していないからである。したがって、この人が示す c の位置のバンドは非変異型アレルから発生したものと考えられる。

14 章

14.1 A_1 の頻度は、 $0.2 + 1/2 \times 0.3 = 0.35$

14.2 次世代におけるアレル A_2 の頻度は、現集団の頻度と同じになり、0.65。

14.3 AA 個体は致死になるため、また aa は不妊であるため、ともに子孫を残せない。この場合、子孫ができるのは $Aa \times Aa$ の組合せのみであるため、その結果生じる接合体は、1/4 の AA, 1/2 の Aa , 1/4 の aa となる。このうち AA は生存できないので、成体の集団は 2/3 の Aa と 1/3 の aa から構成されることになる。また、この例の場合、任意交配を仮定する必要はない。

14.4 (a) できない；(b) できる。

14.5 この遺伝子座は X 染色体上にあるため、この形質を支配するアレルの頻度を q とすると、 $q = 1/40 = 0.025$ と考えられる。ヘテロ接合の保因雌の頻度は、 $2pq = 2 \times (1 - 0.025) \times 0.025 = 0.049$ 。これは、この形質を示す雄の約 2 倍である。また、この表現形質を示す雌の頻度は $q^2 = (0.025)^2 = 0.000625$ 、あるいは 1/1600 となる。

14.6 合計 100 名について調査しているので、アレルの総数は 200 である。推定されるアレル頻度は次のとおりである。5.7 kb : $(6 + 7 + 5 + 2 \times 1) / 200 = 0.10$, 6.0 kb : $(15 + 18 + 2 \times 6 + 5) / 200 = 0.25$, 6.2 kb : $(21 + 2 \times 12 + 18 + 7) / 200 = 0.35$, 6.5 kb : $(2 \times 9 + 21 + 15 + 6) / 200 = 0.30$ 。

14.7 予測頻度は 0.25、あるいは 25% である。この問いの場合、遺伝子頻度 p や q を求める必要はない。ヘテロ接合の保因者どうしの間に生まれる子どものなかで病状を示す人の割合が問われていることに注意しよう。 $Aa \times Aa$ の次世代では aa 遺伝子型の子どもの 1/4 すなわち 0.25 の割合で生じることが予測される。

14.8 顕性の正常型アレルの頻度を p 、潜性変異型アレルの頻度を q とする。潜性変異をホモ接合にもつ個体の頻度は $q^2 = 0.16$ であることから、 $q = 0.4$ となる。顕性アレルの頻度 p は $p = (1 - q) = 0.6$ 、あるいは 60% である。

14.9 この問いでは、二つの重要な点について考える必要がある。第一に、潜性アレルはヘテロ接合の人によって保持され、これらのヘテロ接合体は選択にかからないので集団中に残ることになる。第二に、潜性ホモ接合の個体は致死になるため、この遺伝子型に対する選択により排除された潜性アレルが毎代新たに生じる変異によって補充されると、集団中に当該アレルが残り続けることができる。

14.10 $p^A p^A = (0.20)^2 = 0.04$; $p^A p^B = 2 (0.20) (0.15) = 0.06$; $p^B p^B = (0.15)^2 = 0.023$; $p^A p^D = 2 (0.20) (0.65) = 0.26$; $p^B p^D = 2 (0.15) (0.65) = 0.20$; $p^D p^D = (0.65)^2 = 0.423$ 。(丸め誤差のため、これらの割合は合計してもちょうど 1.0 にはならないことに注意しよう。)

14.11 (a) $(1/n)^2 = 1/n^2$; (b) $2 (1/n) (1/n) = 2/n^2$; (c) $n (1/n)^2 = 1/n$; (d) $[n (n - 1) / 2] \times (2/n^2) = 1 - (1/n)$ 。

14.12 A の遺伝子頻度を p , a の頻度を q とおくと、ハーディー・ワインベルグの法則を満たす場合、 AA , Aa , aa の遺伝子型頻度はそれぞれ p^2 , $2pq$, q^2 となることが期待される。このとき、 p は AA の頻度と Aa の頻度の $1/2$ の和、 $q = 1 - p$ である。(a) $p = 0.50$, 各遺伝子型頻度の期待値: $AA = 0.25$, $Aa = 0.50$, $aa = 0.25$; (b) $p = 0.635$, 各遺伝子型頻度の期待値: $AA = 0.403$, $Aa = 0.464$, $aa = 0.133$; (c) $p = 0.7$, 各遺伝子型頻度の期待値: $AA = 0.49$, $Aa = 0.42$, $aa = 0.09$; (d) $p = 0.775$, 各遺伝子型頻度の期待値: $AA = 0.601$, $Aa = 0.349$, $aa = 0.051$; (e) $p = 0.5$, 各遺伝子型頻度の期待値: $AA = 0.25$, $Aa = 0.50$, $aa = 0.25$ 。ゆえに、(a) と (c) がハーディー・ワインベルグの法則を満たす。[ほかの解法としては、ハーディー・ワインベルグの法則を満たす場合、ヘテロ接合体頻度の二乗 ($2pq \times 2pq$) はホモ接合体の頻度を掛け合わせたものの4倍 ($4p^2q^2$) にあたえることを利用するものがある。この場合も、(a) と (c) でこれらの値が一致することがわかる]

14.13 中立なアレルが最終的に固定される確率は、現時点における当該遺伝子の集団中の頻度に等しい。この場合、 $n/(2N)$ である。

14.14 アレル頻度 q は、血縁関係にない人におけるこの患者の頻度の平方根から求められ、 $q = (1 \times 10^{-5})^{1/2} = 3.2 \times 10^{-3}$ である。近親交配がある場合、近交係数を F とおくと潜在ホモ接合体の頻度は式 (14.3) より、 $q^2(1-F) + qF$ となる。いとこ婚の場合、 $F = 1/16$ を代入すると、 $(3.2 \times 10^{-3})^2(1 - 1/16) + (3.2 \times 10^{-3})(1/16) = 2.1 \times 10^{-4}$ 。 $F = 1/64$ の場合は 6×10^{-5} となる。

14.15 (a) この男性の兄弟が変異型アレルをホモ接合にもつことから、両親がともにヘテロ接合であったと考えられる。正常な表現型を示す子どもは正常型のホモ接合体とヘテロ接合体であるため、これらの比は $1:2$ であり、この男性が保因者である確率は $2/3$ となる。(b) 正常なアレルの頻度を p , 変異型アレルの頻度を q とおくと、 $q = \sqrt{q^2} = \sqrt{(1/10000)} = 0.01$ である。保因者はヘテロ接合であるため健康者に占めるヘテロ接合の割合は、 $2pq/(p^2 + 2pq) = 0.0198$ 。すなわち、妻も保因者である確率は 0.0198 。(c) 保因者どうしの結婚において生まれる子どもの $1/4$ が潜在ホモとなるため、 $2/3 \times 0.0198 \times 1/4 = 0.0033$ 。この値は、約 300 人に 1 人の割合である。

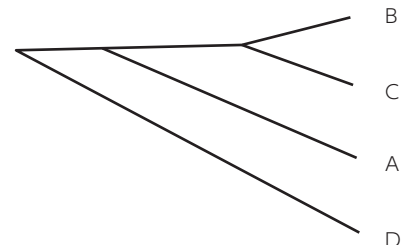
14.16 各アレルの数は次のようになる。 $A: 8 + 10 + 2 = 20$; $B: 10 + 48 + 20 = 78$; $C: 20 + 20 + 2 = 42$ 。アレルの合計は $70 \times 2 = 140$ であるため、それぞれのア

レルの頻度は $A: 20/140 = 0.14$; $B: 78/140 = 0.56$; $C: 42/140 = 0.30$ 。 70 個体の植物では、各遺伝子型は $(A + B + C)^2$ の展開項として次のように求まる。 $AA: 70 \times (0.14)^2 = 1.37$; $AB: 70 \times 0.14 \times 0.56 \times 2 = 10.98$; $BB: 70 \times (0.56)^2 = 21.95$; $BC: 70 \times 0.56 \times 0.30 \times 2 = 23.52$; $CC: 70 \times (0.30)^2 = 6.30$; $AC: 70 \times 0.14 \times 0.3 \times 2 = 5.88$ 。

14.17 この潜在アレルの頻度 q は $\sqrt{(1/14,000)} = 0.0085$ である。ゆえに、正常なアレルの頻度 p は $1 - 0.0085 = 0.9915$ 。よって、ヘテロ接合体の頻度は $2pq = 2 \times 0.0085 \times 0.9915 = 0.0169$ (約 $1/60$) となる。

14.18 (a) アレル A の頻度を p , B の頻度を q とおくと、 $p = 0.43$, $q = 0.57$ である。 $F = 0.66$ であることから式 (14.3) より、各遺伝子型は次のようになる。 $AA: (0.43)^2(1 - 0.66) + (0.43)(0.66) = 0.347$; $AB: 2(0.43)(0.57)(1 - 0.66) = 0.167$; $BB: (0.57)^2(1 - 0.66) + (0.57)(0.66) = 0.47$ 。(b) 任意交配を仮定すると、 $AA: (0.43)^2 = 0.185$; $AB: 2(0.43)(0.57) = 0.490$; $BB: (0.57)^2 = 0.325$ 。

14.19 (a) 表より、種 B と C が最も近縁であることがわかる。これらに比べて A は遠い関係にあり、 D はさらに遠い関係にあるため次のようなトポロジーが考えられる。



(b) もしも種 B と C が 600 万年前に分岐したなら、これら 2 種の共通祖先からそれぞれ 600 万年を経ているので、両種の間には 1200 万年の隔たりがあることになる。表より、これらの間の同義置換数は 16 であるため、進化速度は $16/12 = 1.33$ (同義置換/MY) と推定できる。種 A と D のオルソログス遺伝子間の同義置換数は 36 であることから、これら両者間の隔たりは $36/1.33 = 27.1$ (MY) となる。これより、両者の分岐時間はこの $1/2$ であり 13.5 (MY) と推定される。

14.20 系統 A と B の頻度をそれぞれ p と q , また系統 B の系統 A に対する相対適応度〔+訳者註: B の A に対する競争能力〕を w とおく。式 (14.4) より n 世代後の A と B の比は、 $p_n/q_n = (p_0/q_0)(1/w)^n$ と表される。ここで、 $n = 100$, p_n と q_n はそれぞれ n 世代後の A と B の頻度である。また、選択係数 $s = 1 - w$ となる。(a) 10% の増加だから $p_{100}/q_{100} = 1.1 \times p_0/q_0$, $(p_{100}/q_{100})/$

$(p_0/q_0) = (1/w)^{100} = 1.1$ となる。これを対数変換すれば、 $\log(1/w)^{100} = 100 \times \log(1/w) = \log 1.1 = \log(11/10) = \log 11 - \log 10 = 0.041393$ となる。これより、 $1/w = 1.000954 = 1/(1-s)$ 。よって、 $w = 0.99905$ 、 $s = 0.00095$ 。(b) この場合、 $(1/w)^{100} = 1.9$ である。上記と同様に計算すると、 $w = 0.9936$ 、 $s = 0.00640$ 。(c) この場合、 $(1/w)^{100} = 2.0$ である。上記と同様に計算すると、 $w = 0.99309$ 、 $s = 0.00691$ 。

14.21 アレル A の n 世代における頻度を p_n とおき、変異率は $\mu = 10^{-5}$ とする。どの世代においても A が a に変異しない確率は $1 - \mu$ となるので、 $p_1 = (1 - \mu)p_0$ である。 $p_0 = 1$ より、 $p_1 = 1 - \mu = 1 - 10^{-5} = 0.99999$ 。 p_2 と p_1 の関係も p_0 と p_1 と同様であり、 $p_2 = (1 - \mu)p_1 = (1 - \mu)(1 - \mu)p_0 = (1 - \mu)^2 p_0 = (1 - \mu)^2 = 0.99998$ 。これを一般化すると、 $p_n = (1 - \mu)^n p_0$ となり、この例題の場合は $(0.99999)^n$ となる。

15 章

15.1 最大心拍数。

15.2 (a) 平均値。(b) 分散が大きくなる分布。(c) 68%。(d) 95%。

15.3 F_1 世代において分散はすべて環境分散によるため、この値は、3.590 である。 F_2 世代において全分散 (36.110) の値は、遺伝子型分散と環境分散の値の和である。遺伝子型分散の値を推定するには、全分散の値から環境分散の値を引く必要がある。したがって、遺伝子型分散の値は、 $36.110 - 3.590 = 32.52$ である。広義の遺伝率 H^2 は、遺伝子型分散と全分散の比率であるので、 $H^2 = 32.52/36.110 = 0.90$ となる。

15.4 遺伝子型-環境相互作用。

15.5 広義の遺伝率の高い形質は、家族内での形質値の相関が高い。したがって、成人の身長と体重が妊性と比較して「家族で遺伝している」といえる。収縮期血圧と拡張期血圧の広義の遺伝率の値はある程度高いので、血圧形質の変異には遺伝的要因があることを示唆する。したがって、病気の血縁者(この例では、親や祖父母)をもつ個人は、もたない個人よりこの病気になるリスクが高いといえる。

15.6 F_1 集団の全個体は、遺伝的に同一である。この集団の個体の尾の長さの表現型変異のすべては、環境分散 (σ_e^2) による。 F_2 世代では、遺伝分散 (σ_g^2) と環境分散 (σ_e^2) の両方が表現型変異全体に寄与する [$\sigma_p^2 = (\sigma_g^2 + \sigma_e^2)$]。この例では、 $\sigma_e^2 = (1.3 \text{ cm})^2 = 1.69 \text{ cm}^2$ であり、 $\sigma_p^2 = (3.5 \text{ cm})^2 = 12.25 \text{ cm}^2$ である。したがって、 $\sigma_g^2 = 12.25 \text{ cm}^2 - 1.69 \text{ cm}^2 = 10.56 \text{ cm}^2$ で、 $H^2 = 10.56 \text{ cm}^2 / 12.25 \text{ cm}^2 = 0.862$ である。

15.7 果実重に関しては、 $\sigma_e^2/\sigma_p^2 = 0.13$ が与えられている。これから、 $1 - \sigma_e^2/\sigma_p^2 = 1 - 0.13 = 0.87$ である。と

ここで、 $1 - \sigma_e^2/\sigma_p^2 = (\sigma_p^2 - \sigma_e^2)/\sigma_p^2 = \sigma_g^2/\sigma_p^2 = H^2$ 。だから広義の遺伝率 $H^2 = 0.87$ である。同様に、可溶性固形物量については、 $H^2 = 1 - 0.09 = 0.91$ 。酸性度については、 $H^2 = 1 - 0.11 = 0.89$ 。

15.8 (a) AA 遺伝子型の集団においては、23 本の値は、平均値 (20 本) と 1.5 標準偏差 (3 本) を足した値である。問題文を読むと、集団の個体の 87% は、平均値から ± 1.5 標準偏差の範囲に含まれる。また、AA 集団においては、1 標準偏差は、2 本の剛毛数であると示されている。したがって、集団の 87% の個体は、 $20 - 1.5 \times 2 = 17$ 本と $20 + 1.5 \times 2 = 23$ 本の間の剛毛数をもつと考えられる。正規分布は左右対称なので、87% の半分は、17 ~ 20 本の剛毛をもち、残りの半分は 20 ~ 23 本の剛毛をもつ。よってだから答えは、 $87/2 = 43.5\%$ となる。(b) aa 遺伝子型の集団においては、20 本の値は、平均値 (23 本) の値から、1 標準偏差 (3 本) を引いた値である。aa 遺伝子型の標準偏差は 3 本であるので、集団の個体の 68% は、 $23 \pm 3 = 20 \sim 26$ 本の範囲の剛毛をもつ。正規分布は左右対称なので、20 本 ~ 23 本の剛毛をもつ個体の割合の期待値は、 $68/2 = 34\%$ である。(c) aa 遺伝子型のハエの剛毛数平均値は 23 本である。上の (a) の解答から、AA 遺伝子型のハエの 87% が、17 ~ 23 本の剛毛をもつことがわかった。正規分布は左右対称なので、 $(1 - 0.87)/2 = 0.065 (= 6.5\%)$ の個体が、17 本未満、6.5% の個体が 23 本より多い剛毛をもつこととなる。よって答えは 6.5%。(d) aa 遺伝子型のハエの剛毛数平均値は、AA 遺伝子型のハエの剛毛数平均値より 1 標準偏差だけ大きく、20 本である。問題 (b) から aa 遺伝子型のハエの 68% が、20 ~ 26 本の剛毛をもつことがわかる。正規分布は左右対称なので、 $(1 - 0.68)/2 = 0.16 (= 16\%)$ の個体は、26 本より多い剛毛数、16% の個体が 20 本より少ない剛毛数をもつ。したがって答えは、 $0.68 + 0.16 = 0.84$ で、84% となる。

15.9 子孫の期待される平均体高は、 $19 + 0.35 \times (16 - 19)$

= 17.95 ハンドとなる。遺伝率は、分散の比であるので、計測の単位から独立である。したがって、体高をメーターで計ってもハンドで計っても遺伝率には影響がない。

15.10 表現型値 130 は、平均値 (100) に 2 標準偏差 (2×15) を足した値である。したがって、130 より大きい値の割合は、 $(1 - 0.95) / 2 = 0.025 = 2.5\%$ である。表現型値 85 は、平均値から 1 標準偏差を引いた値である。よって求める値は、 $(1 - 0.68) / 2 = 0.16 = 16\%$ 。表現型値 85 より上の割合は、 $1 - 0.16 = 0.84 = 84\%$ 。この値は、 $0.50 + 0.68/2 = 0.84$ としても求められる。

15.11 (a) このデータから答えることはできない。表現型分散は、環境要素と遺伝要素からなる。温室条件で植物を育成することにより、変異の環境要素をある程度減らせるが、すべてをなくすことはできない。表現型分散の最も大きい酸性度が遺伝分散も最も大きいだろうと推測できても、実際に個体を交配したり、血縁関係の個体の形質値の相関を調べたりするなどして遺伝学的解析をしないかぎり、正確な答えは得られない。**(b)** (a) と同様に、一つのサンプルの表現型の観察値から遺伝率を直接推定することは不可能である。遺伝率を知るためには、親から子への遺伝情報の伝達の仕方を観察するか、世代から次世代へ選択に対する反応の仕方の違いを観察する必要がある。

15.12 範囲 1.8 ~ 2.2 mg は、平均値 (2.0 mg) $\pm$ 1 標準偏差 (0.2 mg) の間なので、この範囲には集団の 68% の個体が含まれる。同様に、1.6 mg ~ 2.4 mg は、平均値 $\pm$ 2 標準偏差の範囲なので、この範囲には集団の 95% の個体が含まれる。蛹の重さが 3.0 mg 以上の個体は、平均値から 5 標準偏差高い値をもつ。3 標準偏差より大きい値をもつ個体割合は 0.15% なので、3.0 mg を超える個体はめてまれであると予想され、実際には存在しない。(計算上、3.0 mg 以上の重さの個体の割合は、 2.9×10^{-7} であり、約 300 万個体に 1 個体の割合である)。

15.13 この例では、 $\sigma_e^2 = 12 \text{ gm}^2$ で、 $\sigma_g^2 + \sigma_e^2 = 30 \text{ gm}^2$ 、したがって、 $\sigma_g^2 = 30 \text{ gm}^2 - 12 \text{ gm}^2 = 18 \text{ gm}^2$ 。広義の遺伝率 $H^2 = \sigma_g^2 / (\sigma_g^2 + \sigma_e^2) = 18/30 = 0.60 = 60\%$ である。

15.14 狭義の遺伝率はいとこ間の相関係数の 8 倍なので、指紋の総隆線数のいとこ間の相関係数は、 $0.90/8 = 0.112$ である。

15.15 母系効果は、母親—子間の形質値の相関を増加させるの

で、得られる狭義の遺伝率は、実際よりも過大な推定値となる。

15.16 $h^2 = 8 \times 0.09 = 0.72$

15.17 (a) 中間親：平均値 = 2.026, 分散 = 0.1835; 子：平均値 = 2.177, 分散 = 0.3091. **(b)** 図 15.17 をみよ。**(c)** 中間親と子の形質値の間に高い相関がみられる (図 15.17 で示されているように、中間親の疾走速度と子の疾走速度の間に明確な正の関係がある) ので、このトカゲにおいて、疾走速度の遺伝率は高いと考えられる。

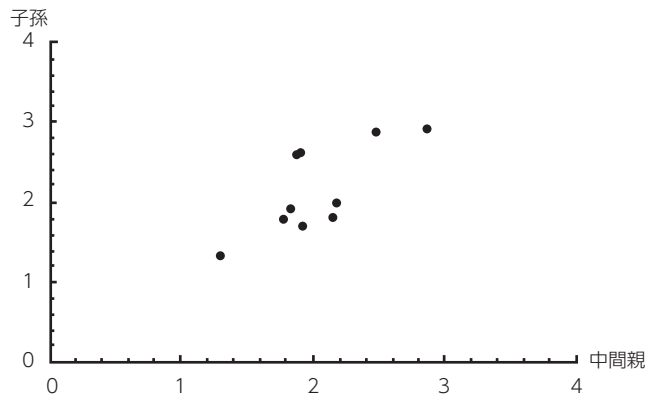


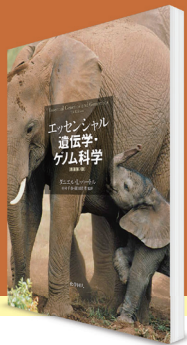
図15.17

15.18 (a) $12 + 0.20 \times (16 - 12) = 12.8 \text{ g}$. **(b)** $12 + 0.20 \times (8 - 12) = 11.2 \text{ g}$

15.19 式 (15.6) を用いて、 $M = 10.8$, $M^* = 5.8$, $M' = 8.8$ の値を代入すると、狭義の遺伝率 $h^2 = (8.8 - 10.8) / (5.8 - 10.8) = 0.40$ となる。

15.20 距の長さ。形質値に関する子と中間親の散布図をみると、3 番目の図 (距の長さ) が最も強い相関を示す。この結果は、距の長さの遺伝率がほかの 2 形質の遺伝率よりも高いことを示す。遺伝率は、選択に対する反応の速さを決定するので [(式 (15.6) $[M' - M = h^2 (M^* - M)]$ を思いだそう)]、園芸家が選択をかけたときに、距の長さが最も早く反応する。

15.21 (a) それぞれ、1.0, 0.67, 0.18, 0.10, 0.02, 0.01, 0.002. **(b)** 潜性アレルについては、ホモ接合個体のほとんどは、ヘテロ接合体の個体どうしの交配からもたらされる。したがって、この場合には、実質的に親—子の間の表現型の相関はみられない。親—子の相関が 0 に近づくため、狭義の遺伝率も 0 に近づく。



「基礎知識」

解答

エッセンシャル遺伝学・ゲノム科学 ダニエル・L・ハートル

基礎知識 1

1.1

大陸	人口	面積 (km ²)
アジア	4.55×10^9	3.10×10^7
アフリカ	1.29×10^9	2.96×10^7
ヨーロッパ	7.43×10^8	2.21×10^7
北アメリカ	5.88×10^8	2.13×10^7
南アメリカ	4.28×10^8	1.75×10^7
オーストラリア/オセアニア	4.13×10^7	8.49×10^6
南極	-*	1.37×10^7
合計	7.63×10^9	1.44×10^8

* $10^0 = 1$, ゼロは指数として表すことができない。

1.2

1 メートル = 10^9 (1,000,000,000) nm
 1 Å = 10^{-4} (0.0001) μm
 1 L = 10^6 (1,000,000) μL
 1 μL = 10^{-3} (0.001) mL
 1 km² = 10^6 (1,000,000) m²
 DNA 1 キロベース (kB) = 10^3 (1000) ベース
 DNA 1 ギガベース (GB) = 10^6 (1,000,000) キロベース

1.3

図 A のほうが大きい。大きさの違いは 10^3 すなわち 1000 倍である。B のスケールバーは nm 単位であり, A の単位である μm は 1000 nm である。

1.4

大陸	10 km ² あたりの人口密度	計算
アジア	1.468×10^2 または 146.8	$= \frac{4.55 \times 10^9}{3.10 \times 10^7}$
アフリカ	4.35×10^1 または 43.5	$= \frac{1.29 \times 10^9}{2.96 \times 10^7}$
ヨーロッパ	3.36×10^1 または 33.6	$= \frac{7.43 \times 10^8}{2.21 \times 10^7}$
北アメリカ	2.76×10^1 または 27.6	$= \frac{5.88 \times 10^8}{2.13 \times 10^7}$
南アメリカ	2.45×10^1 または 24.5	$= \frac{4.28 \times 10^8}{1.75 \times 10^7}$
オーストラリア / オセアニア	4.86×10^{-1} または 4.9	$= \frac{4.13 \times 10^7}{8.49 \times 10^6}$
南極	0	$= \frac{0}{143 \times 10^8}$
合計	5.30×10^1 または 53.0	$= \frac{7.63 \times 10^9}{1.44 \times 10^8}$

1.5

大陸	1 人あたりの m ²	計算
アジア	0.681×10^{-2}	$= \frac{3.10 \times 10^7}{4.55 \times 10^9}$
アフリカ	2.29×10^{-2}	$= \frac{2.96 \times 10^7}{1.29 \times 10^9}$
ヨーロッパ	0.297×10^1	$= \frac{2.21 \times 10^7}{7.43 \times 10^8}$
北アメリカ	0.362×10^{-1}	$= \frac{2.13 \times 10^7}{5.88 \times 10^8}$
南アメリカ	2.45×10^1	$= \frac{1.75 \times 10^7}{4.28 \times 10^8}$
オーストラリア / オセアニア	2.06×10^1	$= \frac{8.49 \times 10^6}{4.13 \times 10^7}$
南極	0	Can't divide by 0
合計	0.189×10^{-1} $= 0.0189 \text{ km}^2$	$= \frac{1.29 \times 10^8}{7.63 \times 10^9}$

2.1

大陸	人口の割合 (パーセント)	計算	比 (大陸:地球)	計算
アジア	0.595 (59.5%)	$= \frac{4.55 \times 10^9}{7.63 \times 10^9}$	1 : 2	$\frac{4.55 \times 10^9}{4.55 \times 10^9} : \frac{7.63 \times 10^9}{4.55 \times 10^9}$
アフリカ	0.169 (16.9%)	$= \frac{1.29 \times 10^9}{7.63 \times 10^9}$	1 : 6	$\frac{1.29 \times 10^9}{1.29 \times 10^9} : \frac{7.63 \times 10^9}{1.29 \times 10^9}$
ヨーロッパ	0.097 (9.7%)	$= \frac{7.43 \times 10^8}{7.63 \times 10^9}$	1 : 10	$\frac{7.43 \times 10^8}{7.43 \times 10^8} : \frac{7.63 \times 10^9}{7.43 \times 10^8}$
北アメリカ	0.077 (7.7%)	$= \frac{5.88 \times 10^8}{7.63 \times 10^9}$	1 : 13	$\frac{5.88 \times 10^8}{5.88 \times 10^8} : \frac{7.63 \times 10^9}{5.88 \times 10^8}$
南アメリカ	0.056 (5.6%)	$= \frac{4.28 \times 10^8}{7.63 \times 10^9}$	1 : 18	$\frac{4.28 \times 10^8}{4.28 \times 10^8} : \frac{7.63 \times 10^9}{4.28 \times 10^8}$
オーストラリア / オセアニア	0.005 (0.5%)	$= \frac{4.13 \times 10^7}{7.63 \times 10^9}$	1 : 185	$\frac{4.13 \times 10^7}{4.13 \times 10^7} : \frac{7.63 \times 10^9}{4.13 \times 10^7}$
南極	0.000 (0.0%)	$= \frac{0}{7.63 \times 10^9}$	-	$\frac{0}{0} : \frac{7.63 \times 10^9}{0}$

2.2

$$\frac{4.55 \times 10^9}{5.88 \times 10^8} : \frac{5.88 \times 10^8}{5.88 \times 10^8} = 7.7 : 1$$

2.3

$$\frac{3.10 \times 10^7}{2.13 \times 10^7} : \frac{2.13 \times 10^7}{2.13 \times 10^7} = 1.5 : 1$$

2.4

$$\frac{1.29 \times 10^9}{7.43 \times 10^8} : \frac{7.43 \times 10^8}{7.43 \times 10^8} = 1.7 : 1$$

2.5

$$\frac{2.96 \times 10^7}{2.21 \times 10^7} : \frac{2.21 \times 10^7}{2.13 \times 10^7} = 1.3 : 1$$

2.6

色	袋中の 平均の パーセント (%)	500 袋中 の期待数	計算	(比の合計: それぞれの 色)	計算
茶色	30%	150	$= 0.30 \times \frac{500}{500}$	3 : 1	$\frac{500}{150} : \frac{150}{150}$
黄色	20%	100	$= 0.20 \times \frac{500}{500}$	5 : 1	$\frac{500}{100} : \frac{100}{100}$
赤色	20%	100	$= 0.20 \times \frac{500}{500}$	5 : 1	$\frac{500}{100} : \frac{100}{100}$
橙色	10%	50	$= 0.10 \times \frac{500}{500}$	10 : 1	$\frac{500}{50} : \frac{50}{50}$
緑色	10%	50	$= 0.10 \times \frac{500}{500}$	10 : 1	$\frac{500}{50} : \frac{50}{50}$
青色	10%	50	$= 0.10 \times \frac{500}{500}$	10 : 1	$\frac{500}{50} : \frac{50}{50}$

2.7

赤色と緑色のハートの比は 1 : 1 である。パーセントは等しいので、比は 1 赤色 : 1 緑色である。「愛してる」と書いてあるハートと「私のものになって」と書いてあるハートの比は 3 : 1 である。

$$75\% = 0.75 \text{ および } 25\% = 0.25$$

$$\frac{0.75}{0.25} : \frac{0.25}{0.25} = 3 : 1$$

「愛してる」と書いてある赤色のハートと「私のものになって」と書いてある赤色のハート、「愛してる」と書いてある緑色のハート、「私のものになって」と書いてある緑色のハートの期待される比は 3 : 1 : 3 : 1 である。

$$(1 \text{ 赤色} : 1 \text{ 緑色}) \times (3 \text{ 「愛してる」} : 1 \text{ 「私のものになって」}) = 3 : 1 : 3 : 1$$

2.8

ベテラン選手とルーキー選手の比は 4 : 1 [(40/10) : (10/10)] である。

右利きの選手と左利きの選手の比は 9 : 1 [(45/5) : (5/5)] である。

右利きのベテラン選手と左利きのベテラン選手、右利きのルーキー選手、左利きのルーキー選手の比は 36 : 4 : 9 : 1 である。

$$(4 : 1) \times (9 : 1) \quad 9 \times 4 = 36 : 4 \times 1 = 4 : 1 \times 9 = 9 : 1 \times 1 = 1$$

2.9

第 1 世代はすべて黄色で無尾のマウスである。

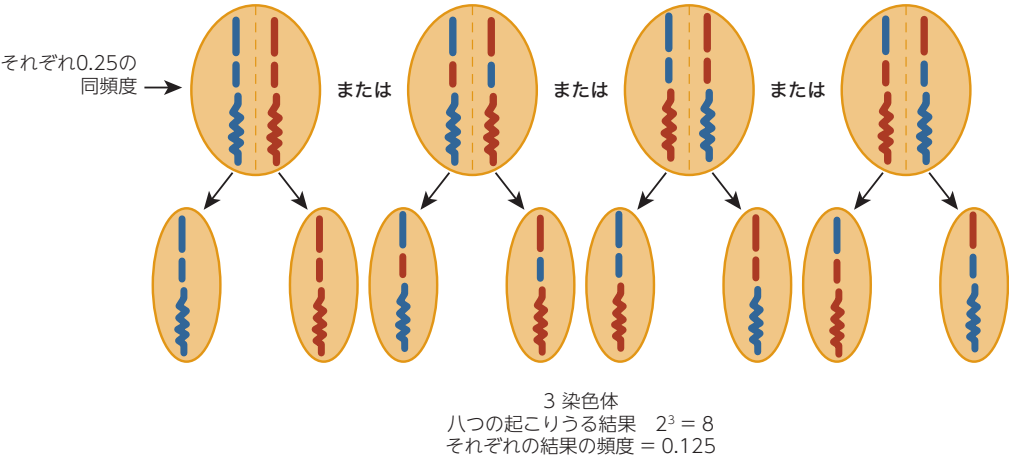
第 2 世代は 4 黄色無尾 : 2 茶色無尾 : 2 黄色有尾 : 1 茶色有尾である。

3.1

色	ボウルのなかの ゼリービーンズ の数	割合	計算
茶色	112	0.28	$= \frac{112}{400}$
黄色	88	0.22	$= \frac{88}{400}$
赤色	80	0.20	$= \frac{80}{400}$
橙色	48	0.12	$= \frac{48}{400}$
緑色	40	0.10	$= \frac{40}{400}$
青色	32	0.08	$= \frac{32}{400}$
合計	400	1.00	$= \frac{400}{400}$

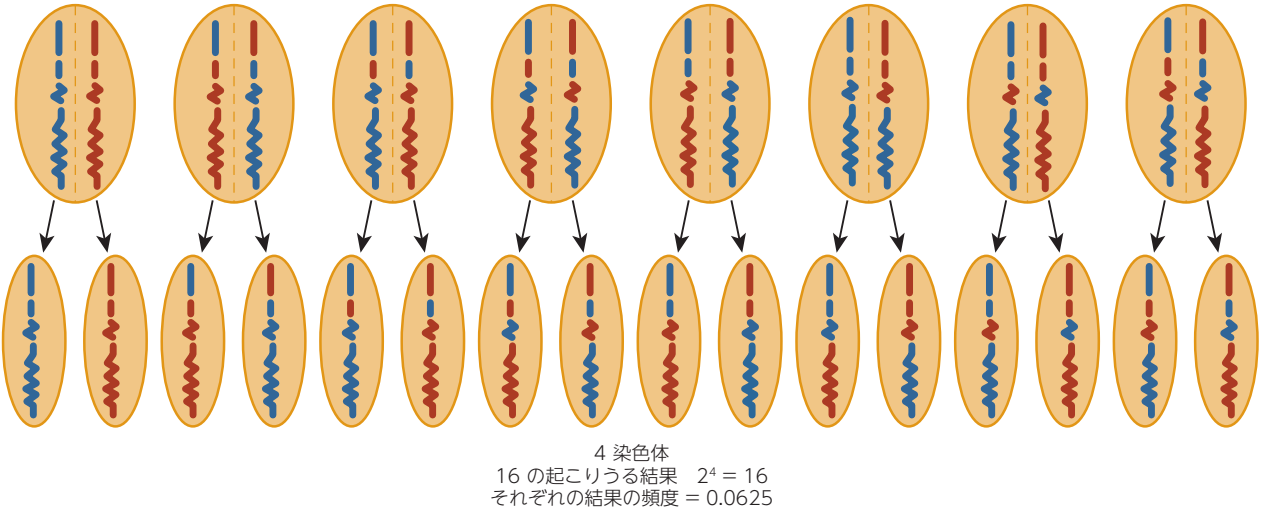
- 3.2** 最初に橙色のゼリービーンズを選び、次に赤色を選ぶ確率は 0.024 である。
 $0.12 \times 0.20 = 0.024$
- 3.3** 最初に赤色のゼリービーンズを選び、次に橙色を選ぶ確率は 0.024 である。
 $0.20 \times 0.12 = 0.024$
- 3.4** 任意の順番で橙色と赤色のゼリービーンズを選ぶ確率は 0.048 である。
 $(0.12 \times 0.20) + (0.20 \times 0.12) = 0.048$
- 3.5** 最初に茶色のゼリービーンズを選び、次に黄色を選ぶ確率は 0.0616 である。
 $0.28 \times 0.22 = 0.0616$
- 3.6** 最初に黄色のゼリービーンズを選び、次に茶色を選ぶ確率は 0.0616 である。
 $0.22 \times 0.28 = 0.0616$
- 3.7** 任意の順番で橙色と赤色のゼリービーンズを選ぶ確率は 0.048 である。
 $(0.20 \times 0.12) + (0.12 \times 0.20) = 0.048$
- 3.8** 最初に青色のゼリービーンズを選び、次に赤色を選ぶ確率は 0.016 である。
 $0.08 \times 0.20 = 0.016$
- 3.9** 最初に赤色のゼリービーンズを選び、次に青色を選ぶ確率は 0.016 である。
 $0.20 \times 0.08 = 0.016$
- 3.10** 任意の順番で赤色と青色のゼリービーンズを選ぶ確率は 0.032 である。
 $(0.08 \times 0.20) + (0.20 \times 0.08) = 0.032$
- 3.11** 地球外生命体がアジアに住んでいる誰かを転送する確率は 0.595 である。答えはデータの表に示されている。
- 3.12** 地球外生命体がアジアの住人、アフリカの住人の順に転送する確率は 0.101 である。
 $0.595 \times 0.169 = 0.101$
- 3.13** 地球外生命体が任意の順番で、アジアの住人とアフリカの住人を転送する確率は 0.202 である。
 $(0.595 \times 0.169) \times 2 = 0.202$
- 3.14** 同じ地球外生命体が任意の順番で、アジアとヨーロッパの誰かを転送する確率は 0.115 である。
 $0.595 \times 0.097 \times 2 = 0.115$
- 3.15** 地球外生命体が北アメリカと南アメリカの誰かを、この順番で転送する確率は 0.004 である。
 $0.077 \times 0.056 = 0.004$
- 3.16** 地球外生命体が任意の順番で北アメリカの誰かと南アメリカの誰かを転送する確率は 0.009 である。
 $0.077 \times 0.056 \times 2 = 0.009$
- 4.1** 四季後には、枝は 8 本である。 $2^3 = 8$ 。
 五季后には、枝は 16 本である。 $2^4 = 16$ 。
 十季后には、枝は 512 本である。 $2^9 = 512$ 。
- 4.2** 私たちは 16 人の高祖父母をもつ。 $2^4 = 16$
- 4.3** 私たちの DNA のうち 0.0625 が 1 人の高祖父母由来である。 $1/16$ または $2^{-4} = 0.0625$
- 4.4** 私たち 1 人ひとりが 32 人の高祖父母の父母をもつ。
 $2^5 = 32$
- 4.5** 私たちの DNA のうち 0.03125 が 1 人の高祖父母の父母由来である。 $1/32$ または $2^{-5} = 0.03125$
- 4.6** 三従妹どうしは 0.0078125 の DNA を共有している。
 $2^{-7} = 0.0078125$ である。三従妹は第七度近親者とえられる。
- 4.7** 親族の最大数は 1,048,576 人である。
 $2^{20} = 1,048,576$
 $\frac{500 \text{ 年}}{1 \text{ 世代 } 25 \text{ 年}} = 20 \text{ 世代}$
- 4.8** 減数分裂なしで 10 世代後には 23,552 本の染色体となる。
 $23 \times 2^{10} = 23 \times 1024 = 23,552$
- 4.9** 減数分裂なしで 10 世代後には、細胞核の直径は 23.552 mm となる。
 $10 \mu\text{m} \times \frac{10^{-3} \text{ mm}}{1 \mu\text{m}} \times 23,552 = 23.552 \text{ mm}$

4.10



4.11 16通りの組合せがありうる。16 = 2⁴

4.12



4.13 減数分裂後、異なる 8,388,608 の可能性がある。
 $2^{23} = 8,388,608$

5.1 最も一般的な組合せはアジアから 2 人を選ぶ場合である。最も可能性の低い組合せはオーストラリアから 2 人を選ぶ場合であり、そのときの確率は 0.092 である。したがって、 $0.046 + 0.046 = 0.092$

5.2

	黄色が2	茶色が1
尾ありが2	黄色で尾ありが4	茶色で尾ありが2
尾なしが1	黄色で尾なしが2	茶色で尾なしが1

5.3

	色	茶色	黄色	赤色	橙色	緑色	青色
	確率	0.28	0.22	0.2	0.12	0.1	0.08
色	確率						
茶色	0.28	0.0784	0.0616	0.056	0.0336	0.028	0.0224
黄色	0.22	0.0616	0.0484	0.044	0.0264	0.022	0.0176
赤色	0.2	0.056	0.044	0.04	0.024	0.02	0.016
橙色	0.12	0.0336	0.0264	0.024	0.0144	0.012	0.0096
緑色	0.1	0.028	0.022	0.02	0.012	0.01	0.008
青色	0.08	0.0224	0.0176	0.016	0.0096	0.008	0.0064

解答についての注意: すべての答えは表中にある。たとえば、黄色 × 茶色は 0.0616 であり、順を逆にした茶色 × 黄色も同様である。

6.1

生物種	G + C 含有 %	A + T 含有 %	計算
乳酸短杆菌 (<i>Lactobacillus brevis</i>)	46	54	100 - 46 = 54
大腸菌 (<i>Escherichia coli</i>)	50	50	100 - 50 = 50
ルテウス菌 (<i>Micrococcus luteus</i>)	67	33	100 - 67 = 33
結核菌 (<i>Mycobacterium tuberculosis</i>)	75	25	100 - 75 = 25
黄色ブドウ球菌 (<i>Staphylococcus aureus</i>)	33	67	100 - 33 = 67

6.2 T の頻度は 0.12 である。A は T と対になるので、頻度 A = 頻度 T である。
A + T 含量は 0.24 である。頻度 A + T = 0.12 + 0.12
G + C 含量は 0.76 である。
(頻度 G + C) + (頻度 A + T) = 1
(頻度 G + C) = 1 - (頻度 A + T)
(頻度 G + C) = 1 - 0.24 = 0.76
G の頻度は 0.38 である。0.76 ÷ 2 = 0.38

6.3 1 年後には 12 回分裂を経験している。
1 年 = 365 日 × (24 時間 / 日) = 8.67 × 10³ 時間
分裂回数 = $\frac{8.67 \times 10^3}{7.20 \times 10^2} = 1.2 \times 10^1 = 12$ 回
1 年後には 4096 細胞となっているだろう。

6.4 1 辺の長さは 0.5 μm である。√0.25 = 0.5

6.5 *Cellularium friendus* のコロニーは 4.09 mm² である。
2.03 mm × 2.03 mm または 4.09 mm²
 $0.5 \mu\text{m} \times 4096 \times \frac{10^3 \text{ mm}}{\mu\text{m}} = 2.0345 \text{ mm}$

6.6 O 型は人口の 44% である。
1 - (0.42 + 0.10 + 0.04) = 1 - 0.56 = 0.44
または 44%
Rh⁺型は人口の 85% である。
1 - 0.15 = 0.85 すなわち 85%

		計算 (人口 100 人のうち、A 型が 42 人、 B 型が 10 人、AB 型が 4 人、 O 型が 44 人と仮定する)	
ABO 式 血液型	Rh 式 血液型	人口の パーセント	
A	陽性	35.7%	= 42 × 0.85 = 35.7%
A	陰性	6.3%	= 42 × 0.15 = 6.3%
B	陽性	8.5%	= 10 × 0.85 = 8.5%
B	陰性	1.5%	= 10 × 0.15 = 1.5%
AB	陽性	3.4%	= 4 × 0.85 = 3.4%
AB	陰性	0.6%	= 4 × 0.15 = 0.6%
O	陽性	37.4%	= 44 × 0.85 = 37.4%
O	陰性	6.6%	= 44 × 0.15 = 6.6%

6.7

	DNA の長さ	アミノ酸の数	計算
タンパク質 1	3333 bp	1111	$\frac{3333 \text{ 塩基}}{1 \text{ アミノ酸につき } 3 \text{ 塩基}} = 1111$
タンパク質 2	9.63 kb	3210	$\frac{9630 \text{ 塩基}}{1 \text{ アミノ酸につき } 3 \text{ 塩基}} = 3210$
タンパク質 3	1.2 Mb	400,000	$\frac{1.2 \times 10^6 \text{ 塩基}}{1 \text{ アミノ酸につき } 3 \text{ 塩基}} = 400,000$
タンパク質 4	12,729	4243	$4243 \times 3 = 12,729$
タンパク質 5	1575	525	$525 \times 3 = 1575$
タンパク質 6	9999	3333	$3333 \times 3 = 9999$

基礎知識 2

- 1.1 陽子の数
- 1.2 誤り（原子質量は、原子核内の陽子と中性子の数である）
- 1.3 正しい
- 1.4 正しい
- 1.5 誤り（水の特殊な性質は、酸素と水素の極性共有結合による）
- 1.6 誤り（水素結合はイオン結合および極性結合より弱い
が、ファンデルワールス力より強い）
- 1.7 炭素、水素、酸素、窒素、リン、硫黄
- 1.8 ファンデルワールス力
- 1.9 極性共有結合または水素結合
- 1.10 $-\log_{10}$
- 1.11 メチル基（CH₃）、カルボキシ基（COOH）、およびカルボニル基（CO）
- 1.12 リン酸基（PO₄）
- 1.13 アミノ基（NH₂）
- 1.14 メチル基→D、ヒドロキシ基→B、アミノ基→C、リン酸基→E、カルボキシ基→F、カルボニル基→A

分子	構成要素	機能	例
炭水化物	糖類	エネルギー	グルコース、スクロース、リボース
脂質	脂肪酸	長期間のエネルギー貯蔵、膜機能	コレステロール
タンパク質	アミノ酸	構造分子、酵素	ケラチン（髪、爪）、ミオシンおよびアクチン（筋肉）、アミラーゼ
核酸	ヌクレオチド	情報の保存と伝達	DNA および RNA

- 2.1
- 2.2 RNA と DNA（または核酸）
- 2.3 タンパク質
- 2.5 炭水化物
- 2.6 脂質
- 2.7 核酸は特殊な炭水化物だから、炭水化物に含まれる
- 2.8 DNA とタンパク質（ヒストン）
- 3.1 原核
- 3.2 原核（または細菌）、植物
- 3.3 メッセンジャー RNA（mRNA）

- 3.4

細胞骨格

3.5

分泌小胞

3.6

c

3.7

e

3.8

a

3.9

f

3.10

d

3.11

b

4.1

異化

4.2

同化

4.3

酵素

4.4

活性化エネルギー

4.5

代謝経路

4.6

補酵素

4.7

セントラルドグマ

4.8

転写, 翻訳

4.9

翻訳, 転写

4.10

コドン

4.11

トランスファー RNA (tRNA)

5.1

誤り (正しい順番は G₁ 期, S 期, G₂ 期, M 期)

5.2

正しい

5.3

正しい

5.4

誤り (体細胞分裂は同一の娘細胞を生成する)

5.5

正しい

5.6

正しい

5.7

誤り (配偶子は各染色体のコピーを一つのみもつ単数体である)

5.8

誤り (配偶子は体細胞分裂ではなく減数分裂によって形成される)

5.9
- | | 体細胞分裂 | 減数分裂 |
|-----------------------|---------------|-------------------------|
| つくりだされる細胞の数 | 2 | 4 |
| 染色体のセット数 (倍数性) | 2 | 1 |
| 細胞の遺伝的内容 | 同一である | すべて異なる |
| それぞれの過程を経ることができる細胞の種類 | 体内の任意の細胞(体細胞) | 卵子または精子になる予定の細胞のみ(生殖細胞) |

基礎知識 3

1.1

鱗のような構造の存在は、必ずしも生物が近縁であることを意味しない。最後の陳述は漠然としている。近縁であるとはどういうことをいうのであろうか。ガヤチョウも鱗をもっているが、ヘビや魚と近縁ではない。

1.2

この陳述には、ターナー症候群の人が母親か父親どちらか一方の X 染色体を受け継ぐことを妨げるという根拠がない。

1.3

疾患の原因にならない単細胞生物はたくさんいる。たとえば、パン酵母 (*Saccharomyces cerevisiae*) は単細胞の

1.4

毒のあるキノコの例は多く知られており、ほんの一部の特定の種だけが食用として売られている。

1.5

風邪やインフルエンザは、人間やほかの哺乳類の健康上の問題である。植物や細菌に感染するウイルスがいるが、それらは人間へは影響しない。

真核生物であるが、パンを膨らませたり、アルコールをつくったりするのに使われる。プロバイオティクスのなかに含まれる細菌も疾患の原因ではない。

- 1.6** 髪色の頻度は、健康を予測するものではなく、生活習慣や遺伝的背景全般が重要である。
- 1.7** この観察は、人類とほかの霊長類とが共通祖先を共有しており、形質は人類の系統が分かれたあとで生じたものである、と主張するのにも使える。
- 1.8** 最初の二つの陳述は、利き手の遺伝学について説明していない。利き手の起源はまだ決まっていない。
- 2.1** この陳述は個人の意見である。おならをすることに悩まされない人もいる。
- 2.2** この陳述は批判的思考である。科学的な説明をしている。
- 2.3** この陳述は個人の意見である。赤緑色覚多様性の人は、緑色に関して別の認知や意見をもつかもかもしれない。
- 2.4** この陳述は批判的思考である。科学的根拠にもとづいた説明をしている。
- 2.5** この陳述は個人の意見であり、交通渋滞を駐車したたくさんさんの車になぞらえることは、問題を何も説明していない。
- 2.6** この陳述は批判的思考である。説明をしている。
- 2.7** ハチが飛べることを知っていたとしても、この陳述は批判的思考であると考えられる。航空力学の法則をハチに当てはめることは批判的思考の練習であり、なぜハチが飛べるのかを考えさせるものである。
- 2.8** この陳述は批判的思考である。科学的な説明をしている。
- 2.9** なぜその家が完璧かの理由を考えないかぎり、この陳述は個人の意見である。
- 2.10** この陳述は批判的思考である。
- 3.1** 仮説
- 3.2** 学説
- 3.3** 科学的方法論
- 3.4** 反証不可能
- 3.5** 対照
- 3.6** 検証可能。この仮説については、考古学的根拠と遺伝学的根拠の両方が存在する。
- 3.7** 検証不可能。最初の疑問は、信仰心とは何なのかである。「信仰心」というものが明確に定義できたとして、信仰心の量り方に問題が残る。信仰心とは深く根ざした信念であるため、決して科学的に計測できないし、検証もできない。
- 3.8** 検証可能。これは、立証された仮説である。
- 3.9** 検証可能。この仮説には裏づけがある。色素産生にかかわる遺伝子のある変異があり、それは赤毛や淡い色の肌の原因になっている。人間の肌の色素は、太陽から降り注ぐ紫外線による損傷から肌を守るものであり、色素が少ないとがんになる危険性が増大する。
- 3.10** 検証可能。腱鞘炎とタッチスクリーンを使うときのある型の動作に相関がある、と示唆する研究がいくつかある。