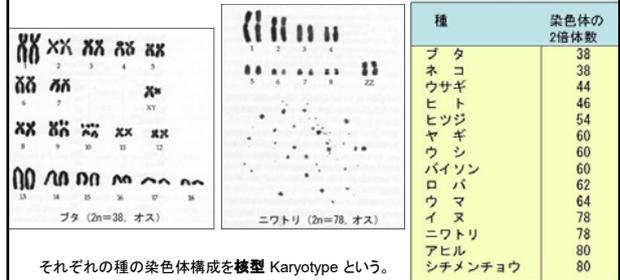


染色体とその動態

家畜の育種は染色体レベルで操作するわけではないが、染色体の構造と挙動についての知識が必要である。

家畜の染色体



哺乳動物では

雌 — すべての卵子は1本のX染色体をもつ

同型配偶子性 homogametic

雄 — 精子の半分はX染色体をもち、他の半分はY染色体をもつ

異型配偶子性 heterogametic

Y染色体はX染色体に比べ小さく、異なった形状を示す。

XX: 同型配偶子性

XY: 異型配偶子性

配偶子と受精

	X	X
X	XX 雌	XX 雌
Y	XY 雄	XY 雄

産子比 雄1:雌1

哺乳動物における遺伝的性的決定

ヒトの染色体

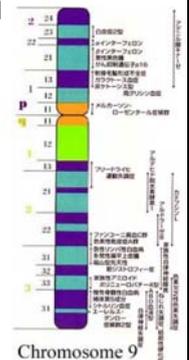
ヒトの第1染色体にはRh式血液型、第9染色体にはABO式血液型の遺伝子がある。【図:ヒトの第9染色体】

ヒトの染色体は

46本 = 常染色体 + 性染色体
44本 2本

男性 = 22種 × 2本 + XY
女性 = 22種 × 2本 + XX

- ABO式血液型(9q)
- Rh式(1q)
- MN式(4q)



ヒトの性決定

父 22 × 2 + XY 母 22 × 2 + XX

減数分裂

精子形成 卵子形成
22 + X 22 + Y 22 + X 22 + X

母親

	22 + X	22 + X
父親	22 + X	22 × 2 + XX
	22 + Y	22 × 2 + XY

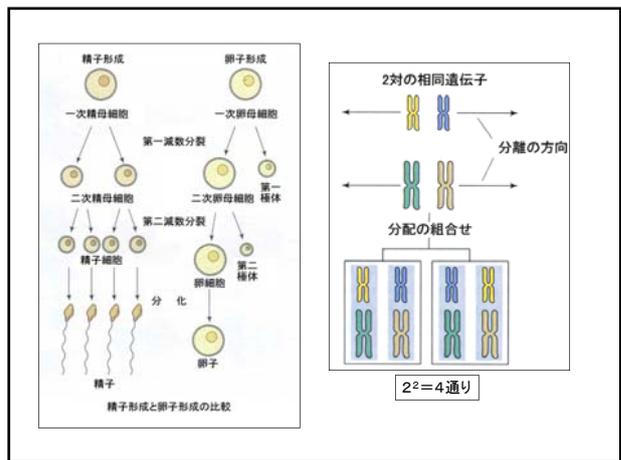
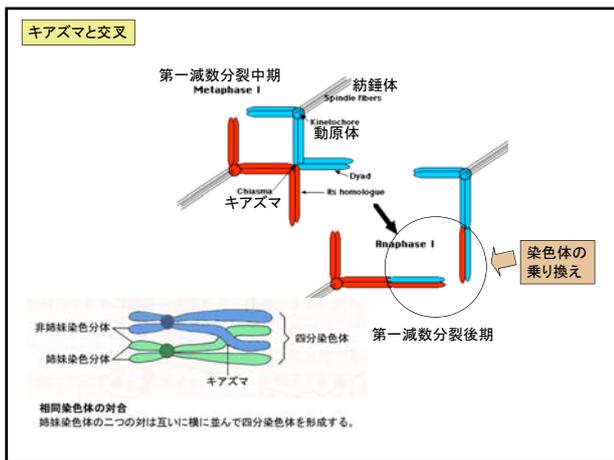
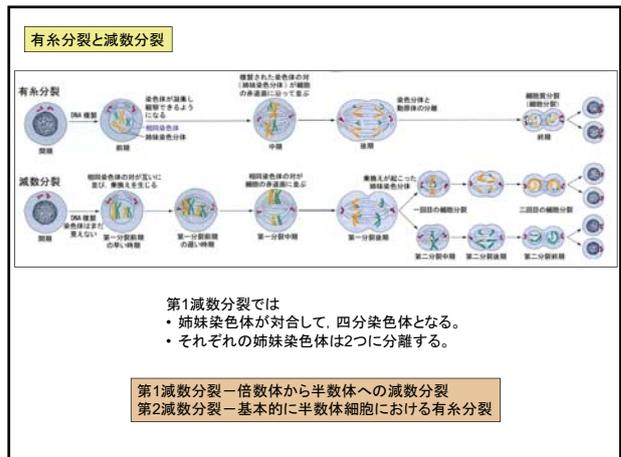
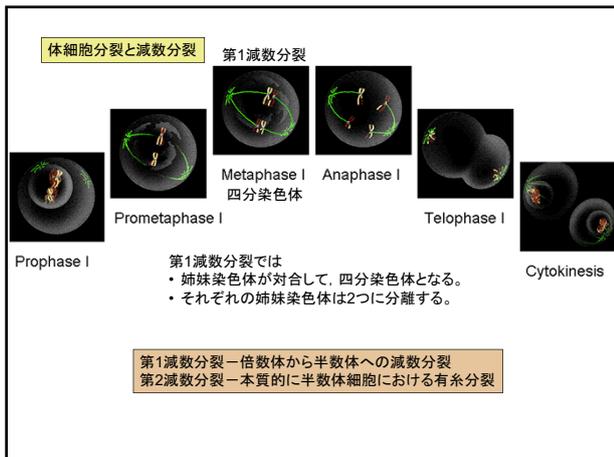
▼精子にはX型精子とY型精子があり、X型精子が受精すると女子、Y型精子が受精すると男子になる。

子の性別を決定するのは父親の方である。

染色体の形態 中部着糸型とよぶこともある 姉妹染色体時 染色体分離期

動原体の位置により中央に動原体があるXのような染色体	中部動原体型 Metacentric		
中央からやや外れている染色体	次中部動原体型 Submetacentric		
さらに端によっている染色体	次端部動原体型 Telocentric		
動原体が染色体のほとんど末端にある染色体	端部動原体型 Acrocentric		

(動原体の反対側にかなり小さな染色体部分が存在する)



減数分裂—遺伝的多様性の源

減数分裂により、父方由来と母方由来の相同染色体がランダムに分配され、遺伝的に多様な生殖細胞が形成される。

たとえばウシの場合、30対、計60本の染色体をもつので、その組み合わせは 2^{30} 通りとなる。

これらの卵と精子が受精することによって子が生じるので、子が持ち得る染色体の組み合わせは $(2^{30})^2$ 通りとなる。

ウシの場合	$2^{30}=1,073,741,824 \approx 10^9$ $2^{60}=1,152,921,504,606,846,976 \approx 11 \times 10^{17}$
ヒトの場合	$2^{23}=8,388,608 \approx 8.4 \times 10^6$ $2^{46}=70,368,744,177,664 \approx 7.1 \times 10^{13}$

さらに、減数分裂によって染色体の組換えが起こる。

同じ遺伝子の組み合わせをもった配偶子はほとんどあり得ないことになる。

受精によって「まったく新しい遺伝子の組み合わせ」をもった個体が生れる。

細胞分裂のエラー—染色体異常

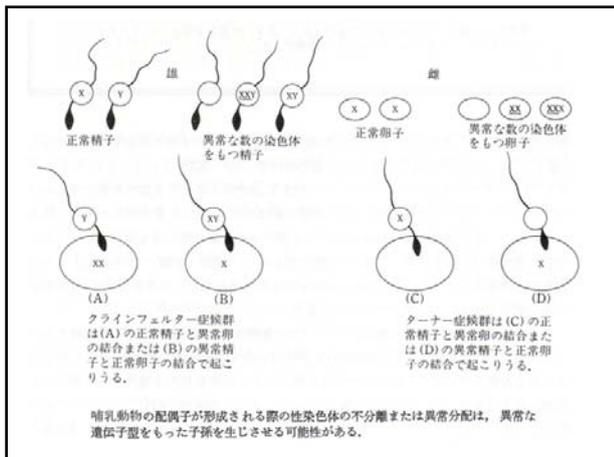
倍数性
染色体セットの組み合わせは正常ながら、3セット以上の余剰セットが含まれる状態 (3倍体、4倍体など)

動物では倍数性は致死的で、胚発生途上で死滅してしまう

倍数性は植物で活用されているが、動物の育種には利用できない。

異数性
1本の染色体が過剰または不足した状態
 > 染色体を欠如した生殖細胞との受精→**一染色体性**
 > 余剰の染色体をもつ生殖細胞との受精→**三染色体性**

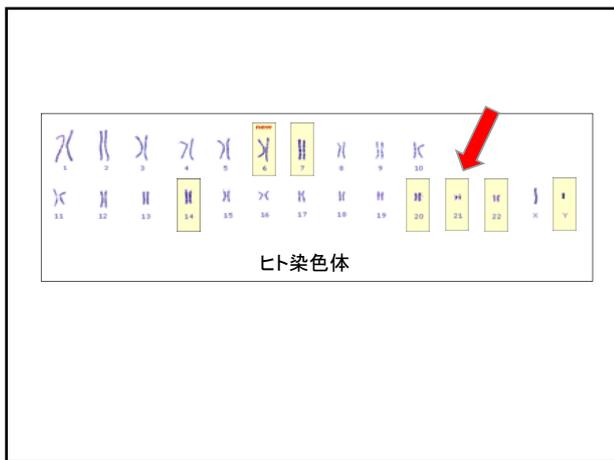
多くの遺伝情報が欠損するのでモノソミーの場合は生存が困難 (例外、性染色体)



数の異常の例
 ダウン症候群 (異数性) → 第21染色体が3本ある=染色体数が47本

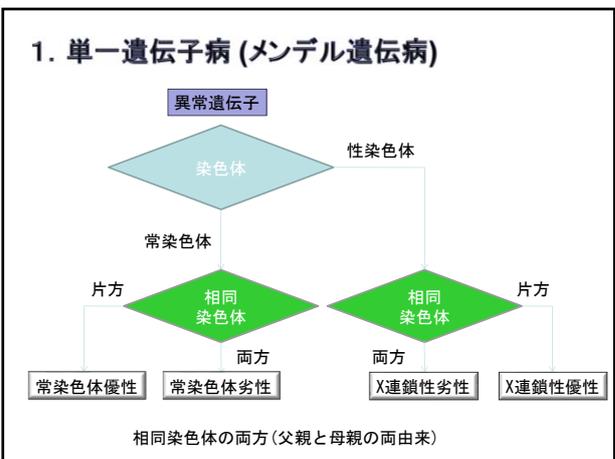
ダウン症候群の発生は卵巣の老化=卵子形成時の**染色体不分離**にあると思われる。

女性の出産年齢とダウン症発生率	
25歳～	1200名に1例
30歳～	870名に1例
35歳～	300名に1例
40歳～	100名に1例
45歳～	46名に1例



遺伝と病気

- ### 遺伝性疾患
- 1. 単一遺伝子病**
 - 核の染色体上の単一遺伝子の突然変異, 生殖細胞由来
 - 2. 染色体異常**
 - 染色体の数または構造の異常
 - 3. 多因子遺伝病**
 - 複数の遺伝子が形成する体質に環境要因が働いて発病
 - 4. ミトコンドリア遺伝病**
 - ミトコンドリアDNAの異常, 細胞質遺伝
 - 5. 体細胞遺伝病**
 - 臓器の体細胞に生じた新しい遺伝子や突然変異



遺伝性疾患の例

遺伝子	優性	劣性
常染色体	・マルファン症候群 ・ハンチントン病	嚢胞性線維症
X染色体	・家族性くる病 ・遺伝性腎炎	・赤緑色盲 ・血友病

・1つの遺伝子に生じた異常の影響は、その遺伝子が**優性**であるか**劣性**であるかによって異なる。

➢優性遺伝子は、2本で1対の染色体のどちらか一方にあるだけで発現する。

➢劣性遺伝子は、2本1対の染色体の両方になければ発現しない。

・男性ではX染色体上に存在するすべての遺伝子(X連鎖遺伝子)が発現する。

・女性では優性遺伝子だけが発現する。ただし、劣性遺伝子のコピーが2つ存在する場合は例外。

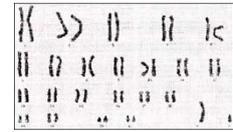
2. 染色体異常

数的異常

・倍数性, 異数性

構造異常

・転座, 重複, 欠失, 逆位



① 染色体は遺伝子・DNAの担体, ヒトの体細胞には**46本**の染色体

② 22対の**常染色体**と2本の**性染色体**

③ ある染色体の全てあるいは一部分が多くなったり, 少なくなったりすることにより発症するのが**染色体異常**である。

細胞分裂のエラー — 染色体異常

倍数性

染色体セットの組み合わせは正常ながら, 3セット以上の余剰セットが含まれる状態 (3倍体, 4倍体など)

動物では倍数性は致死的で, 胚発生途中で死滅してしまう

倍数性は植物で活用されているが, 動物の育種には利用できない。

異数性

1本の染色体が過剰または不足した状態

➢ 染色体を欠如した生殖細胞との受精 → **一染色体性(モノソミー)**

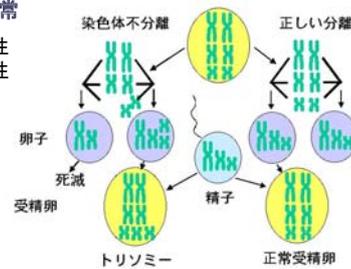
➢ 余剰の染色体をもつ生殖細胞との受精 → **三染色体性(トリソミー)**

四染色体性(テトラソミー)

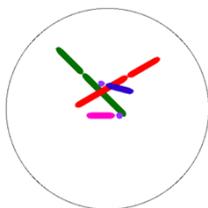
多くの遺伝情報が欠損するのでモノソミーの場合は生存が困難 (例外, 性染色体)

1) 数的異常

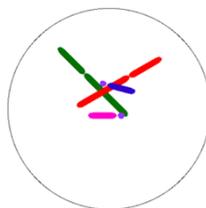
・異数性
・倍数性



異数性とは正常ヒト体細胞の染色体数 (2n=46) よりも1本ないし数本の染色体の増減がある異常



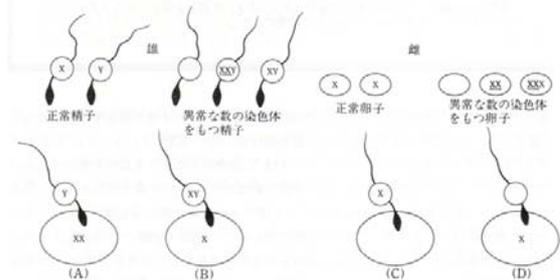
正常な減数分裂



染色体不分離

Hironao NUMABE, M. D. 作

Tokyo Medical University/Department of Paediatrics/Genetics Study Groupホームページ



クラインフェルター症候群は(A)の正常精子と異常卵の結合または(B)の異常精子と正常卵の結合で起こりうる。

ターナー症候群は(C)の正常精子と異常卵の結合または(D)の異常精子と正常卵の結合で起こりうる。

哺乳動物の配偶子が形成される際の性染色体の不分離または異常分配は, 異常な遺伝子型をもった子孫を生じさせる可能性がある。

2) 構造異常

- 相互転座
異なった2本の染色体の一部が切断し、互いの切断片が交換して再結合したもの。
受胎率の低下
- 重複または欠失
ある染色体で切断が起こり、相同染色体に切断片が結合すると遺伝情報の重複が起こり、切断が起こった染色体では欠失となる。
種々の表現型への影響
- 逆位
同じ染色体で2カ所以上に切断が起こり、切断片が反転したもの。
受胎率の低下

染色体異常の頻度

数の異常の例
ダウン症候群 (異数性) → 第21染色体が3本ある=染色体数が47本

ダウン症候群の発生は卵巣の老化=卵子形成時の**染色体不分離**にあると思われる。

25歳～	1200名に1例
30歳～	870名に1例
35歳～	300名に1例
40歳～	100名に1例
45歳～	46名に1例

3. 多因子遺伝病

複数の遺伝子と環境要因の相互作用により発症する

対立遺伝子の数: 0, 5, 11, 17, 22

一般集団の分布

第一度近親者の分布

第二度近親者の分布

第三度近親者の分布

頻度(%)

70 130 200 閾値

血圧(mmHg)

4. ミトコンドリア遺伝病

ミトコンドリアDNAはわずか16,569塩基

メンデル遺伝形式を示さず、細胞核の外の遺伝情報の伝達によって発症する疾患を細胞質遺伝病という。ミトコンドリア遺伝病がその代表である。

1個のミトコンドリアDNAの異常がすぐに病気の発症にはつながらないが、ある程度数の変異ミトコンドリアDNAが細胞、組織、器官に蓄積すると発症する。

代表的疾患
ミトコンドリア脳筋症やLeber視神経萎縮など

5. 体細胞遺伝病

生殖細胞や受精卵の時期ではなく、個体の体細胞に新たに発生する遺伝子の突然変異や染色体異常が原因で起こる病気がある。

その代表的な例がガンである。

18 GENE MUTATIONS

THEM

NO MESSAGE LIKE IT REMINDS TO MAN OR BEAST BEFORE!

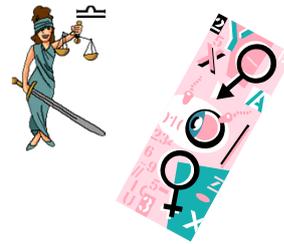
This city is under martial law until we annihilate THEM!

突然変異

DNAにおける種々の突然変異を文章にたとえた例
(文章をDNA分子, 単語を遺伝子, 文字を塩基対とする)

DNAの配列	突然変異の種類
This is an accurate statement	野生型
This is <i>am</i> accurate statement	点
This is <i>not</i> an accurate statement	付加
This is an <i>an</i> accurate statement	遺伝子重複
This is an <i>in</i> accurate statement	遺伝子重複+点
This is an accurate statement <i>This is an accurate statement</i>	染色体重複
This <i>statement</i> is an accurate	転座
This is an <i>etarucca</i> statement	逆位
Thii sa na ccurates tatement	フレームシフト

家畜の性に関する遺伝



性に関する遺伝

伴性遺伝
・血友病
・ネコの毛色
・ニワトリの羽色

X染色体(家禽ではZ染色体)の遺伝子で制御される形質の遺伝

従性遺伝
・ヒツジの角
・エアシャーの毛色
・ヒトのげ

常染色体に位置している遺伝子による表現型が雌雄二型を示す。

性連鎖

限性遺伝
・グッピーのまだら

Y染色体上の遺伝子で制御される形質の遺伝

限性形質: 一方の性に限定され表現型が発現する形質
・乳生産
・産卵能力

生物学辞典第4版1997

伴性遺伝

性染色体上にある遺伝子による遺伝。

遺伝子が性染色体上にあることを伴性 (sex linkage) という。XY型の場合、X染色体およびY染色体の相同部分に対立遺伝子が含まれるなら、この形質の遺伝は、常染色体上の遺伝子による遺伝形式と差異はない。しかし、通常雄のY染色体には相同遺伝子がないので、雄のX染色体にある遺伝子は劣性であってもその作用が現れ、通常の遺伝様式と異なった様式となる。血友病・色覚異常などはヒトにおいて伴性遺伝をする典型的な例。限性遺伝は、広義の伴性遺伝の一種である。

限性遺伝

雌雄いずれか一方の性の表現型だけに現れる遺伝。

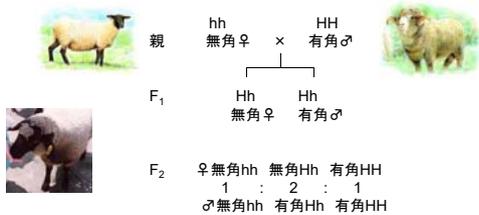
T.H.モーガン(1914)の命名。たとえば、Y染色体上に座する遺伝子による父系形質は雄性子孫だけに遺伝する。グッピー (*Lebisters reticulatus*) の背鰭に大きな黒い斑点を生ずる遺伝子MはY染色体に含まれ、X染色体にはない。したがって、交雑すれば、常に雄だけがこの斑点をもつ (O. Winge, 1931)。

生物学辞典第4版1997

従性遺伝

発現形質が、性によって変更されるような遺伝様式。

たとえば、ヒツジのある系統で、角のない雌と角のある雄との交雑の場合、有角と無角は常染色体上の対立遺伝子H, hによるもので、HHは雌雄共に有角、hhは雌雄共に無角であるが、**Hhは雌では無角、雄では有角**となり、つまり性によってその優劣関係が異なる。



限性遺伝—一方の性の表現型だけに現れる遺伝

Y染色体の遺伝子など

- 男性化遺伝子
- グッピーのまだらびれ
- グッピーのオールドファッションファンテールの体の目玉模様
- グッピーのキングコブラの スネークスキン
- グッピーのジャパンプルーの青い色を示す遺伝子
- インド人の耳の毛(常染色体上の優性遺伝かも?)

伴性遺伝=X染色体上の遺伝子=男性と女性で発現が異なる

例1 赤緑色盲(伴性劣性)

表現型	女性正常	女性保因者	女性色盲	男性正常	男性色盲
性染色体と遺伝子	XX	XX'	X'X'	XY	X'Y

筋ジストロフィーも同様の遺伝病である。

例2 血友病(伴性劣性)

血友病は血液凝固しにくい。女性の血友病患者は非常に稀

表現型	女性正常	女性保因者	女性血友病	男性正常	男性血友病
性染色体と遺伝子	XX	XX'	X'X'	XY	X'Y

性に関する遺伝

- 伴性遺伝**
- ・血友病
 - ・ネコの毛色
 - ・ニワトリの羽色

X染色体(家禽ではZ染色体)の遺伝子で制御される形質の遺伝

- 従性遺伝**
- ・ヒツジの角
 - ・エアシャーの毛色
 - ・ヒトのはげ

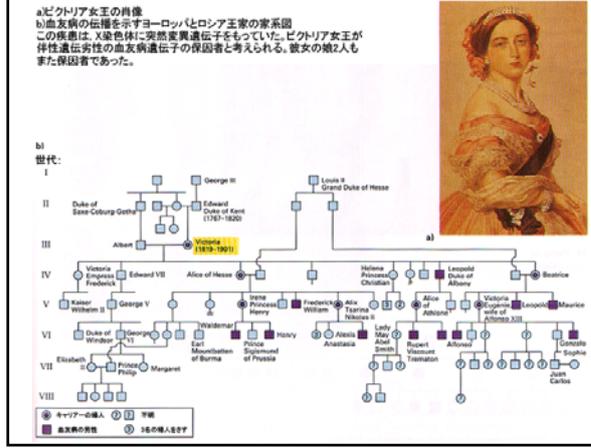
常染色体に位置している遺伝子による表現型が雌雄二型を示す。

性連鎖

- 限性遺伝**
- ・グッピーのまだら

Y染色体上の遺伝子で制御される形質の遺伝

- 限性形質**: 一方の性に限定され表現型が発現する形質
- ・乳生産
 - ・産卵能力



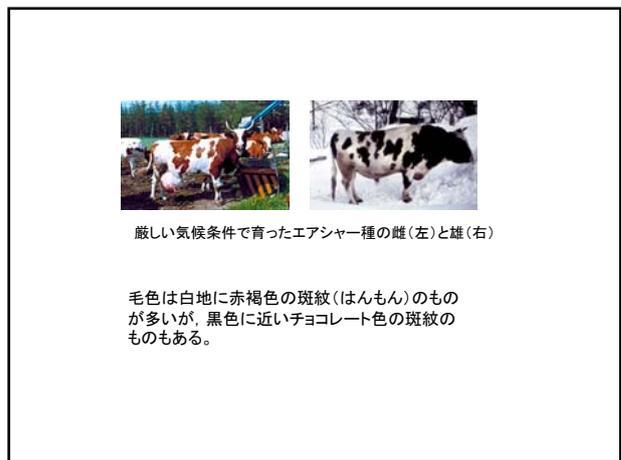
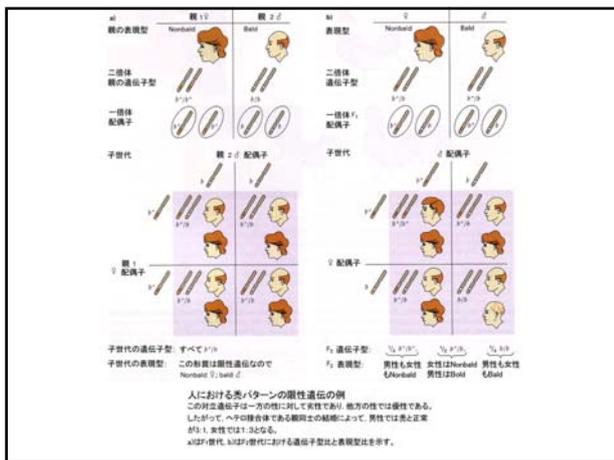
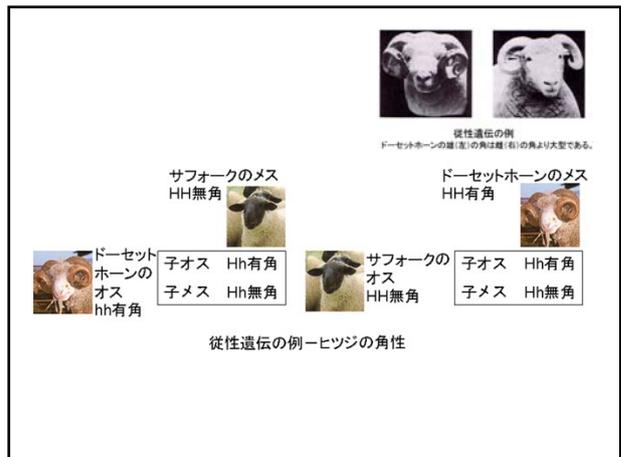
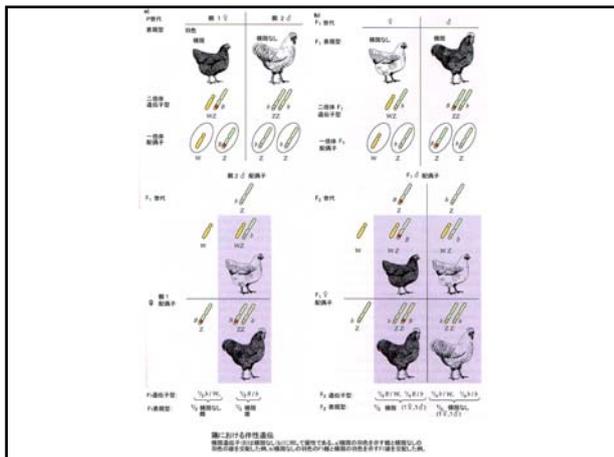
asahi.com 最後の皇太子と皇女? ロシアで遺骨発見
2007年08月25日03時22分

皇帝ニコライ2世(前列左から2人目)とアレクセイ皇太子(同4人目)、マリア皇女(後列左)=AP

〈ネコの毛色〉
ネコの毛色の遺伝子座には、黒色(B)とオレンジ色(b) (または褐色、黄色、マメレードともいう)の遺伝子がある。

三毛ネコにおける伴性遺伝

親世代		子世代			
オス	メス	オス		メス	
X ^B Y 黒毛	X ^B X ^b 黒毛	X ^B Y 黒毛	X ^B X ^B 黒毛	X ^B X ^b 黒毛	X ^b X ^b オレンジ毛
X ^b Y オレンジ毛	X ^B X ^b オレンジ毛	X ^B Y オレンジ毛	X ^B X ^B 黒毛	X ^B X ^b オレンジ毛	X ^b X ^b オレンジ毛
X ^B Y 黒毛	X ^b X ^b オレンジ毛	X ^B Y オレンジ毛	X ^B X ^B 黒毛	X ^B X ^b オレンジ毛	X ^b X ^b オレンジ毛
X ^b Y オレンジ毛	X ^B X ^b 黒毛	X ^B Y 黒毛	X ^B X ^B 黒毛	X ^B X ^b オレンジ毛	X ^b X ^b オレンジ毛
X ^B Y 黒毛	X ^B X ^b 三毛	X ^B Y 黒毛	X ^B X ^B 黒毛	X ^B X ^b 三毛	X ^b X ^b 三毛
X ^b Y オレンジ毛	X ^B X ^b 三毛	X ^B Y オレンジ毛	X ^B X ^B 黒毛	X ^B X ^b オレンジ毛	X ^b X ^b オレンジ毛
X ^B Y 黒毛	X ^b X ^b 三毛	X ^B Y 黒毛	X ^B X ^B 黒毛	X ^B X ^b オレンジ毛	X ^b X ^b オレンジ毛
X ^b Y オレンジ毛	X ^B X ^b 三毛	X ^B Y オレンジ毛	X ^B X ^B 黒毛	X ^B X ^b オレンジ毛	X ^b X ^b オレンジ毛



限性遺伝：一方の性だけに表現型が現れる遺伝
Y染色体の遺伝子など

これは性染色体上にある遺伝子による**伴性遺伝**とは区別される。

男女間の性ホルモンやその他の生理学的な違いが、遺伝子の**発現度**を変えることがある。

例えば、**早発性禿頭**は常染色体優性形質であるが、その発現は女性ホルモンの影響を受けている。女性では発現することはまれで、通常は閉経後に起こる。

したがって、**限性遺伝**、もっと正確には性の影響を受ける遺伝は、**発現度**や**浸透度**の制限された特殊な例である。