

## 論文審査の結果の要旨

氏名 水野 文月

本論文は3章からなり、第1章ではメソアメリカ現生先住民集団のミトコンドリアゲノム全塩基配列をもちいた遺伝的多様性と集団の類縁関係に関する解析結果が、第2章では新たに開発した古人骨のミトコンドリアゲノム全塩基配列決定の実験手法が、第3章では第2章で述べられている実験手法を用いても十分な配列情報を得ることが困難な保存が極めて悪い古人骨のミトコンドリアゲノム全塩基配列を構築するための情報処理手法とその結果が述べられている。

まず、メソアメリカ現生先住民集団、サポテカ族ならびにマサウア族、計113個体のミトコンドリアゲノム全塩基配列を決定し、それぞれのハプロタイプを明らかにしている。アメリカ先住民はアジアを起源とする主要な4つのハプログループとマイナーハプログループからなることが知られている。サポテカ族とマサウア族の112個体はそれら主要なハプログループに分類され、マサウア族の1個体のみマイナーハプロタイプであるD4h3aに分類された。D4h3aは南北アメリカ大陸の太平洋側海岸沿いに見られることが知られており、今回の結果は海岸ルートによってメソアメリカ地域での移動がおこなわれていたことを支持している。また、周辺地域を含む先住民諸集団の類縁関係に関する集団遺伝学的解析によって、メソアメリカ現生先住民集団は、メソアメリカ中心部および中央アメリカ集団のクラスターと北アメリカ南西部ならびに南アメリカ北部集団のクラスターに大別されること（サポテカ族は前者、マサウア族は後者のクラスターに属すること）を明らかにしている。このことは、メソアメリカおよび周辺地域の先住民集団は、北アメリカからメソアメリカを経て南アメリカへ広がったグループと、メソアメリカ中心部グループの2つのグループに分けられることを示している。

次に、次世代シーケンサを用いて古人骨のミトコンドリアゲノム全塩基配列を効率よく決定する実験手法を開発している。永久凍土や石灰岩層などで極めて良好に保存された古人骨ではなく、“普通の出土古人骨”では、DNAは断片

化され微量しか残存していない。さらに、その 99%以上は土壌菌由来の DNA である。そこで、古人骨由来の目的 DNA を効率的に得るために DNA の濃縮（ターゲットエンリッチメント）を試行している。極微量の古人骨 DNA からスタートしてターゲットエンリッチメントをおこなうためには DNA 増幅が必要であるが、従来の手法では増幅される DNA には偏りが生じる。そこで新たに、エマルジョン PCR とターゲットエンリッチメントを組み合わせ、“普通の出土古人骨” からでも効率良く信頼度の高いミトコンドリアゲノム全塩基配列を得ることを可能とする実験手法を開発している。

さらに、前述の実験手法を用い、中央メキシコ高原に位置するメソアメリカの古代都市テオティワカン遺跡の月のピラミッドから出土した古人骨のミトコンドリア全ゲノム塩基配列解明をおこない、ハプログループの推定が可能な、全長の 90% をカバーする信頼度の高いデータを得ている。しかし、当該古人骨は保存状態が極めて悪く、全ゲノム配列を明らかにするに十分なデータ量を得るのは困難であった。そこで、リードの欠けたゲノム配列をインピュテーションで補完する、すなわち、情報処理によって全塩基配列を推定する方法を試行した。この方法で構築される配列情報は、シングルトンはレスキューできない欠点があるが、多数個体による解析を不可欠とする集団遺伝学的解析においては有用である。試行の結果、十分な配列情報を得ることが困難な古人骨であっても、十分に蓋然性のある配列データを得られることを示した。

以上、本論文では（１）メソアメリカ現生先住民集団のミトコンドリアゲノム全塩基配列決定によりメソアメリカ現生先住民集団の二重構造を明らかにし、（２）古人骨のミトコンドリア全ゲノム配列を効率よく決定するための実験手法を開発している。さらに、（３）十分な配列情報を得ることが困難な保存が極めて悪い古人骨試料であっても蓋然性のある配列データを得ることが可能な情報処理手法を明らかにした。本論文で示された新知見はメソアメリカの人類進化史に大きなインパクトを与えると共に、新たに開発された研究手法は人類進化史の解明に大きく寄与するものである。なお、本論文は植田信太郎、王瀝、木花牧雄、澤藤りかいとの共同研究であるが、論文提出者が主体となって分析および検証を行ったもので、論文提出者の寄与が十分であると判断する。

したがって、博士（理学）の学位を授与できると認める。