

Evolution in large populations.

II. Mutation, migration and their interactions with selection

(突然変異, 移住, それらと選択との相互作用)

突然変異と移住は失われた遺伝的多様性を回復するための唯一の方法である。

突然変異 - 選択の均衡は、結果として種内にまれな有害対立遺伝子の荷重をもたらし、それが近交弱勢を起こす。

個体群の進化をコントロールする要因

個体群は、突然変異・移住・選択・偶然 (chance) の影響を受けて進化する。

この章では、突然変異, 移住, 突然変異 - 選択や移住 - 選択の合同作用について、大きな個体群を背景として考える。

突然変異・移住・それらと選択との相互作用の保全遺伝学における重要性

①突然変異による遺伝的多様性の再生…失われた多様性の再生と、突然変異率について扱う。

②移住による遺伝的多様性の回復…小さい個体群で多様性が失われるとき、他の個体群からの移入によって回復できる。

③移住による近交弱勢の無効化

④近縁種からの遺伝子移入の影響…絶滅危惧種が近縁種との交配によって雑種を生み、純粋な種としては絶滅する。

⑤遺伝的多様性の管理…突然変異と移住が多様性の管理において重要な決定要因となる。

⑥個体群内の有害対立遺伝子の荷重

遺伝的多様性の起源と再生

遺伝的多様性は、適応進化に必要な原料である。自然状態で異系交配する種や大きい個体群のほとんどは、遺伝的多様性を十分貯蔵している。しかし遺伝的多様性は小さい個体群で偶然に失われる。または方向性選択の結果として失われる。このことから、疑問が生じる。

・ 遺伝的多様性は、どのように生じるのか？

・ 遺伝的多様性は、どれだけ速く再生できるのか？

全ての遺伝的多様性の起点は突然変異である。もし遺伝的多様性が失われたら、突然変異によって再生できるが、そのプロセスはとても遅い。あるいは移住によって再び貯蔵される。

突然変異

突然変異は対立遺伝子や染色体内で突然に起こる遺伝的变化である。

この章では、単一遺伝子座の突然変異のみ扱う。これはDNA内の塩基置換などによって、自然発生的に起こる。

個体群の遺伝的多様性のパターンは、個体間で新たな対立遺伝子を排除・増幅・分散する力が働いた結果である。

保全遺伝学における疑問点

・ 突然変異が 個体群に遺伝的多様性を付加する速度はどのくらいか？

・ 突然変異が 個体群の適応度にどのように影響を及ぼすのか？

・ 有害対立遺伝子の蓄積が 小さい個体群の適応度減少にとって どれだけ重大なのか？

最も重要な突然変異は、適応度に影響する突然変異であり、特に致死・有害突然変異である。

進化において、突然変異率は非常に重要な役割を持つ。 ~Table7.1 (突然変異の種類と発生率)

量的形質の変異は、単一遺伝子座突然変異と似たメカニズムをとるので近い値になる。

一般的な自然発生の突然変異率は、1世代・1つの遺伝子座あたり、 10^{-5} と非常に低い。

自然発生的な突然変異率は、安定である。ストレスや化学物質などは突然変異率を上げるが、進化的にインパクトを与えるほどではない。

遺伝子座の数が多いため、有害突然変異の蓄積率は高い。蓄積率は、突然変異荷重や近親交配のインパクトに関して重要である。

突然変異は通常、周期的に発生する。

個体群への突然変異の影響のモデル化

対立遺伝子	A_1, A_2
その頻度	p, q
$A_1 \rightarrow A_2$ の方向に突然変異が起こる。1世代あたりの突然変異率を u とする。	
	$p_1 = p_0(1-u) \quad (7.1)$
	$\Delta p = -up_0 \quad (7.2)$

突然変異率は非常に小さいので対立遺伝子頻度の変化量も小さく、多くの場合には無視できる。

遺伝的多様性を再生する速度について、再生時間は突然変異率に依存し、1つの遺伝子座の変異に対して数千～数万世代と非常に長い。

Box7.1 変異による遺伝的多様性の再生にかかる時間

式(7.1)から	$p_1 = p_0(1-u)$
次世代は	$p_2 = p_1(1-u)$
p_1 の代入	$p_2 = p_0(1-u)^2$
t 世代後の頻度	$p_t = p_0(1-u)^t \sim p_0 e^{-ut}$
自然対数をとると、頻度が p_0 から p_t に変化するときの世代数 t は、	$t = (\ln p_0 - \ln p_t) / u$

$p_0=1$ (多様性なし), $p_t=0.5$ (半分は他の遺伝子含む)の条件で、変異率 10^{-6} のとき69万世代。

変異率の高い哺乳類マイクロサテライトで6931世代。

突然変異は双方向に起こり、結果として平衡状態になる。

突然変異率は $A_1 \rightarrow A_2$ が u , $A_2 \rightarrow A_1$ が v で、平衡のとき $up=vq$ なので、平衡頻度は

$$q^* = u/(u+v) \quad (7.3) \quad \sim \text{Example 7.1}$$

平衡にとどまる力はとても弱く、他の力(自然選択など)によってすぐ圧倒される。

突然変異の適応値

突然変異の区分(割合)

- ・中立(10%)
- ・有害(90%) …大部分を占める
- ・有利(1~2%)
- ・あるときは有利だが他では有害(ほとんどない)

~Fig7.1

機能する遺伝子座での突然変異はほぼ有害となり、機能しない遺伝子座での突然変異は中立になる。

突然変異の区分は、2つの保全的背景において重要な問題である。

- ・遺伝的多様性の管理

- ・新しく生じた、有害度の低い有害突然変異の蓄積

突然変異 - 選択の均衡と突然変異荷重

有害な突然変異は選択によって除去されるが、完全になくなるわけではなく、

“新たな突然変異の発生”と“選択による除去”との平衡状態になる。これが**突然変異 - 選択の均衡**である。

そのため低い頻度でも有害突然変異が残り、それによって適応度の減少など不利益が生じることを**突然変異荷重**という。

突然変異荷重の特徴

- ・突然変異荷重は、原則的に絶滅危惧種を含む全ての種で見られる
- ・有害対立遺伝子は低い頻度でのみ見られる。一般的に1%以下
- ・有害対立遺伝子は多くの遺伝子座で見られる
- ・遺伝様式によって有害対立遺伝子頻度に特徴がある ~Table7.2

突然変異 - 選択の平衡頻度を表す。 ~Fig7.2 突然変異による頻度の追加+up・選択による除去-spq²

$$\begin{aligned} \text{対立遺伝子頻度の変化量は} \quad \Delta q &= \Delta q_{\text{mutation}} + \Delta q_{\text{selection}} \\ \Delta q &\sim up - spq^2 \\ \text{平衡のとき} \Delta q &= 0 \text{ なので} \quad up &\sim spq^2 \\ q^* &\sim \sqrt{(u/s)} \quad (7.4) \end{aligned}$$

突然変異 - 選択の平衡頻度 (q^{*}) は、突然変異率 (u) と選択係数 (s) のみに依存する。

平衡頻度は、優性よりも劣性で高く、劣性の中では性染色体よりも常染色体で高くなる。 ~Table7.4

多数体における突然変異 - 選択の均衡

倍数性 (ploidy) が上がるほど、選択の影響から逃れられるので有害劣性対立遺伝子の頻度が高くなる。

しかし、部分劣性では変わらない。 ~Table7.4

突然変異 - 選択の均衡からの突然変異率の推定

劣性突然変異は、表現型の上では遺伝子型 (ホモ・ヘテロ) が区別できないため発見が極めて難しい。

突然変異 - 選択平衡の方程式を用いて、突然変異率を推定できる。 ~Example7.2

Example7.2 突然変異 - 選択平衡を用いたヒト血友病の突然変異率の推定

$$\begin{aligned} \text{血友病は伴性遺伝の劣性なので Table7.4 から} \quad u &= sq^3/3、 \\ \text{デンマークの病院の記録から} \quad s &= 0.75, \quad q^* = 10.5 \times 10^{-5} \\ \text{以上から} \quad u &= 2.6 \times 10^{-5} \quad \dots \text{Table7.4 とほぼ一致。} \end{aligned}$$

突然変異 - 選択の均衡と適応度

突然変異 - 選択の均衡と適応度は、単一遺伝子座と量的形質 (繁殖適応度など) の両方に影響する。

有害対立遺伝子の適応度へのインパクトについて、染色体ホモ接合の場合はほとんど適応度を減少させる。

~Fig7.3 (ホモ・ヘテロの生存率の違い)

異系交配する種では、ほぼすべての染色体に、ホモのとき有害となる対立遺伝子があった。個々ではまれである有害対立遺伝子も、その補完物は多くの遺伝子座に存在した。

移住

移住は、偶然と選択によって多様になった個体群内の遺伝的差異を減少させる。

移住によるインパクトの例 ~Fig7.4

Fig7.4 西ヨーロッパにおけるB型対立遺伝子頻度の分布図

西に向かうにしたがって段階的に頻度が少なくなっている。これは、ほとんどB型のいなかった西ヨーロッパに、

B 型頻度の高いモンゴル人が侵入したことによる。バスク地方（スペインとフランスの境界部分）の住民は、周囲から独立した民族であるため特に少ない。

移住は対立遺伝子頻度に影響を与える。 ~Fig7.5

Fig7.5 個体群の遺伝的組成に対する移住の影響のモデル

$$\Delta q = m(q_m - q_0) \quad (7.5)$$

移住による対立遺伝子頻度の変化量は、移住率 (m) (=移住者が与えた対立遺伝子の割合) と、移住者の遺伝子頻度(q_m) とネイティブの遺伝子頻度(q_0)との差にのみ依存する。

式 7.5 を用いて、対立遺伝子頻度から移住率を推定できる。 ~Example7.3

Example7.3 遺伝子頻度を用いた、アビシニアジャッカルの飼犬の遺伝子移入の推定

$$\begin{array}{l} \text{式 7.5 から、} \quad q_1 - q_0 = m(q_m - q_0) \\ \text{移住率は} \quad m = (q_1 - q_0) / (q_m - q_0) \end{array}$$

絶滅危惧種であるアビシニアジャッカルの飼犬について、Web 渓谷の個体群には飼犬の遺伝子が混在している。

近縁種からの遺伝子移入によって多くの種が絶滅の危機にさらされている。

移住 - 選択の平衡とクライン(cline)

異なる生息地において、それぞれ適応によって対立遺伝子が異なる。この生息地間で移住があるときに、対立遺伝子の頻度の勾配・段階的な変化が生じる。これをクライン(cline)という。

~Box7.2 (ベントガラスの重金属耐性のクライン)、fig7.4

クラインは形態的突然変異にも量的形質にも共通して起こる。

クラインの形は個体群の分散能力に関係する。分散能力が高い {低い} とき、クラインの勾配は緩やかに {急に} なる。分散能力の高い生物 (動物など) は、分散能力の低い生物 (植物など) よりも局所的差異が少なく、クラインも少ない。

移住 - 選択の平衡を表すモデル ~Fig7.6

$$\begin{array}{l} \Delta q = \Delta q_{\text{selection}} + \Delta q_{\text{migration}} \\ \Delta q = 1/2sq^2 - 1/2sq + m(q_m - q) \\ \Delta q = 0 \text{ のとき} \\ q' = (2m+s) \pm \sqrt{\{(2m+s)^2 - 8smq_m\}} / 2s \end{array}$$

平衡頻度は、移住率 (m)、選択係数 (s)、移入者の対立遺伝子頻度 (q_m) のみに依存。 ~Example7.4

移住率が高く、選択の力が弱いとき、移住によって局所適応が失われる。

逆に、移住率が低く、選択の力が強いとき、局所適応は存在する。 (クラインの性質と一致)

Summary

1. 突然変異は、全ての遺伝子多様性の根本的な起点である。
2. 突然変異と移住は、偶然や選択によって失われた遺伝的多様性を再生するための唯一の方法である。
3. 突然変異はとても低い割合で起こるので、短期間では、突然変異が進化に及ぼす力は弱い。
4. 自然の状態と異系交配する全ての個体群には、突然変異 - 選択の均衡によって有害突然変異荷重が存在する。個体群が近親交配すると、この有害突然変異によって繁殖適応度が下がる。《近交弱勢》
5. 移住は、自然選択と偶然によって生じた遺伝的差異を消失させる。
6. 外来種からの移入は、絶滅危惧種の遺伝的 integrity (完全、保全、高潔) を妥協させるかもしれない。
7. 移住と選択は、結果として均衡状態、およびクラインを生じるかもしれない。

※本文中の間違い : Example 7.1 の中で、”Substituting these values into Equation 7.2,~”とありますが、正しくは”Equation 7.3”であると思われます。