日本人にある数個の異型染色体について

The Heteromorphic Chromosomes in the Japanese Race

小 谷 萬 壽 夫 Masuo KOTANI*

I 緒 言

人類細胞遺伝学はその名称のみが存在して、未だ系統をもつた生物学とはなっていない。それは遺伝学の進歩に伴つて必要な細胞学の発達が極めて不完全であることによるものであつて、著者はこの分野の成立を目標として、人間の細胞学の開拓を計るために、この研究を始めたのである。そして既に数年を費して、基本的ないくつかの点を明らかにし得たので、その中の特に興味深い2,3の点をここに発表する次第である。

II 方 法

染色体の研究は一応、性細胞と体細胞のものとを区別して、然もそれらを平行に調べてゆかねばならない。それは前者と後者が必ずしも完全にその数や形態に於いて一致しているとは限らないからである。従つて、吾々もこの点に留意して、研究を進めているが、ここには前者、即ち性細胞中の染色体に就いての研究の結果の一部を説明するにとどめたい。

さて性細胞中の染色体は、その数が個体発生の基幹をなすということ以外に、子孫に伝つてゆくものであるという点に於いて、それらの数、形態及び伝わり方に大きな重要性があるわけで、細胞学の開拓はまずこれらの点を明らかにすることから始められねばならない。そしてこのためにはできるだけ所謂「混り」のない人種を選び、その中から多数の個体をとつて、それらの性細胞中の染色体を比較研究することが最もよい方法である。この様な方法をとれば、若し人種間に染色体の差があつても、それによつて研究結果の解釈がまたげられることが少く、一応その人種に就いては正確な結論を導くことができる。この意味に於いて日本人を材料とし

た吾々の研究には民族細胞遺伝学或は人類集団細胞遺伝学と呼ぶべき意義があると思う。

吾々の研究に用いている技術に就いてはここにふれないが、但し、材料は日本全国各地から外科手術或は解剖によつて得た睪丸の一部を使用し、spermatocyte の第一分裂の初期、中期を主として Feulgen 染色となすりつけ法によつて作つたスライドに於いて観察していることを記すにとどめたい。

III 結果及考按

これらの多数の材料を観察して、吾々は先ず各個の染色体の形態を決定した。これは第一分裂の中期に於ける像を基とした核型であるが、更に初期に於ける各染色体のクロモソームの pattern の決定が必要であり、これは目下進行中であつて、既に完成したものは前記の一聯の英文論文に含まれているので、ここには省略する。

分裂中期の染色体像を基とした核型の決定中筆者は幾人かの個体に於いて、或る数個の染色体が異型 (heteromorphic) であることを認め、それを詳しく分析して、その特性を明らかにし得たので、ここにその中の二三に就いて簡単に説明し、それらの染色体異常のもつ細胞遺伝学的意義に就いて論じてみたい。

先ずその一つは、今日までに集め得た材料中で完全に分析を終つたものの中の4個体に見出される異型染色体対である。この染色体は最小のものから数えて第2番目に位し、筆者が染色体と呼ぶものである。図1はこの異型染色体対を示すが、図に明らかな如く、これは大小2個の相同染色体より成り、両者共に centromere が末端に非常に近く、従つて、短い棒状型をなしている。分裂初期では図2に示すが如き形態をとり、明らかに、長い方の染色体は約7個、短い方は約4個のクロモソームより成つていて、

* 順天堂大学医学部解剖学教室 客員

1955年1月27日受付

後者は完全に前者と pairing をなす。従つて、前者のもつ3個の余分のクロモソームは pairing をなさない。

この二つの相同染色体の長さの差がいかんして生れたものであるかは不明であるが、少なくとも転座によるものでないことは、他に異型を示す染色体が存在しない事から明らかである。他

の可能性、例えば duplication や deletion に就いてはいまのところ、これを決定し得る根拠はない。その起因が何であろうと、とにかくこの異型染色体が生じたのは非常に古い時代であり、既に日本の人口中に可成広く分布しているものであることは、これらをもつ個体が広い地域にわたつて分散していることから明らかで

図 1
V 異型染色体の一对を示す (矢印) ×3500

図 2
V 異型染色体を示す。分裂初期 Pachytene 期に於ける二つの相同染色体の長さの異なることを示す。×3500

図 3
異型染色体の一对を示す。×4000
詳細は本文参照

図 5
一異型染色体対の中期の像
詳細は本文参照 ×4000

ある。日本人の国内に於ける移動は恐らく極めて局限されたものであつたろう。従つて、この異型染色体の分布の広さは、日本民族が日本へ移動した時既にそれらを集団内に所有していたものであることを強く示していると考えられる。この染色体対が今日の日本民族内にどのような分布をもつかは、目下研究中であつて、その結果をまつて、更にこの問題を論ずることと致したい。

この異型染色体をヘテロにもつ、これら4人の個体は少くとも外見に於いては何ら特異な型質を示していない。人類学的計測及び血液学的及び生化学的調査の結果をまつて、果して、この染色体異常が遺伝学的に無表現のものか否かを決定したい。

この異型染色体をヘテロにもつていないことが確かな個体は、—それらは多数知られているが一明らかに長い方か或は短い方の染色体をホモにもつ個体であるが、そのいずれであるかは正確に決定し得ない。その理由は、これらの染色体の長さの差が余りに小さ過ぎて、大きさによつてそのいずれかを決定することは不可能であるからである。これは分裂初期の染色体の

クロモソームの数から決定し得ると考えられるが、実は技術的にこれも正確な結果を示すとは限らないのである。従つていずれの染色体がいかなる頻度を以つて日本人間に分布しているかも今尙不明である。然しこれは吾々の技術の発展によつて解決され得ると思う。

筆者が発見した第二の異型染色体は、長崎県島原市に原籍をもつ29才（材料入手当時）の一男子に見出されたものである。この染色体対は彼の睾丸の一部に局限されていない事と、原爆の照射及びX-線照射をうけた経験のない事実より、この染色体異常は両親より伝つたものと見るのが至当であろう。この異型染色体対は図3に示す例から明らかな如く、形態の異なる相同染色体より成つている。一つは棒状であり、

図 4

図3に示す異型染色体対の初期より中期に到る行動と形態の変化を示す。

他はJ字型である。そして、棒状の染色体はJ状染色体の長腕と相同であつて中期に於いてキアズマによつて結ばれている。図4はこの染色体対の初期より中期に至る変化を模式的に現したものである。この模式図中の初期の像は実際に観察されており、興味の深い点はJ字状染色体の短腕即ち、pairingの起らない部分がspiral状を呈し他の部分に比べて、その分裂時過程の進行が可成おくられていることである。これは一種のnegative heteropycnosisであつて、この余分の部分が遺伝的に不活性な異質染色質の特性を具えていることを示すと考えられ

る。

この染色体対の異型に就いても、その起因は不明であるが、転座によるものでないことは明らかである。恐らく欠失によつて、短腕が失われたものであろうが、かような大きな部分の消失が何ら大きな遺伝的欠陥を現していない事実は恐らく、この失われた部分が遺伝的に不活性な為であると考えられる。

この異型染色体対が見出された男は、外見何ら他の男と異るところはない。但し、人類学的計測や血液学的及び生化学的調査は完成していないので、この異常がヘテロの状態で完全に無表現であるか否かは断定し得ない。彼は未婚であるので生殖力に就いては不明である。但しここに附加したいことは彼には5人の兄弟があり、近親者中にも生殖力或は体型に大きな異常は認められない事である。

筆者が分析した他の男子は今日まですべてこの染色体対中のJ字型の方をホモに有するもの許りであつた。従つて、棒状染色体がホモに存在し得るか否かは明らかでない。若し、この両者が日本人間に分布しているならば、棒状染色体をホモにもつ個体は極めてまれであろう。そしてその分布も西九州の局限された地域に限られているのではなからうか。この点に関しては目下調査中であり、後日詳細を報告し得ると思う。

第三に挙げたい異型染色体対は東京に居住中の一男子より得た材料に発見されたものである。図5はこの染色体対の1例を示す。この図に明らかな如く、相同染色体の一つはV字型であるが、他はJ字型である。後者の短腕は前者の一方の腕と相同であることが確認されたので、分裂初期に於けるpairingは図6に示す如きものであることが予期される。両腕に交叉が起つた場合、及び一方の腕にのみ交叉が起つた場合には図6の右側に示すやうな二通りの中期の像が予期されるが、両者共に実際に観察された。

この異型染色体の起因も既に述べた二つの場合と同様不明である。唯転座によつて生じたも

のではないことは確かであるが、他の可能性を証明する根拠は見当らない。

この異型染色体をもつ男は外見何れ他の男子と異なるところはない。人類学的計測、血液学的及び生化学的調査の結果をまつて、この染色体異常が遺伝的表現を有するか否かを明らかにしたい。

今日までに分析を終つた材料中、この異型染

民族特に人類学的に近縁の異民族中に於ける分布はその民族の分化や移動の究明に最も信頼し得る根拠を与えるものと思う。

人類の染色体に関しては他に論すべき問題が多々あるが、それらに就いては他の機会に詳しくふれたいと思う。

IV 要 約

日本人男子の睾丸中の第一成熟分裂の中期の

図 6

図5に示す異型染色体対の初期より中期に到る過程を示す。

キアズマのでき方の相異によつて二種の型をもつ中期の像が予期されることを示す。

染色体を見出し得たものは上記の1例のみである。従つて、これらの染色体の分布の頻度は全く不明である。今後の研究によつてこの点を明らかにしたい。

動物の一つの種の中に種々の異型染色体が発見される典型的なものは *Drosophila* や *Orthoptera* の如き昆虫である。Dobzhansky や White の研究によつて、これらの場合に於ける異型染色体の進化的意義が明らかにされつつある。人間の場合に於いては、明瞭な異型染色体が報告されるのは、筆者の場合が最初であるが、上記の三つの異型染色体中の第一のものは明らかに人類学的意義をもつものと思れ、かような染色体の民族中に於ける分布状態、更に他

染色体を多数の材料によつて観察した結果、3種の異型染色体を発見した。その各々の形態を説明し、且つこれらの異型染色体をもつ細胞遺伝学的及び人類学的意義に就いて説明した。

本論文は昭和29年12月24日に開催された東京形態学談話会で述べた内容の主要点をまとめたものであつて、既に一聯の英文論文として印刷中の「日本民族の細胞遺伝学的研究」中の三編とほぼ内容を等しくし、ここに掲載する写真等にも重複しているものがある。

本研究は ABCC と順天堂大学の支持によつて行われたものであつて、筆者は、本大学学長有山登博士、解剖学教授棒宏治博士、東京大学医学部解剖学教授小川鼎三博士、その他多数の諸氏に深甚の感謝を捧げるものである。

Summary

A large number of the first metaphase figures in a number of testis specimens obtained from the Japanese males in Japan were studied.

The results of our analyses indicate the existence of three different types of heteromorphic pairs of chromosomes in some of the specimens.

These were described in details and cytogenetic as well as the anthropological significance of these chromosomes is discussed briefly.

Department of Anatomy, Faculty of Medicine, Juntendo University.