

研究成果報告書

研究テーマ (和文) AB		時空間的集団遺伝学モデリングによる現代日本人の進化史の解明			
研究テーマ (欧文) AZ		Temporal and spatial population genetics modelling on the evolutionary history of modern Japanese			
研究氏 代表名 者	カタカナ CC	姓)ナカゴメ	名)シゲキ	研究期間 B	2018～ 2019 年
	漢字 CB	中込	滋樹	報告年度 YR	2019 年
	ローマ字 CZ	NAKAGOME	SHIGEKI	研究機関名	Trinity College Dublin
研究代表者 CD 所属機関・職名		Trinity College Dublin・Assistant Professor			
<p>概要 EA (600 字～800 字程度にまとめてください。)</p> <p>本研究では、現代及び古代の人類集団のゲノムデータを用いて、現代日本人の進化史を明らかにすることを目指す。そこで、以下(A)及び(B)の研究を遂行した。</p> <p><b>(A) 現代日本人の進化史に関する時空間的集団遺伝学モデリング方法の開発</b>          適応進化を明らかにする上で重要な要因の 1 つとして、自然選択が始まった時期がある。しかし、このパラメータを推定する上で、2 つの異なる進化的メカニズムを考慮する必要がある。その 1 つが、集団中に新しく出現した遺伝的変異(アレル)に対する自然選択である。その一方で、既に集団中に存在していた中立的アレルが、環境の変化を境に有利となるケースがある。さらに、現代日本人は、縄文人と弥生人の 2 つの異なる祖先の混血によって誕生した集団である。そこで本研究では、現代及び過去の集団ゲノムデータに基づき自然選択が始まった時期を推定する上で、それら 2 つのメカニズムを識別すると共に、現代日本人において同定された有利なアレルが、縄文人あるいは弥生人のどちらの系統に起源をもつかを検証する統計学的手法を開発した。ここまでの成果は、国際学会(ポスター発表・Annual Meeting of the Society of Molecular Biology and Evolution 2019)及び国内学会(招待講演・第 21 回日本進化学会)において発表している。</p> <p><b>(B) 古人骨ゲノムデータの生成及びその解析</b>          上記(A)おける手法を古人骨ゲノムデータに適用するために、既にデータベースに公開されている縄文人ゲノムデータ 4 個体に加え、新たに縄文人 2 個体の全ゲノムデータを生成した。以上のデータ及び統計学的手法を基に、現代日本人の適応進化を駆動したアレルが、『いつ、どのように、どの系統で自然選択を受けてきたのか』を明らかにした。</p>					
キーワード FA	現代日本人	自然選択	Approximate Bayesian Computation	Ancient DNA	

(以下は記入しないでください。)

助成財団コード TA					研究課題番号 AA								
研究機関番号 AC					シート番号								

発表文献（この研究を発表した雑誌・図書について記入してください。）									
雑誌	論文標題 <sup>GB</sup>								
	著者名 <sup>GA</sup>		雑誌名 <sup>GC</sup>						
	ページ <sup>GF</sup>		発行年 <sup>GE</sup>					巻号 <sup>GD</sup>	
雑誌	論文標題 <sup>GB</sup>								
	著者名 <sup>GA</sup>		雑誌名 <sup>GC</sup>						
	ページ <sup>GF</sup>	～	発行年 <sup>GE</sup>					巻号 <sup>GD</sup>	
雑誌	論文標題 <sup>GB</sup>								
	著者名 <sup>GA</sup>		雑誌名 <sup>GC</sup>						
	ページ <sup>GF</sup>	～	発行年 <sup>GE</sup>					巻号 <sup>GD</sup>	
図書	著者名 <sup>HA</sup>								
	書名 <sup>HC</sup>								
	出版者 <sup>HB</sup>		発行年 <sup>HD</sup>					総ページ <sup>HE</sup>	
図書	著者名 <sup>HA</sup>								
	書名 <sup>HC</sup>								
	出版者 <sup>HB</sup>		発行年 <sup>HD</sup>					総ページ <sup>HE</sup>	

欧文概要 EZ

This study aims to decipher the evolutionary history of modern Japanese by developing and applying temporal and spatial population genetic modelling with genomic data from contemporary and ancient human populations. To this end, we conducted three different projects as follows.

**(A) Temporal and spatial population genetic modelling on the evolutionary history of modern Japanese**

A fundamental question about adaptation in a population is the time of onset of the selective pressure acting on beneficial alleles. Inferring this time, in turn, depends on the selection model: selection on new mutations, also referred to as selective sweeps, and selection on pre-existing (*i.e.* standing) genetic variation. Furthermore, modern Japanese originated from the admixture between Jomon and Yayoi ancestries. Here, we developed a novel statistical framework of Approximate Bayesian Computation that enables the use of the full site frequency spectrum and haplotype structure to test the goodness-of-fit of selection models, as well as the origins of alleles, and estimate the timing of selection. Our results have been presented in domestic (The 21<sup>st</sup> Annual Meeting of the Society of Evolutionary Studies, Japan) and international (Annual Meeting of the Society of Molecular Biology and Evolution 2019) conferences.

**(B) Generation and analysis of ancient genomes**

To apply the methods developed in (A), we generated two new Jomo genomes and analyze the data with four additional Jomon individuals that are available from public databases. We then revealed the mode, tempo, and origins of alleles associated with natural selection in modern Japanese.