

第5章 遺伝法則の意義と発見の秘訣

メンデルが発見した遺伝法則

メンデルは遺伝形質が子孫に伝達する仕組みを説明する明快な法則を初めて明らかにしたが、それは「雑種と種形成」の関係を知るために雑種当代の性質とその後代への伝達様式を明らかにする目的で実施した「植物雑種の実験」から得られた成果であった。しかし、メンデルが「植物雑種の実験」を書くうえで用いた記述法あるいは表記法は、「メンデルの遺伝法則」に関する現在の私達の知識からすると分りにくい。特に理解を難しくしているのは、両親と雑種および雑種の自家受粉で得た後代個体が表す形質（表現型）と卵細胞と花粉細胞を通じて伝達された遺伝子の組み合わせ（遺伝子型）を区別せずに、両方を A , B , C などのイタリックの文字記号で表記していることである（注1）。同一の対立遺伝子をもつホモ接合型の個体を安定親型と表記し、異なる対立遺伝子をもつヘテロ接合型の個体を雑種型としたことも一因であるが、メンデルはこれによって、雑種の後代に遺伝子が増えずに受け継がれ、合一する配偶子が同じ対立遺伝子をもつ場合はホモ接合型の安定両親型として後代に伝わること、異なる対立遺伝子をもつ場合はヘテロ接合型となって、次代で安定親型とともに雑種型を同数生み出すことを強調したのだと考えられる。

以下に、メンデルが発見した3つの遺伝法則を、現在の学術用語を用いてまとめて見る。

1) 優性の法則 (Law of Dominance ; 第3法則)

特定の形質には、雌雄の配偶子に由来する、対応した一对の対立遺伝子がそれぞれ存在する。異なる対立遺伝子についてどちらも純系（ホモ接合）である両親間の交配による雑種第一代 F_1 ではどちらか一方の親の形質のみが表れる。 F_1 で表現型として表れる形質を優性、表れない形質を劣性と呼び、優性を支配する対立遺伝子を優性対立遺伝子、劣性を支配する対立遺伝子を劣性対立遺伝子と呼ぶ（注2）。ここで、優性対立遺伝子を A で、劣性対立遺伝子を a 、優性の表現型を $[A]$ 、劣性の表現型を $[a]$ で表せば、 $[A]$ は遺伝子型 AA のホモ接合型と Aa のヘテロ接合型の2種類からなり、 $[a]$ は全て遺伝子型 aa のホモ接合型で

ある。

2) 分離の法則 (Law of Segregation ; 第 1 法則)

最も重要な法則である。雑種 F_1 の自殖次代 F_2 では、優性形質とともに F_1 で表れなかった劣性形質が一定の割合で再び表れる。すなわち、優性と劣性の対立遺伝子は F_1 による雌雄の配偶子の形成に際して 1:1 の比で分離し、受精を通じて再び結合する (注 3)。従って、 F_1 が作る雌性配偶子と雄性配偶子の無作為な受精により生じる F_2 世代の各個体の遺伝子型は $(A + a) \times (A + a)$ を展開した各項として与えられ、その結果、 $AA : Aa : aa$ が 1 : 2 : 1 の割合で生じ、表現型では優性[A]と劣性[a]の割合が 3 : 1 の近似となる。劣性形質を示す個体は全て遺伝子型 aa のホモ接合型であるが、優性形質を示す個体の遺伝子型は AA のホモ接合型と Aa のヘテロ接合型の 2 種類で、その比は 1 : 2 の近似である。なお、 F_1 を劣性ホモ親で戻し交配 (検定交配) した世代 BC_1 では、 $[A] : [a] = Aa : aa = 1 : 1$ の結果が期待される (注 4)。

3) 独立の法則 (Law of Independent Assortment ; 第 2 法則)

2 対の対立形質について、対立遺伝子がともにヘテロ接合である雑種 F_1 の自殖次代 F_2 では、各形質に対応した対立遺伝子が独立に分離する。すなわち、ある形質を支配する一対の対立遺伝子は、他の形質を支配する一対の対立遺伝子とは独立に分離して F_1 が作る雌雄の配偶子に入り、それらの無作為な受精を通じて F_2 に独立に伝達される。従って、2 対の対立遺伝子 A/a と B/b が関与する 2 因子交配における F_2 の遺伝子型は、 F_1 が作る配偶子の無作為な組み合わせにより、 $(AB + Ab + aB + ab) \times (AB + Ab + aB + ab)$ あるいは $(AA + 2Aa + aa) \times (BB + 2Bb + bb)$ を展開した各項として $AABB + 2AABb + AAbb + 2AaBB + 4AaBb + 2Aabb + aaBB + 2aaBb + aabb$ で与えられ、全体として表現型の分離比は $[AB] : [Ab] : [aB] : [ab] = 9 : 3 : 3 : 1$ の近似となる。この時、それぞれの形質に着目すれば、 $[A] : [a]$ も $[B] : [b]$ も依然として 3 : 1 の分離比を示す。なお、 $AaBb \times aabb$ の検定交配では、 BC_1 における表現型の分離比は、 $AaBb$ が作る配偶子の遺伝子型の分離比と等しく、 $AB : Ab : aB : ab = [AB] : [Ab] : [aB] : [ab]$ が 1 : 1 : 1 : 1 となる (次ページの図を参照)。

		花粉			
		<i>AB</i>	<i>Ab</i>	<i>aB</i>	<i>ab</i>
卵	<i>AB</i>	<i>AABB</i> [AB]	<i>AABb</i> [AB]	<i>AaBB</i> [AB]	<i>AaBb</i> [AB]
	<i>Ab</i>	<i>AABb</i> [AB]	<i>Aabb</i> [Ab]	<i>AaBb</i> [AB]	<i>Aabb</i> [Ab]
	<i>aB</i>	<i>AaBB</i> [AB]	<i>AaBb</i> [AB]	<i>aaBB</i> [aB]	<i>aaBb</i> [aB]
	<i>ab</i>	<i>AbBb</i> [AB]	<i>Aabb</i> [Ab]	<i>aaBb</i> [aB]	<i>aabb</i> [ab]

イタリックは遺伝子型、[]内は表現型

		花粉			
		<i>AB</i>	<i>Ab</i>	<i>aB</i>	<i>ab</i>
卵	<i>ab</i>	<i>AaBb</i> [AB]	<i>Aabb</i> [Ab]	<i>aaBb</i> [aB]	<i>aabb</i> [ab]

2 因子交配における F_2 , BC_1 の遺伝子型と表現型の分離

同様の論拠から、3 対の異なる対立遺伝子 A/a 、 B/b と C/c が関与する 3 因子交配における F_2 の遺伝子型は、 $(ABC + aBC + AbC + ABc + Abc + aBc + abC + abc)$ \times $(ABC + aBC + AbC + ABc + Abc + aBc + abC + abc)$ あるいは $(AA + 2Aa + aa)$ \times $(BB + 2Bb + bb)$ \times $(CC + 2Cc + cc)$ を展開した各項として求められ、全体として表現型の分離比は、 $\{ABC\} : [ABc] : [AbC] : [aBC] : [Abc] : [aBc] : [abC] : [abc] = 27 : 9 : 9 : 9 : 3 : 3 : 3 : 1$ の近似となり、各形質についてみれば優性と劣性が依然として 3 : 1 の割合である。なお、 $AaBbCc \times aabbcc$ の検定交配では、 $[ABC] : [ABc] : [AbC] : [aBC] : [Abc] : [aBc] : [abC] : [abc] = 1 : 1 : 1 : 1 : 1 : 1 : 1 : 1$ となる。

遺伝法則の意義

メンデルの遺伝法則の最大の意義は、子孫に遺伝するのは遺伝子であって形質ではないという事実の発見であった（注5）。遺伝子という粒子が形質を決めるという「粒子遺伝（particulate inheritance）」の概念はメンデル遺伝の本質である。表面に表れる形質とそれを支配する遺伝子とを明確に区別し、一つの形質には一つの遺伝子に対応するとしたメンデルは、これにより遺伝現象（子孫への形質の伝達）の理解にパラダイム転換と呼ぶべき概念の飛躍をもたらし、その後の遺伝学発展の礎を築いた。メンデルの叡智の結晶としてのこの発見は、後に、1910年にトーマス・ハント・モルガンが発表した、特定遺伝子は特定染色体上に存在するとした「遺伝の染色体説」（注6）と、一つの遺伝子は一つの酵素に対応するとしてジョージ・ビードルとエドワード・テータムが1941年に発表した「一遺伝子一酵素説」に引き継がれてゆくことになる（注7）。

第2章で見たように、メンデル以前に考えられていた遺伝様式は混合遺伝（blending inheritance）あるいは融合遺伝だった。「混合遺伝」は科学的な検証が行われたことのない、いわば机上の空論だったが、19世紀半ばまでは遺伝に関する考え方の主流であった。「混合遺伝」に基づけば、種内に存在する変異あるいは多様性は世代ごとに薄まって行き、遂には均一な純系ともいうべき状態になるはずである。これは、当時の博物学・生物学者や育種研究者が解析の対象にした形質の多くが、複数の遺伝子に関与する、しかも環境に大きく影響される量的形質であって、人為交配によって生じる子孫の形質は一般に両親の中間型に近づくという観察を根拠にした考え方であった。この考え方の最大の難点は、遺伝は混じり合っても実体を失うことのない個別粒子ではなく、いわば液体のような物質によって担われており、一旦混じり合えば分けることはできないとした点であった。「混合遺伝」ではいったん隠れた親の性質が後代で再び現れるという復帰あるいは「隔世遺伝」の現象を説明できない。例えば、家系を通じて何代も現れなかった青い目とブロンドの髪をもつ子供が茶色の目と茶色の髪をもつ両親から生まれることを説明できない。ケールロイターとゲルトナーに代表される植物研究者も、雑種の後代で両親型が再び出現する事実を報告していたことは既に見た。メンデルの「粒子遺伝」の重要性は、遺伝情報を担う実体が粒子的な性質を持ち、受精によっても合一しても変化することな

く子孫に伝えられること、さらに子孫では一定の割合で両親型が表れるという事実を明らかにしたことにあった。メンデルの説によって「混合遺伝」は明確に否定された（注 8）。

メンデルが発見した遺伝法則の第 2 の意義は、遺伝子の担い手が雌雄の配偶子であることを明確にし、さらに配偶子を通じて遺伝子が、従って形質が次代に伝達する仕組みには数学的な規則性があることを明らかにしたことであった。分離の法則は、形質の分離が雌雄の配偶子によって運ばれる対立遺伝子の無作為な組み合わせの結果であることを、さらに雌雄の配偶子の受精における貢献が等価であることを前提として成り立つ。メンデルは、ケールロイターやゲルトナーら先人の報告と予備実験を含むエンドウマメの交配実験で得た結果から、このことを確信したに違いない。科学は組み立てた作業仮説を実験によって実証する行為であるが、メンデルはこれを忠実に実行した。「植物雑種の実験」からは、メンデルが形質分離の基盤は対立遺伝子の無作為な分離と組み合わせであることを見抜き、これを実証するために、計画に従って交配実験を続けたことが明瞭に見て取れる。

一方、「種の起原」で進化の理論を打ち立てたダーウィンは「パンジェネシス（パンゲン説）」と名付けた説で遺伝を説明していた。「パンジェネシス」では、体の各部を構成する細胞がそれらの細胞を特徴づける個別の粒子ジェミュールを持っていて、いったん生殖細胞に集まったジェミュールが再び体全体に拡散して各部を構成する新たな細胞を生み出すと説明された。ダーウィンはラマルクの獲得形質の遺伝を支持し、自然選択によって獲得された有利な性質が子孫に伝わると主張したが、「パンジェネシス」はこれを説明するために考え出された説で、細胞学的に明らかな誤りを含んでいた。一方メンデルは、形質の遺伝が対立遺伝子の配偶子への分配と受精を通じた再結合によること、従って交配によって変異が失われることはないを見抜いた。メンデルは、論文でダーウィンに言及していないが、「パンジェネシス」を真っ向から否定している。

メンデルの成功の秘訣

メンデルが遺伝の法則を発見できた理由を考えてみる。メンデルの仕事を解

説した書物や論文では概ね次の理由が挙げられている（注 9）。

1) 適切な材料を選んだ

エンドウマメはマメ科のエンドウ属 (*Pisum*) に属する。エンドウマメは、ヨーロッパでは主にスープの具材として食される園芸作物である。圃場でも温室でも育て易く、根粒細菌による空中窒素固定のお陰で窒素肥料の施肥に悩まされる必要がなく、耐寒性に優れ、種子を植えてから次代の種子を得るまでの期間が 55 日から 75 日と比較的短く、年に少なくとも 2 世代を得ることが可能である。加えて、雌雄両性で同一の花器官に雄蕊と雌蕊が存在し、自家受精により繁殖するから純系が得やすい。実際には、稀に他植物体の花粉による受精が起こることがあるから、これを避けて自家受精を確実にするために、母親植物体の花器官全体に袋を掛ける必要がある。人為交配も比較的容易で、雄蕊を除く除雄の操作とともに、花粉親に選んだ他個体から集めた花粉による雌蕊への授粉操作で、雑種を作ることができる。さらに 1 回の授粉でひと莢に 6 から 9 個ほどの種子を着粒するなど実験材料として好都合な多くの性質を備えている（注 10）。特に遺伝解析では多数の子孫を扱う必要があるから、短い世代時間とともに授粉により多くの種子を着ける性質は重要である。雌穂（雌花）への雄穂（雄花）による 1 回の授粉で 1 穂に 600 粒もの種子を着けるトウモロコシには遠く及ばないが、小花への 1 回の授粉で 1 個の種子しか着けないコムギやイネに比べればエンドウマメは格段に便利な材料であることが分かる。

2) 対照的で安定した形質を解析の対象に選んだ

メンデルが最終的に選んだ形質は種子に関するものが 2 種類、植物体に関するものが 4 種類、種子と植物体の両方に関する形質が 1 種類だったが、どれも肉眼で明確に識別が可能で、安定した定性的な形質だった（注 11）。それでもなおメンデルは、形質評価と判定に際して慎重だった。メンデルが論文で繰り返し述べているように、これらの定性的な形質も天候や病虫害などを含む栽培環境要因によって判定基準からずれることがしばしばで、メンデルは形質評価に細心の注意を払わなければならなかった。形質評価は今でも遺伝学や育種学の研究者を悩ます難問で、その正確な判定は決定的に重要である。「植物雑種の実験」では、例えば次の記述に見られるように、判定の際の苦勞の跡が随所に表れている。「交配には、同一系統の多数の植物から、もっとも健全な個体だけ

を選んだ。弱い株では、雑種の初代ですでに、その後代ではなおのこと、多くの子孫が開花しないか、開花しても少数の不良種子ができるだけで、常に確実な結果が得られるとは限らないからである」、「子葉の色については、緑色の発達が不良で浅黄色に見えることがある。この点は雑種植物の特徴ではなく親植物でも同様の傾向が見られるが、それは当該の個体にのみ限られた傾向で子孫には伝わらない」、「発育の途中で昆虫の被害を受けた種子は色や形態が変わることがあるので、選別に習熟して誤りを避けなければならない」、「莢はその形と内部の種子の色が完全に発達し成熟して乾燥するまで植物体につけておかなければならない」。その上でメンデルは、2年間で実施した予備試験の結果から22系統の品種群をえらび、最終的に7種類の定性的な性質を備えた系統を交配実験の材料に選んだ。

3) 純系間の交配を行った

この点は2)と密接に関係する。問題とする形質が代々安定して子孫に伝わることを確認するためには、自殖（自家授粉）後代でその形質が確実に全ての子に伝わることを明らかにしなければならない。自殖（自家受精）後代への伝達が不安定であれば、解析の対象とする形質の雑種後代における正確な動向を探ることは難しい。メンデルは、自家受粉を繰り返し、毎代同じ形質を安定して表す純系をまず作出し、それらを交配に供した。識別可能な特定形質について純系を用いるのは、今では遺伝解析のための常套手段である。メンデルの遺伝法則が再発見された3年後の1903年にデンマークの遺伝学者ウィルヘルム・ヨハンセンが、生物の集団は純系に達すると選抜を加えてもそれ以上変化しないとする純系説を提唱した（注12）。この説の主張は、メンデルがエンドウマメで明らかにした安定親型の出現に関する説明を支持するものであった。

4) 交配の子孫に現れる形質を数量的に解析した

メンデルが論文で明確に指摘したように、解析の対象となる形質の数が増すにつれて子孫で生じる形質の組み合わせの数は一定の規則で増加する。解析の対象とする形質の数を限定するか、解析する個体の数を十分大きくしなければ、雑種の子孫に伝達される様式に潜む規則性を見いだすことはできない。形質が全て独立である、すなわち別の染色体上にある遺伝子による支配であると仮定すれば、両親で異なる形質の数が n 対ある時、生じる組み合わせ数は 3^n 、組み

合わせ全体に属する個体の数は 4^n となる。従って、解析に要求される個体数は幾何級数的に大きくなる。ウィーン大学で、物理学教授のヨハン・クリスチャン・ドップラーと数学教授のアンドレア・ヴァン・エッティングスハウゼンから確率論と組み合わせ論を学んでいたメンデルは、特定因子の分配を明らかにするためには雑種の子孫で現れる両親型（ホモ接合型）と雑種型（ヘテロ接合型）の出現数を正確に数える必要性を理解した。その上で、 F_2 における形質分離の比率が F_1 における因子の分離比に基づくとする結論を下した。メンデルの発見した「独立分離の法則」に従えば、これは n 対の対立遺伝子が関与する交配にそのまま拡張出来る。雑種後代の形質の分離とその基礎になる対立遺伝子の分離に関するこの単純で美しい数理的関係を明らかにした点でメンデルは先人達を超越していた。

5) 科学的方法論を採用した

研究に当って科学者が科学的な方法論を採用するのは当然のことで、この指摘は自明のことのように入る。科学的方法論の要素を段階的にまとめれば一般に次のようになる。課題の設定：意味のある課題や質問を解答可能と考えられる形で提示する。情報の収集：課題の解決にふさわしい情報を集める。仮説の設定：課題への解答を検証可能な仮説の形で提示する。実験の実施：仮説の確からしさを実験や観察によって検証する。議論と修正：仮説が棄却できないところまで修正を繰り返し、矛盾のない科学的理論として構築する。もちろん、反証の可能生も検討する必要がある。科学論文は、従って、序論 (Introduction)、材料と方法 (Materials and methods)、結果 (Results) と (And) 考察・議論 (Discussion) の頭文字をとって、一般にIMRADと呼ばれる構成で展開される。メンデルが「植物雑種の実験」で採用した方法は、当時の生物学者あるいは博物学者達が一般的に依存した方法論、すなわち情報収集、分類整理と観察に基づく伝統的な博物学的方法論ではなく、まさに現代的な科学的方法論であった。メンデルは、一般的・普遍的な規則を実験データから導き、その規則の確からしさを実験事実によって検証し、さらにその規則から導かれる新たな事実の実験による説明を試みる帰納法と演繹法を組み合わせた科学的方法論を採用した。メンデルの論文の書き進め方からは、メンデルが予め遺伝法則を念頭に置いた上で、当然導きだされる結果を予想して実験を組み立てたよう見える。メンデ

ルは確信を持って実験を計画し、着実に実験を積み重ね、検証に耐える十分なデータを得て結論を下した。

メンデルはこうして遺伝の法則を発見した。メンデルの成功にはしかるべき理由があった。だが、この発見が「メンデルの遺伝法則」として「再発見」されるまでには35年という歳月が必要だった。さらに、「メンデルの遺伝法則」が生物学上の普遍的真理として認められ不動の地位を獲得するまでには、「再発見」後にもなお20年という時間がかかった。それまでの常識を超えた概念が世に受け入れられるには、それを受け入れるだけの土壌が必要である。時代に先駆けた優れた仕事が本当のブレイクスルーとなるには一定の時間がかかる。次章では、メンデルの遺伝法則の再発見が巻き起こした論争を中心に、この間の動きを振り返って見る。

注 1：現代の遺伝学では遺伝子をイタリックで表記するが、メンデルは形質と遺伝子をとともにイタリックで表記している。

注 2：優性の法則については、雑種がどちらか一方の親の性質を均一に表すことから均一性の法則と呼ぶ教科書もある。これは、対立遺伝子を優性と劣性と表現する慣例に反対し、顕性と隠性と呼ぶ見解に根ざしているが、この点については第3章の注6を参照。なお、雑種も相応しくない用語で、英語の hybrid からハイブリッドと表記する研究者もある。

注 3：自殖（自家受精）を行わない、あるいは自殖が不可能な繁殖様式をとる生物種では、問題とする対立遺伝子についてともにヘテロ接合である雌雄個体間の交配に相当する。例えば、後に、遺伝子と染色体の関係を明らかにしたトーマス・ハント・モルガンが用いたショウジョウバエでは、 F_2 は F_1 のオスとメス（姉弟あるいは兄妹）の交配で得た孫に相当する。

注 4：問題とする遺伝子についてヘテロ接合である雑種 F_1 を、劣性対立遺伝子についてホモ接合である一方の親と交配する様式を検定交配と呼ぶ。優性の法則に従えば、優性形質を示す F_2 個体の遺伝子型を表現型から直接知ることとはできないから、これを明らかにするためには F_3 世代の解析が必要となる。一方、検定交配によれば、 F_2 における形質の分離比が F_1 の作る配偶

子の遺伝子型の分離比と理論上等しくなることから、ヘテロ接合の個体を作る配偶子の遺伝子型比率を知る目的で実施される遺伝解析では、この交配様式が有用である。

注 5 : Orel V. (1996) Gregor Mendel: the first geneticist. Oxford University Press, Oxfordshire, UK.

Hartl D. and Orel V. (1992) What did Gregor Mendel think he discovered? Crow J. F. and Dove W. F. (eds.) Perspectives: Anecdotal, historical and critical commentaries on genetics. Genetics 131: 245-253.

注 6 : 「遺伝の染色体説」は、遺伝子が染色体上に直線的に配列していること、個々の遺伝子間の相対的な距離はそれらの組換え頻度によって測定することができ、従って遺伝子の並びと互いの距離に基づく遺伝地図（染色体地図）が描けることを明らかにした。これによって、形質を次代に伝達する役割を担うメンデルの遺伝子は、染色体上の実体として捉えることが可能となった。

注 7 : メンデルの遺伝子の本質的な機能が酵素の合成指令であることを決定的にした「一遺伝子一酵素説」は遺伝学の発展に画期的な貢献をした。ひとつの酵素が複数のポリペプチド（網アミノ酸が連続的に並んだタンパク質）で構成される場合があることから、現在では「一遺伝子一ポリペプチド説」と呼ばれる。

注 8 : チャールズ・ダーウィンの従兄弟で、「優生学」の創始者であったフランシス・ゴルトンは、子は両親から半分ずつ、祖父母から 4 分の 1 ずつ、さらに相祖父母から 8 分の 1 ずつの形質を受け取るとする「祖先遺伝の法則」によって「隔世遺伝」を説明した。実は、多くの遺伝子が関与する量的形質では、混合説によっても粒子説によっても、種内の変異は世代ごとに狭まって、遂には両親の平均値に近づき均一な状態になる。メンデルの「粒子遺伝」と「混合遺伝」の論争については第 6 章で改めて見ることにする。

注 9 : Iltis H. (1932) Life of Mendel, Eden and Cedar Paul（英語版翻訳）, London, George Allen & Unwin Ltd.

Orel V. (1996) Gregor Mendel: the first geneticist. Oxford University Press, Oxfordshire, UK.

注 10 : 人為的な授粉による雑種の作製法はケールロイターによって開発された。

注 11 : 茎の長さ（背の高さ）は定量的な性質であるが、メンデルは一定の判定

基準を設定して、これを定性的な性質として扱っている（第3章参照）。

注 12：ヨハンセンは市場から買って来たインゲンマメ（*Phaseolus vulgaris*）の種子の重さを測定し、それが統計的に正規分布を示すことを確認した後、それらを幾つかの階級に別けて、それぞれの階級の中で自家受粉により得た各子孫を調査した。すると各階級の種子重の平均値は原品種のそれと異なり、重い種子からは重い種子が、軽い種子からは軽い種子が得られた。ヨハンセンはさらに原品種を出発点として自家受精により6世代に渡って、それぞれ重い種子と軽い種子を選んで継代し19系統を育てた。すると各系統内では種子重の値の平均値は変化せず正規分布を示し、各系統はそれぞれ純系に達したと結論した。ヨハンセンはこの結果から、生物集団が純系に達すればダーウィンの選択はもはや無効であるとする純系説を提唱することで遺伝学に重要な基礎的貢献をした。