

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学へ 1
1.1 遺伝と生殖
1.2 遺伝学
1.3 遺伝すること
1.3.1 いろいろな「遺伝」
1.3.2 形質と表現型
1.4 遺伝子
1.4.1 物理的実在としての遺伝子
1.4.2 概念としての遺伝子
1.4.3 情報と遺伝子
1.4.4 遺伝子とは
1.5 有性生殖と遺伝子
1.5.1 無性生殖と有性生殖
1.6 用語の整理
1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
1.6.3 フェノタイプ 表現型
1.6.4 アリル・ハプロタイプ
1.7 メンデルの法則・メンデル型

分子遺伝学2017

Ryo Yamada

2017年6月23日

分子遺伝学とは～5コマの概観

全5回 $5 \times 90 = 450$ 分

1ユニット 15分 $\times 6 = 90$ 分

$5 \times 6 = 30$ ユニット

10月24日 メンデル遺伝学から分子遺伝学へ 1 10月31日 同 2 12月 5日 生命の起源と進化(と分子系統学) 12月12日 (分子系統学と)遺伝子多型 1月 9日 疾患の分子遺伝学

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学へ 1

1.1 遺伝と生殖

遺伝と生殖は密接な関係ですが、それに触れる時間はないですから…

受精・妊娠・卵割・胚・発生については、「保健・性教育」の授業をきちんと受けていない履修者は、以下の二つのURLの内容を確認しておいてください。「精子 精液 トリビア」「卵子 排卵 不妊」などの検索語も有効です。医学科では、発生学、産科学などで「専門的」に学ぶ内容ですが、一般常識として、来週までに確認しておく。

- [\(https://www.youtube.com/watch?v=xptl6Sn5nms\)](https://www.youtube.com/watch?v=xptl6Sn5nms)
- [\(http://woman.mynavi.jp/kosodate/articles/78\)](http://woman.mynavi.jp/kosodate/articles/78)

1.2 遺伝学

遺伝に関わることを表すのに、2つの異なる言葉

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
- 1.3.1 いろいろな「遺伝」
- 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型

- Hereditary, Heredity 子が親に似ること
- Genetic, Gene 遺伝子に関すること

1.3 遺伝すること

- Heredity
- Heredityに関する諺
 - “<https://www.google.co.jp/search?q=遺伝,諺> (<https://www.google.co.jp/search?q=遺伝,諺>)”



遺伝諺

1.3.1 いろいろな「遺伝」

- 「親子」関係にあるときに「表現型」が「似る」
- いわゆる親子
- 「母細胞」と「娘細胞」
- 「進化上の祖先種」と「進化して生じた新種」

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

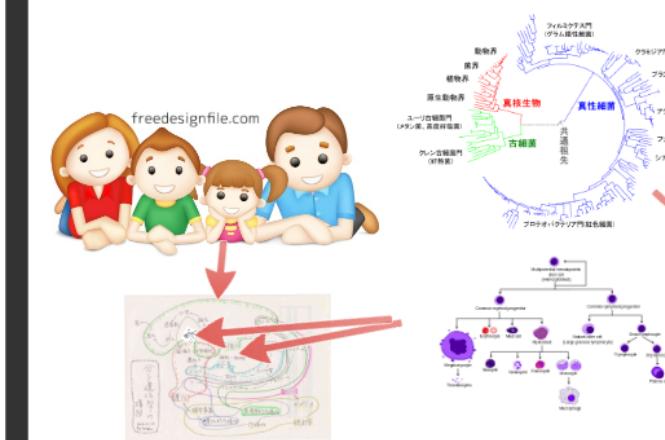
1.6.3 フェノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

親子いろいろ

親子 にも いろいろ



- 「分子遺伝学」
の
内容を確認してみる
- 染色体の複製と遺伝子発現
 - 有性生殖と減数分裂
 - DNA複製とDNA複製
 - メンデル遺伝学から分子遺伝学へ
 - 遺伝子変異とがん
 - 遺伝子工学
 - 生命の起源と進化
 - 分子系統学と遺伝子多型
 - 動物の行動
 - 生態系
 - 疾患の分子遺伝学

1.3.2 形質と表現型

- 形質 Trait
- 表現型 Phenotype
 - 「病気X」は形質、「Xである」「Xでない」は表現型
 - 「身長」は形質、「背が高い」「背が中くらい」「背が低い」は表現型、「190cm」「170cm」「140cm」は表現型

"Heredity is the passing on of traits from parents to their offspring, either through asexual reproduction or sexual reproduction; the offspring cells or organisms acquire the genetic information of their parents." -- Wikipedia

1.4 遺伝子

- Gene
- 親子関係があると、「何かが似る」
 - 「似る」のは表現型

- 「似る」ためには、「何か」が親から子へ渡されたのだろうと考えたときに、その「何か」が「遺伝子」

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

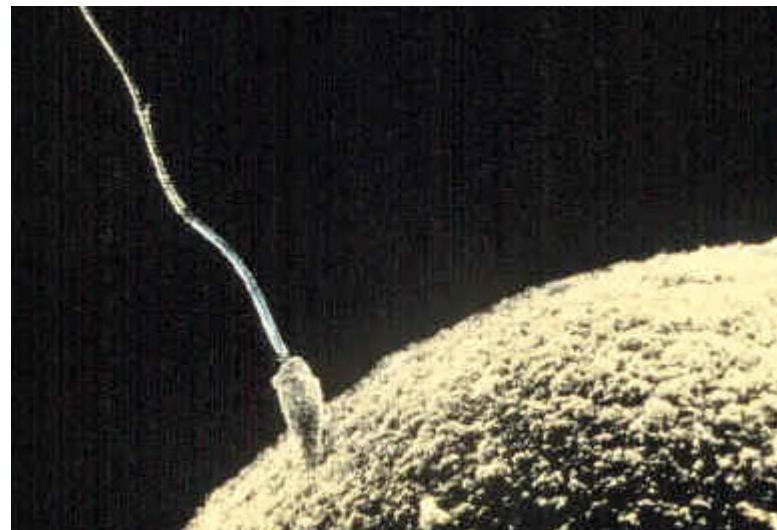
1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フェノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

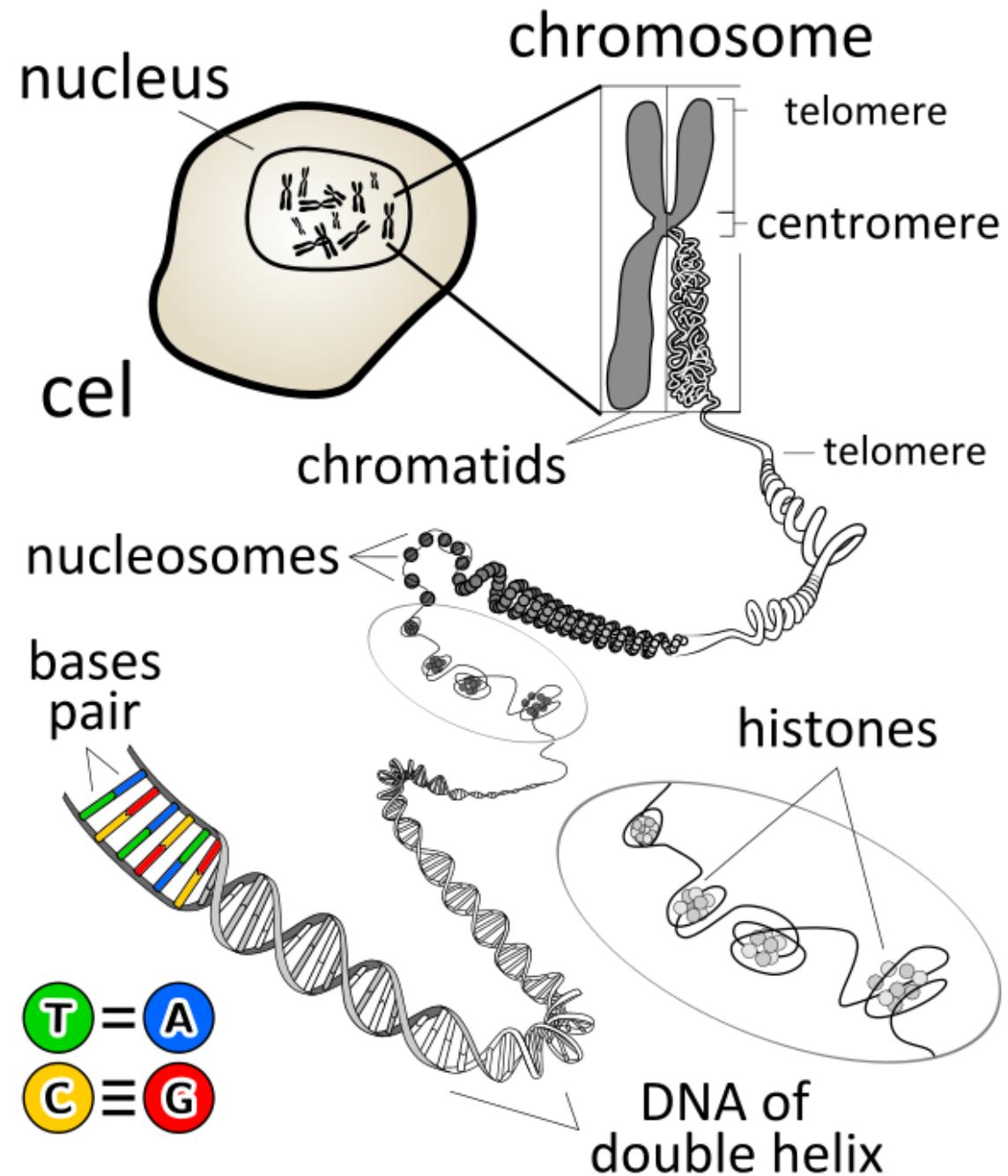
1.4.1 物理的実在としての遺伝子



受精

- 親が子に伝えた「物理的実在」
 - 卵子と精子
 - 卵子内の核・精子内の核
 - DNA分子の特定の場所(座位)
 - たんぱく質コード領域
 - エクソン
 - たんぱく質をコードしないけれど「表現型に影響する」座位(非コーディング遺伝子)
 - ミトコンドリアとそのDNA

- 1 メンデル遺伝学から分子遺伝学
へ1
- 1.1 遺伝と生殖
 - 1.2 遺伝学
 - 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
 - 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
 - 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
 - 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
 - 1.7 メンデルの法則・メンデル型



1.4.1.1 卵子と精子のミトコンドリア

- ミトコンドリアは、真核細胞の細胞小器官の1つ
- 酸素を使った効率的なエネルギー産生
- 細菌が細胞内に取り込まれて共生するようになった
 - 独自のゲノムを持つ
- 卵子はミトコンドリアをたくさんもっている。母由来のミトコンドリアが子に伝わる
- 精子はミトコンドリアを運動エネルギーのためにたくさん持っているが、受精卵には入らないので子に伝わらない

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学
へ 1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1 倍体・2 倍体

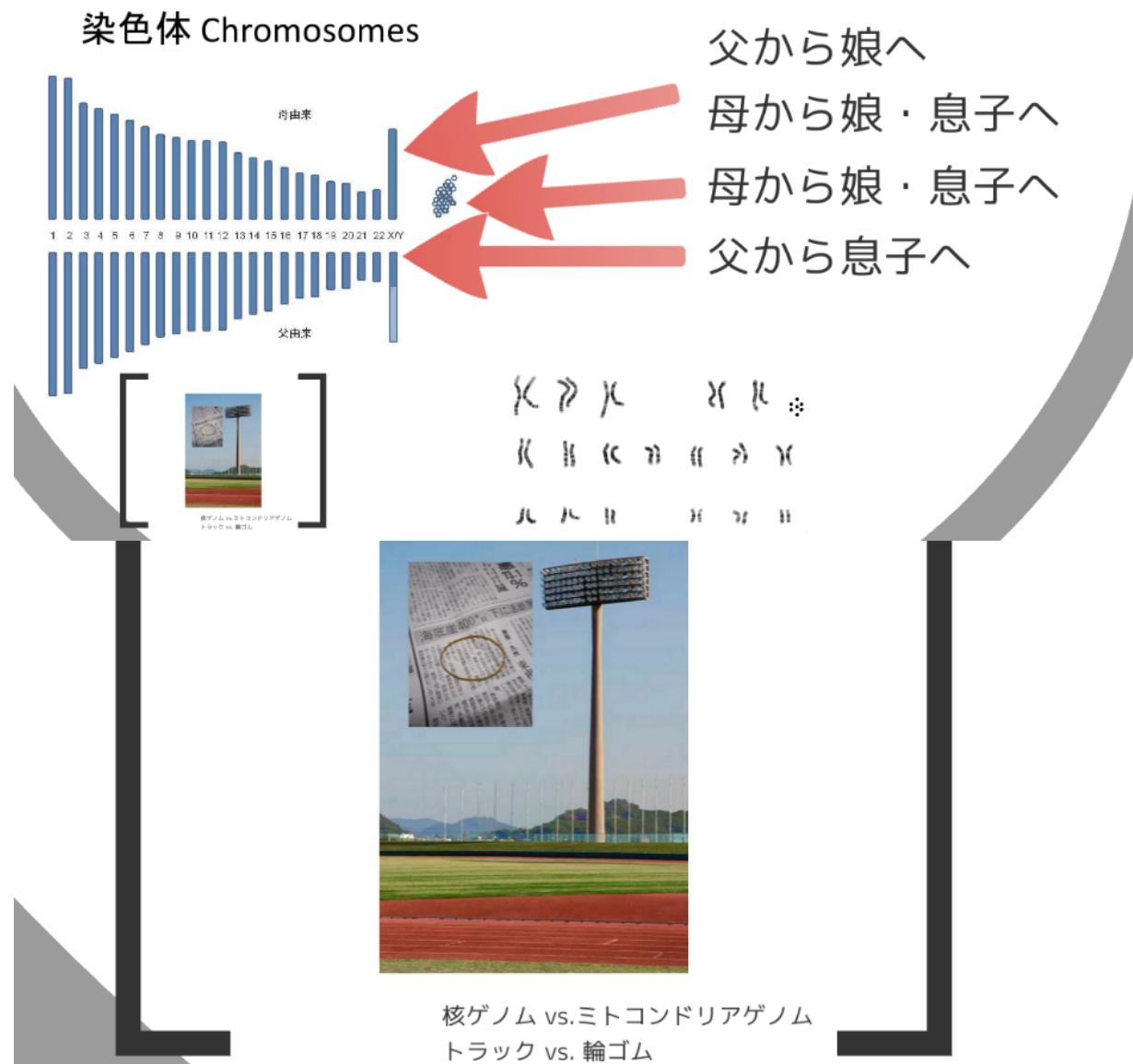
1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フェノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

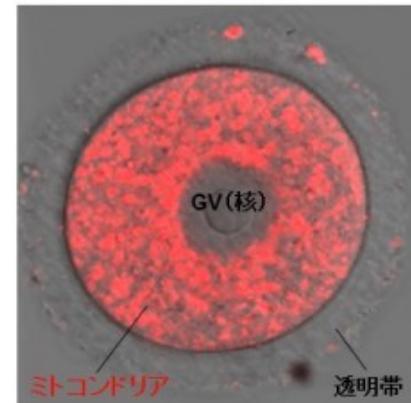
1.7 メンデルの法則・メンデル型

- 1 メンデル遺伝学から分子遺伝学へ 1
- 1.1 遺伝と生殖
 - 1.2 遺伝学
 - 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
 - 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
 - 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
 - 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
 - 1.7 メンデルの法則・メンデル型

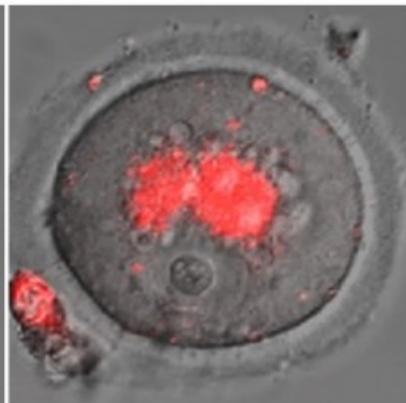


- 1 メンデル遺伝学から分子遺伝学
へ1
- 1.1 遺伝と生殖
 - 1.2 遺伝学
 - 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
 - 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
 - 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
 - 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フエノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
 - 1.7 メンデルの法則・メンデル型

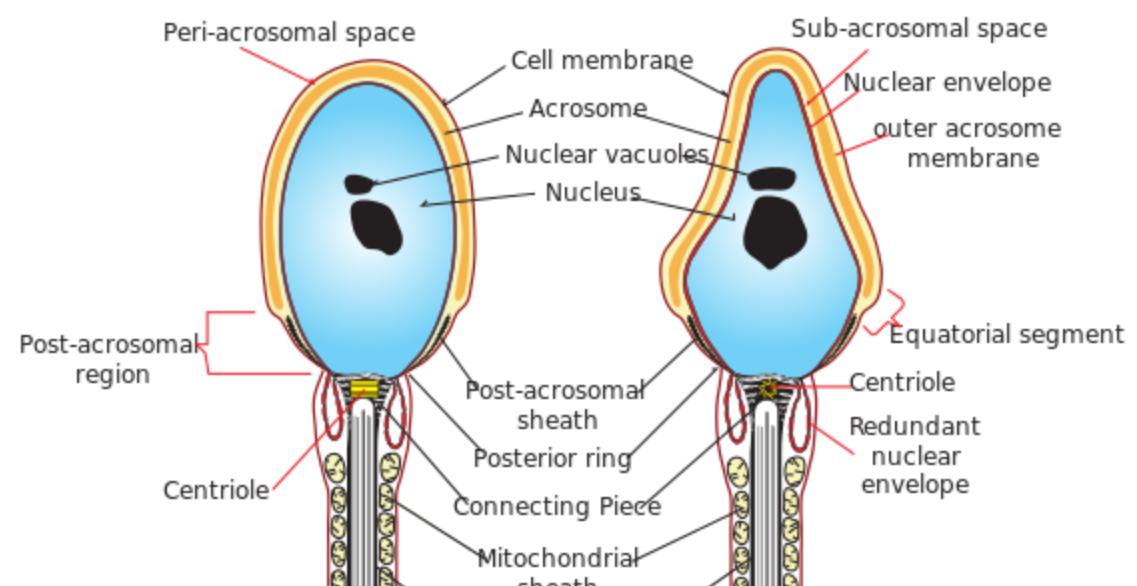
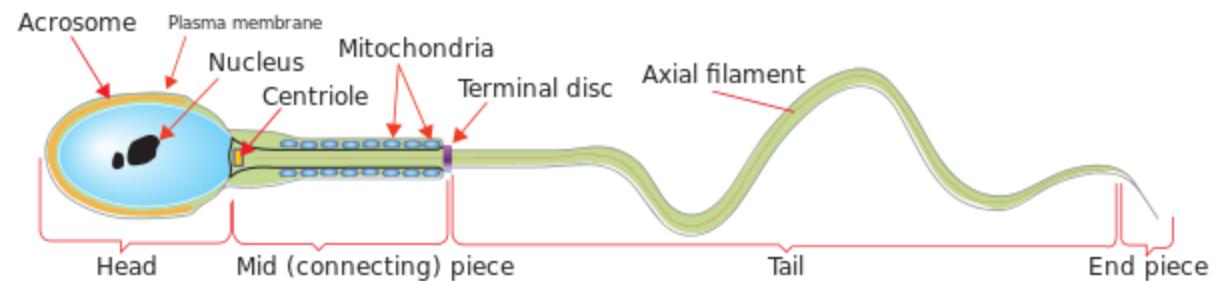
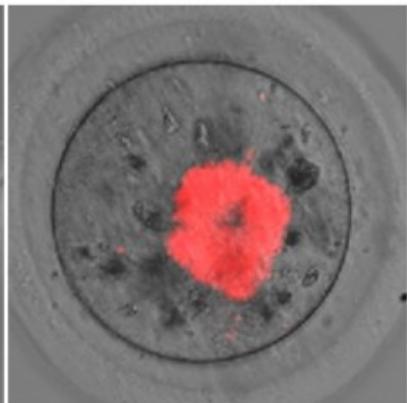
健康な卵子のミトコンドリア



ミトコンドリア分裂を停止した卵子のミトコンドリア



老化マウスから採取された卵子のミトコンドリア





1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ 1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
- 1.3.1 いろいろな「遺伝」
- 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
- 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フエノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型

1.4.2 概念としての遺伝子

- 親から子へ伝わる
- 表現型を決める、表現型に影響する
- 「いわゆる親子」で伝わるのは「DNA分子」
- では、「進化」の場合は？
- では、体細胞分裂・分化の場合は？

1.4.3 情報と遺伝子

- 親が子に伝えたのは「情報」
- 情報とは何か
 - 「モノ」「サービス」「情報」(手術はサービス、診断は「情報提供」)
 - 「情報」は「相手に渡しても手元残る」・・・コピーできる
 - 「情報」は「受け取らなければ、その意義」を判断できない
 - 「情報」は返品できない
 - 「情報」は「一様」なときは意味がなく、「稀」なほど意義が大きい
- <http://brevis.exblog.jp/22259031/> (<http://brevis.exblog.jp/22259031/>)
- “Information is that which informs. In other words, it is the answer to a question of some kind. It is thus related to data and knowledge, as data represents values attributed to parameters, and knowledge signifies understanding of real things or abstract concepts.” – Wikipedia

1.4.4 遺伝子とは

遺伝子とは、親と子の表現型が似るという現象であるHeredityをもたらす、情報を運ぶ物理的実在のことである。その情報は1次元線状構造を持つDNA高分子が持つ4つの塩基の配列として情報が記録されていると考えられている。

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ 1

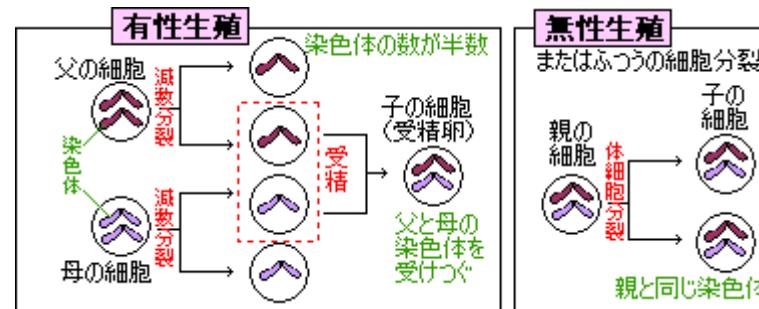
- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型

その情報は、要素に分けることができ、情報要素は塩基配列上の特定の位置に集まっていることから、遺伝子をDNA分子の特定の領域のこととみなすこともあり、遺伝子座位と呼んだりする。

- この先、まだ実在としての遺伝子の定義は変わる？
 - 遺伝子の正体は歴史とともに変わってきた
 - 今後もまだ変わるか？
 - DNA配列以外にも伝達される情報はあるか？
 - 「座位」は特定の場所か？

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖



有性生殖・無性生殖

<http://www.max.hi-ho.ne.jp/lolle/seishoku1.html> (<http://www.max.hi-ho.ne.jp/lolle/seishoku1.html>)

1.5.1.1 ハプロイドとディプロイドと生活環

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ 1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

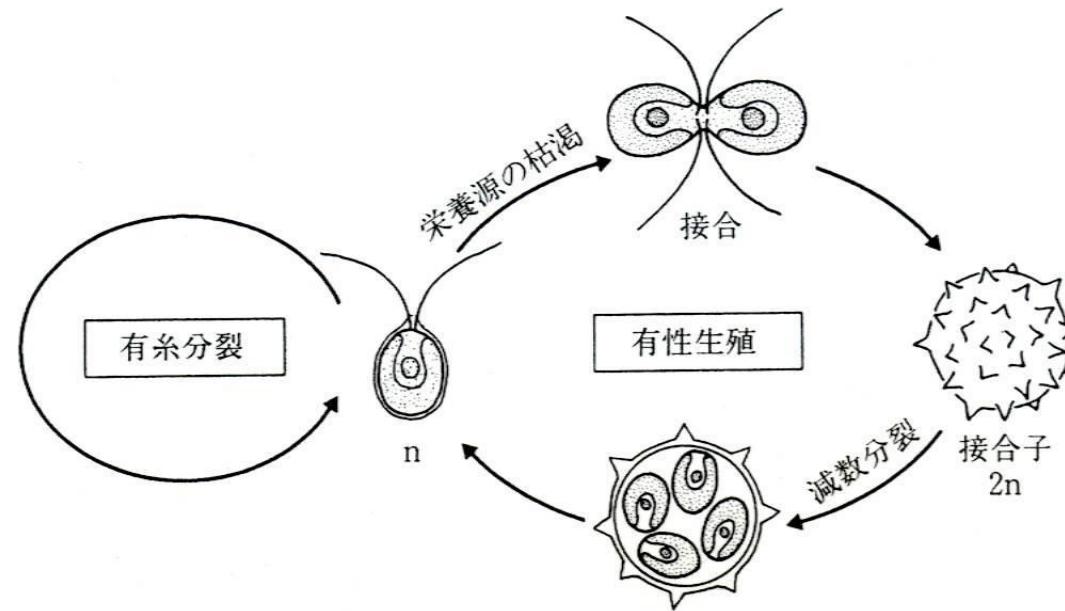
1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フエノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

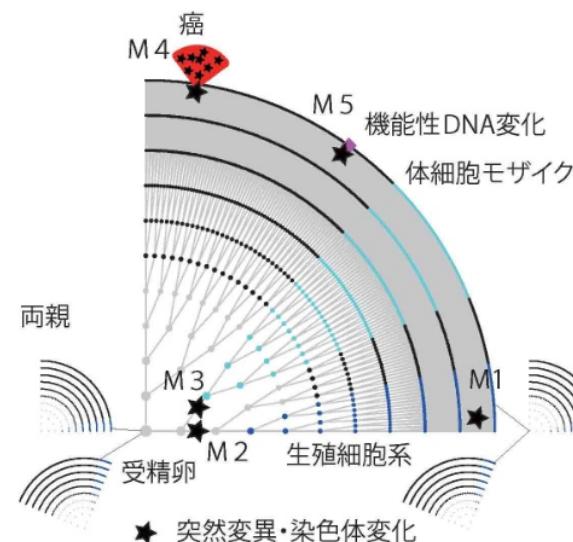
1.7 メンデルの法則・メンデル型



ハプロイド・ディプロイド

<http://www.seibutsushi.net/blog/2007/07/241.html>
 (<http://www.seibutsushi.net/blog/2007/07/241.html>)

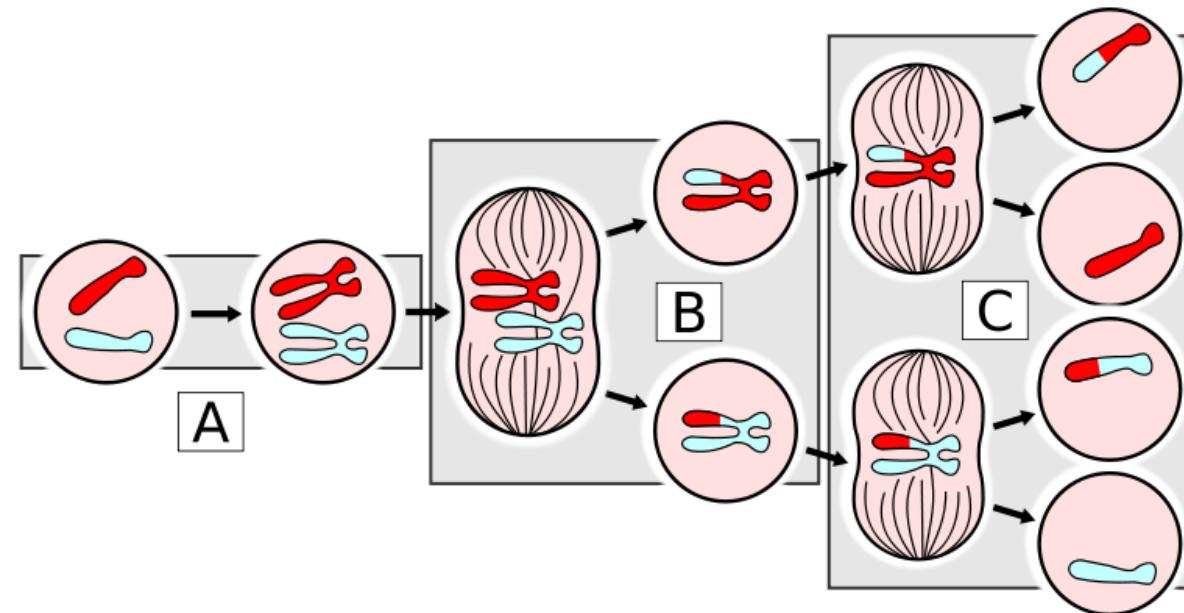
- Diploid部分が肥大した多細胞生物



1.6 用語の整理

- ・ タイプがあるのは、多様性があるから

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体



ハプロイド・ディプロイド

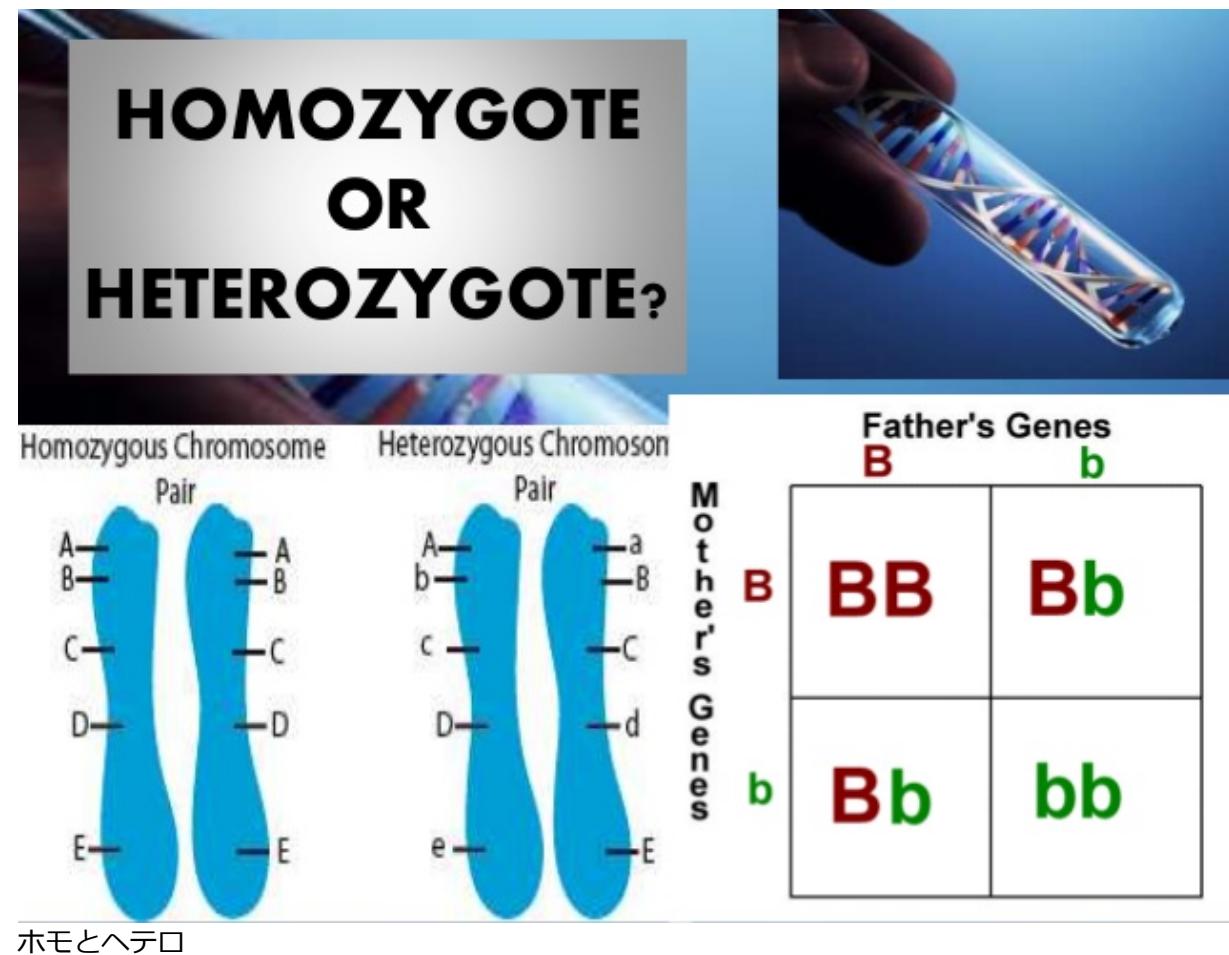
1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

- ・ $\{AA, AG, GG\}$ という常染色体の3ジエノタイプ。AA,GGはホモ接合体タイプ、AGはヘテロ接合体タイプ。
- ・ $\{AA, AG, GG\}(\text{female}), \{A, G\}(\text{male})$ というX染色体のジエノタイプ。Femaleは3ジエノタイプ、maleは2ジエノタイプ。

1.6.2.1 ホモ接合体・ヘテロ接合体

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
- 1.3.1 いろいろな「遺伝」
- 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
- 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
- 1.4.2 概念としての遺伝子
- 1.4.3 情報と遺伝子
- 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
- 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
- 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
- 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
- 1.6.3 フェノタイプ 表現型
- 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型

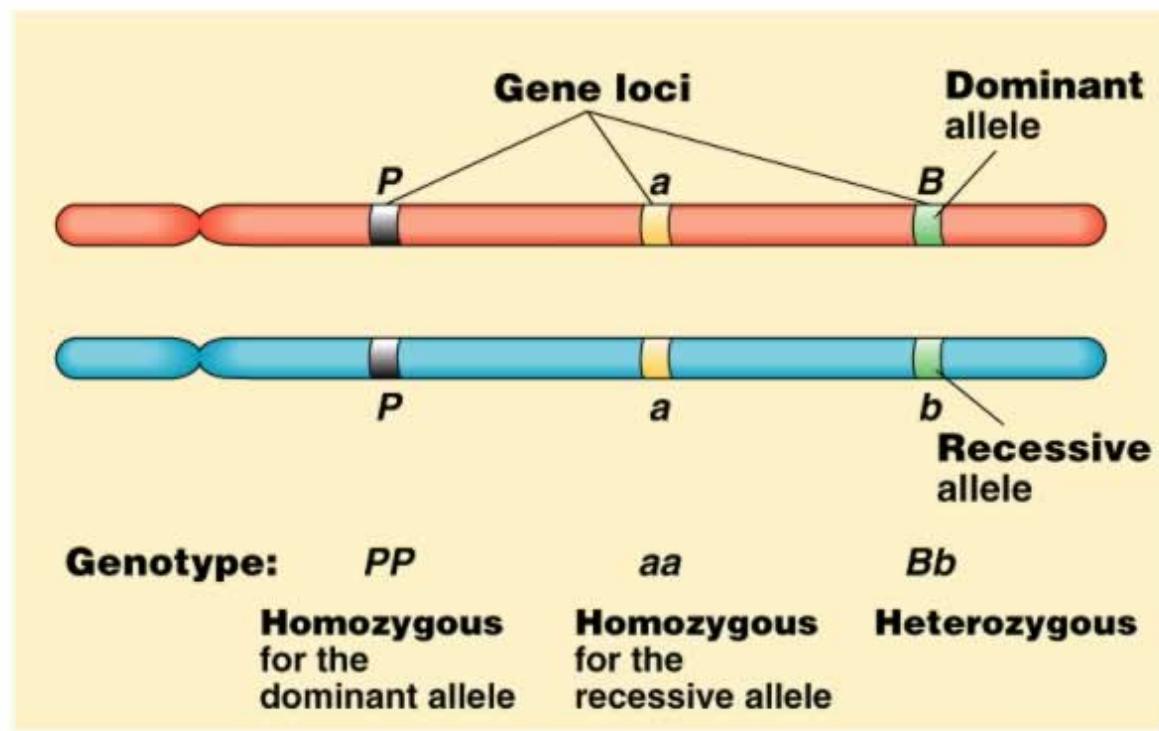


1.6.3 フェノタイプ 表現型

- 離散的形質のフェノタイプ
- 連続的形質のフェノタイプ
- ジエノタイプ以外は何でもフェノタイプ
 - 個体のフェノタイプ
 - 細胞のフェノタイプ
 - 組織のフェノタイプ
 - 臓器のフェノタイプ

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

- 1 メンデル遺伝学から分子遺伝学
- へ 1
- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
- 1.3.1 いろいろな「遺伝」
- 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型遺伝



アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型遺伝

1.7.1 耳垢遺伝子

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フェノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

Japanese families showed the following, where "W" is wet earwax and "D"

Parents	W offspring	D offspring
W x W	35	12
W x D	205	195
D x D	0	634

essive, two parents with dry earwax could not have a child with wet data show. In addition, because the allele for wet earwax is rare in this allele would be WD heterozygotes. You would then expect about a 3:1 ratio of W to D, and about a 1:1 ratio of W to D in WxD matings. The data also fit this conclusion that earwax is one-locus, two-allele trait, with the W

formed a similar study in American Indians, with similar results:

Parents	W offspring	D offspring
W x W	32	6
W x D	20	9
D x D	0	42

ano (1969) in Japan:

Parents	W offspring	D offspring
W x W	27	3
W x D	137	109
D x D	0	345

これらの表をどう読むか

耳垢遺伝子

- <https://ja.wikipedia.org/wiki/メンデルの法則> (<https://ja.wikipedia.org/wiki/メンデルの法則>)

1.7.2 メンデルの法則

- 分離の法則
- 独立の法則
- 優性の法則

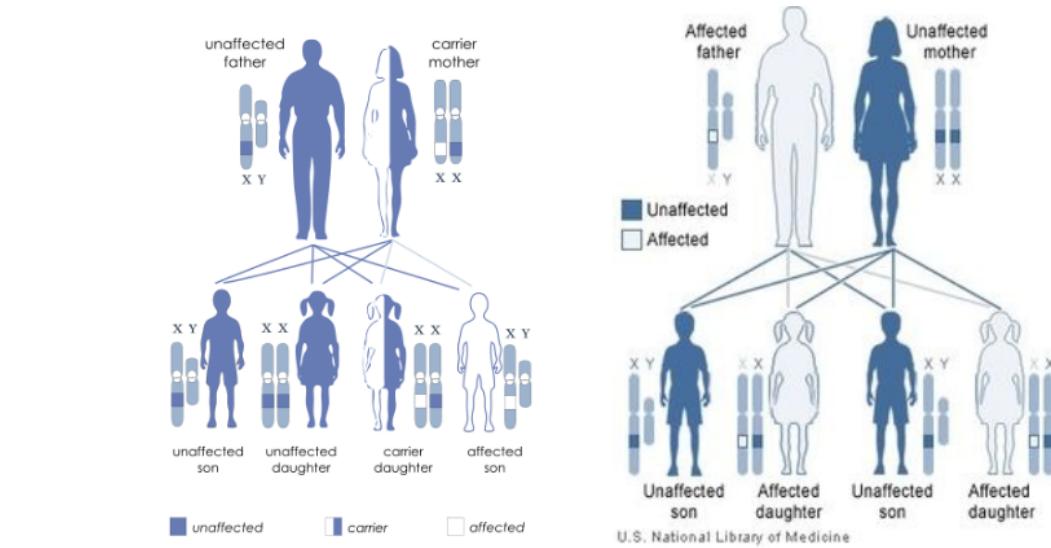
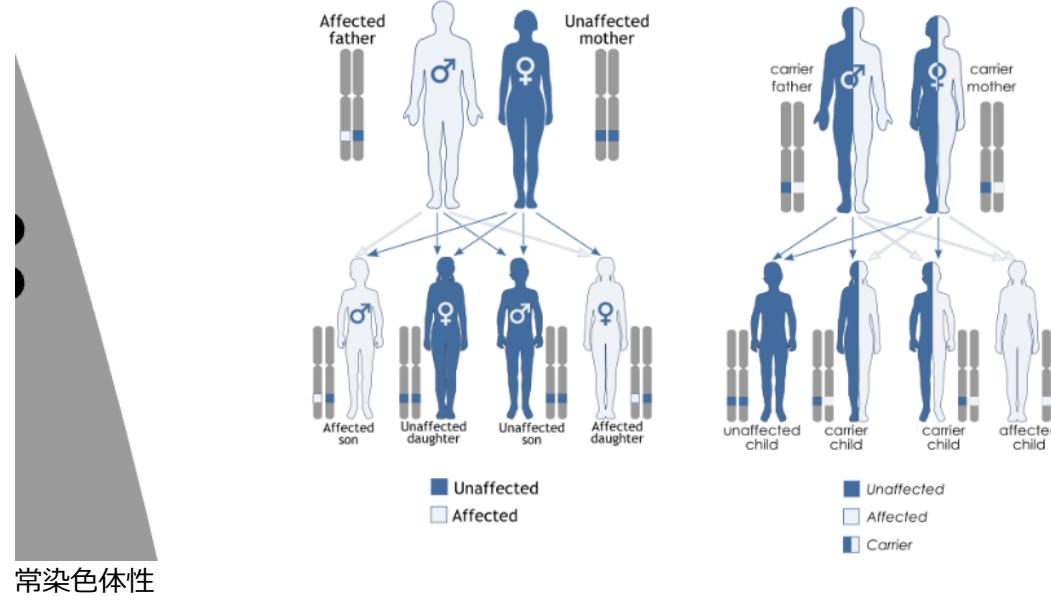
1.7.3 メンデル型遺伝

- 核染色体
 - 常染色体性
 - 性染色体性
- ミトコンドリア染色体

1.7.4 遺伝形式

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
- 1.3.1 いろいろな「遺伝」
- 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
- 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
- 1.4.2 概念としての遺伝子
- 1.4.3 情報と遺伝子
- 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
- 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
- 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
- 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
- 1.6.3 フェノタイプ 表現型
- 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型



X染色体性

- 優性
- 劣性
- 浸透率とフェノコピー

1.7.4.1 優性遺伝形式では

個人は $X \in \{0, 1, 2\}$ (ジェノタイプ) のいずれかの値をとる。

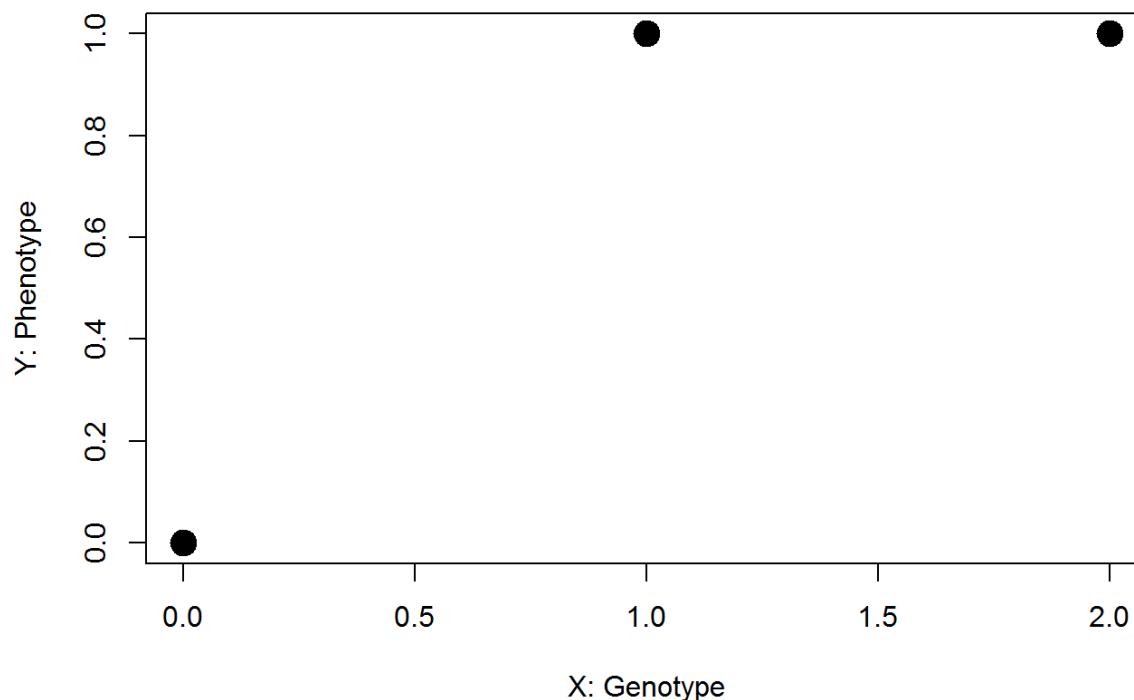
個人は $Y \in \{0, 1\}$ (フェノタイプ) のいずれかの値をとる。

X と Y とには関係がある。

打点すると以下のようになる

```
X <- c(0, 1, 2)
Y <- c(0, 1, 1)
plot(X, Y, pch=20, cex=3, xlab="X: Genotype", ylab="Y: Phenotype")
```

- 1 メンデル遺伝学から分子遺伝学へ 1
- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
- 1.3.1 いろいろな「遺伝」
- 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
- 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
- 1.4.2 概念としての遺伝子
- 1.4.3 情報と遺伝子
- 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
- 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
- 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
- 1.6.2 ジェノタイプ 遺伝子型
- 1.6.3 フェノタイプ 表現型
- 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型



ジェノタイプとフェノタイプとの関係に関数を設定すると、することが出来るだろう。

たとえば：

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フエノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型

$$Y = \frac{e^{a(X-b)}}{e^{a(X-b)} + 1}$$

この関数では、 $\lim_{X \rightarrow -\infty} Y(X) = 0$, $\lim_{X \rightarrow \infty} Y(X) = 1$ である。
 b は、 $Y = 0.5$ となる X の値。
 a は、曲線の傾きを定める値。

```
plot(X, Y, pch=20, cex=3, xlab="X: Genotype", ylab="Y: Phenotype")
x <- seq(from=-0.5, to=2.5, length=10000)
a <- 100
b <- 0.5
y <- exp((x-b)*a)/(exp((x-b)*a)+1)
points(x, y, type="l")

a <- 10
b <- 0.5
y <- exp((x-b)*a)/(exp((x-b)*a)+1)
points(x, y, type="l", col=2)

a <- 100
b <- 0.7
y <- exp((x-b)*a)/(exp((x-b)*a)+1)
points(x, y, type="l", col=3)
```

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイ

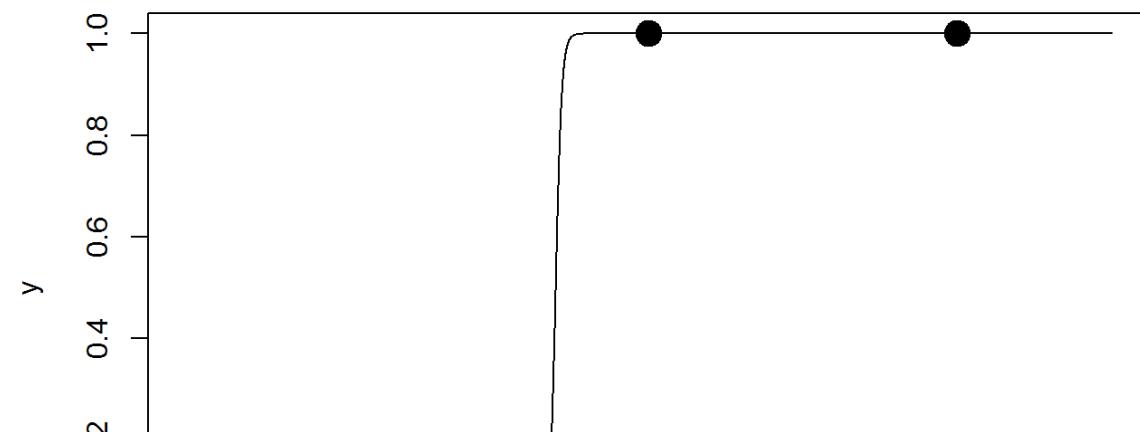
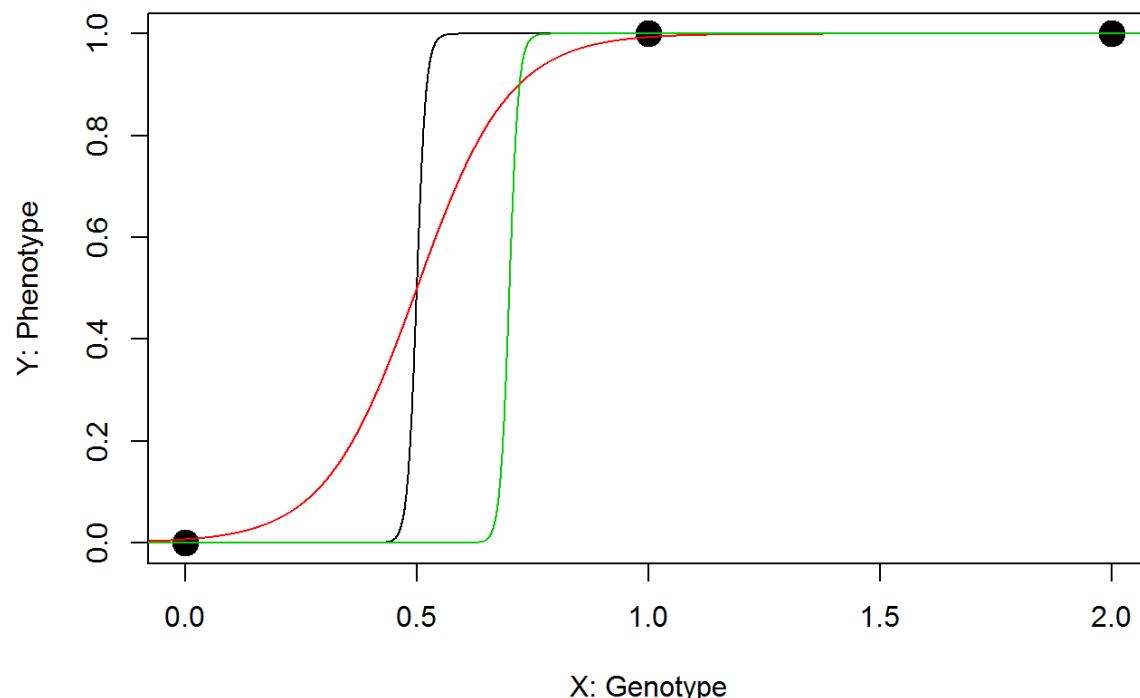
ド 1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フェノタイプ 表現型

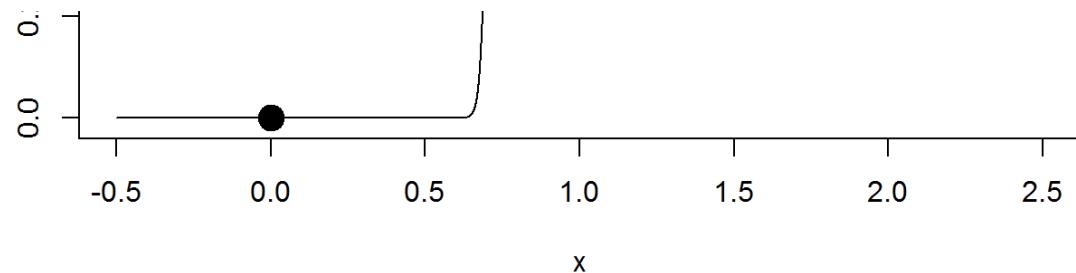
1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型



1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ 1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型



1.7.4.2 劣性遺伝形式

$$Y = \frac{e^{a(X-b)}}{e^{a(X-b)} + 1}$$

上式のa,bにどのような値を設定すればよいだろうか？

1.7.5 確率事象としてのメンデル遺伝

1.7.5.1 発病確率

$Y \in \{0, 1\}$ の値は表現型であると考えた。

別の見方をして、2つの表現型のうち、片方を発現する確率とみなすことも出来る。

その場合、ジエノタイプが0,1,2の場合に、フェノタイプ1を発現する確率が、0,1,1である場合が優性遺伝形式、0,0,1の場合が劣性遺伝形式であることになる。

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フエノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型

ディプロイドであることの影響

優性	2	1
劣性	1	写像 → 1
相加性	0	0
相乗性		優性

写像としての遺伝形式

一般化して、ジエノタイプごとの発現確率を $P(X = 0)$, $P(X = 1)$, $P(X = 2)$ とすれば(下図では r, q, p)、

優性遺伝形式において、 $P(X = 1)$, $P(X = 1)$ という値に意味を持たせることが出来る。

- ジエノタイプからはフェノタイプが 1 となると予想されるが、その通りになる確率。これを浸透率と言う。

他方、 $P(X = 0)$ は、

- ジエノタイプからはフェノタイプが 0 となると予想されるが、その通りにならない確率。このような現象をフェノコピー。このような確率をフェノコピーが出現する(確)率と言う。

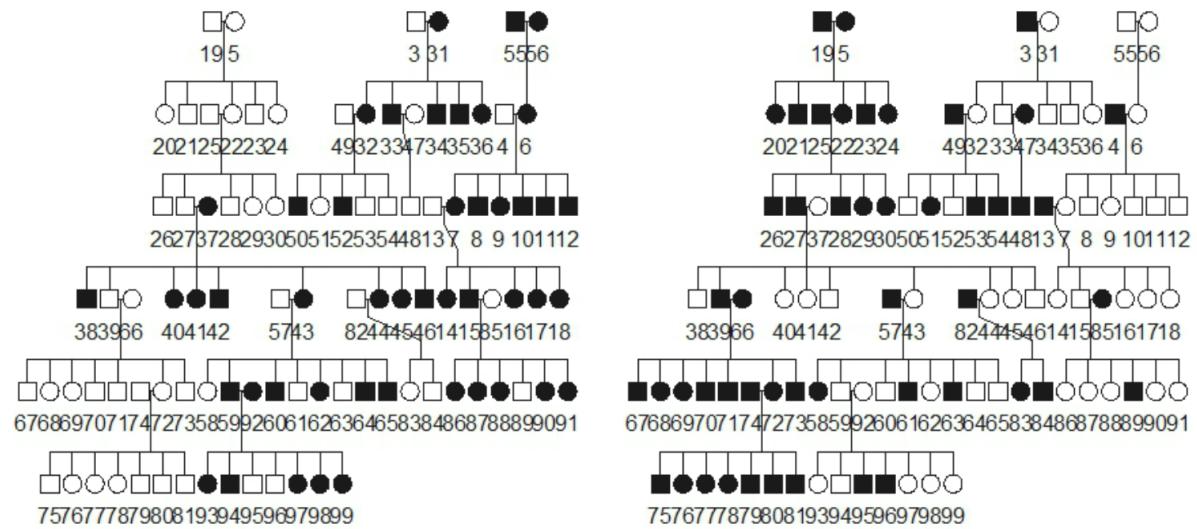
- 1 メンデル遺伝学から分子遺伝学
へ 1
- 1.1 遺伝と生殖
 - 1.2 遺伝学
 - 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
 - 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
 - 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
 - 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
 - 1.7 メンデルの法則・メンデル型

2
1
0

p
写像
→ q

r

家系図



1.8 確率分布関数と尤度関数

- 常染色体優性遺伝形式の形質があり、ジエノタイプを $\{g_0, g_1, g_2\}$ 、フェノタイプを $\{p_0, p_1\}$ とする。 p_1 を着目フェノタイプとする。 g_0 でのフェノコピー率を u 、 g_1, g_2 での浸透率は等しく、 v であるとする。ジエノタイプが g_i 、フェノタイプが p_j であるような個

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フエノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

人の人数を n_{ij} とする。

- 上記の仮定の下で $N = \{n_{0,0}, n_{0,1}, \dots, n_{2,1}\}$ が観察される確率は

$$Pr(N|u, v) = \binom{n_{0,0} + n_{0,1}}{n_{0,1}} u^{n_{0,1}} (1-u)^{n_{0,0}} \binom{n_{1,0} + n_{1,1}}{n_{1,1}} v^{n_{1,1}} (1-v)^{n_{1,0}} \binom{n_{2,0} + n_{2,1}}{n_{2,1}} v^{n_{2,1}}$$

$$Pr(N|u, v) = \frac{(n_{0,0} + n_{0,1})!(n_{1,0} + n_{1,1})!(n_{2,0} + n_{2,1})!}{\prod n_{ij}!} u^{n_{0,1}} (1-u)^{n_{0,0}} v^{n_{1,1}+n_{2,1}} (1-v)^{n_{1,0}+n_{2,0}}$$

この関数を、 u, v (と常染色体性優性遺伝形式と)で表現された確率モデルにおける、観察 N の確率分布関数と呼ぶ。

一方、少し書き換えて

$$L(u, v|N) = \frac{(n_{0,0} + n_{0,1})!(n_{1,0} + n_{1,1})!(n_{2,0} + n_{2,1})!}{\prod n_{ij}!} u^{n_{0,1}} (1-u)^{n_{0,0}} v^{n_{1,1}+n_{2,1}} (1-v)^{n_{1,0}+n_{2,0}}$$

としたものを、観察 N の下での、モデルの尤度関数と言う。

この尤度関数を最大にするような、 u, v を求めるには、 $L(u, v|N)$ を微分して

$$\frac{\partial L(u, v|N)}{\partial u} = 0$$

$$\frac{\partial L(u, v|N)}{\partial v} = 0$$

となるような u, v を求めればよい。

より簡単には、 $LL(u, v|N) = \log L(u, v|N)$ の最大値を求めてよい。

$$LL(u, v|N) = C + n_{0,1} \log u + n_{0,0} \log (1-u) + (n_{1,1} + n_{2,1}) \log v + (n_{1,0} + n_{2,0}) \log (1-v)$$

$$\frac{\partial LL}{\partial u} = n_{0,1} \frac{1}{u} - n_{0,0} \frac{1}{1-u} = 0$$

$$\frac{\partial LL}{\partial v} = (n_{1,1} + n_{2,1}) \frac{1}{v} - (n_{1,0} + n_{2,0}) \frac{1}{1-v} = 0$$

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ 1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
- 1.3.1 いろいろな「遺伝」
- 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型

$$u = \frac{n_{0,1}}{n_{0,0} + n_{0,1}}$$

$$v = \frac{n_{1,1} + n_{1,2}}{n_{1,0} + n_{1,1} + n_{2,0} + n_{2,1}}$$

- つまらない結論？
- 標本の「発現割合」は、「尤度を最大にする発現率の推定値＝最尤推定値」
- 遺伝形式・浸透率・フェノコピーが不明なとき、複数のモデルにて推定を行い、どちらが尤もらしいかを推定する

1.9 練習問題(試験にそのまま出る可能性があります)

- HereditaryとGeneticの異同について説明しなさい
- 遺伝子とは何か、その物質的側面と情報的側面との両方に言及して説明しなさい
- 常染色体性優性遺伝形式の遺伝的形質について、責任アリルのホモ接合体の浸透率をu2、ヘテロ接合体の浸透率をu1とし、フェノコピー率をvとしたときの、3つのジェノタイプのそれぞれの表現系の発現確率を式で示しなさい
- $Y = \frac{e^{a(X-b)}}{e^{a(X-b)}+1}$ この関係を仮定し、
 $P(X = 0) = r, P(X = 1) = q, P(X = 2) = p; r \leq q \leq p$ 、 a, b との関係がどうなるか示せ。

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ 1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

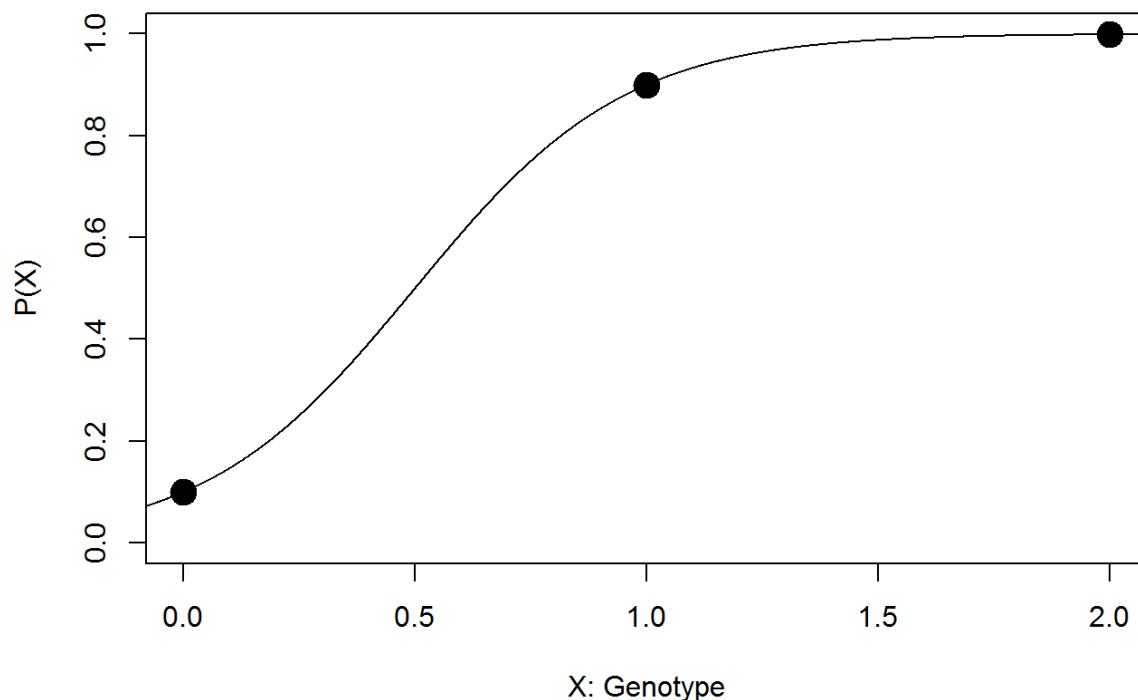
1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フェノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型



2 メンデル遺伝学から分子遺伝学へ 2

2.1 遺伝情報を持つ分子

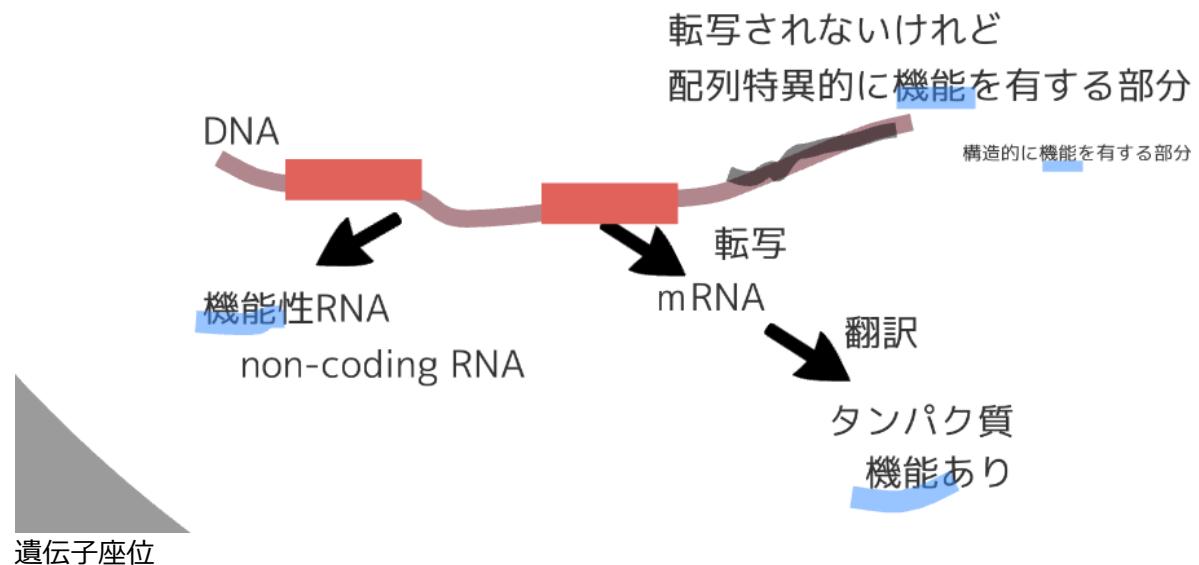
2.1.1 DNA

- DNA高分子
- 直鎖状分子
- 4塩基 A,T,G,C #### 遺伝子座位
- 情報が記録(コード)されている
- 特定の領域にコードされている。遺伝子座位という

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ 1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
- 1.3.1 いろいろな「遺伝」
- 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型

- コードは読みだされて機能する
 - mRNAを経てタンパク質として読みだされる
 - 機能性RNA分子として読みだされる



2.1.2 DNA、RNA、たんぱく質

2.1.2.1 転写と翻訳、生成と分解

- 転写
- スプライシング
- 翻訳
- コドン
- 翻訳後修飾

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

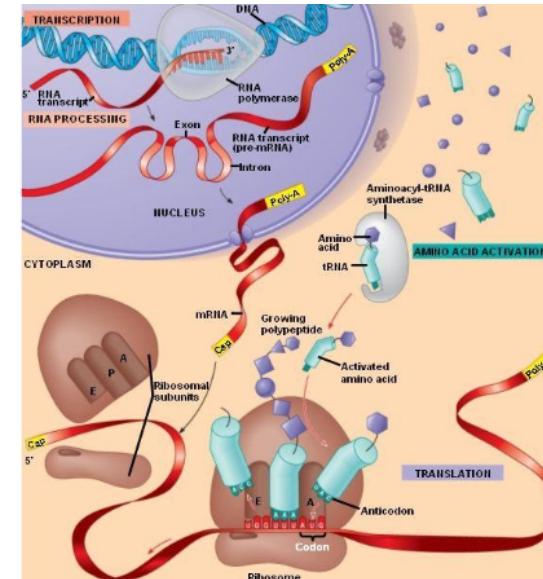
1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フエノタイプ 表現型

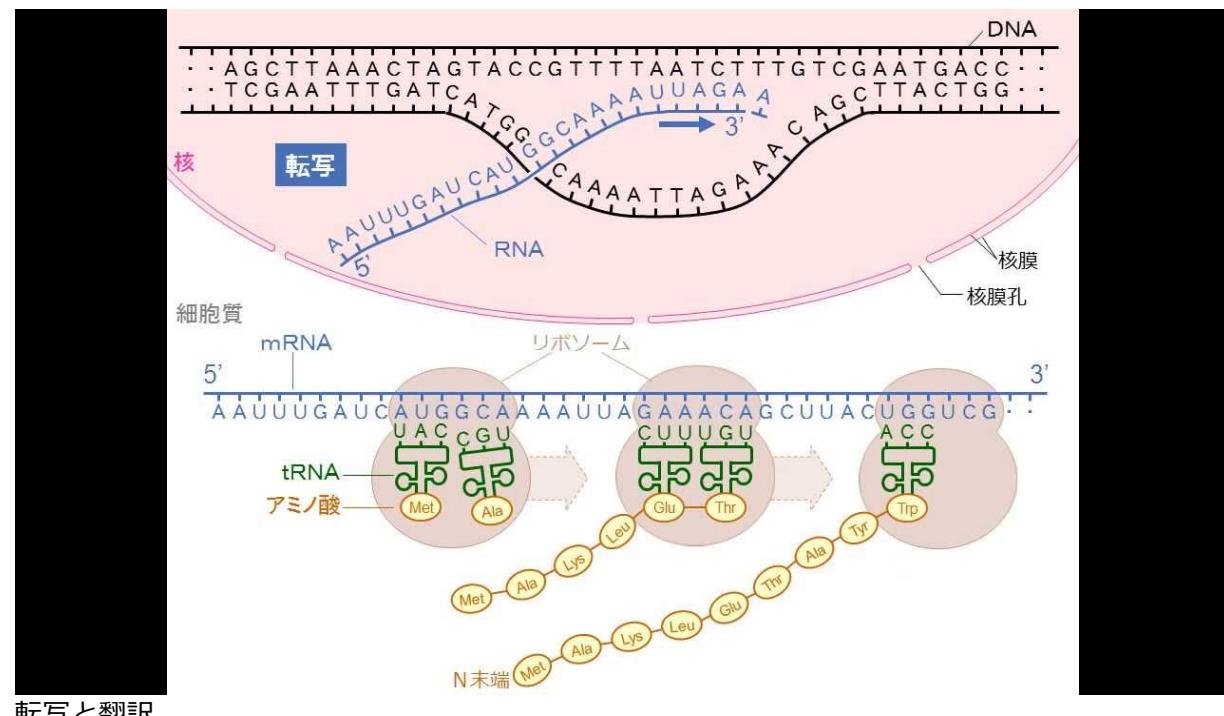
1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

二(二)



遺伝子発現



1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

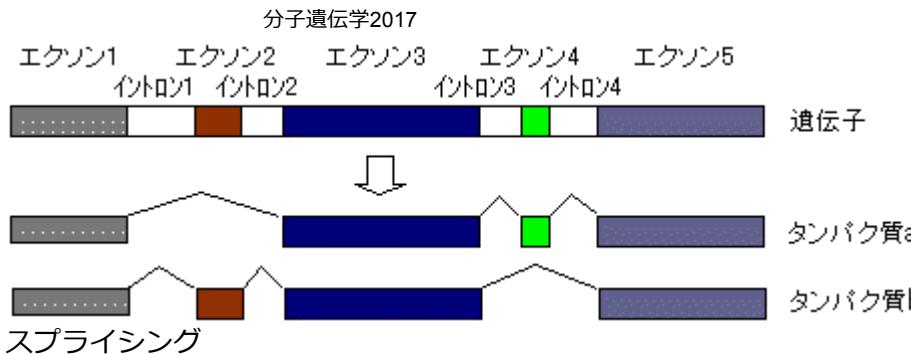
1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フエノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型



2字目			
U	C	A	G
UU UUU Phe(F) UUC フェニルアラニン	UCU UCC Ser(S) UCA リシン	UAU UAC Tyr(Y) UAA テロシン	UGU UGC Cys(C) UGC システィン
UUA UUG Leu(L) UAG リオシン	UCA UCG Pro(P) CCA CCA プロリン	UAA UAG 終止	UGA UGG Trp(W) UGG トリプトファン
CUU CUC Leu(L) CUA CUA リオシン	CCU CCC His(H) CCA CCA ヒスチジン	CAU CAC Thr(T) CAA CAA アラニン	CGU CGC Arg(R) CGA CGA アルギニン
CUG AUG Ile(I) AUU AUC Ile(I) AUU AUA Ile(I) AUG Met(M) GUU GUU Val(V) GUU GUC Val(V) GUU GUA Val(V) GUU GUG Val(V)	ACU ACC Thr(T) ACA AAC Asp(D) ACA AAA アスパラギン	ACG AAC Asp(D) AAG AAA リジン	AGU AGA Arg(R) AGC AGG アルギニン
GUU GUC Val(V) GUU GUA Val(V) GUU GUG Val(V)	GCU GCC Ala(A) GCA GCA アラニン	GAU GAC Asp(D) GAA GAG グルタミン酸	GGU GGC Gly(G) GGC GGA グリシン
	GCU GCG	GAC GAG グルタミン酸	GGG GGG

コドン表

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

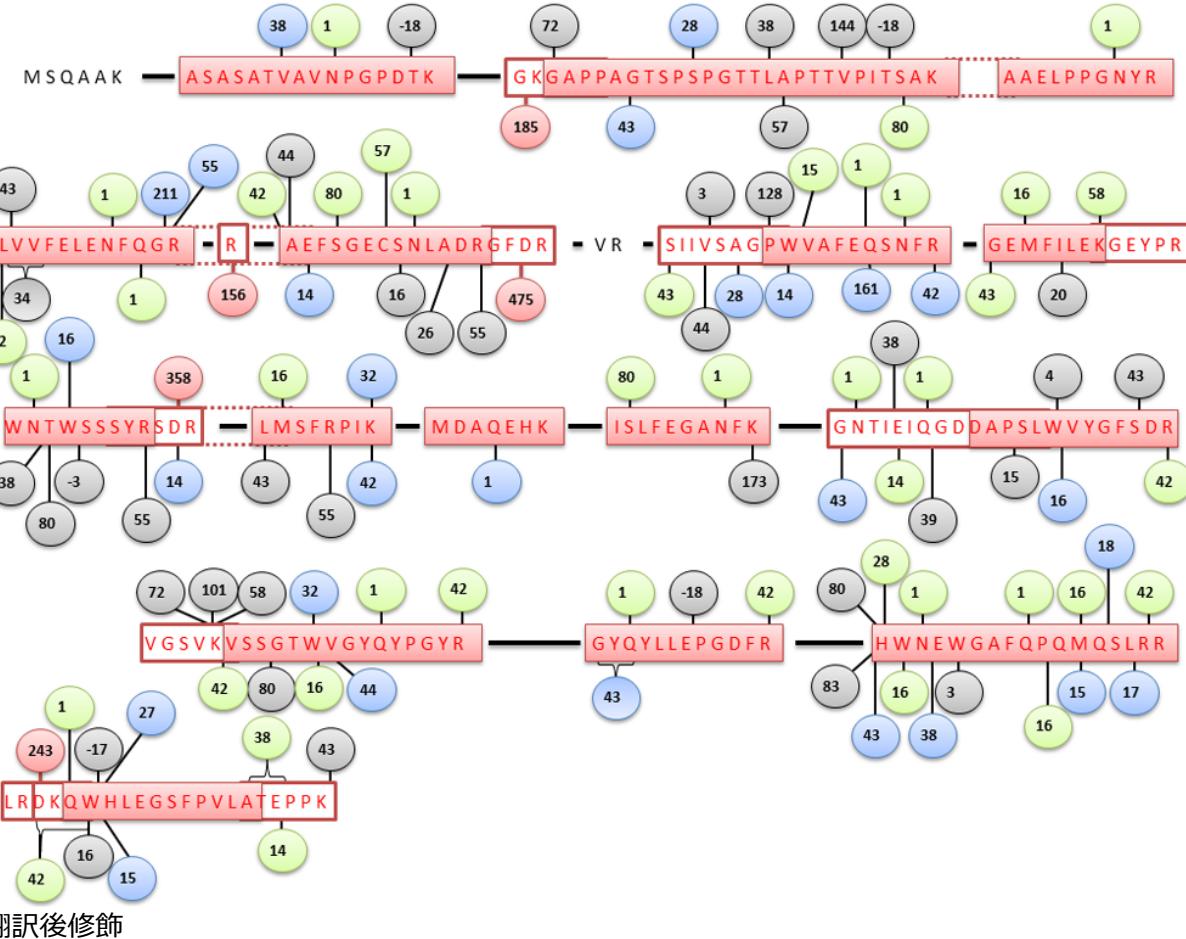
1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フエノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型



2.2 ゲノム

- 遺伝子とは情報
- 遺伝子座位は、情報の断片が、DNA分子の特定の位置に局在していることを指す
- ゲノムは情報全体

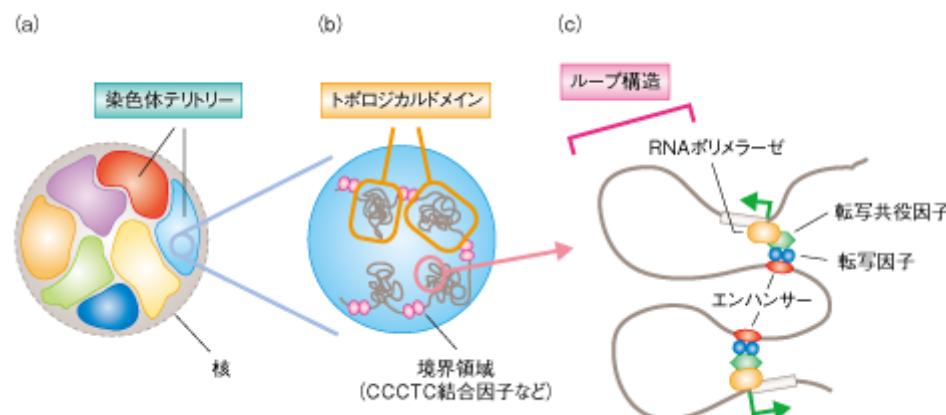
$$\text{Genome!} \neq \sum_i \text{geneLocus}_i$$

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型

ゲノム・アプローチとは、局在する遺伝子座位の和で説明できない、遺伝情報を読み解こうとする態度

- 優性・劣性遺伝形式も「和で説明できない」ことの一つ
- 複数の遺伝子座位の協働効果～複合遺伝性疾患
 - 組み合わせ $2^n = \sum_i \binom{n}{i} = 1 + n + \frac{n(n-1)}{2} + \dots + n + 1$
- 遠位座位の近接関係



染色体テリトリーとトポロジカルドメイン

<http://leading.lifescienceedb.jp/4-e002/> (<http://leading.lifescienceedb.jp/4-e002/>)

2.3 オミクス

- ゲノム
- エピゲノム
- トランскriプトーム
- プロテオーム
- メタボローム
- フェノーム

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

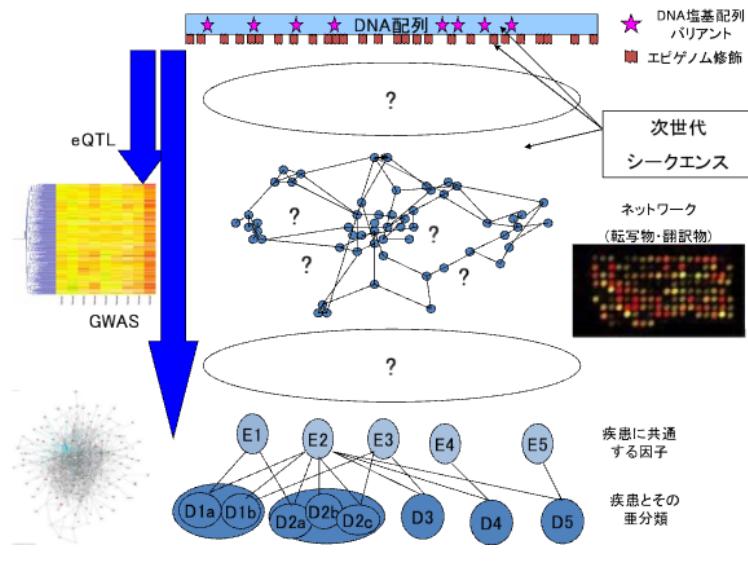
1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フエノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型



2.3.1 エピゲノム

- DNA、ヒストン、クロマチン、染色体

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

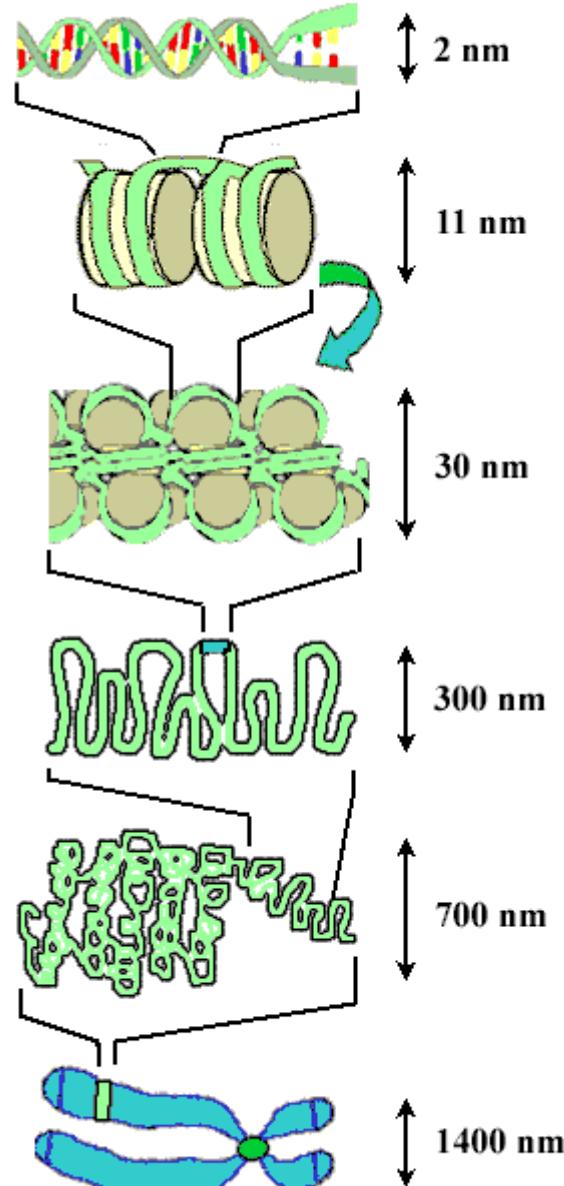
1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フェノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

www.vcbio.sci.kun.nlPACKAGING OF A DNA MOLECULE
INTO A MITOTIC CHROMOSOMEShort section of
DNA double helix“Beads-on-a-string”
form of chromatin30-nm chromatin fiber
of packed nucleosomesShort section of
chromosome
(extended form)Condensed section of
chromosome (6 loops
assemble into 1 rosette;
30 rosettes into 1 coil)Entire mitotic
chromosome

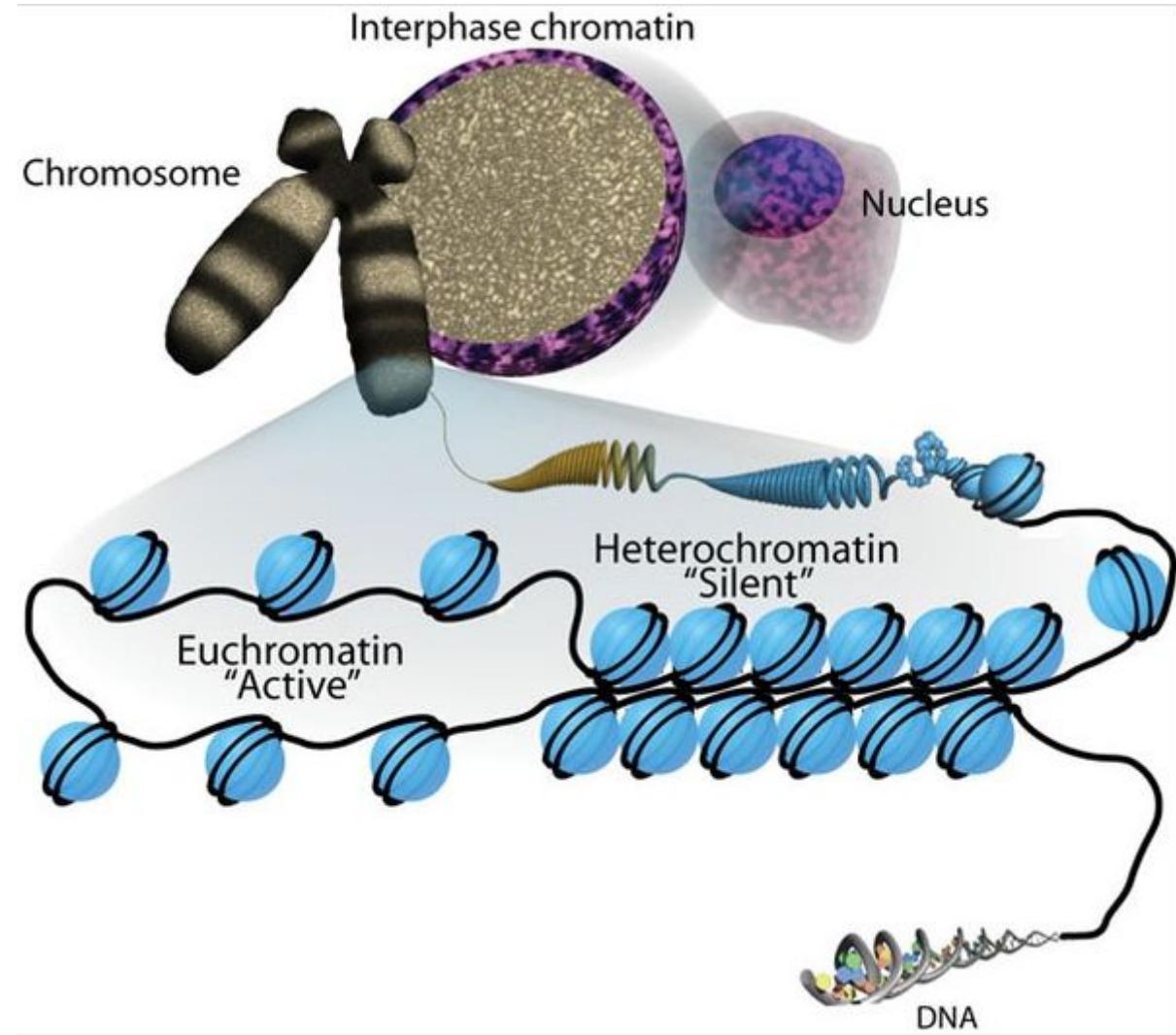
The mitotic chromosome is 50000x shorter than the extended DNA molecule

クロマチン

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ 1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型

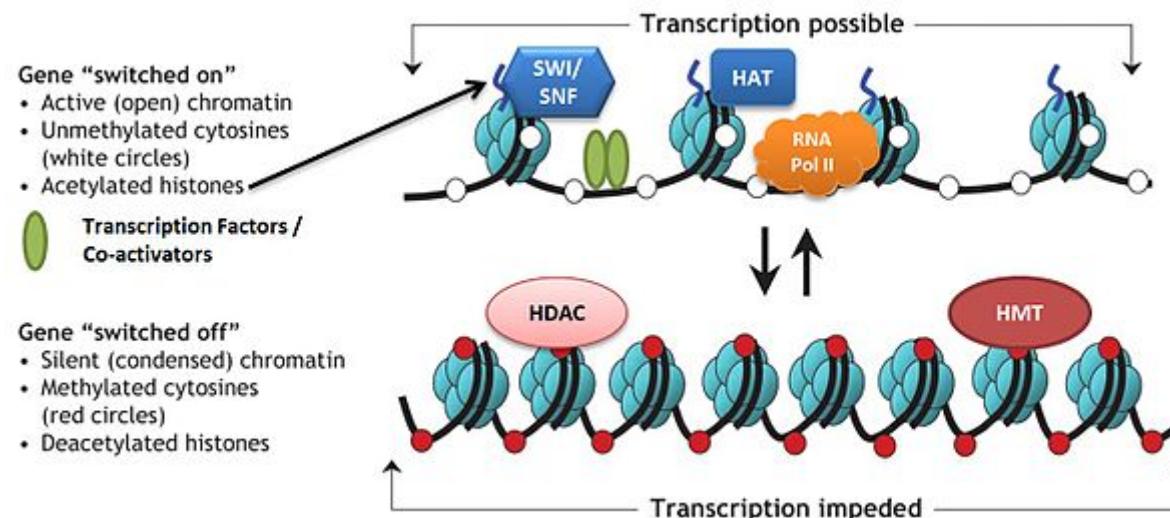
- 化学修飾
 - メチル化
 - ヒストン複合体とその化学修飾
- 構造の緩み
 - DNAの不活化
 - ヘテロクロマチン、ユークロマチン



ヘテロクロマチン・ユーカロマチン

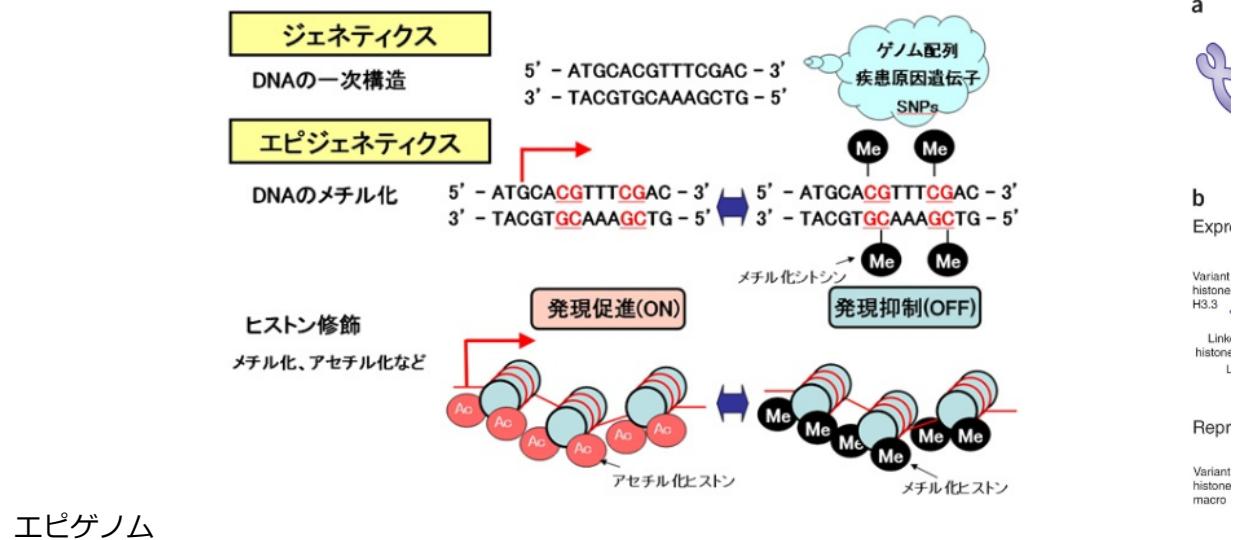
1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フエノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型



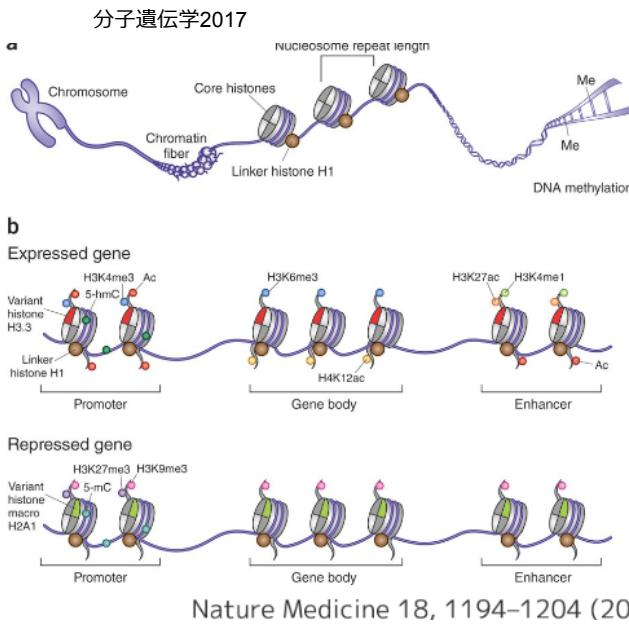
RNA Polymeraseのアクセス

エピジェネティクスとは？



1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ 1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
- 1.3.1 いろいろな「遺伝」
- 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フエノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型



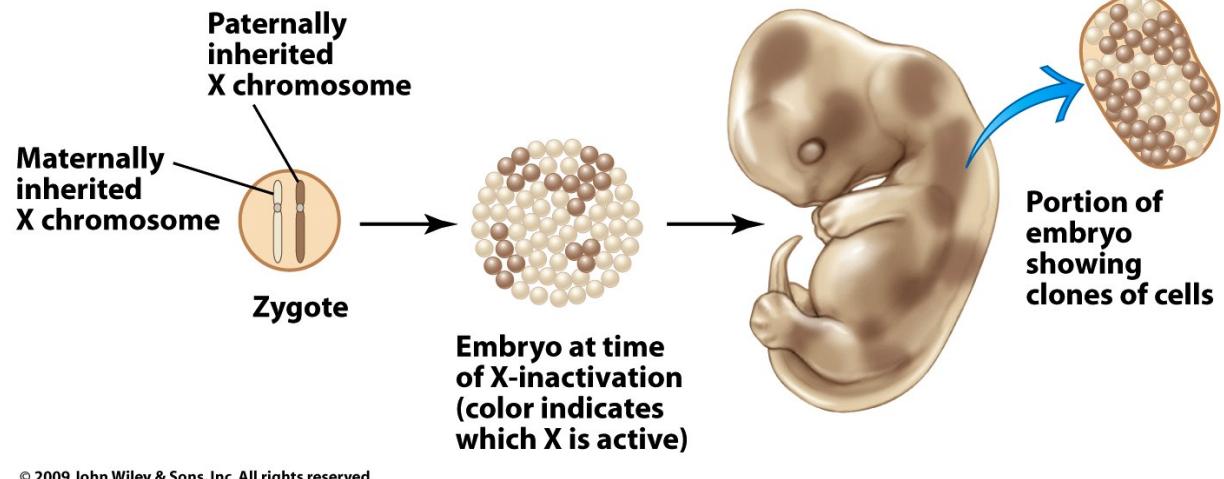
Nature Medicine 18, 1194–1204 (2012)

ヒストン修飾

- 「エピゲノム」は、「各所」の「エピジェネティクス」を単なる和ではなく、「全体」で考えること
- 遺伝子の不活化
 - X染色体モザイク。女に2本あるX染色体のうち1本は不活化されている (Lyonization)
 - Barr小体
 - iPS細胞

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ 1

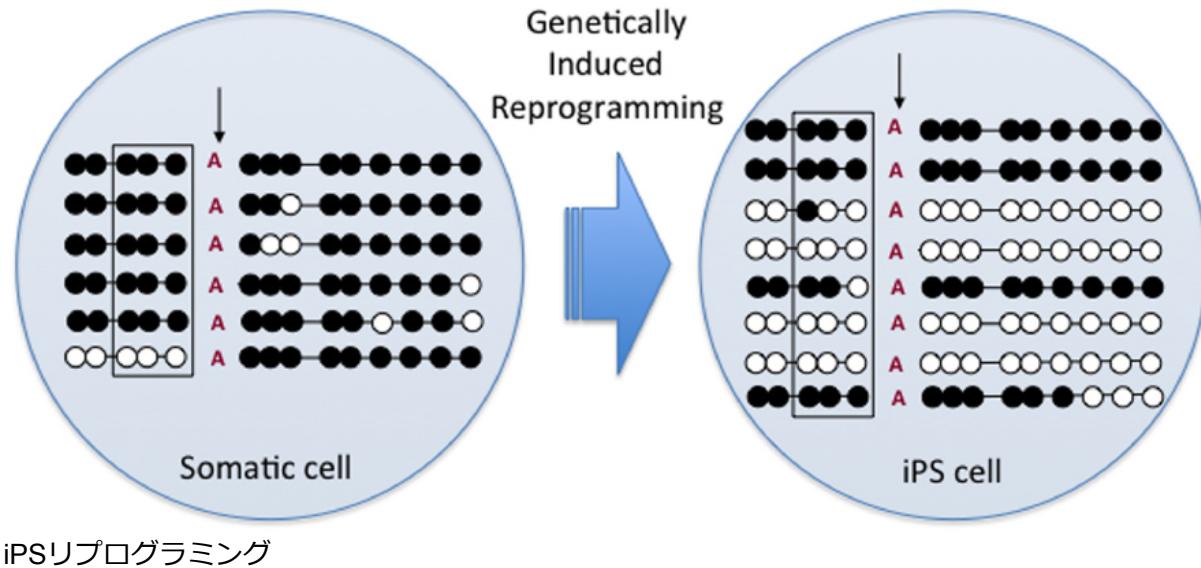
- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
- 1.3.1 いろいろな「遺伝」
- 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
- 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
- 1.4.2 概念としての遺伝子
- 1.4.3 情報と遺伝子
- 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
- 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
- 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
- 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
- 1.6.3 フエノタイプ 表現型
- 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型



Source: Goldsmith LA, Katz SI, Gilchrest BA, Paller AS, Leffell DJ, Wolff K: *Fitzpatrick's Dermatology in General Medicine*, 8th Edition: www.accessmedicine.com

Copyright © The McGraw-Hill Companies, Inc. All rights reserved.

- 1 メンデル遺伝学から分子遺伝学
へ 1
- 1.1 遺伝と生殖
 - 1.2 遺伝学
 - 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
 - 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
 - 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
 - 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
 - 1.7 メンデルの法則・メンデル型



iPSリプログラミング

DNA methylation pattern of the paternal H19/IGF2 DMR in hybrid fibroblasts (somatic cell) and induced pluripotent stem (iPS) cells. Front. Genet., 25 February 2015 | <https://doi.org/10.3389/fgene.2015.00058> (<https://doi.org/10.3389/fgene.2015.00058>)

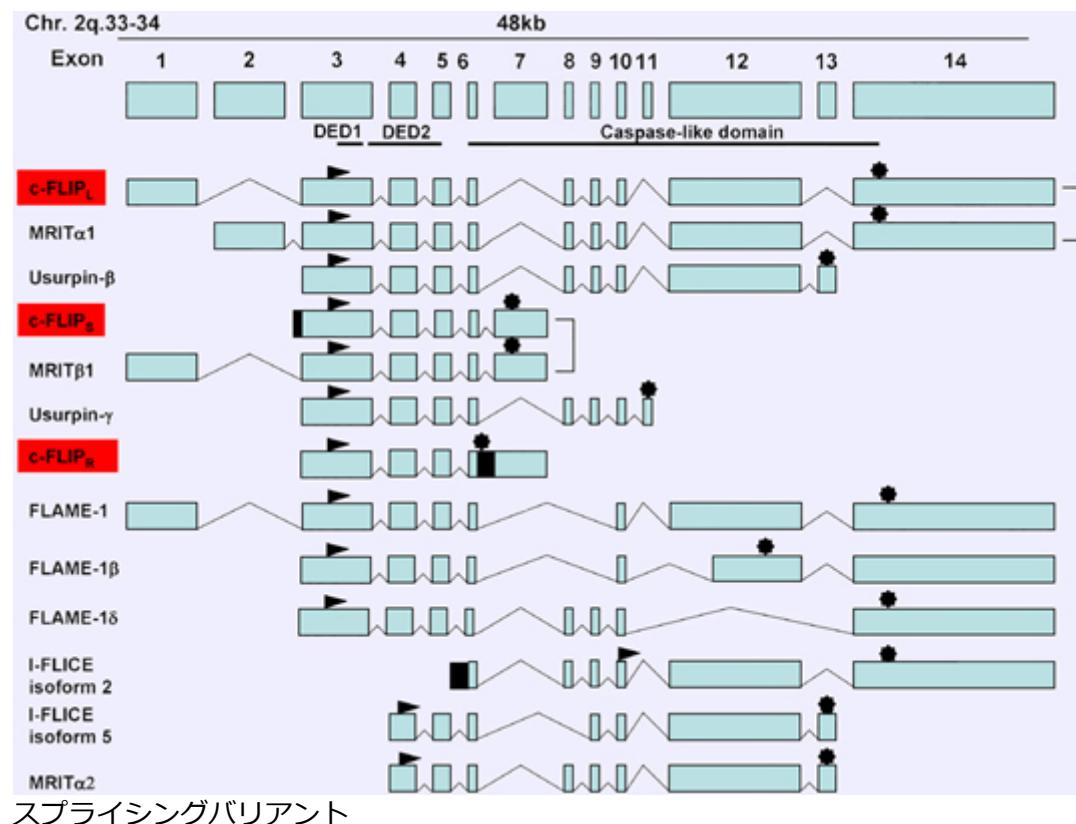
2.3.2 トランスクリプトーム

2.3.3 タンパク質コーディング遺伝子のトランスクリプトの多様性

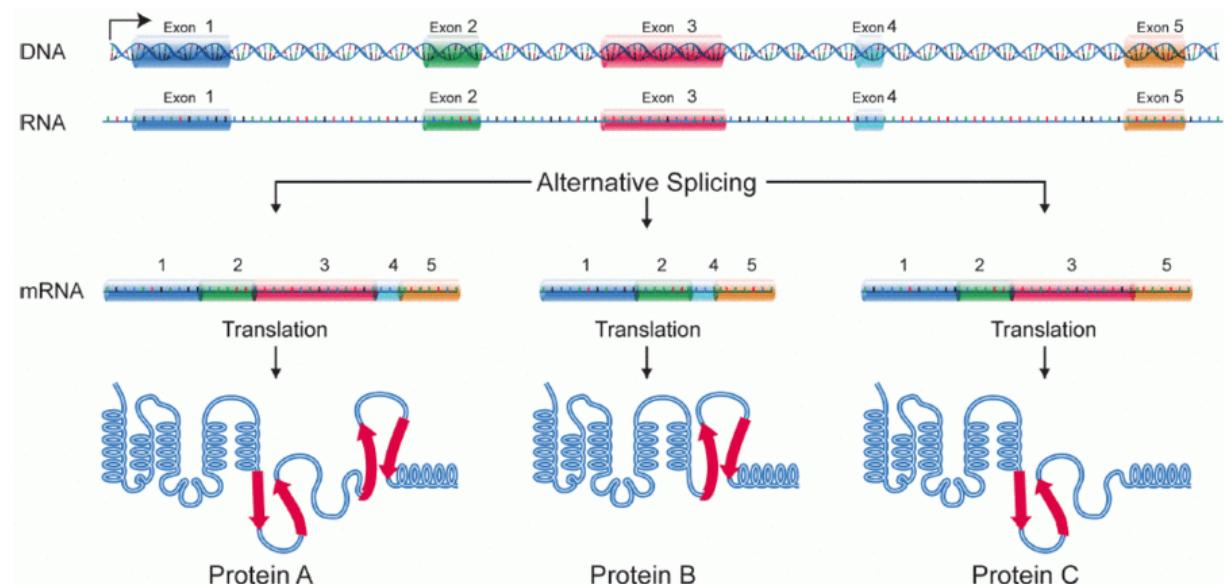
- スプライシングバリアント
- 大部分の遺伝子で認められる

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ 1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型



スプライシングバリエント

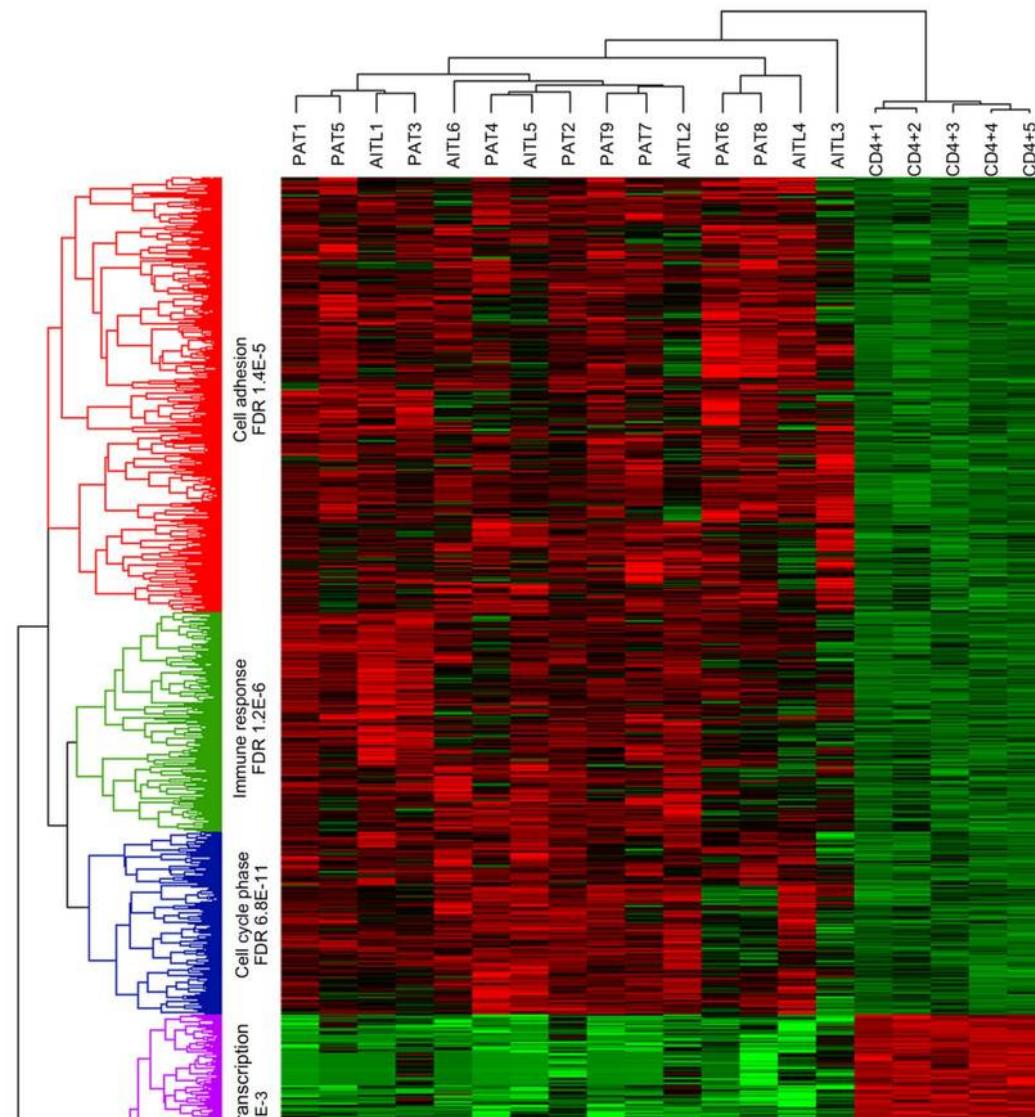


スプライシングバリアント2

2.3.3.1 発現比較解析

- 20000遺伝子の発現量を同時測定

- 発現パターンで分類



1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

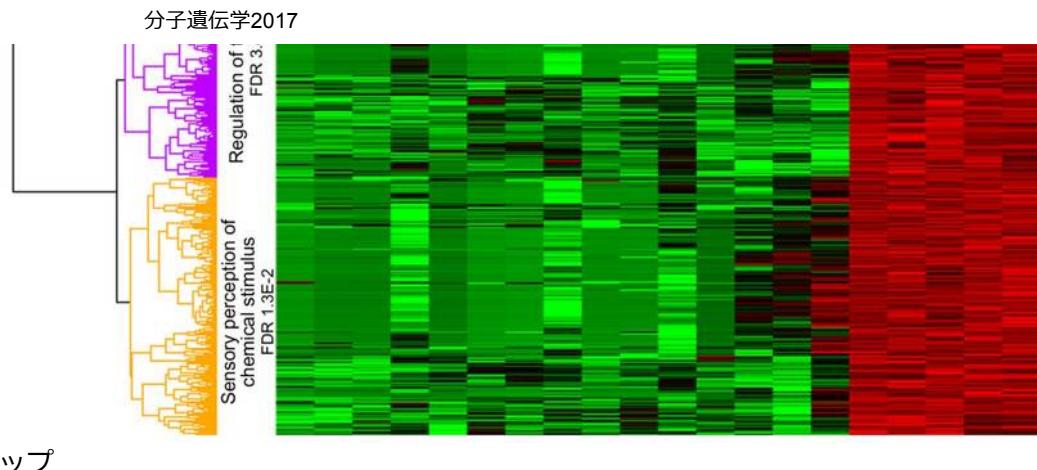
1.6.3 フェノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ 1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フエノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型

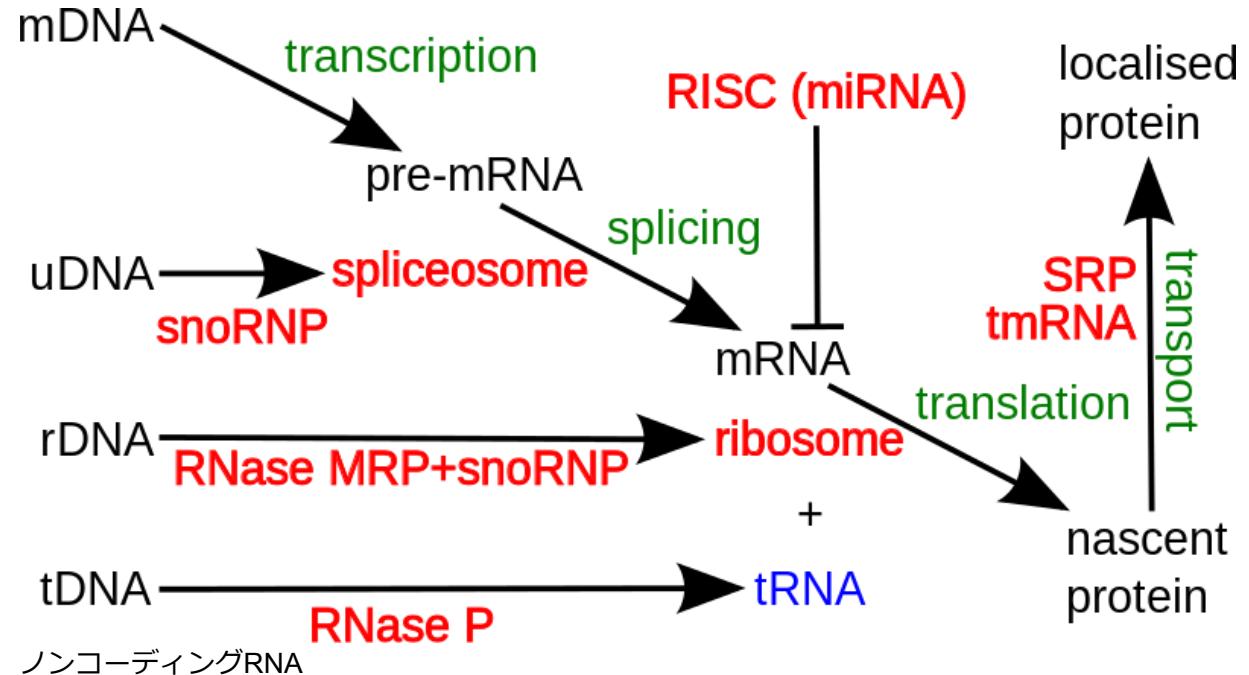


ヒートマップ

2.3.4 機能性RNA遺伝子、ノンコーディング遺伝子

- (mRNA): タンパク質へ
- tRNA
- rRNA
- ncRNA
- snRNA
- snoRNA
- microRNA
- その他

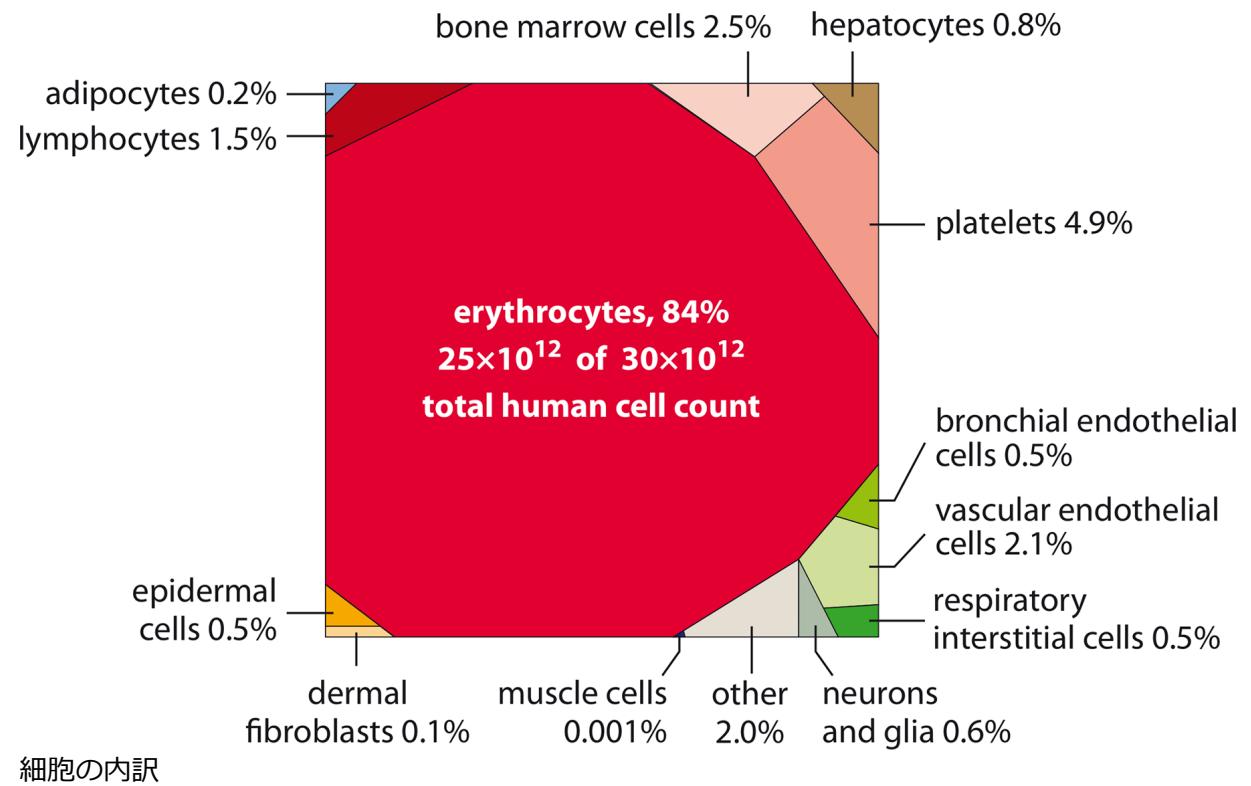
- 1 メンデル遺伝学から分子遺伝学
へ 1
- 1.1 遺伝と生殖
 - 1.2 遺伝学
 - 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
 - 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
 - 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
 - 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
 - 1.7 メンデルの法則・メンデル型



2.4 分子遺伝学における数

- 細胞の数 38兆個(30兆個は赤血球)
- 核染色体(22対の常染色体、1対の性染色体)
- ヒトゲノムDNA配列塩基対数 約 32億塩基対
- たんぱく質をコードする遺伝子数 約 20000個
- たんぱく質コード領域 2%
- ミトコンドリアゲノムの遺伝指數 37個
- 2ハプロイドセットの塩基一致割合 99.6 %
- [\(https://publications.nigms.nih.gov/insidelifescience/genetics-numbers.html\)](https://publications.nigms.nih.gov/insidelifescience/genetics-numbers.html)

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学へ 1
1.1 遺伝と生殖
1.2 遺伝学
1.3 遺伝すること
1.3.1 いろいろな「遺伝」
1.3.2 形質と表現型
1.4 遺伝子
1.4.1 物理的実在としての遺伝子
1.4.2 概念としての遺伝子
1.4.3 情報と遺伝子
1.4.4 遺伝子とは
1.5 有性生殖と遺伝子
1.5.1 無性生殖と有性生殖
1.6 用語の整理
1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
1.6.3 フエノタイプ 表現型
1.6.4 アリル・ハプロタイプ
1.7 メンデルの法則・メンデル型



<https://doi.org/10.1371/journal.pbio.1002533> (<https://doi.org/10.1371/journal.pbio.1002533>)

2.5 ネットワークとパスウェイ

- ゲノム。遺伝子全体で考えたい
- 個々の遺伝子(遺伝子座位)は細切れにすぎる
- 全体は大きすぎる
- 遺伝子をサブセットにする
 - 機能によるサブセット化

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

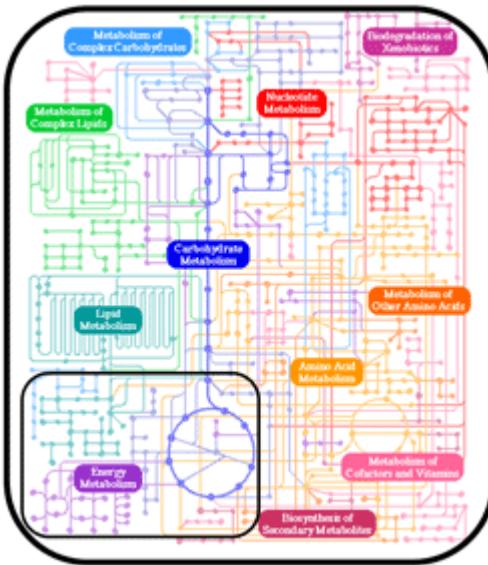
1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

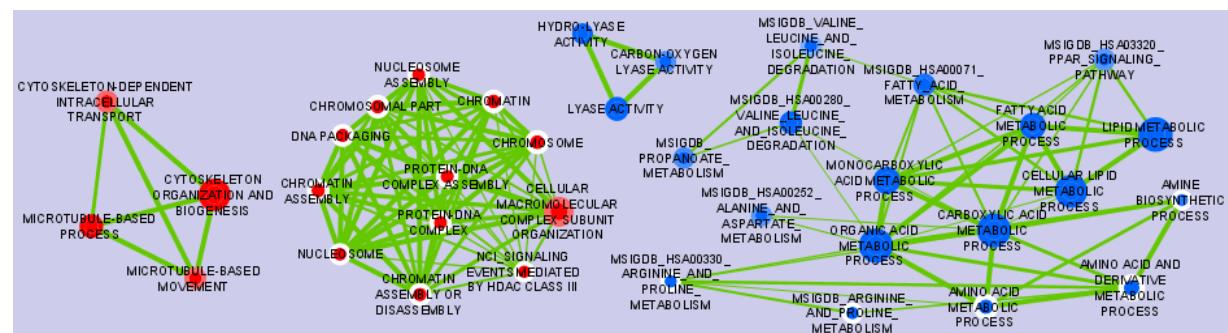
1.6.3 フエノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型



メタボロームパスウェイ



遺伝子セット

2.6 時空間

- ゲノムは、受精卵から死ぬまで、時間的にも、空間的にも、「同一」
 - ただし、実際は、テロメア短縮があり、体細胞系変異もあり、それらの影響を受ける
 - 基本情報は、一生に一度の解析で可
 - 個々の細胞について解析することが必要になることも(免疫細胞・癌細胞の変化など)
- エピゲノム・トランскレプトーム(その他オーム)は細胞の分化に重要。時間・空間的に多彩

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フエノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

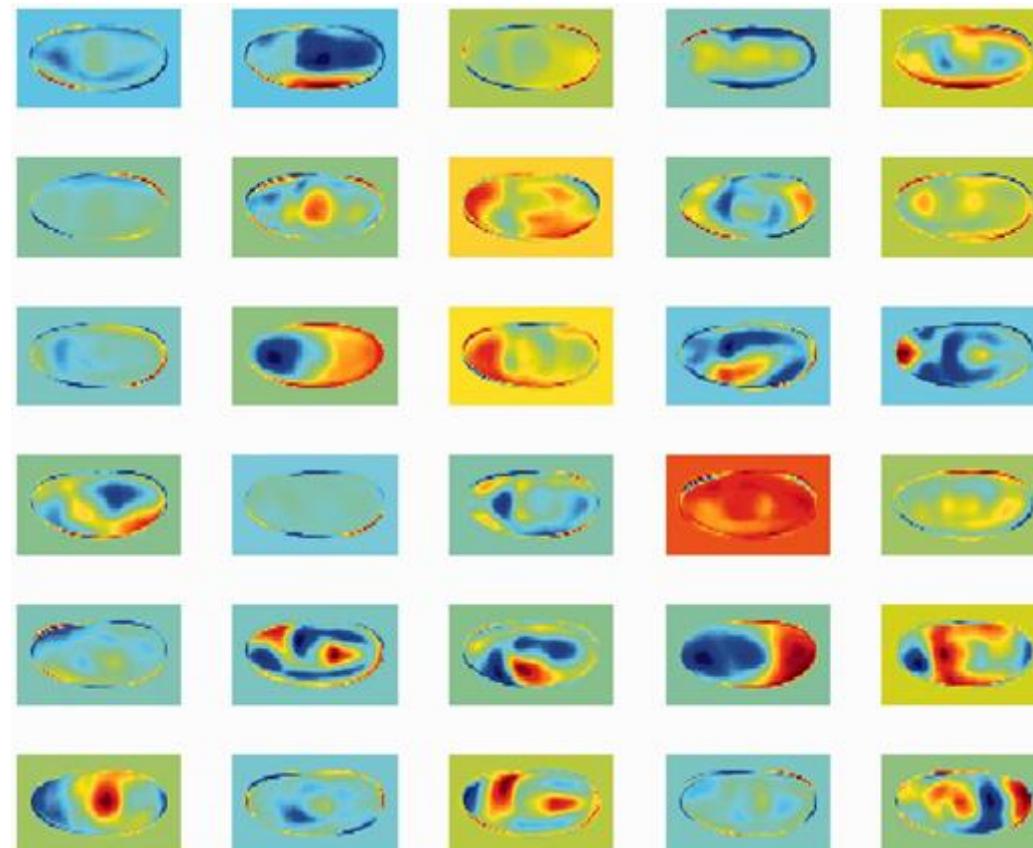
- たくさんの時刻、たくさんの場所で測ることで、はじめて全容がわかる
- たくさんの細胞をまとめて測ることもできるし、個々の細胞を調べることもできる

Developmental stage range	Gene expression	Annotation terms
4-6		cellular blastoderm, dorsal ectoderm anlage in statu nascendi, endoderm anlage in statu nascendi, yolk, ventral ectoderm anlage in statu nascendi, yolk nuclei, procephalic ectoderm anlage in statu nascendi, visual anlage in statu nascendi, amnioterosa anlage in statu nascendi, foregut anlage in statu nascendi
7-8		procephalic ectoderm anlage, ventral ectoderm primordium P2, trunk mesoderm primordium P2, hindgut anlage, anterior endoderm anlage, dorsal ectoderm primordium, posterior endoderm primordium P2, pole cell, head mesoderm primordium P4, yolk nuclei
9-10		procephalic ectoderm primordium, anterior endoderm primordium, dorsal ectoderm primordium, trunk mesoderm primordium, ventral nerve cord primordium P3, head mesoderm primordium P2, visual primordium, ventral ectoderm primordium, posterior endoderm primordium, foregut primordium
11-12		embryonic central brain neuron, yolk nuclei, anterior midgut primordium, brain primordium, mesectoderm primordium, foregut primordium, salivary gland body primordium, germ cell, dorsal epidermis primordium, somatic muscle primordium
13-16		embryonic central nervous system, embryonic foregut, embryonic head epidermis, embryonic midgut, embryonic salivary gland, sensory system head, embryonic/larval muscle system, embryonic central brain neuron, embryonic ventral epidermis, embryonic optic lobe

ショウジョウバエ幼生

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ 1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型



発現空間分解

3 生命の起源と進化と分子系統樹

3.1 生命とは

3.1.1 生命とエントロピー

3.1.1.1 エントロピーと熱力学の法則

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ 1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フエノタイプ 表現型

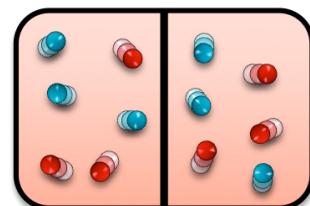
1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

- + 放っておくと均一になる
- + 無秩序になる
- + 変化は一方指向的、不可逆的
- + 微視的状態 w について

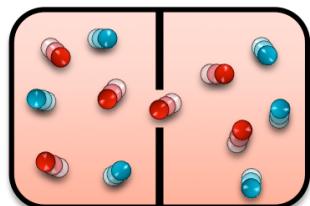
$$S = -k \sum_w p(w) \log p(w)$$

断熱壁で囲まれた
2つの部分は
同じ温度の平衡状態

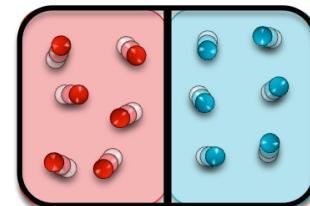


熱力学の第二法則

開閉可能な穴で
速い分子：左→右
遅い分子：右→左



系に仕事を与えずに
両側に温度差が
生まれる。



3.1.1.2 情報とエントロピー

$$H(X) = - \sum_w p(w) \log p(w)$$

コイン投げのエントロピー

$$-(p \log p + (1-p) \log (1-p))$$

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

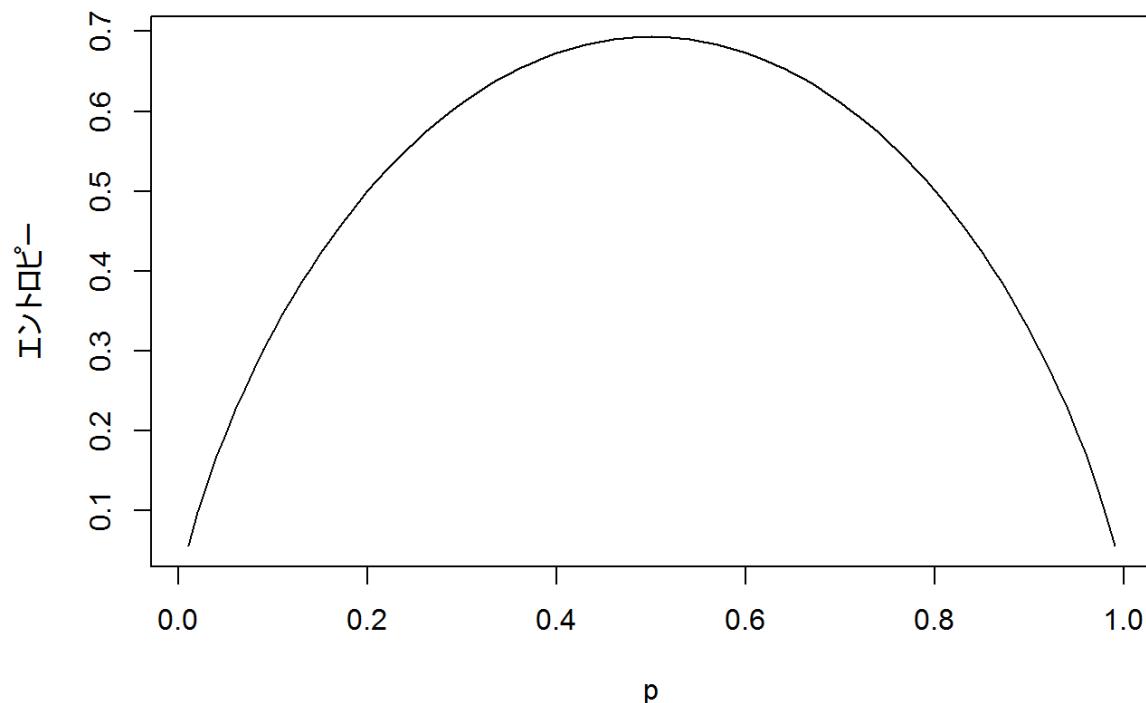
1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フェノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型



治療法の成否のエントロピー。成功s回、失敗f回。推定成功率pは

$$f(p) = \frac{(s+f+1)!}{s!f!} p^s (1-p)^f$$

$$-\int_0^1 f(p) \log f(p) dp$$

新治療法であって、成否情報がない場合(s=0,f=0)と、(s=10,f=8)の場合では、治療法について情報が増えているから、エントロピーが負になっている。

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

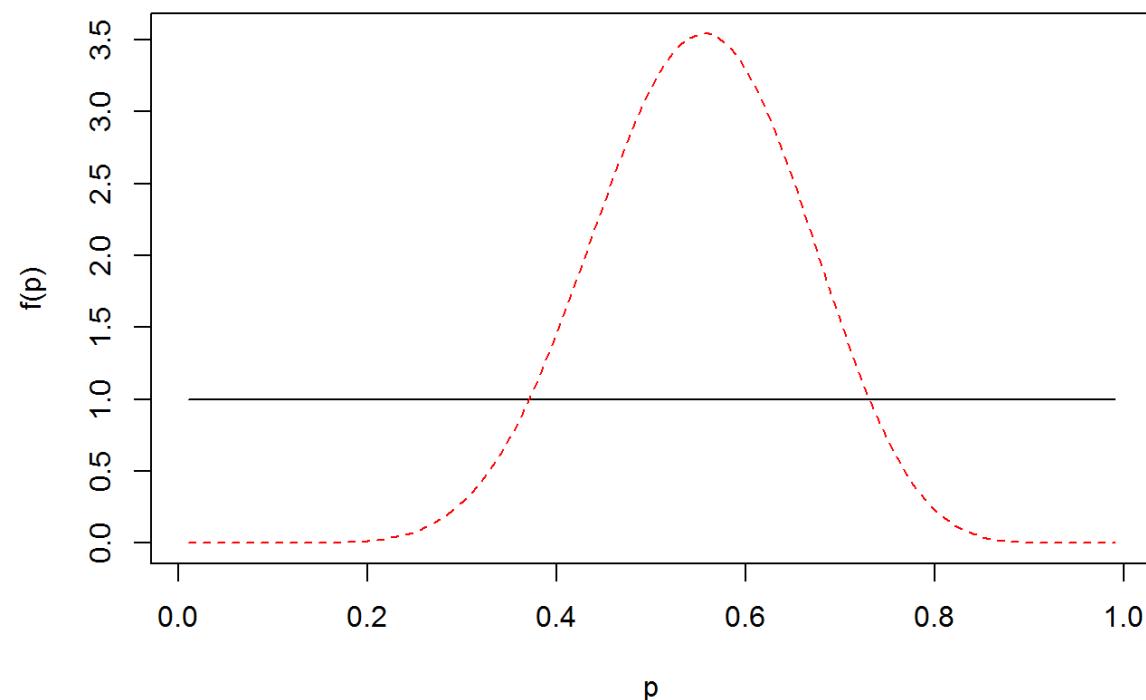
1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フェノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

治療法の成功率推定分布



1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

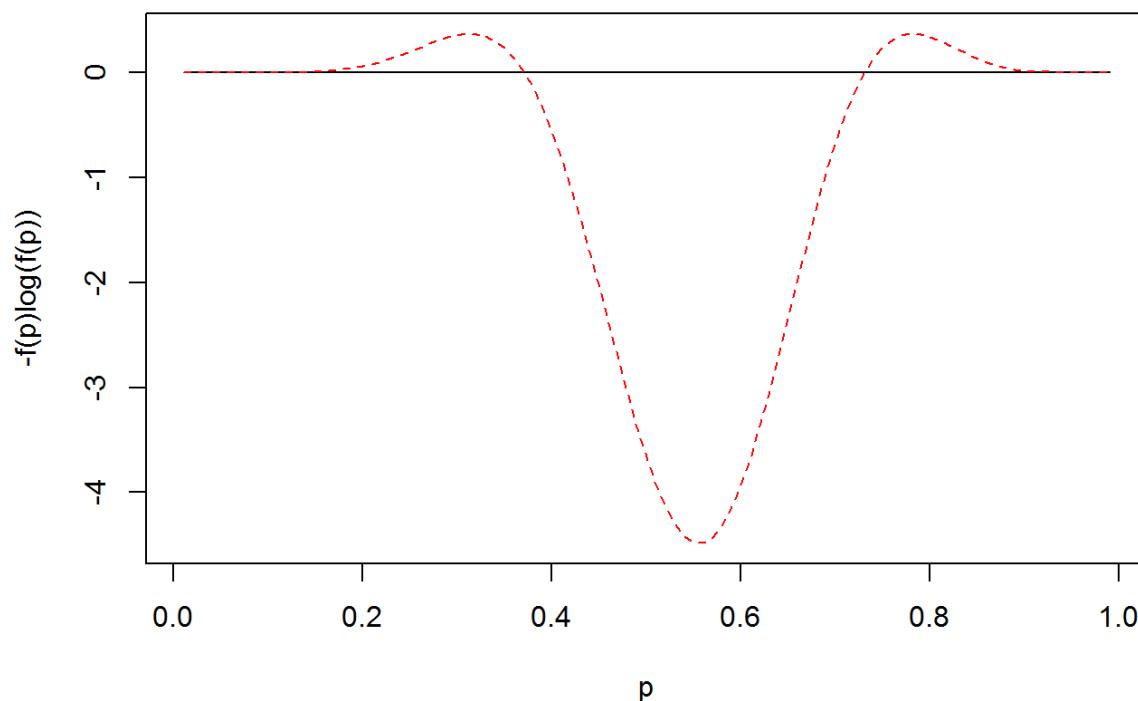
1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フェノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

治療法の成功率推定分布に相当する $-f(p)(\log(f(p)))$



3.1.1.3 生命とエントロピー

- 生物はエネルギーを消費して(光合成、食物消化)、特別な状態を維持している。エントロピーが増大しない状況を維持している系

3.1.2 生命とは

- 生命の基本要素
 - 再生産(コピー)
 - 物質・情報の受け渡し
 - 多様性
 - 確率的変化
- 分子の役割
 - 再生産：DNAをコピー機能のあるタンパク質が実現

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ 1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型

- 物質・情報の受け渡し：DNAを生殖機能で受け渡し。生殖機能はタンパク質等が構成する「生体」が実現
- 多様性：DNA配列多様性、遺伝子産物の多様性(RNA、タンパク質の多様性)
- 確率的变化：変異、遺伝的浮動、交叉、メイティング



3.2 生命の起源



『レア+ホノホノオフ』

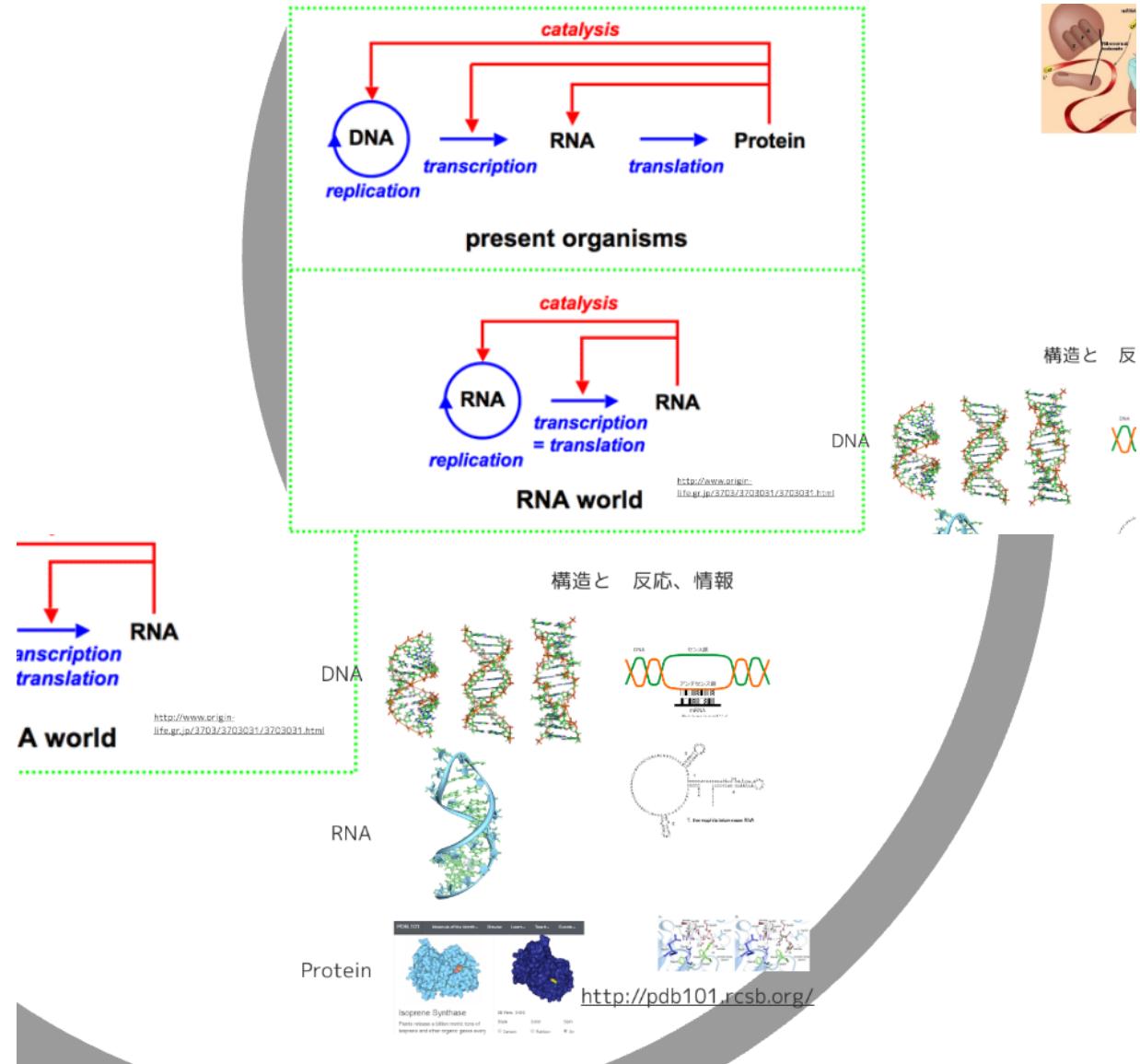
生命の起源

- 1 メンデル遺伝学から分子遺伝学
- へ 1
 - 1.1 遺伝と生殖
 - 1.2 遺伝学
 - 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
 - 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
 - 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
 - 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フエノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
 - 1.7 メンデルの法則・メンデル型

3.2.1 RNAワールド仮説

- RNAだけで、生命の要素が実現できる
- RNAは機能性分子であり、情報性分子でもある
 - RNAの塩基配列 = 遺伝情報(コピーができる多様性も持てる)
 - RNAは高次元構造を取り、酵素活性がある
- 現在のDNA、RNA、タンパク質は、分業体制とみなせる

- 1 メンデル遺伝学から分子遺伝学
へ 1
- 1.1 遺伝と生殖
 - 1.2 遺伝学
 - 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
 - 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
 - 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
 - 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
 - 1.7 メンデルの法則・メンデル型



3.3 進化

- 約 4 0 億年前にスタート
- 種分化、種内変化、絶滅

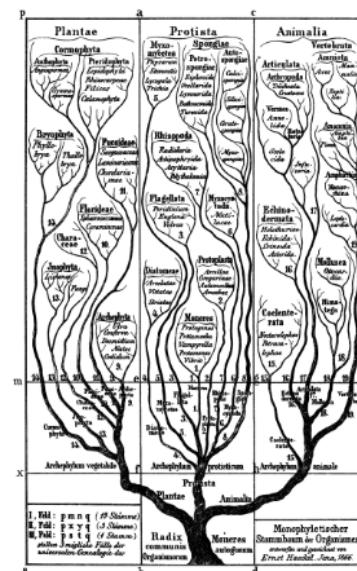
3.3.1 系統樹

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学
へ1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
- 1.3.1 いろいろな「遺伝」
- 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
- 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
- 1.4.2 概念としての遺伝子
- 1.4.3 情報と遺伝子
- 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
- 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
- 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
- 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
- 1.6.3 フェノタイプ 表現型
- 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型



系統樹



歴史とともに

では、限り

3.3.2 種分化

生殖可能な差
生殖不可能な差

表現型的な
遺伝的な

ゲル	オカルトヒジキ科の総称
クッティ	オカルトヒジキ科の総称
ビブロイド	シワヅタ類のワカツタ科の総称
ジンジャー	オカルトヒジキ科の総称
ライゴ	オカルトヒジキ科の総称
タウソン	オカルトヒジキ科の総称
レオボ	オカルトヒジキ科の総称
ワスヨウ	ハスヨウシニードなどの大葉とオカとの収穫地

付録: リスト

知恵袋トップ > 育らしと生活ガイド > ペット > イヌ

チワワとセントバーナードの交尾は可能ですか？

シェア ツイート BI はてブ 知恵コレ

aritogachoudearigachouさん

2008/6/10 09:47:23

チワワとセントバーナードの交尾は可能ですか？

回答した



生殖可能性

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型



ラバ	オスのロバとメスの馬の交雑種
ケッティ	オスの馬とメスのロバの交雑種
ゼブロイド	シマウマと他のウマ科動物との交雑種
ゾンキー	オスのロバとメスがシマウマの交配種
ライガー	オスがライオンでメスがトラの交雑種
タイゴン	オスがトラでメスがライオンの交雑種
レオポン	オスがヒョウでメスがライオンの交配種
ウルフドッグ	ハスキーやシェパードなどの犬種とオオカミとの交雑種

<http://xn--n8i9do164a.net/archives/4090.html>

交雑:

生殖可能性

3.3.3 自然選択説

- 表現型レベルでは、環境に適した個体が増える。その表現型をもたらす遺伝子型が増える
- 選択、淘汰、選択圧
- 適応
- 共進化
 - 「適応する」ことが単純ではない

3.3.4 中立進化説

- 分子レベルでの遺伝子の変化は大部分が自然淘汰に対して有利でも不利でもなく（中立的）、突然変異と遺伝的浮動が進化の主因であるとする説

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ 1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フェノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型



木村資生先生

- https://en.wikipedia.org/wiki/Motoo_Kimura (https://en.wikipedia.org/wiki/Motoo_Kimura)

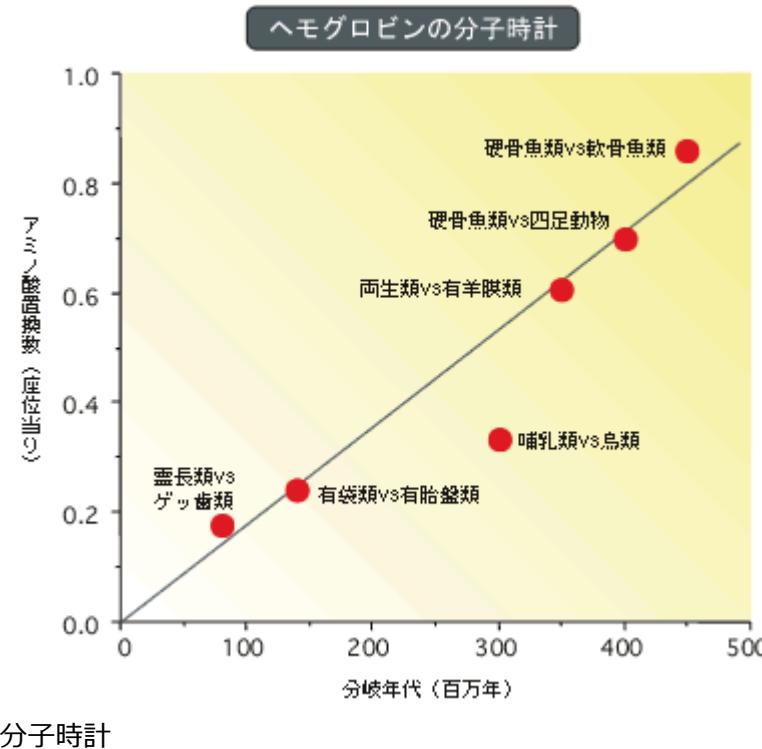
3.3.4.1 分子時計

- “分子時計は、言い方を変えれば、分子進化速度の一定性である。この結果は中立説で容易に理解できる。中立説によると、分子進化速度 k は総突然変異率 μ に対する中立な突然変異の割合 f に比例する。”

https://www.brh.co.jp/research/formerlab/miyata/2005/post_000003.html#04
(https://www.brh.co.jp/research/formerlab/miyata/2005/post_000003.html#04)

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フエノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型



3.3.5 ほぼ中立進化説

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ 1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型



ほぼ中立説

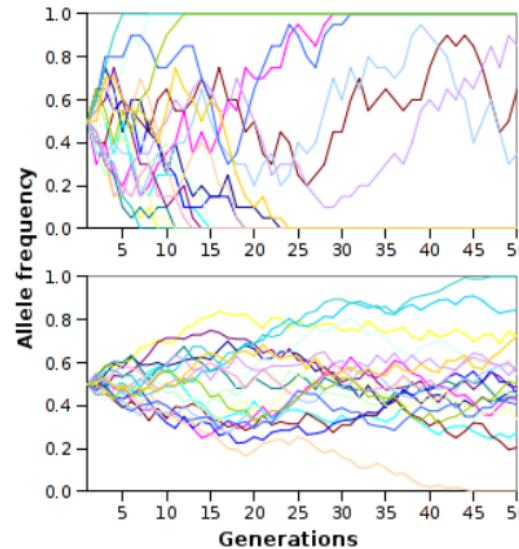
- “中立説では自然淘汰の影響を受けない完全な中立突然変異に主題を置き、進化速度は集団サイズとは相関がなく、中立突然変異率に等しくなると論じた。一方、ほぼ中立説では集団サイズと分子進化速度の相関を予想している。簡単に説明すれば、遺伝的浮動は弱有害突然変異を集団中に固定する力であるが、大きい集団では遺伝的浮動の効果は弱い。ゆえに、大きい集団では小さい集団よりもゆっくり進化が進むということである。”Wikipedia「分子進化のほぼ中立説」

3.3.6 遺伝的浮動

- 集団中のアリル頻度は偶然の要素で上下する
- 場合によっては、片方のアリルが集団から消滅する(もう片方が集団に固定する)
- 頻度の増減、消滅は集団が小さいほど起きやすい
- 固定するアリルは必ずしも『有利』なそれとは限らない
- 進化は小集団の方が速い

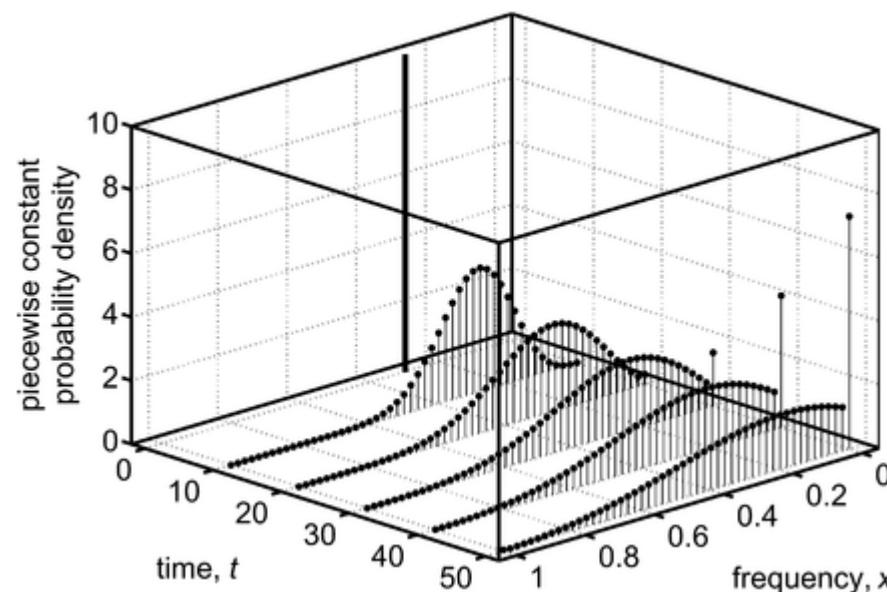
1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ 1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型



遺伝的浮動

- 有限個体数集団なら浮動
- 無限近似は拡散方程式
 - 無限近似の下では、頻度 f のアリルがある時間 t の後に、頻度 f' になる確率は、拡散方程式で表される



アリルの拡散・アリル頻度の拡散の変化

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フェノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型



拡散方程式

Evolution equation

$$\tau \frac{\partial F}{\partial t} = - \frac{\partial F}{\partial x} \int_{-\infty}^{\infty} dw w \psi(w) + \frac{1}{2} \frac{\partial^2 F}{\partial x^2} \int_{-\infty}^{\infty} dw w^2 \psi(w)$$

- With the definitions

$$V = \frac{1}{\tau} \int_{-\infty}^{\infty} dw w \psi(w) \quad D = \frac{1}{2\tau} \int_{-\infty}^{\infty} dw w^2 \psi(w)$$

- Can be written as a convection diffusion equation

$$\frac{\partial F}{\partial t} = -V \frac{\partial F}{\partial x} + D \frac{\partial^2 F}{\partial x^2}$$

拡散方程式

3.3.6.1 雜談：量子力学の必要性

- 生命現象は無限近似してよい場合と、そうするとわからなくなることが混ざっている
- 古典力学と量子力学との両方が必要
- 古典と量子との境界が曖昧

3.3.7 変異、遺伝的浮動と集団のサイズ

- 全部でN個のボールが入っている袋がある。白いボールがNw個、赤いボールがNr個(Nw + Nr = N)。今、この袋から、1つずつボールを取り出してはもとに戻すことをN回繰り返し、白赤のボールの個数Nw',Nr'を記録する。記録したのち、白いボールNw'個、赤いボールNr'個(Nw'+Nr'=N)を入れた新しい袋を作る。新しい袋に対して、同じことを実施する。それを繰り返す。
- Nw=1,Nr=1の袋からスタートし、次の時点の袋がNw'=0,Nr'=2になる確率を求めよ
- Nw=1,Nr=1の袋からスタートし、次の時点の袋に「多様性がなくなる(白のみ、もしくは赤のみ)」確率を求めよ

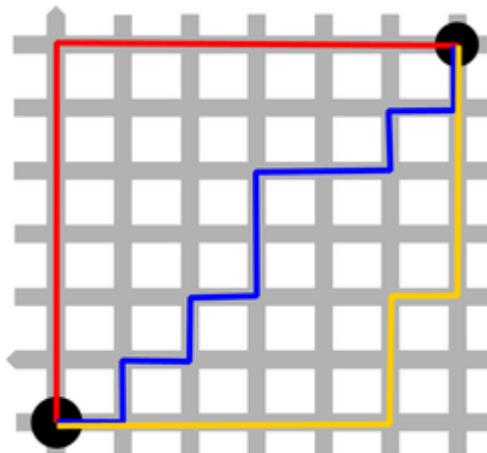
1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ 1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型

- $N_w=1, N_r=1$ のからスタートし、袋の更新を 3 回行った時点で「多様性がなくなる」確率を求めよ
- N_w, N_r の袋から、 N_w', N_r' の袋に変化する確率を説明せよ

3.4 配列の比較

3.4.1 遺伝的距离



マンハッタン距離

- 1 点変異の距離を 1 とする
- マンハッタン距離は、点変異の個数
- 点変異の起きる確率が一定とすると、マンハッタン距離は、種分化からの時間に比例する

3.4.2 距離

- 多様性の学問である生物学において、ものの異同を数値にすることは重要
- 2 つのものの異同を数値化し、同じもの同士を 0 にするものを「距離」と言う
- ユークリッド距離はその 1 つ
- マンハッタン距離もその 1 つ

概要 [編集]

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フェノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

古代より、平面や空間、地上の2点間の離れ具合を表す尺度である距離は測量や科学、数学において重要な役割を果たしてきた。1906年にモーリス・フレシェは、様々な集合の上で定義された関数の一様連續性の概念を統一的に研究した論文^[1]において、ユークリッド空間から距離の概念を抽出して用い、距離空間の理論を築いた。

平面 \mathbf{R}^2 の上の2点 $P_1 = (x_1, y_1), P_2 = (x_2, y_2)$ の間の距離にもマンハッタン距離

$$d_1(P_1, P_2) = |x_1 - x_2| + |y_1 - y_2|$$

やユークリッド距離

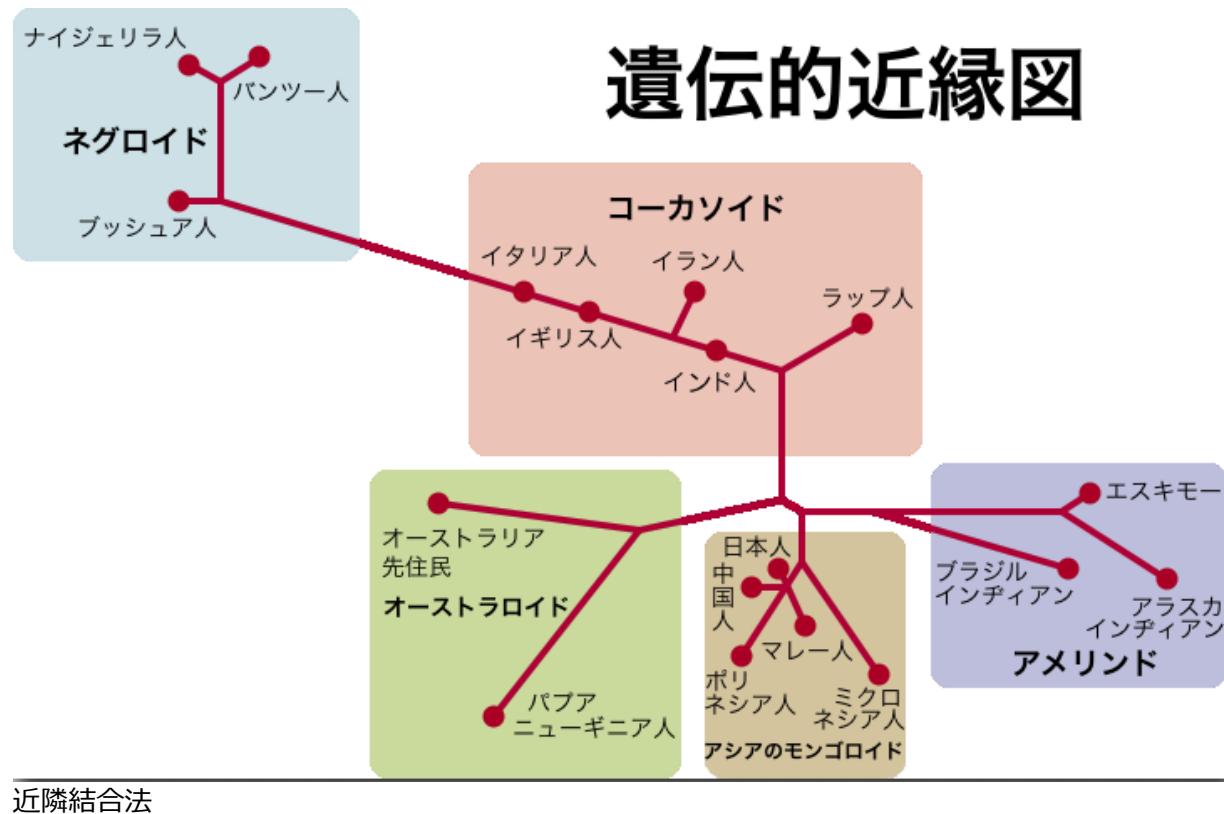
$$d_2(P_1, P_2) = \sqrt{(x_1 - x_2)^2 + (y_1 - y_2)^2}$$

などがあり、同じ集合に対して何種類もの異なる距離関数を考える事も少くないため、集合 X と距離関数 d を組にして (X, d) と書き、距離空間と呼ぶ。
距離

3.4.3 クラスタリング

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型



1 メンデル遺伝学から分子遺伝学
へ1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型

	a	b	c	d	e
a	0	5	9	9	8
b	5	0	10	10	9
c	9	10	0	8	7
d	9	10	8	0	3
e	8	9	7	3	0

距離行列



1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

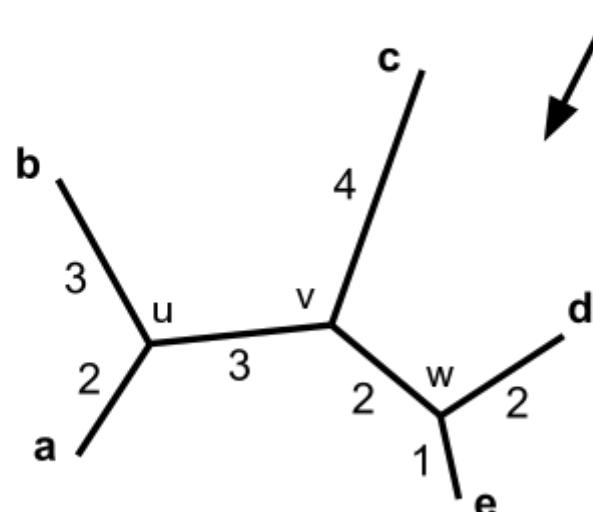
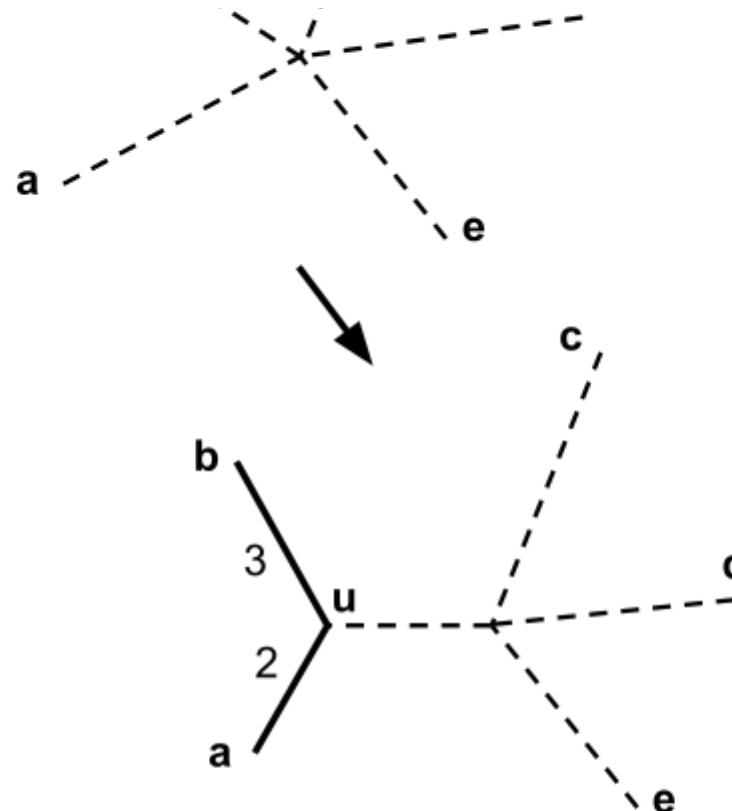
1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フェノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型



1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

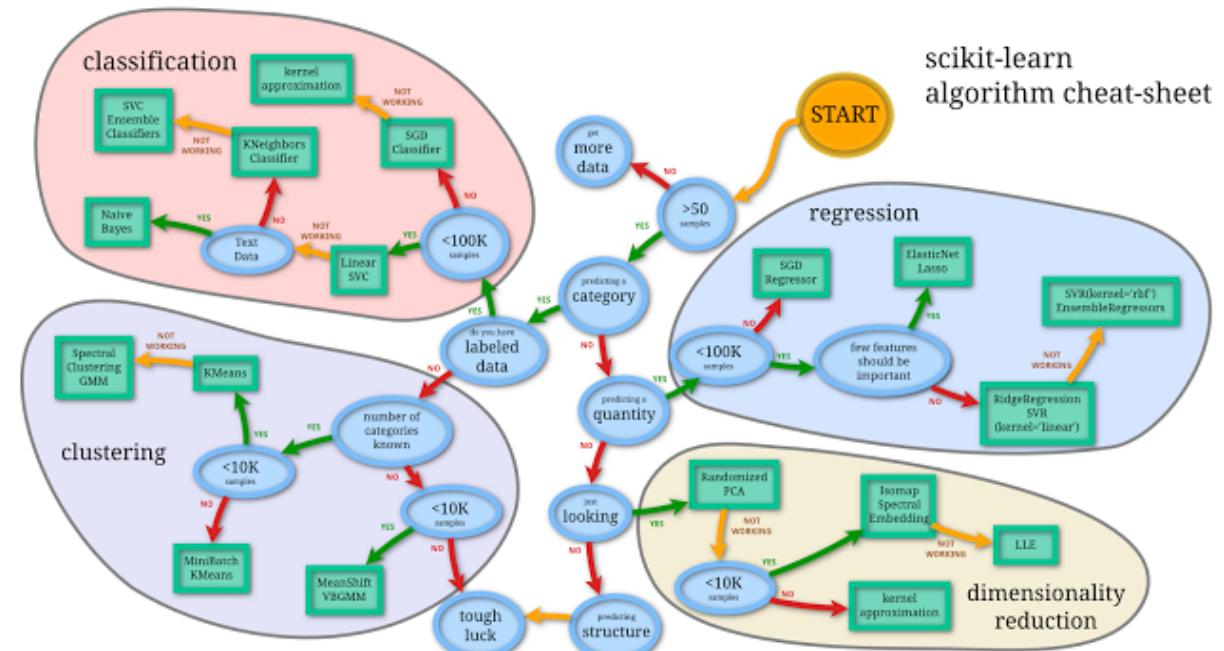
1.6.3 フエノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

近隣結合法アルゴリズム

3.4.3.1 クラスタリング～機械学習



機械学習の中のクラスタリング

3.4.4 アラインメント

- 配列合わせ(アラインメント)は難しい計算機課題

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フエノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

ごく単純な場合

0000000

1011000 遠近距離を決めよう

0011000 その距離を満足するように

1000101

1111011

ハミング距離

どちらにする???

0101010 0101010
0110101 01 10101

AlingProblem

3.4.5 種間配列比較

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フエノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

Scarites	C	T	T	A	G	A	T	C	G	T	A	C	C	A	A	-	-	A	A	T	T	T	A	C		
Carenum	C	T	T	A	G	A	T	C	G	T	A	C	C	A	C	-	-	T	A	C	-	T	T	A	C	
Pasimachus	A	T	T	A	G	A	T	C	G	T	A	C	C	A	C	T	A	T	A	G	T	T	T	A	C	
Pheropsophus	C	T	T	A	G	A	T	C	G	T	T	C	C	A	C	-	-	-	A	C	A	T	A	T	A	C
Brachinus armiger	A	T	T	A	G	A	T	C	G	T	A	C	C	A	C	-	-	-	A	T	A	T	A	T	T	C
Brachinus hirsutus	A	T	T	A	G	A	T	C	G	T	A	C	C	A	C	-	-	-	A	T	A	T	A	T	A	C
Aptinus	C	T	T	A	G	A	T	C	G	T	A	C	C	A	C	-	-	-	A	C	A	T	T	A	C	
Pseudomorpha	C	T	T	A	G	A	T	C	G	T	A	C	C	-	-	-	-	-	A	C	A	A	A	T	A	C

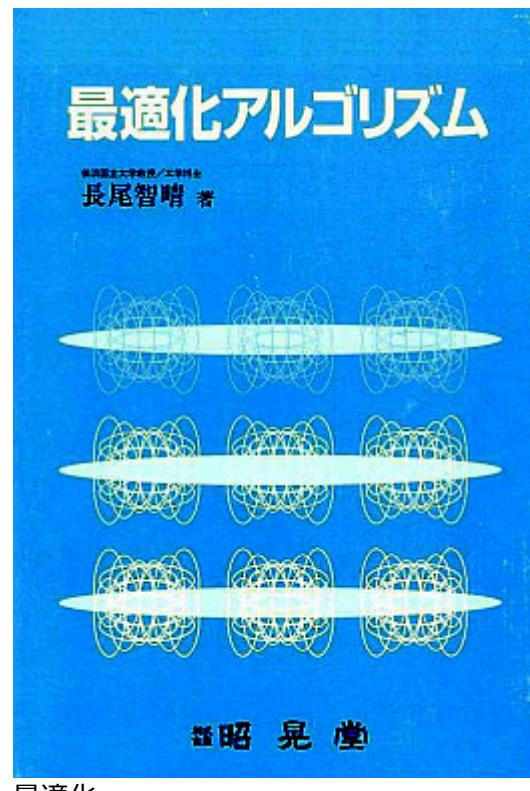
<http://www.sequence-alignment.com/>

アラインメント

- アミノ酸配列とDNA配列
- バイオインフォマティクス・情報学の『最適化』一大分野

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ 1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型



最適化

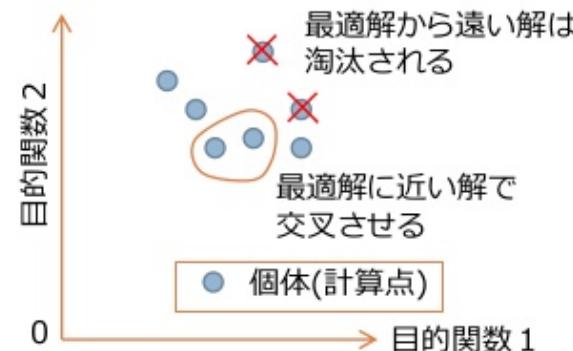
- 生命自体が、巨大な最適化系

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ1

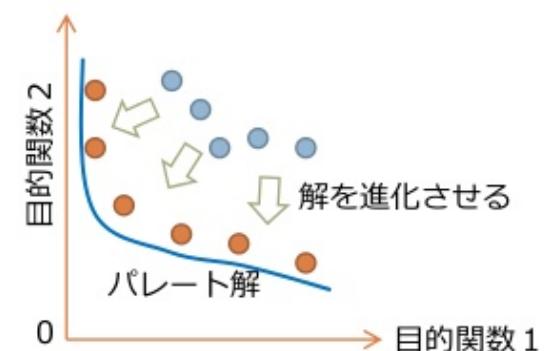
- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
- 1.3.1 いろいろな「遺伝」
- 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
- 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
- 1.4.2 概念としての遺伝子
- 1.4.3 情報と遺伝子
- 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
- 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
- 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
- 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
- 1.6.3 フェノタイプ 表現型
- 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型

多目的最適化

- パレート解と多目的遺伝的アルゴリズム
 - 複数の目的があればトレードオフの関係が生じうる
 - 淘汰、交叉、突然変異を繰り返し、よりよい個体を生存させる遺伝的アルゴリズムを用いてパレート解を求める。 ※CYBERNET解析講座 [初めての最適化](#)が分かりやすい



2014/3/8 第28回オープンC A E 勉強会@関西



4

遺伝的アルゴリズム

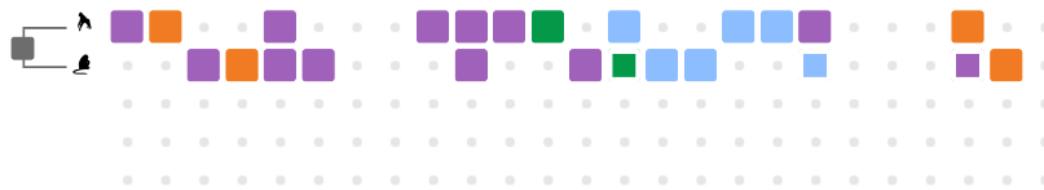
1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
- 1.3.1 いろいろな「遺伝」
- 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型

< #81 | STAGE 1/8

Par 24 - 14 - 14 Best Score

matches 21 - mismatches 3 - gaps 7 - gap extends 4

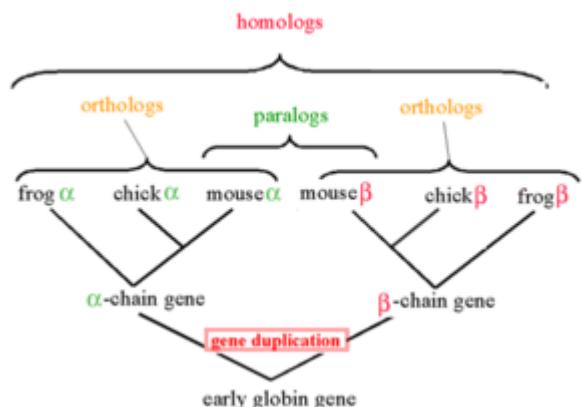


ゲーマーによる問題解決

- <https://www.youtube.com/watch?v=oKcvsglQOt0> (<https://www.youtube.com/watch?v=oKcvsglQOt0>)

3.4.6 配列の似た遺伝子、ホモログ・パラログ・オーソログ

- 遺伝子重複→パラログ
- 進化→オーソログ



相同遺伝子

- <http://schaechter.asmblog.org/schaechter/2009/03/of-terms-in-biology-ortholog.html>
(<http://schaechter.asmblog.org/schaechter/2009/03/of-terms-in-biology-ortholog.html>)

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

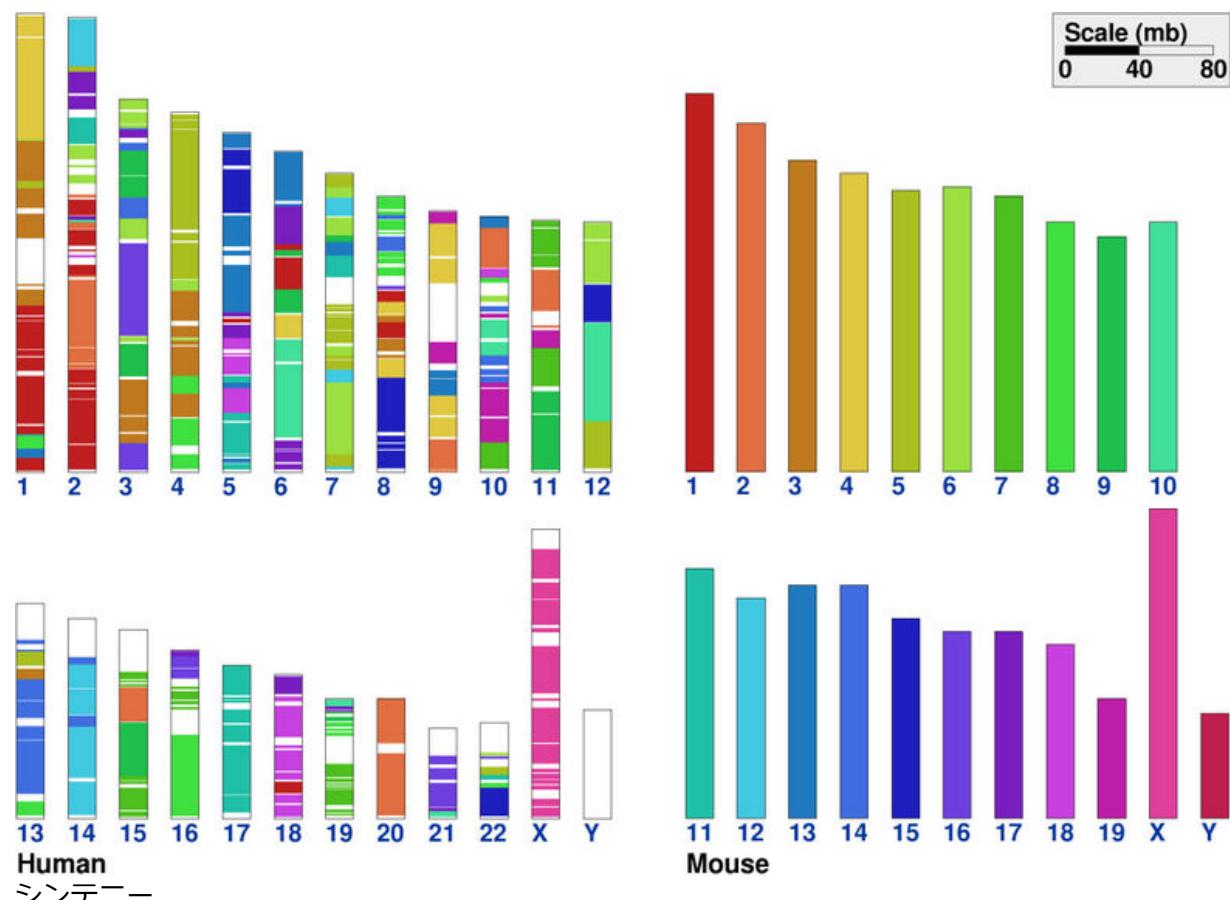
1.6.3 フェノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

3.4.7 シンテニー

- 染色体単位で種間の対応がある



- BMC Bioinformatics 2007 8:82 DOI: 10.1186/1471-2105-8-82

3.5 ゲノム進化

- 遺伝子重複
 - 使える遺伝子があったら

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ 1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体

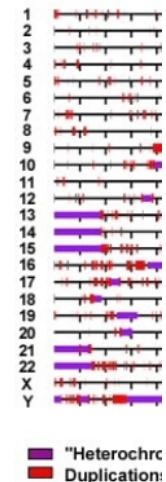
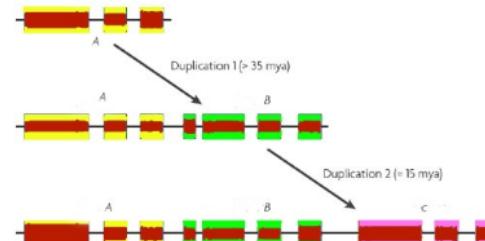
1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フエノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

- そのコピーも使える
- そのコピーを少し変えたものも使える
- コピーがあれば、試しに変えてみて失敗しても大丈夫
- 偽遺伝子(pseudogenes)



遺伝子重複

- 全ゲノム重複
- 二倍になる、三倍になる

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

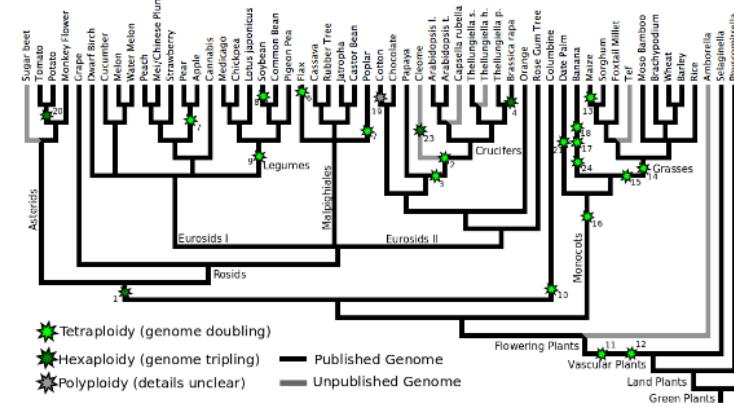
1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フエノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型



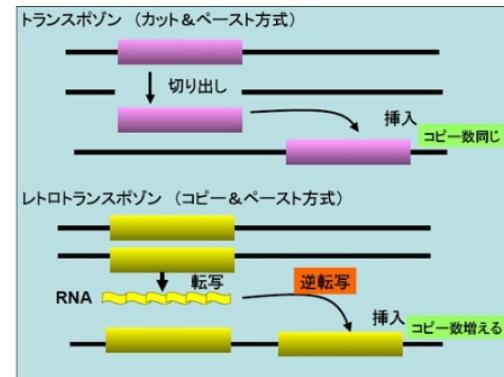
https://genomevolution.org/wiki/index.php/Main_Page

Gene

全ゲノム重複

- トランスポゾン

- ウイルスは自身の核酸配列をホストの配列に挿入する
- それがちこち移動する
- 移動するためのカット・アンド・ペースト機能付き

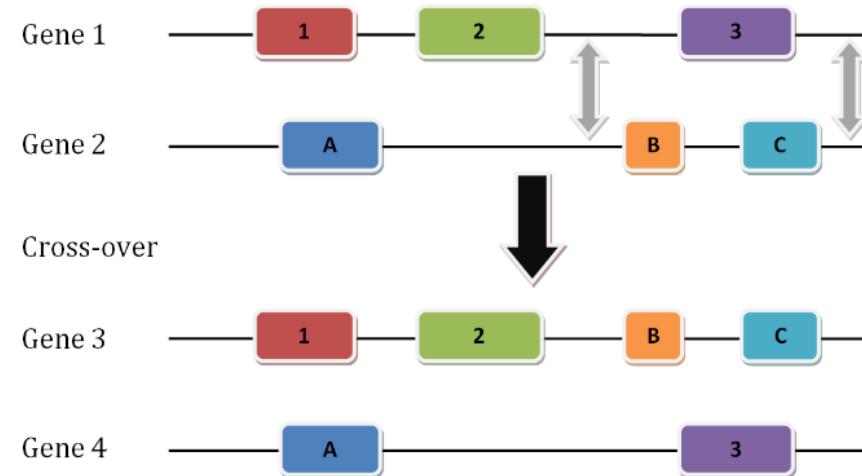


<http://www.seibutsushi.net/blog/2008/08/549.html>

- エクソン・シャッフリング

- 使える遺伝子を使いまわすのもよいが
- 使えるエクソンを使いまわすのもあり

- 1 メンデル遺伝学から分子遺伝学
へ 1
- 1.1 遺伝と生殖
 - 1.2 遺伝学
 - 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
 - 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
 - 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
 - 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
 - 1.7 メンデルの法則・メンデル型



エクソンシャッフリング

3.5.1 粗大な変化・微小な変化

- 大きな変化
 - 種分化
- 小さな変化
 - 種内変化(種内遺伝的多様性)
 - 蓄積することで、種分化にもつながる
- 小さな変化のタイプ
 - 点変異
 - 小挿入・欠失
 - 繰り返し
 - 逆位

4 遺伝的多様性

4.1 遺伝的バリアント

4.1.1 3つの違い

- 種間
- 種内
- 個体内

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学
へ 1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

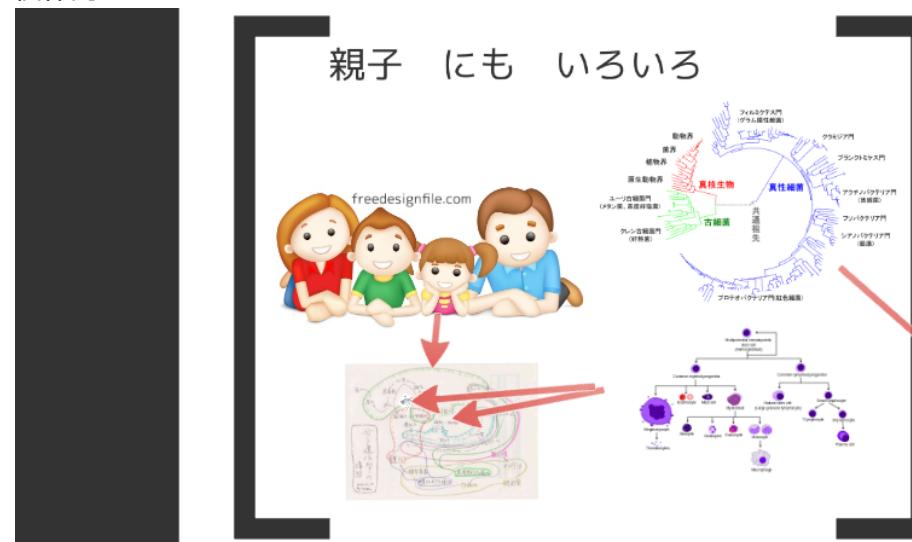
1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フェノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型



「分子遺伝学」
の
内容を確認してみる

染色体の複製と遺伝子発現
有性生殖と異数分裂
DNA翻訳とDNA複製
メンデル遺伝学から分子遺伝学へ
遺伝子変異とがん
遺伝子工学
生命的起源と進化
分子系統学と遺伝子多型
動物の行動
生態系
疾患の分子遺伝学

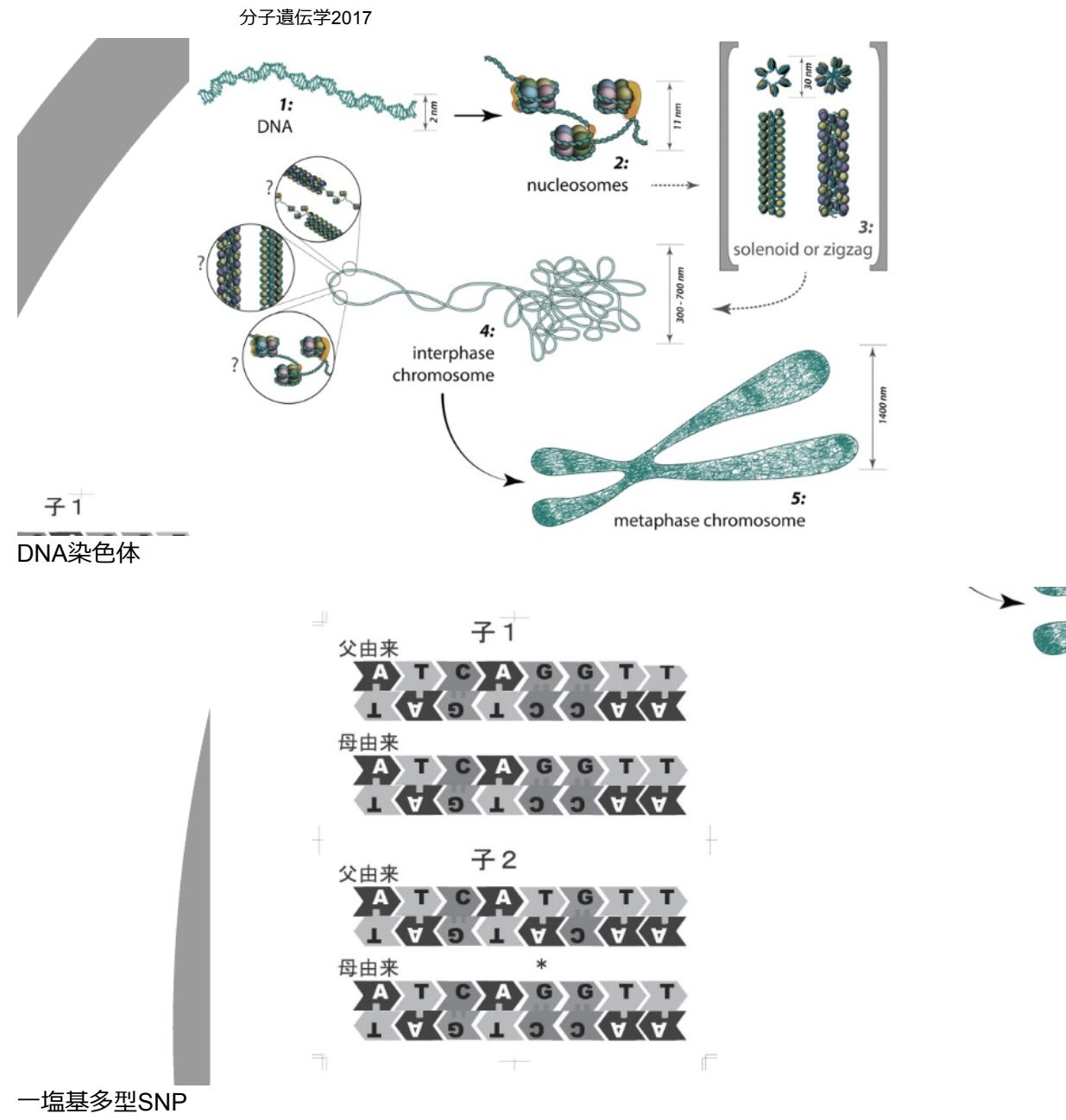
4.1.2 種内遺伝的多様性の由来

- 種間
 - 生殖細胞系変異
 - 遺伝的浮動
- 種内
 - 生細胞系変異
 - 遺伝的浮動
 - 交叉・組換え
- 個体内
 - 体細胞変異

4.1.3 DNA 二重鎖 二倍体

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ 1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
- 1.3.1 いろいろな「遺伝」
- 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
- 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
- 1.4.2 概念としての遺伝子
- 1.4.3 情報と遺伝子
- 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
- 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
- 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
- 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
- 1.6.3 フェノタイプ 表現型
- 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型



4.1.4 バリアントの分類

- 置換

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ 1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

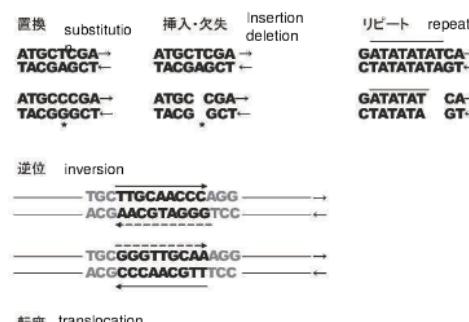
1.6.3 フェノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

- 欠失・挿入
- リピート
- 逆位
- 転座

遺伝子多型 Gene polymorphisms 構造分類 Structural classification



バリアントの構造分類

- 大小さまざま
 - 1 塩基対単位：一塩基多型(一塩基バリアント、SNP,SNV)、一塩基挿入・欠失など
 - 2 ...塩基対単位：普通の配列実験とアラインメントで見つけアレル
 - 1000塩基対単位：普通の配列実験とアラインメントでは見つけにくい。構造バリアント、コピーナンバーバリアント
 - 巨大なバリアント：HLA領域(100万塩基対)
 - 超巨大バリアント：染色体単位(X染色体 2つ vs. X染色体とY染色体。21番トリソミー)

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

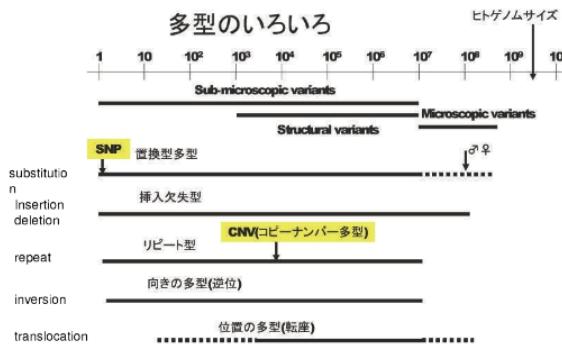
1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フェノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

遺伝子多型 Gene polymorphisms サイズ分類 Size classification



- 呼び方

- 多型・ポリモルフィズム(集団中に『ふつうに』存在するバリアント。『ふつうに』の基準として、1%を採用することもある)
- バリアント(もっとも一般的な呼称。一様でなければなんでもバリアント)
- レア・バリアント(多型に対して、それより集団中アリル頻度が低いもの。低さは1%とすることもあれば、もっと低いものを指すこともある)
- 変異・ミュータント・Mutant(ごく低頻度のバリアントを指すことが多い。特に、機能影響が知られているものを指すことが多い)
- バリアント・多型は遺伝的多様性のある座位を指すことが基本。そこにある、個々の配列はアリルと呼ぶことが基本。ただし、集団内頻度が低いアリルを指して、バリアントと呼んだり、変異と呼んだりすることもある

- 一塩基バリアントの数(ヒト)

- 百塩基対くらいに1つくらいの割合でゲノム全体にある
- 2つの染色体セットを比べると、平均数百塩基対に1か所で違いが見つかる

4.1.5 集団内遺伝的多様性の構成 3要素

- 変異
- 遺伝的浮動
- 交叉・組換え

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

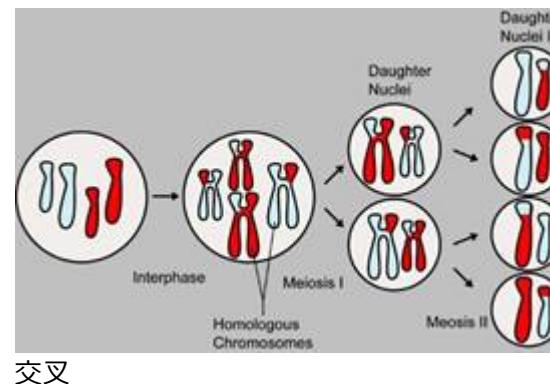
1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フェノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型



4.2 種内遺伝的多様性の評価

4.2.1 ハーディ・ワインバーグ平衡と不平衡

- Hardy-Weinberg 平衡
 - 集団中にバリアントがあって、アリル頻度が $p, 1 - p$ であるとする
 - 常染色体上のバリアントであり、その集団でランダムメイティングが実現しており
 - 3ジエノタイプの生存がジエノタイプによって変わることがないのであれば
 - 3ジエノタイプの集団内頻度は、 $p^2, 2p(1 - p), (1 - p)^2$ になる
- Hardy-Weinberg 不平衡
 - ランダムメイティングしていないことは多い(社会的因子等)。その場合、木モ接合体の割合が $p^2 + (1 - p)^2$ よりも大きくなる。Hardy-Weinberg不balanceと言う
 - 新たなアリルが集団外部から流入してきた場合、集団内に広くランダムにいきわたるには時間がかかるから、タイムラグによるHW不balanceもある
 - ランダムメイティングしていても、標本を取って調べると、 $p^2, 2p(1 - p), (1 - p)^2$ からずれることがある
 - 「平衡」というのは、「因子が独立を仮定したときの状態」のこと
 - 「独立」を過程したときの、確率の計算は、掛け算なので
 $(p + (1 - p))^2 = p^2 + 2p(1 - p) + (1 - p)^2$ がHW平衡

4.2.2 連鎖

- メンデルの独立の法則は、「異なる染色体上の2座位が独立に振る舞う」ことを言う
- 同一染色体上の2座位は、「非独立」

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

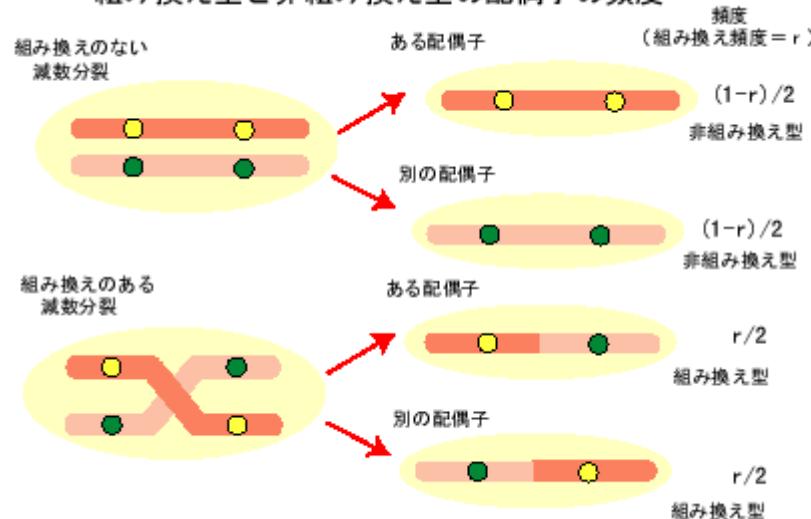
1.6.3 フェノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

- 交叉・組み換えがなければ、同一染色体上の2座位は相互に完全に拘束されている
 - 拘束されている、とは、第1座位のアリル(A,a)と第2座位のアリル(B,b)があったときに、A-Bというハプロタイプを持つ染色体と、a-bというハプロタイプを持つ染色体とを持つ親からは、A-Bというハプロタイプか、a-bというハプロタイプしか、子には伝わらないことを言う
- 実際には交叉・組み換えがあるので、同一染色体上の2座位は、近ければ近いほど、相互拘束関係が強く、遠ければ拘束関係が弱い

組み換え型と非組み換え型の配偶子の頻度



連鎖と組み換え

4.2.3 連鎖不平衡

- 新しいアリルの誕生
- 交叉・組み換えにより、アリル間の拘束が緩む
- 染色体上で近いバリアント間では拘束が緩みにくい(緩むのに時間がかかる)
- バリアントが誕生してから時間が経つほど拘束が緩む
- 拘束の強さを集団中の A-B, a-b, A-b, a-B の割合で測る
- その評価を連鎖平衡・不平衡と呼ぶ
- 平衡とは、独立(拘束がない)状態を指し、 $A-B, a-b, A-b, a-B$ の割合が、 $(pA + pa) \times (pB + pb) = pA \times pB + pA \times pb + pa \times pB + pa \times pb$ に従っている状態に相当する

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

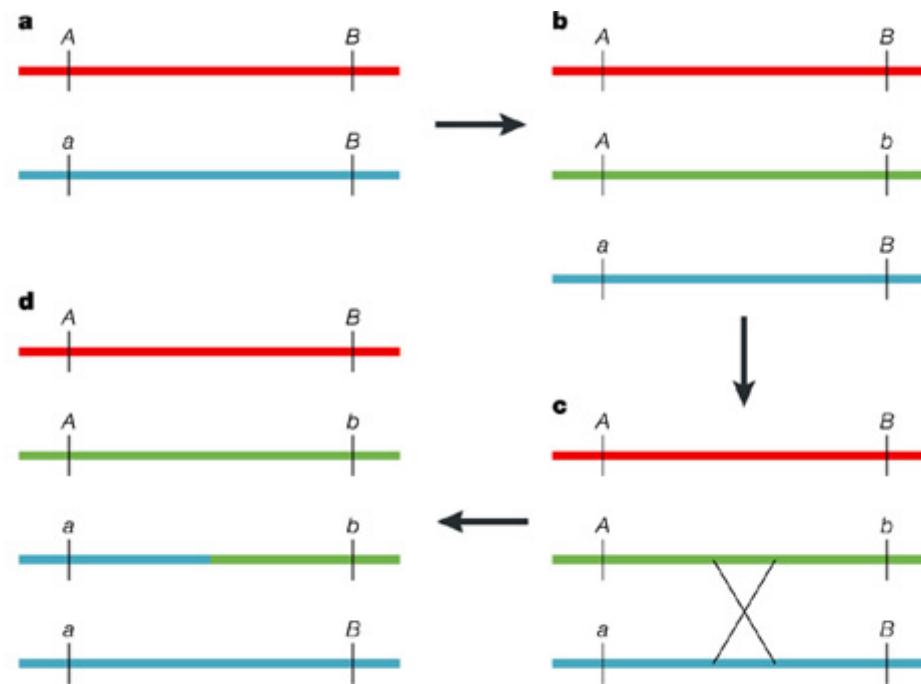
1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フェノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型



Nature Reviews | Genetics

新規アリルと連鎖不平衡

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体

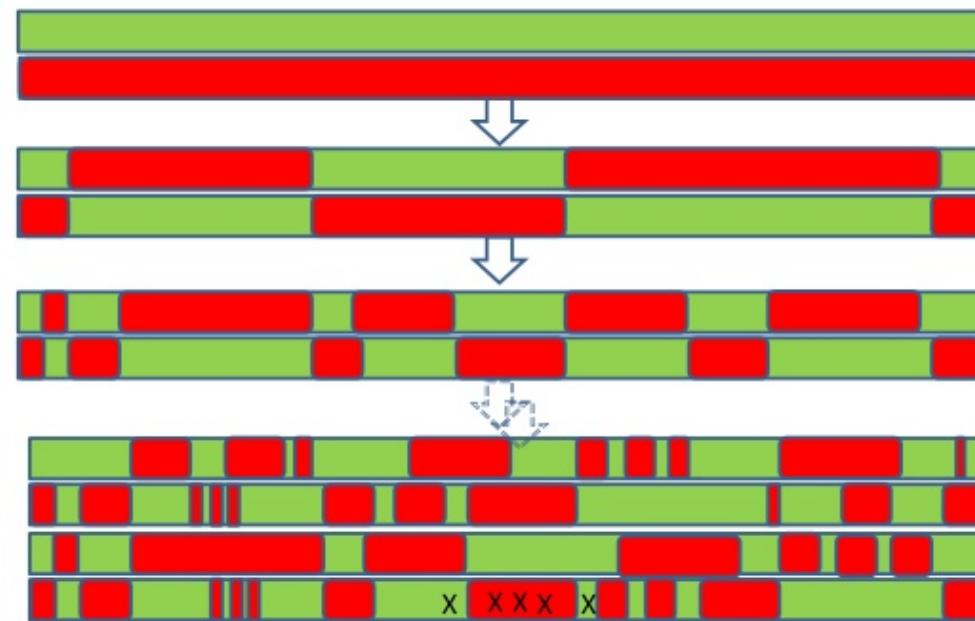
1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フェノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

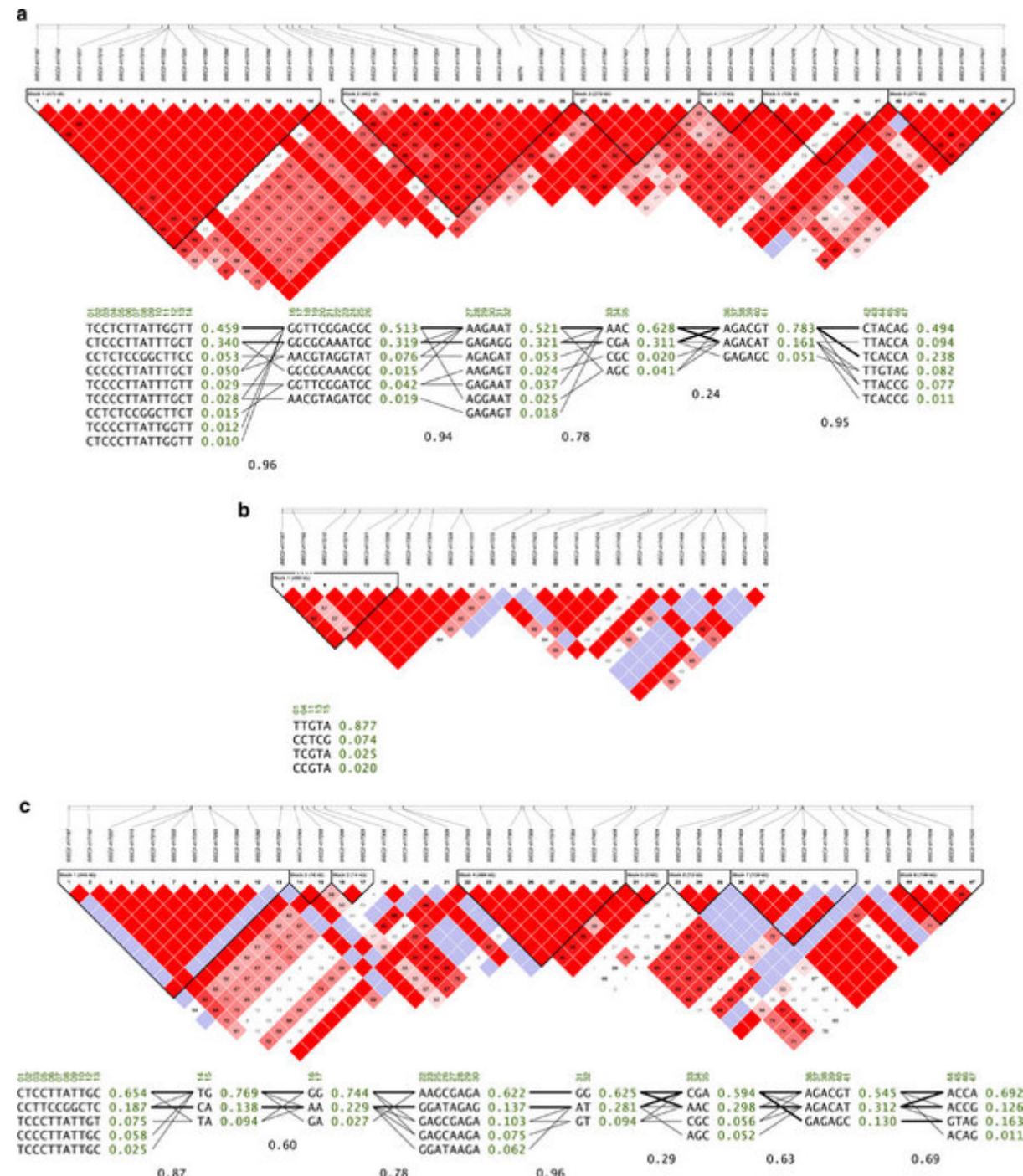
Space decreases linkage disequilibrium



連鎖不平衡の減衰

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
- 1.3.1 いろいろな「遺伝」
- 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
- 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
- 1.4.2 概念としての遺伝子
- 1.4.3 情報と遺伝子
- 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
- 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
- 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
- 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
- 1.6.3 フェノタイプ 表現型
- 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型

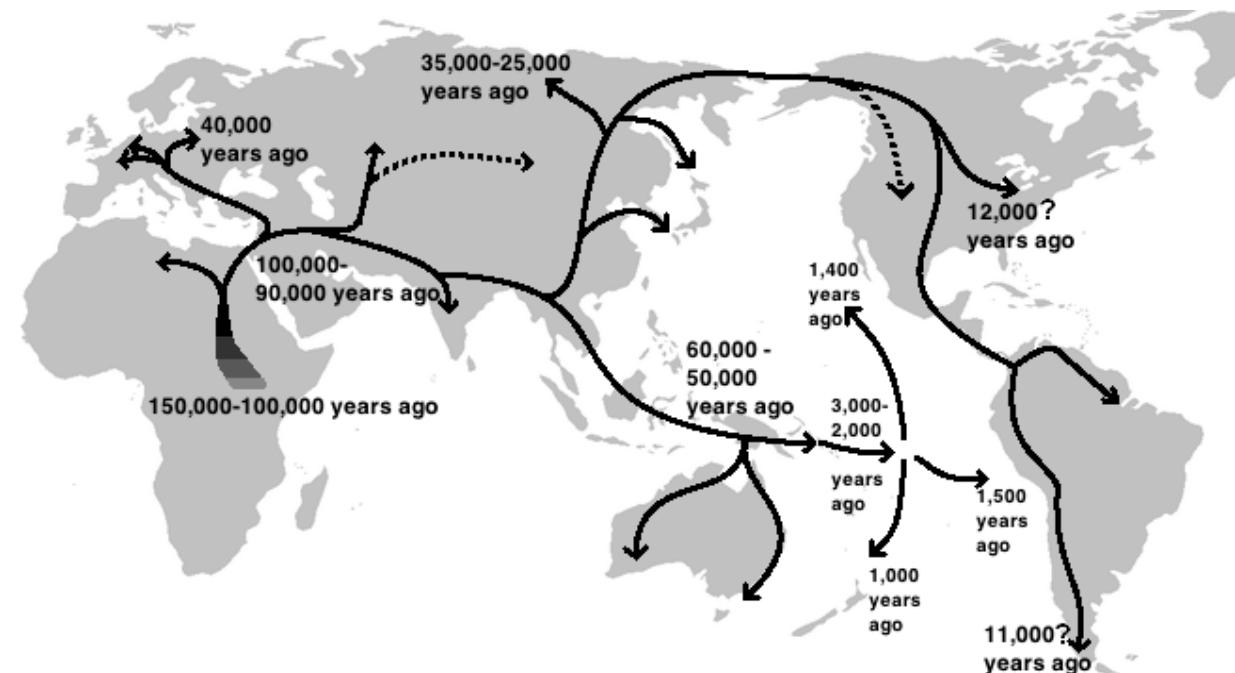


連鎖不平衡

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学
へ1

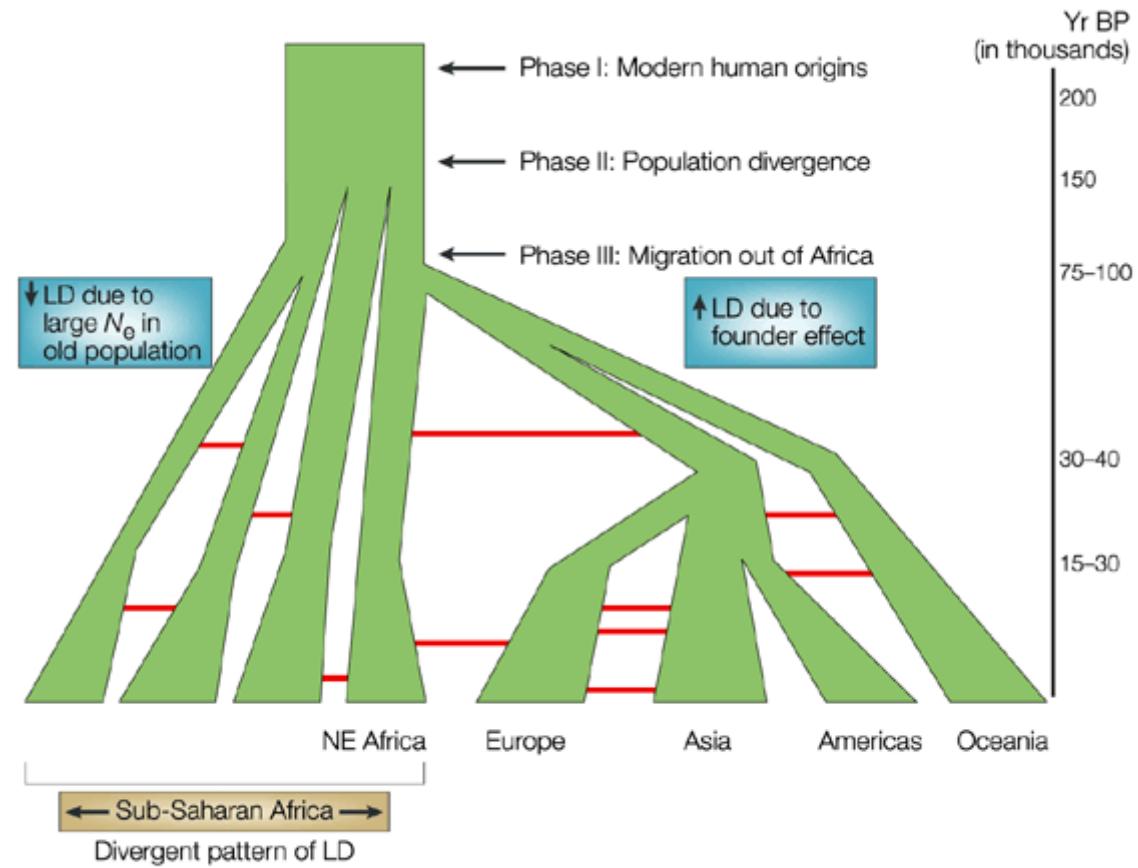
- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
- 1.3.1 いろいろな「遺伝」
- 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
- 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
- 1.4.2 概念としての遺伝子
- 1.4.3 情報と遺伝子
- 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
- 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
- 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
- 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
- 1.6.3 フェノタイプ 表現型
- 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型

4.3 人類の歴史



1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型

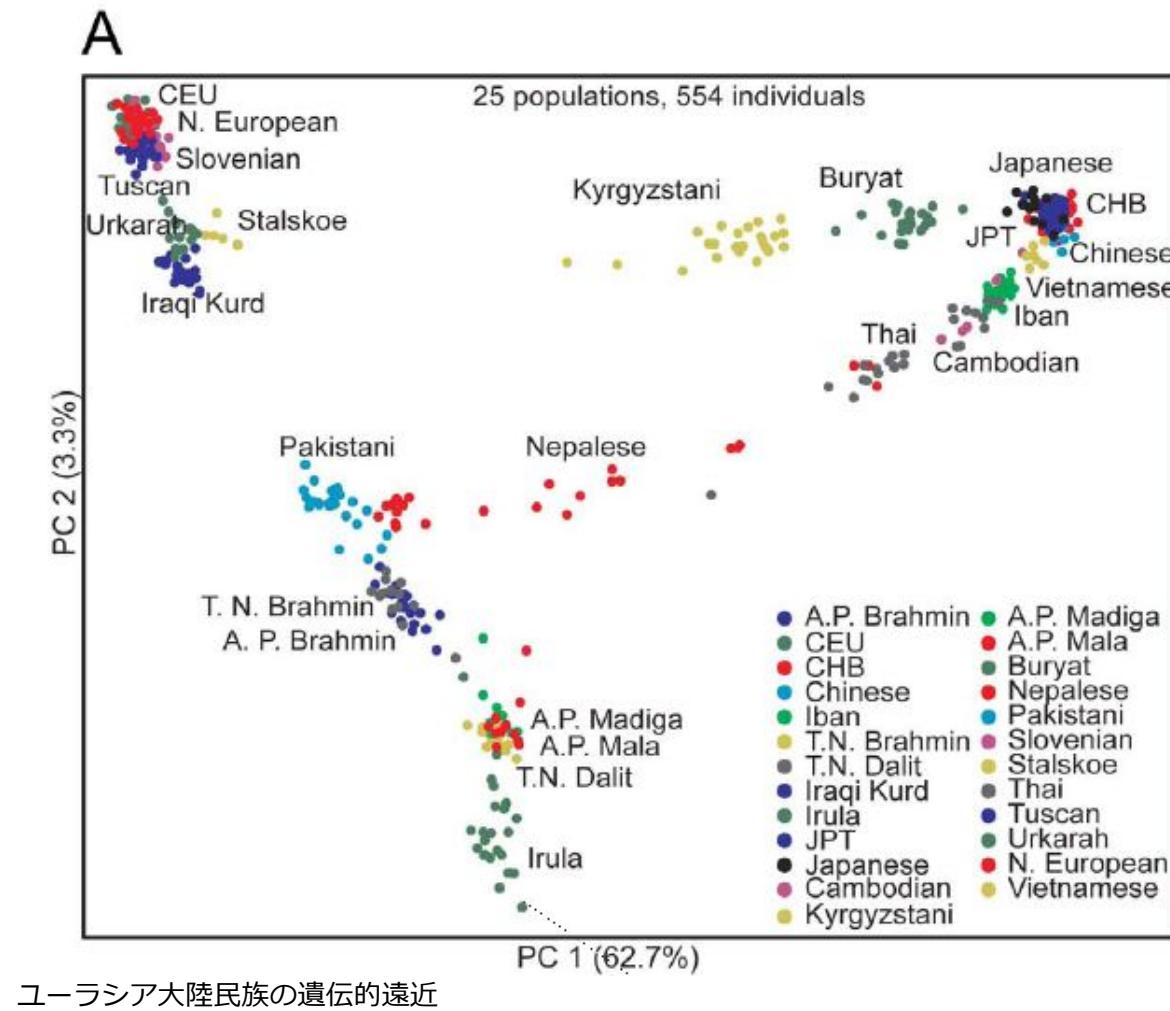


Nature Reviews | Genetics

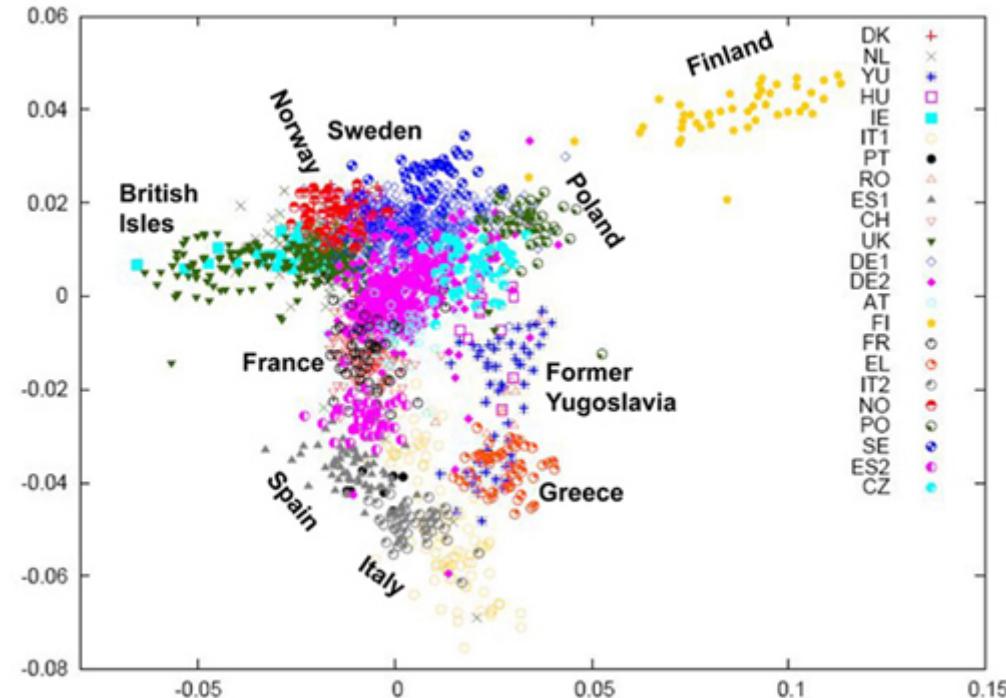
アフリカから始まった2

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型



- ・機能性遺伝子バリエント



- 1 メンデル遺伝学から分子遺伝学
へ 1
- 1.1 遺伝と生殖
 - 1.2 遺伝学
 - 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
 - 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
 - 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
 - 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フエノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
 - 1.7 メンデルの法則・メンデル型

5 疾患の分子遺伝学

5.1 病理

- ・疾患の原因・発生メカニズムの解明、診断をするのが、病理学。歴史的経緯から、解剖、組織・細胞の顕微鏡観察に重きを置く
- ・疾患の分子遺伝学は、疾患の原因・発生メカニズムを遺伝子との関連で解明すること、また、遺伝子関連分子の解析を通じて診断すること
- ・観察に重きを置くのは「フェノタイプ」に基づく病理解釈、遺伝子に重きを置くのは「ジエノタイプ」に基づく病理解釈
- ・ジエノタイプとフェノタイプは確率的に繋がることから、疾患の分子遺伝学では、原因・発生メカニズムが「確率的・統計的」に説明される

5.2 疾患とフェノタイプ

- 疾患の診断は、フェノタイプを $\{0,1\} = \{\text{病気でない}, \text{病気である}\}$ に分ける
- 疾患を連続値で表すこともある。高血圧、高コレステロール血症

5.3 疾患の原因と疾患のリスク

- 原因
 - (いつもは遅刻しないが、今日は)自転車のタイヤがパンクしたので、遅刻した。パンクは原因。
 - あるアリルのホモ接合体であると、ある疾患を(必ず)発病する。このアリル(のホモ接合体であること)は原因
- リスク
 - 始業1分前に講義室に到着するようにしているが、今日は自転車のタイヤがパンクしたので、遅刻した。1分前到着の習慣は「リスク」。パンクは原因
 - 自転車は雨ざらしで錆びついでおり、ブレーキもいまいちだったりチェーンもガタガタしているが、壊れたら修理しようと思っていたところ、今日に限ってチェーンが外れたので、遅刻した。雨ざらしにするのはリスク。壊れたら修理するという方針もリスク。チェーンが外れたのは原因?
- 原因かリスクか
 - 心臓の血管(心血管)が血栓で詰まつたので、心筋梗塞(心臓の筋肉の一部が壊死することで心機能が低下すること)となった(と診断された)。心臓の一部が壊死したことは原因? 血管が詰まつたこと・血栓は原因?
 - 血管は年齢とともに硬く狭くなることがふつうであり、狭い血管は小さな血栓でも詰まりやすい。血管が硬いことはリスク? 年齢はリスク? 糖尿病になると血管が細くなりやすい。糖尿病はリスク?
- 遺伝因子は原因かリスクか
 - あるアリルのホモ接合体であると、ある疾患を(必ず)発病する。このとき、このアリルは原因アリル。この座位は、原因座位。
 - ある座位のジェノタイプがmm, Mm, MMの場合のそれぞれにおける発病率が、0.5%、1%、1.6%である。アリルMはリスクアリル。この座位はリスク座位。
- 原因とリスクとの境界は曖昧
 - 優性遺伝形式であるが、浸透率は60%。このアリルは原因か?
 - 優性遺伝形式であるが、浸透率は60%で、アリルを持たない場合のフェノコピー率は30%。このアリルは原因か?

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学
へ 1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フェノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ 1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
- 1.3.1 いろいろな「遺伝」
- 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フエノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型

• 因果関係と関係

- AとBとに関連があり、AがBの原因であるときは因果関係
- AとBとに関連があり、AがBの原因ではないとき(BがAの原因でもないとき)はただの関係
- AとBとが因果関係であって、AがBの原因であるとき、AはBよりも時間的に先にある
- AがBの「原因」であるときに認められるAとBとの関係は因果関係
- AがBの「リスク」であるときに認められるAとBとの関係は、「原因」とは言い難いが、かといって、ただの関係とも言い難い。「ただの関係」ではなく、「因果(関係的特徴を持った)関係」
- 遺伝因子は受精卵から保有しており、いかなる表現型の出現に先立つから、遺伝因子がもたらす「リスク」は「因果(関係的特徴を持った)関係」
- ゲノムは「先立つ」。「エピゲノム・トランスクriプトーム他、ゲノム以外」は「先立」っているかどうか不明である。したがって、疾患Xの発病とあるジエノタイプとに関連が認められれば、ジエノタイプは発病に先行している。疾患Xの発病とある遺伝子の発現量とに関連が認められても、発現量の増加は発病に先行していたのか、発病したから増加しのかわからない。発現量の増加が発病に先行していたとしても、それが、疾患Xの「予兆」だったのか「原因・リスク」だったのかもわからない

因果はそもそも難しい哲学的課題

ウィキペディア
フリー百科事典

メインページ
コミュニティ・ポータル
最近の出来事
新しいページ
最近の更新
おまかせ表示
練習用ページ
アップロード (ウィキメディア・コモンズ)
ヘルプ
ヘルプ
井戸端
お知らせ
バグの報告
寄付
ウィキペディアに関するお問い合わせ

因果性

この項目では、原因と結果に関わる概念全般について説明しています。

-  • インド哲学や仏教における原因と結果の概念については「[因果](#)」をご覧ください。
 • 刑法分野や民法分野をはじめとする法学における因果関係概念・理論については「[因果関係 \(法学\)](#)」をご覧ください。

ここでは因果性 (いんがせい、英: causality) について解説する。

目次 [非表示]

- 1 概要
- 2 アリストテレスの説
- 3 ヒュームの因果説
- 4 因果規則性説
- 5 単称因果説、因果律
- 6 因果律という考え方の反事実条件法への置き換え
- 7 因果律
 - 7.1 物理学における因果律
 - 7.2 歴史
 - 7.3 SFなどにおける因果律

因果

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ 1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型

3 Fields

3.1 Science

- 3.1.1 Physics
- 3.1.2 Engineering
- 3.1.3 Biology, medicine and epidemiology
- 3.1.4 Psychology
- 3.1.5 Statistics and economics

3.2 Metaphysics

- 3.3 Management
- 3.4 Humanities

- 3.4.1 History
- 3.4.2 Law

3.5 Theology

分野による因果の違い

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
- 1.3.1 いろいろな「遺伝」
- 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
- 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
- 1.4.2 概念としての遺伝子
- 1.4.3 情報と遺伝子
- 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
- 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
- 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
- 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
- 1.6.3 フエノタイプ 表現型
- 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型

死亡の原因	(ア) 直接死因	胃潰瘍吐血		発病（発症） 又は受傷から 死亡までの 期間	約4時間	
	(イ) (ウ) (エ) の原因	脳梗塞再発急性心不全				
	(ウ) (エ) の原因	脳梗塞				
	(エ) (ウ) の原因	高血圧死				
◆ 1欄、II欄ともに疾患の終末期の状態としての心不全、呼吸不全等は書かないでください。 ◆ 1欄では、最も死亡に影響を与えた癌病名を医学的因果関係の順滑で書いてください。 ◆ 1欄の傷病名の記載は各欄一つにしてください。 ただし、癌が不足する場合は(1)欄に残りを医学的因果関係の順番で書いてください。	II 直接には死因に関係しないが1欄の傷病経過に影響を及ぼした傷病名等	部位及び主要所見		手術年月日 平成 年 月 日 昭和		
		手術	1無 2有			
I 死因の種類	解剖	主要所見				
		1無 2有				
1 病死及び自然死						
外因死 不慮の外因死 { 2 交通事故 3 転倒・転落 4 潟水 5 煙、火災及び火炎による傷害 } 6 室息 7 中毒 8 その他 その他及び不詳の外因死 9 自殺 10 他殺 11 その他及び不詳の外因死 12 不詳の死						

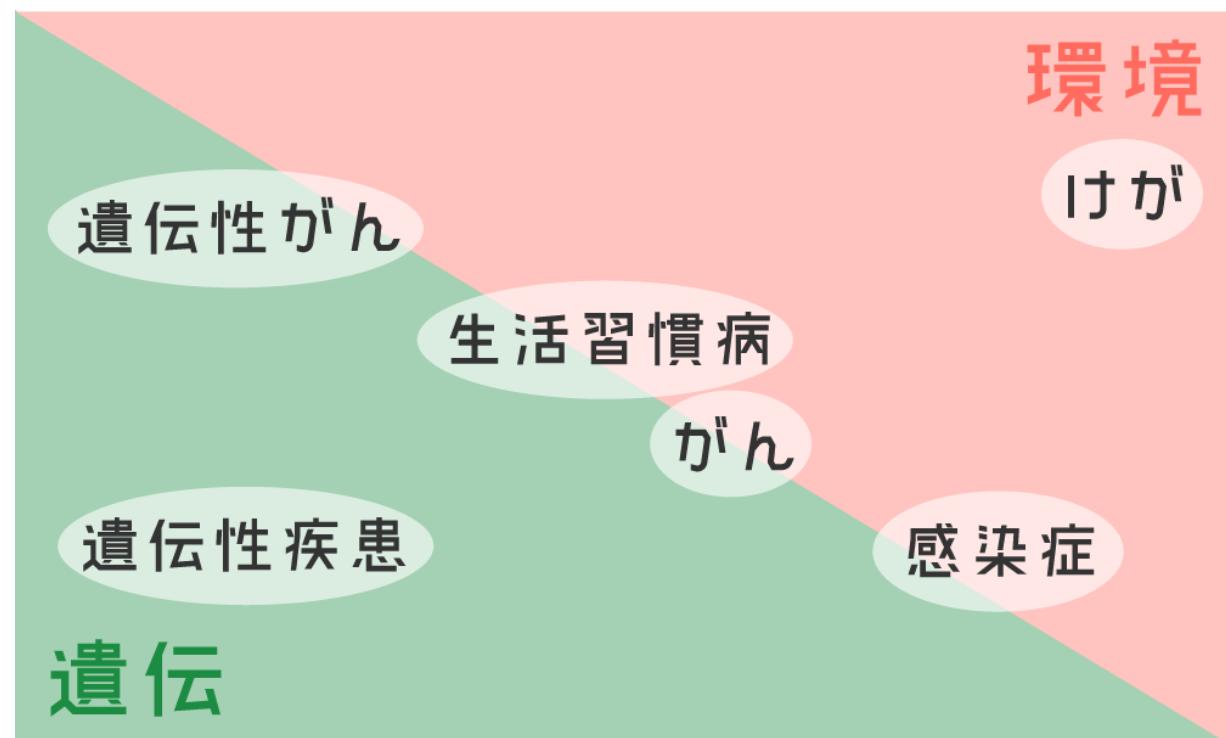
死亡診断書

5.4 遺伝因子と環境因子

- あるジエノタイプだと必ず発病する。遺伝因子が100%。遺伝率が100%
- あるジエノタイプだと発病しやすいが、必ずそうとは限らない。遺伝因子ありとする。遺伝率が0%と100%との間であるとする。遺伝因子があるのに発病するかしないかにはらつきが出ているが、そのばらつきを環境因子であるとみなす
 - ここで言う環境因子には、『観測されうる具体的な因子』も含むが、『偶然性』と呼ぶべき確率的要素も含める(ことが多い)
 - 『スギ花粉症は、リスク遺伝子と言う遺伝因子と、地域のスギ花粉の存在・量という環境因子、個人の生活スタイルという環境因子と、(偶然性と)で決まる』

5.5 疾患の遺伝性

- 1 メンデル遺伝学から分子遺伝学へ1
 - 1.1 遺伝と生殖
 - 1.2 遺伝学
 - 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
 - 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
 - 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
 - 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
 - 1.7 メンデルの法則・メンデル型



5.5.1 単一遺伝性疾患と複合遺伝性疾患

- 単一遺伝性疾患
 - メンデル型遺伝病
 - (偶然性を含む)環境因子の寄与程度に強弱あり
- 複合遺伝性疾患
 - 原則として、複数の遺伝因子、(偶然性を含む)複数の環境因子

5.5.1.1 複合遺伝性疾患の亜分類

- 遺伝因子の数・リスク遺伝子の数で分類
 - リスクをかなり強く(数倍程度)上げる遺伝子が数個のもの
 - リスクをやや強く(1.3倍、とか)上げる遺伝子が10個～数十個程度のもの
 - 個々の遺伝子のリスク上昇度は小さいがたくさん(100個超とか)あるもの

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ 1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フェノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

- リスク遺伝子の数が少ないほど、家系内集積性が高く、家系図がいわゆる遺伝病的に見える
- 高リスク遺伝子があるほど、家系図が遺伝病的に見える
- 遺伝リスクの高さ
 - リスクが数倍に上がる程度だと、それほど「遺伝病」的には見えない
 - メンデル型遺伝病の場合のリスク上昇は、100000倍、無限大倍、など
 - 特定の疾患の中に、とりわけ、リスク上昇程度が強い遺伝子が存在する場合がある。たとえば、乳癌。乳癌は「やや強い」遺伝子が多数あるのが通例だが、ごくわずかな遺伝子がリスクを数十倍上昇させる。このような場合には、その特定の遺伝子が引き起こす乳癌と、それ以外の乳癌とを、「遺伝的背景の面で異なる疾患」として捉える

5.5.1.2 優性・劣性・相加モデル(単座位)

- ジエノタイプ mm, Mm, MM の重みを 0, 0.5, 1 とするモデル
- 優性モデル(0, 1, 1)と劣性モデル(0, 0, 1)との中間的なモデル

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フエノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

```
X <- 0:2
Y <- X * 0.5
```

```
plot(X, Y, pch=20, cex=3, xlab="X: Genotype", ylab="Y: Probability to develop disease")
x <- seq(from=-0.5, to=2.5, length=10000)
```

```
a <- 100
b <- 0.5
y <- exp((x-b)*a)/(exp((x-b)*a)+1)
points(x, y, type="l")
points(1, 1, pch=20, cex=2, col=4)
```

```
a <- 10
b <- 1
y <- exp((x-b)*a)/(exp((x-b)*a)+1)
points(x, y, type="l", col=2)
points(1, 1, pch=20, cex=2, col=4)
```

```
a <- 100
b <- 0.7
y <- exp((x-b)*a)/(exp((x-b)*a)+1)
points(x, y, type="l", col=3)
points(1, 1, pch=20, cex=2, col=4)
```

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

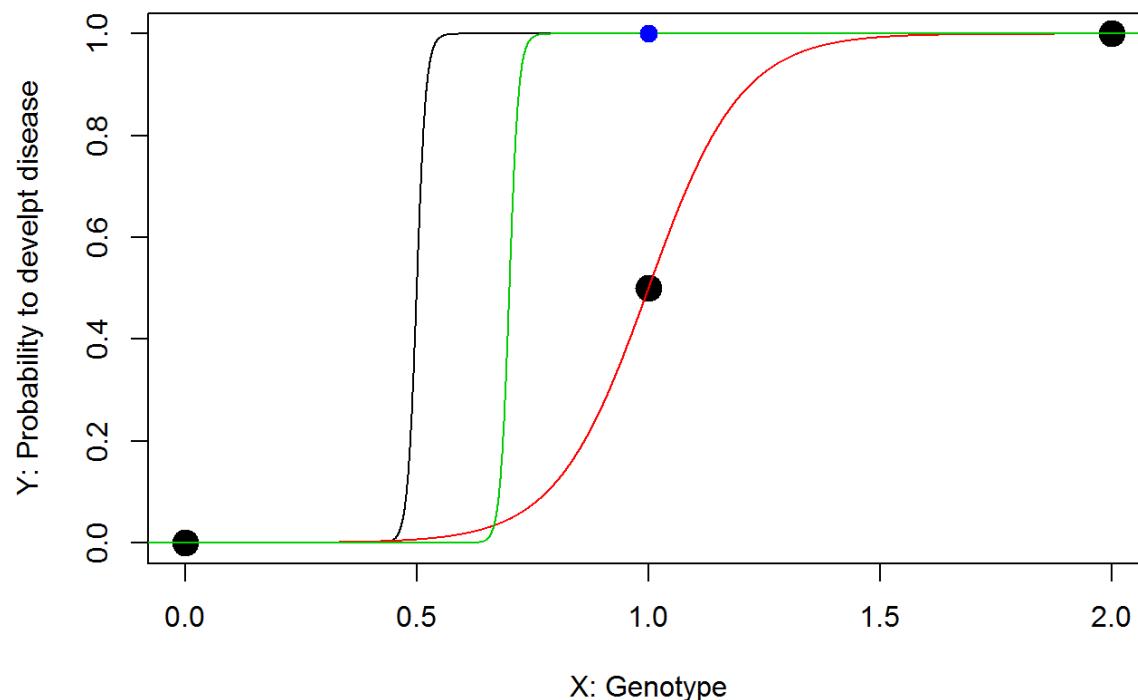
1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フェノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型



5.5.2 複数座位

- 因子の数が増えると正規分布化する
- 極端(超低リスクと超高リスク)は少なく、そこそこが多くなる

5.5.2.1 複数座位での相加モデル

- 複数座位で(簡単のために)相加モデルを想定する。現実とそれほど遠くないかもしれない
 - 各座位のアリルのそれぞれにリスク値を与え、保有アリルのリスク値の和を、総リスクとするモデル

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ 1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

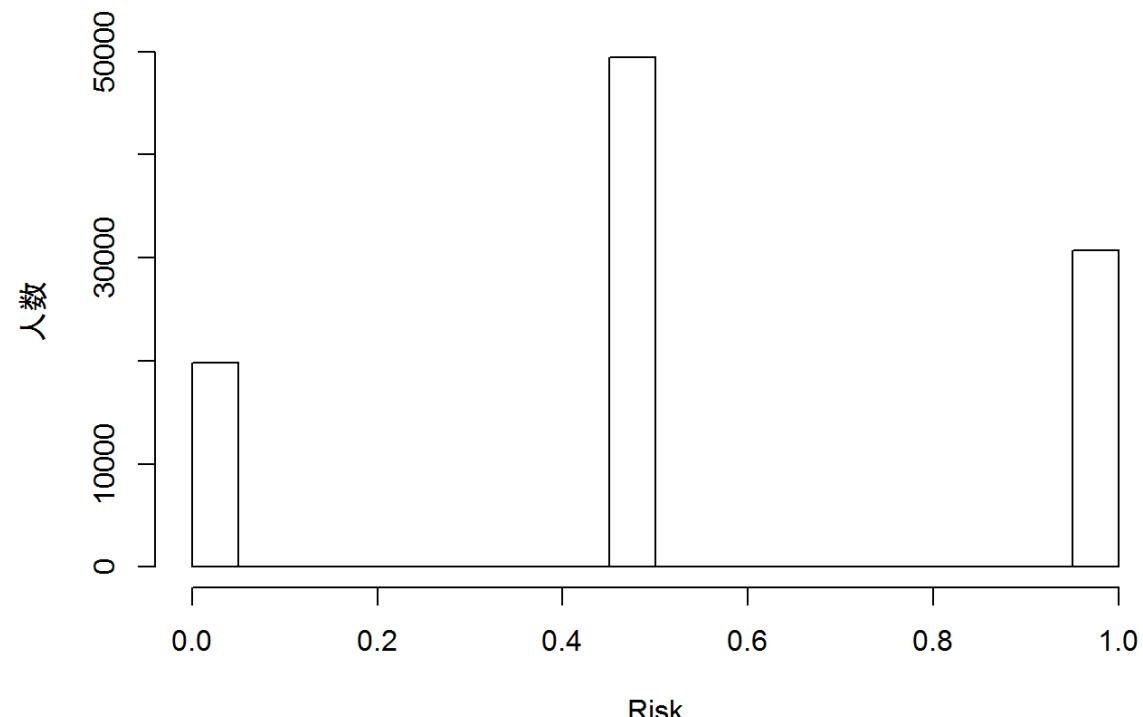
1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フェノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

No. loci= 1



1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ 1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイ

ド 1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フエノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

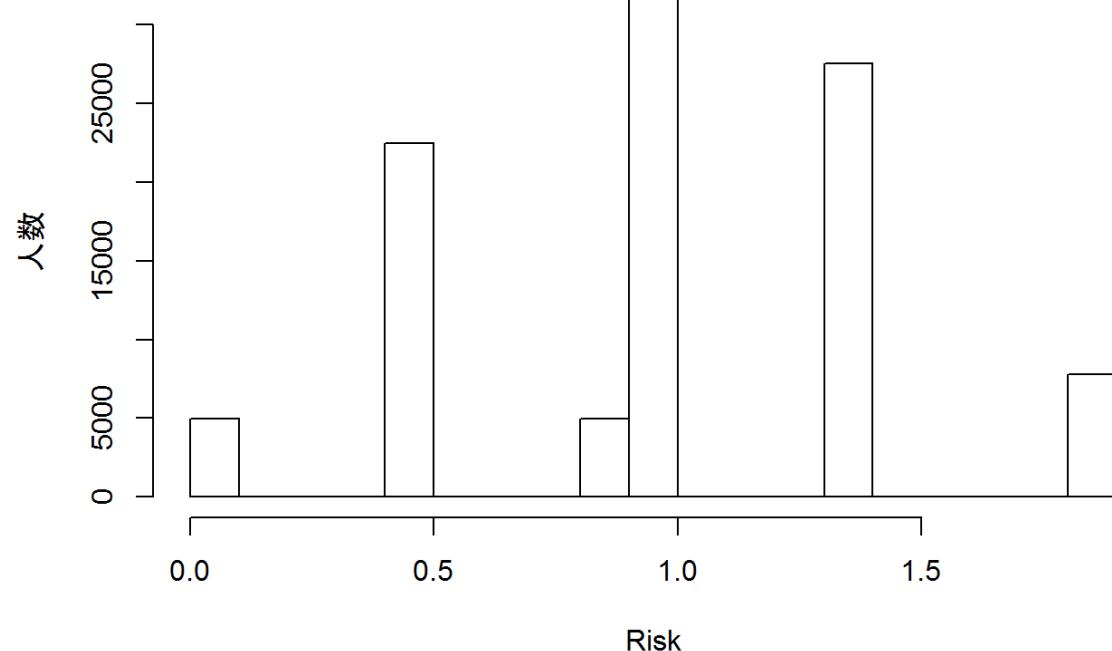
1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フェノタイプ 表現型

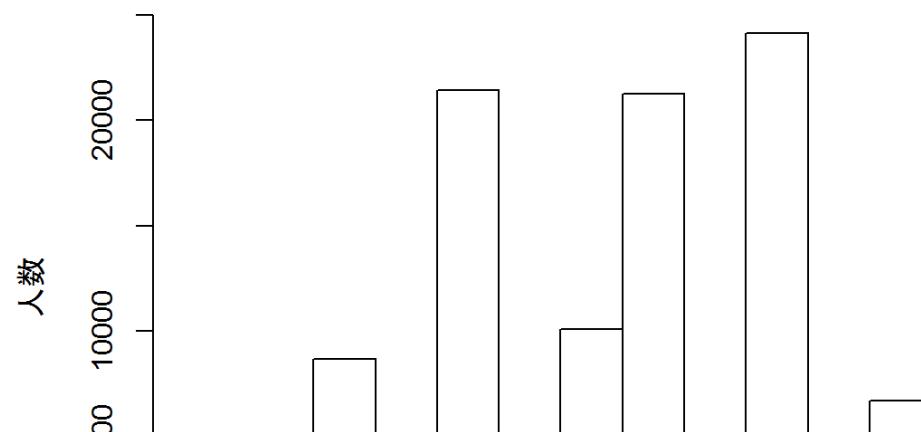
1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

No. loci= 2

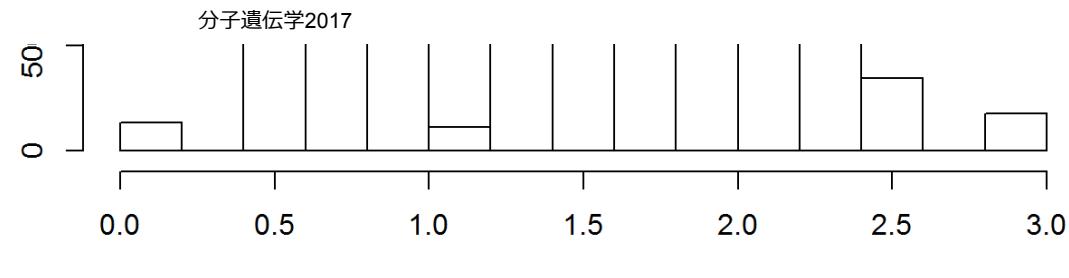


No. loci= 3

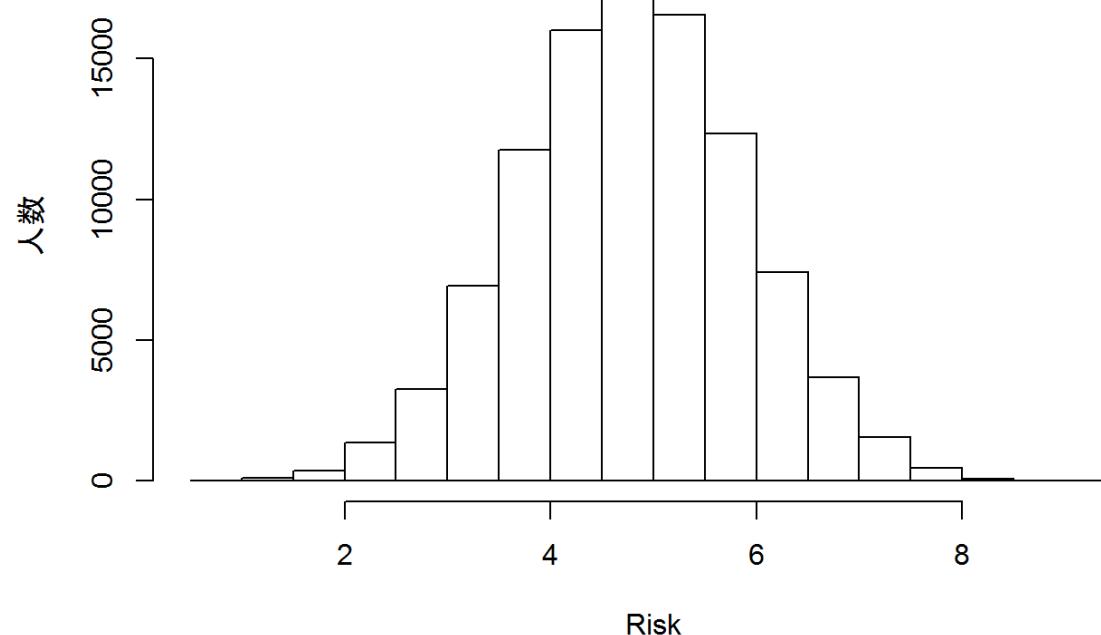


1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ 1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型



No. loci = 10



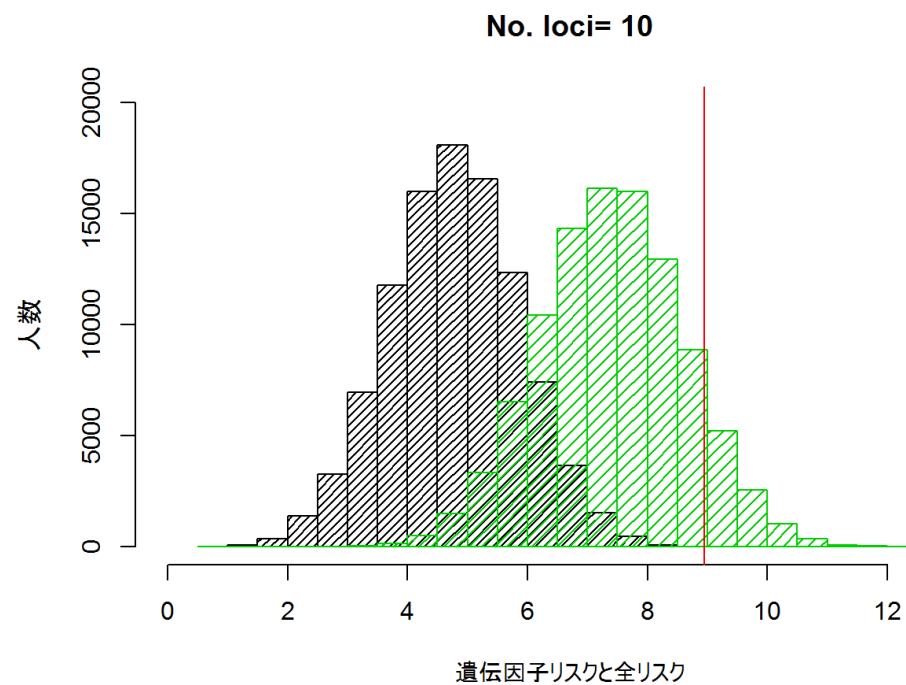
- 正規分布に従う量的形質は多い
- それらには多因子が想定される
 - 身長は遺伝性が高い
 - 身長は正規分布に従う
 - 身長には多数の遺伝因子が知られている

5.6 閾値モデル

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
- 1.3.1 いろいろな「遺伝」
- 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型

- 表現型自体が正規分布(様)に分布することもあれば、疾患リスクがそのように分布することもある
- 遺伝因子からのリスクと環境因子(偶然性を含む)からのリスクとの和が閾値を超えると発病するとするモデル
 - 遺伝因子だけでも正規分布様(黒)
 - 環境因子が加わると右にシフトする
 - 環境因子が加わることでリスクのばらつきが大きくなっている
 - 発病はリスクの和が閾値(赤線)を超えることとみなすと、環境因子が無ければ発病する人は(ほとんど)いないのに対して、環境因子が加わることで発病する



- 遺伝リスクと発病との関係
 - 遺伝リスクが大きいほど発病率は高い
 - 遺伝リスクと発病の関係は確率的

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

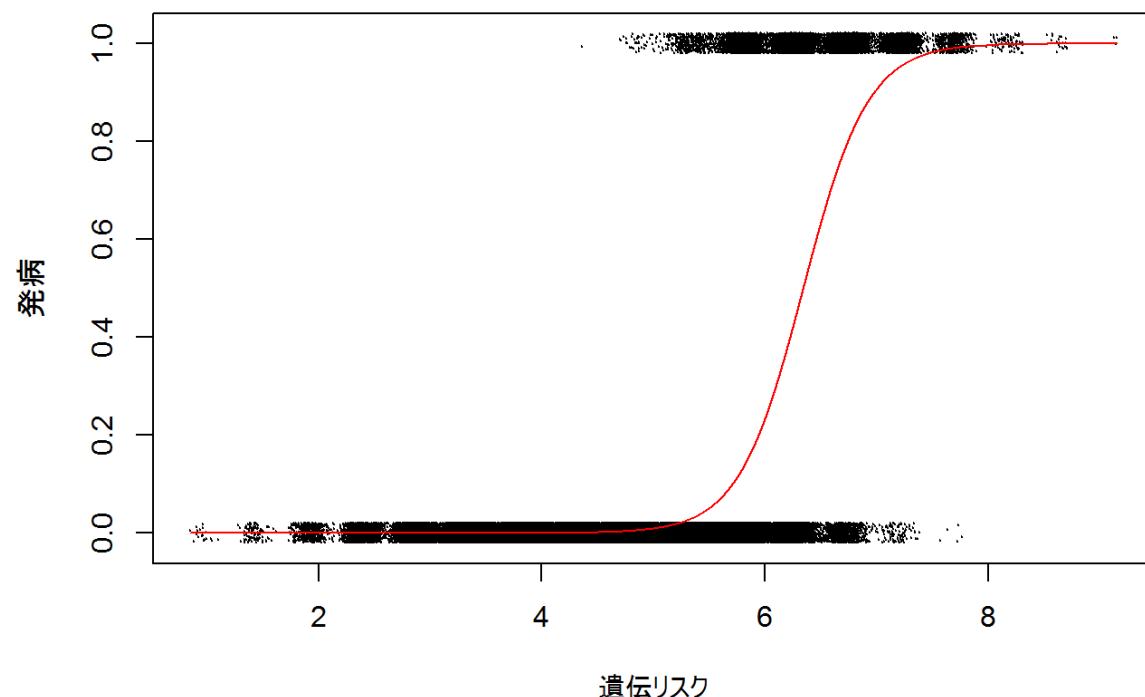
1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フエノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型



- 閾値モデルでは、全リスク(遺伝リスク+環境リスク(偶然性を含む))と発病の関係は決定的

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ 1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

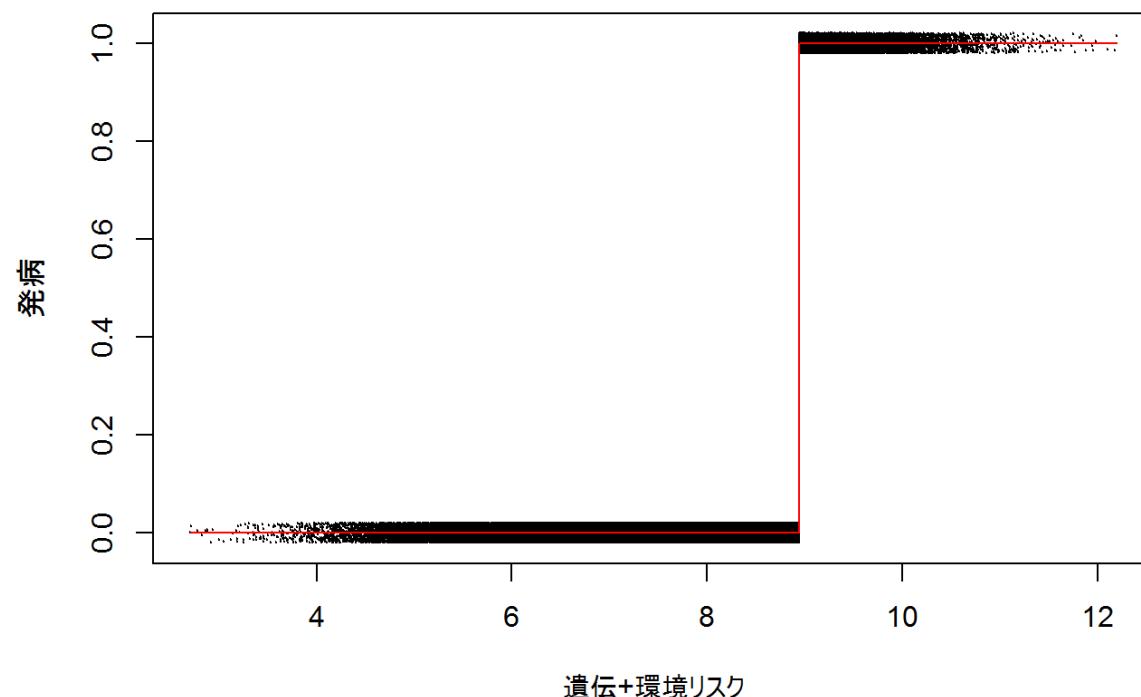
1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フエノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型



5.6.0.1 マルチヒットと閾値

- 複数の因子は必ずしも初めから揃っているわけではない
- 複数の体細胞変異が蓄積することで細胞が癌化すると考えると、癌の発症年齢の仕組みが理解できる
- マルチヒットモデル

中年以降に発症するモデル

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

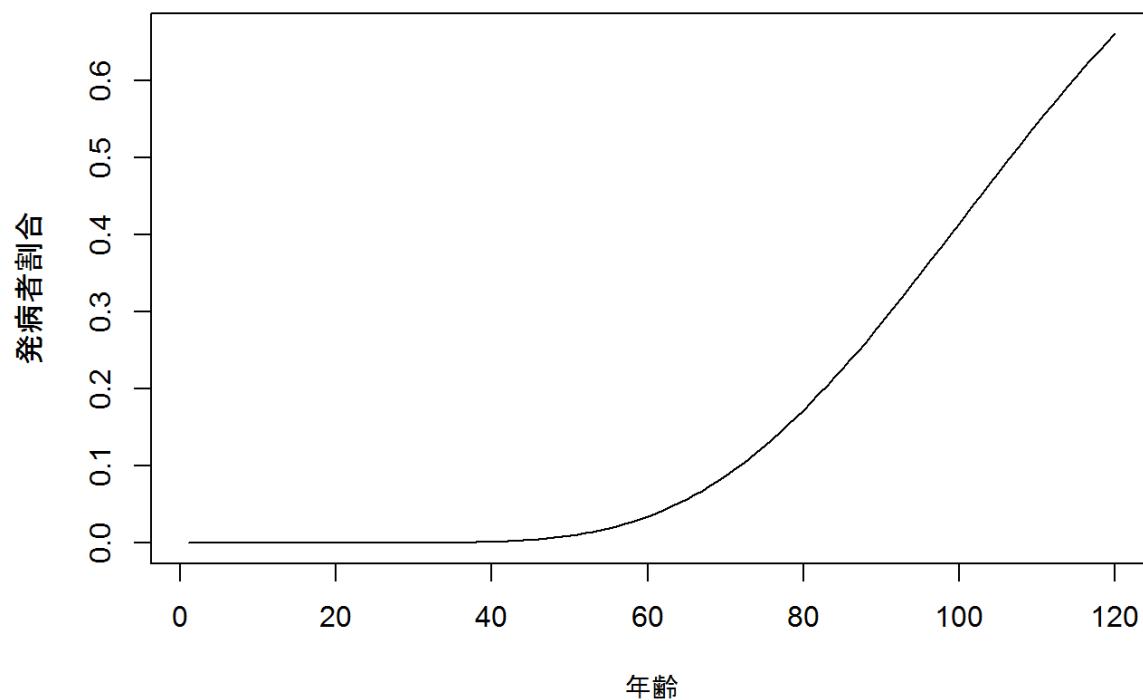
1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フェノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

加齢による発病者の増加



死も、マルチヒットと考えれば、誰もが「発病～死」する

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

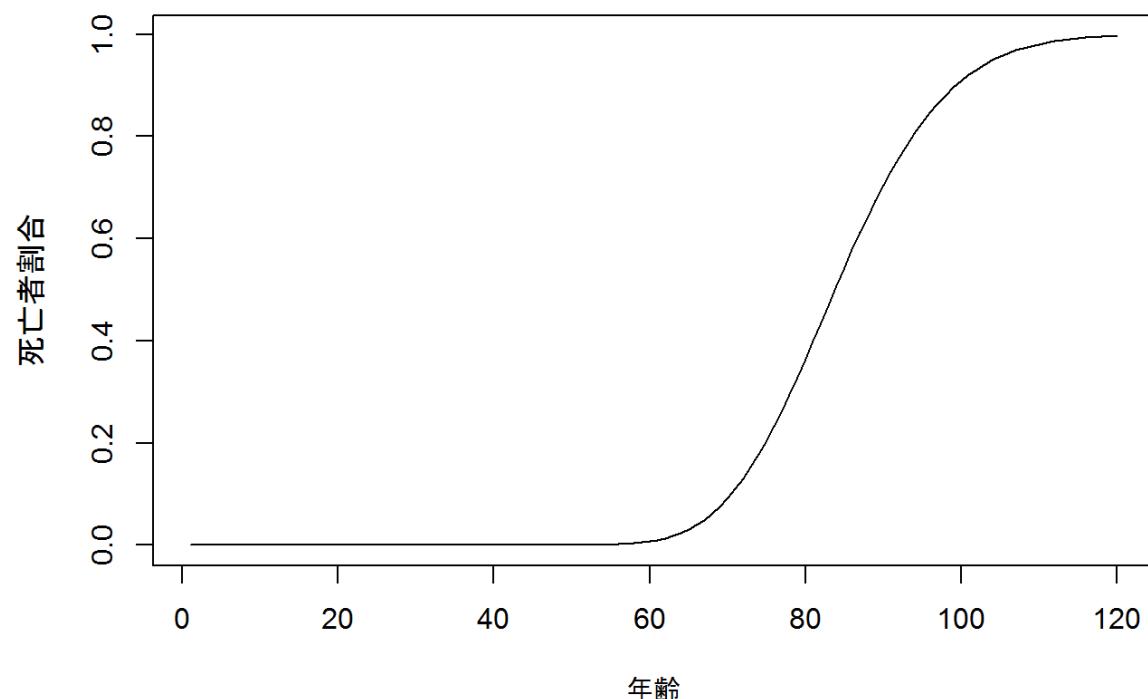
1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フエノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

死亡者の増加



5.7 遺伝的バリアントと機能異常・機能破綻

- 常染色体ジェノタイプにはmm,Mm,MM
- 2本で仕事ができればよいが
- 1本では回らない仕事もある
- 1本で回ることが多いが、繁忙期には回らない仕事もある
- 繁忙期は人生の時期(受精卵から死ぬまで)のどこかで訪れるかもしれない
- 繁忙期は特定の場所(臓器・組織・細胞)に訪れるかもしれない
- 繁忙期は環境因子の変化で訪れるかもしれない(細菌が入って来た、睡眠不足だ、栄養状態がおかしい)
- 2本で仕事をすればよいが、似た仕事のできる別の誰かが助けてくれるかもしれない

- 2本の事情は普通は受精卵から変わらないが、変わることもある。1本に体細胞変異が入つて、2人の関係はがらりと変わるかもしれない



遺伝的バリアントの機能影響

5.7.1 機能影響

- 発現産物の質と量
- 発現産物がタンパク質の場合(タンパク質コーディング遺伝子)
- 発現産物がRNA分子の場合(ノンコーディング遺伝子、機能性RNA遺伝子)

5.7.2 タンパク質コーディング遺伝子

- コーディング：アミノ酸置換
- 転写
- スプライシング
- 翻訳
- 翻訳後修飾
- 分解

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイ

ド 1倍体・2倍体

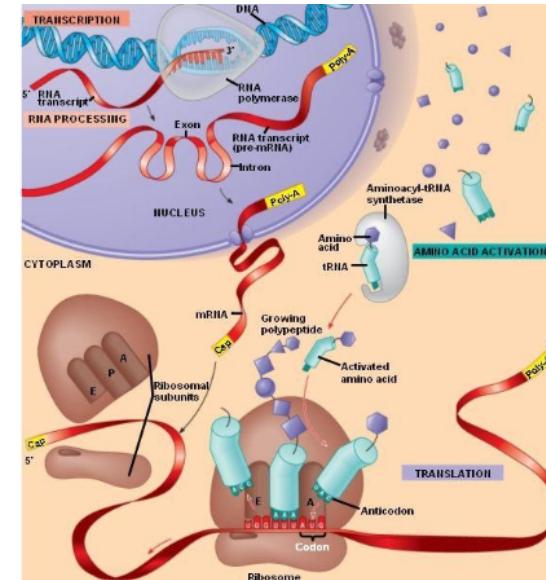
1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フエノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

二(二)

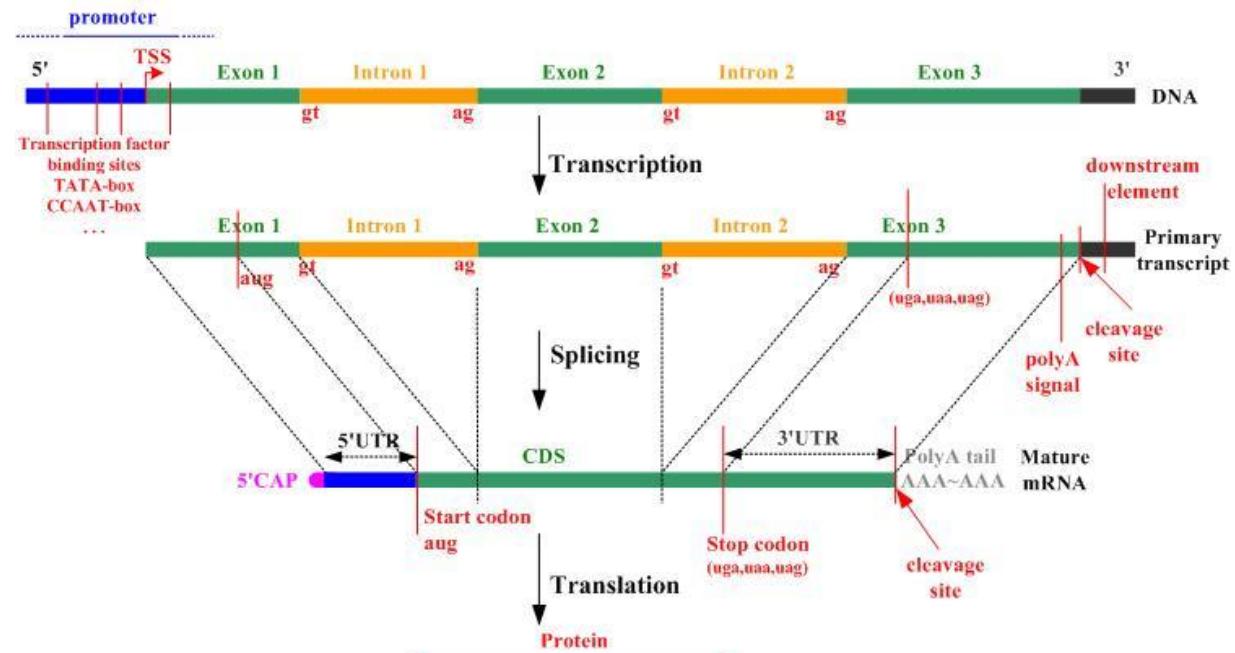


DNA、転写、翻訳

- エクソンとイントロン
- スプライシング
- UTR
- 転写調節領域 プロモータ

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ 1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
- 1.3.1 いろいろな「遺伝」
- 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
- 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
- 1.4.2 概念としての遺伝子
- 1.4.3 情報と遺伝子
- 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
- 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
- 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
- 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
- 1.6.3 フェノタイプ 表現型
- 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型

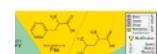


コーディング遺伝子の構造

Codon 2 実観察
Codon 3 予測・推定

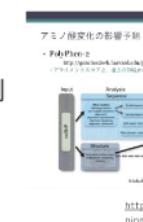
Codon 4 コーディング遺伝子の場合
Codon 5 アミノ酸配列を変える
Codon 6 アミノ酸置換(アミノ酸の化学特性)
Codon 7 フレームシフト(コドン三つ組み)
短縮 確定的予測

アミノ酸配列を変えない
転写効率
mRNA安定性(高次構造)
スプライシング、トランスクriptバリアント 推測



コーディング遺伝子への機能影響

5.7.2.1 エクソンのバリアント

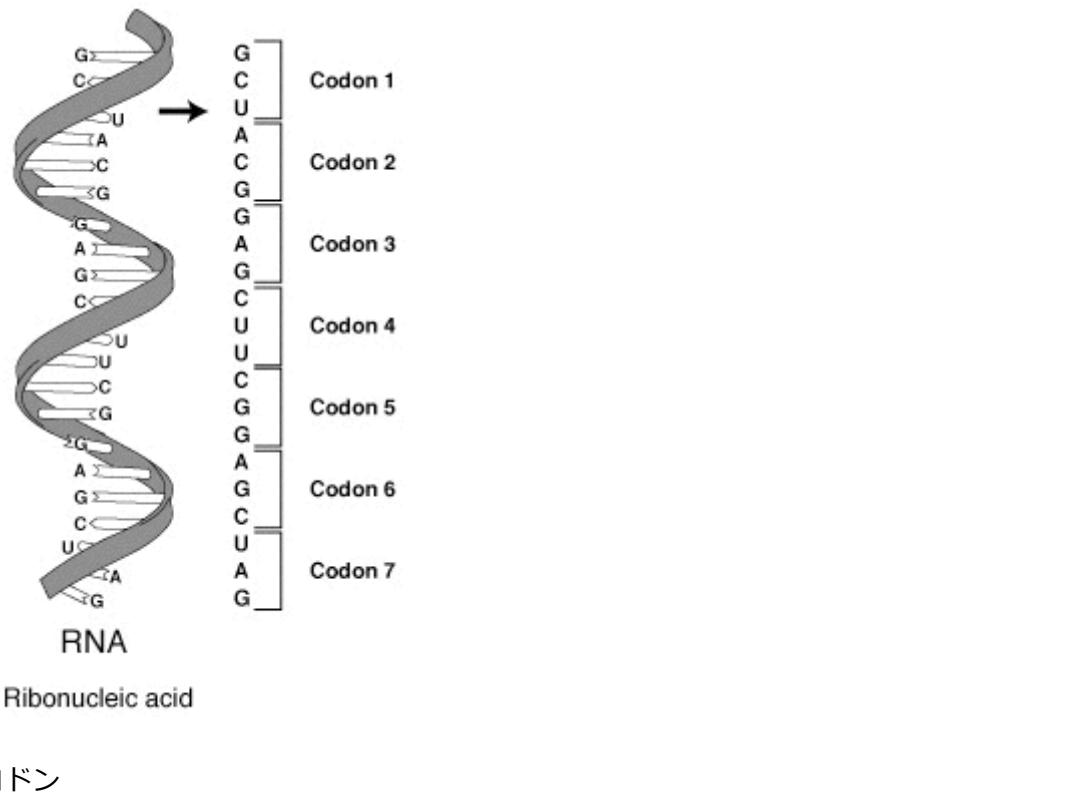


http://.../...

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ 1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型

- SNP(点変異)はコドンを変える
 - コドンが変わると、アミノ酸が変わるかもしれない
 - Non-synonymous (アミノ酸置換あり) vs. Synonymous (アミノ酸置換なし)



1 メンデル遺伝学から分子遺伝学
へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

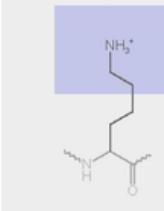
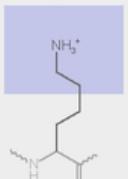
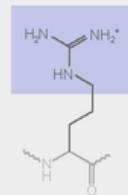
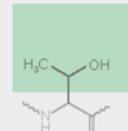
1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フエノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

No mutation	Point mutations			conservative	non-conservative
	Silent	Nonsense	Missense		
DNA level	TTC	TTT	ATC	TCC	TGC
mRNA level	AAG	AAA	UAG	AGG	ACG
protein level	Lys	Lys	STOP	Arg	Thr
					
					basic
					polar

アミノ酸置換の有り無し 1

A Nonsynonymous / Synonymous substitution

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学へ1
1.1 遺伝と生殖
1.2 遺伝学
1.3 遺伝すること
1.3.1 いろいろな「遺伝」
1.3.2 形質と表現型
1.4 遺伝子
1.4.1 物理的実在としての遺伝子
1.4.2 概念としての遺伝子
1.4.3 情報と遺伝子
1.4.4 遺伝子とは
1.5 有性生殖と遺伝子
1.5.1 無性生殖と有性生殖
1.6 用語の整理
1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
1.6.3 フェノタイプ 表現型
1.6.4 アリル・ハプロタイプ
1.7 メンデルの法則・メンデル型

TCC GAT AT A TGG CAA CCC GAC AAA
 S D I W Q P D K

TCA GAT CT A TGG CAG CCC CAC AAA
 S D L W Q P R K

B Radical / Conservative substitution

ATT GAC TATTCC TGT TGGTTT GAA ACCAGGC AGA
 I D- Y S C^N W F E- P G R⁺

ATT CAC TACTCC GGT TGGTTC GCA ACCAGGA AAA
 I R⁺ Y S G^N W F A^N P G K⁺

+ positive

- negative

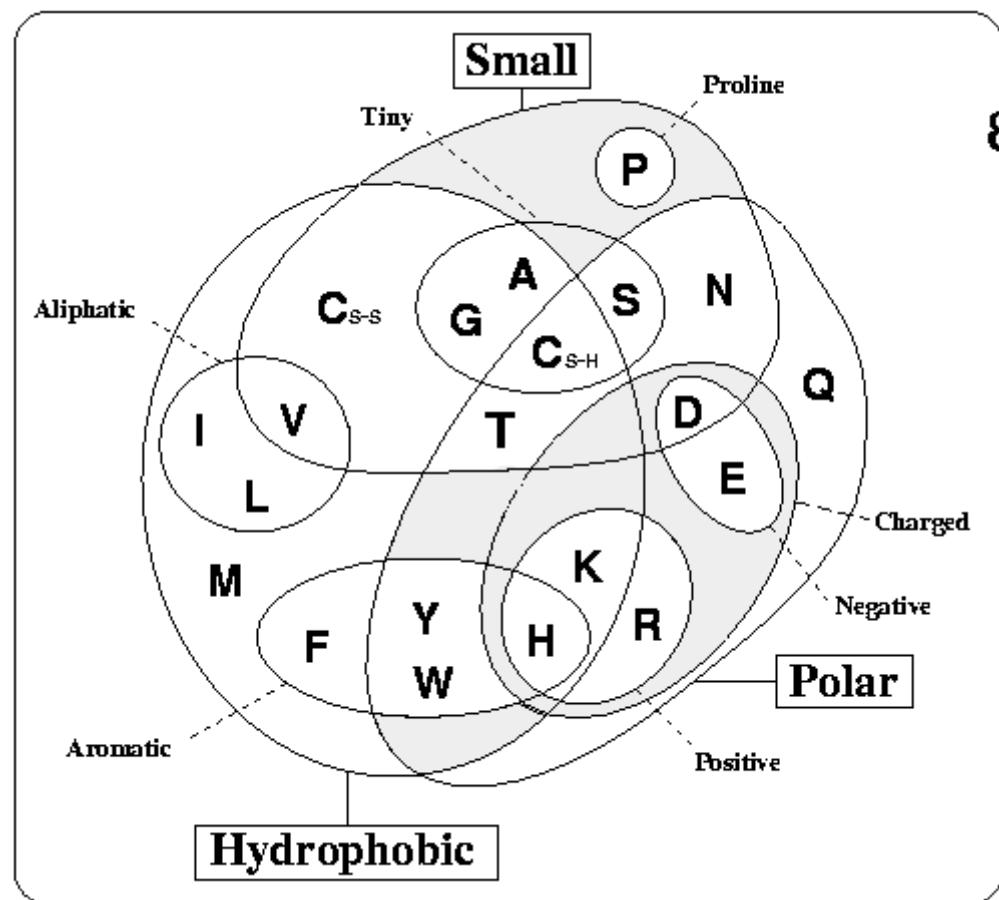
N neutral

アミノ酸置換の有り無し 2

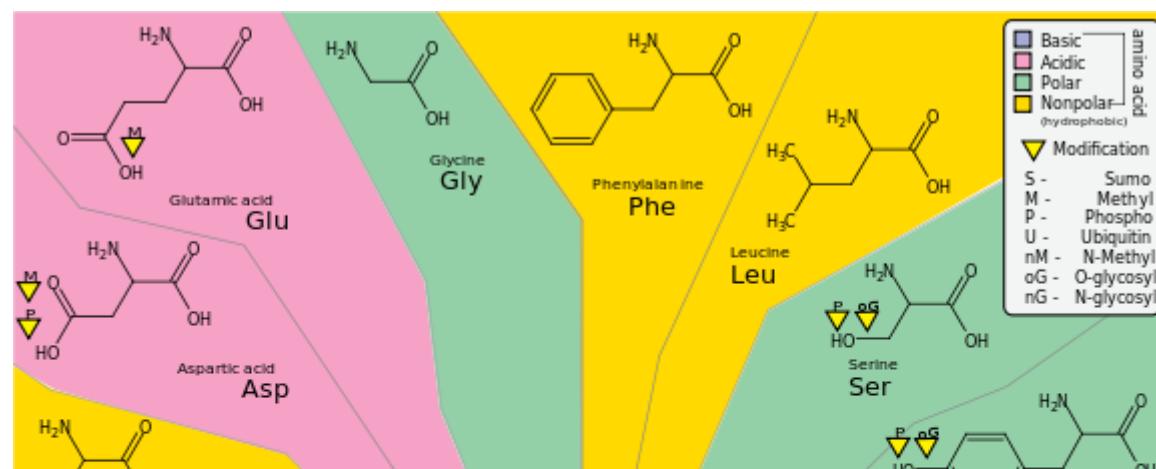
- アミノ酸置換
 - アミノ酸の変化は、アミノ酸の化学特性と関係がある(ペプチド高次構造への影響)
 - アミノ酸は翻訳後修飾によって重要な機能を発揮しているかもしれない

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型

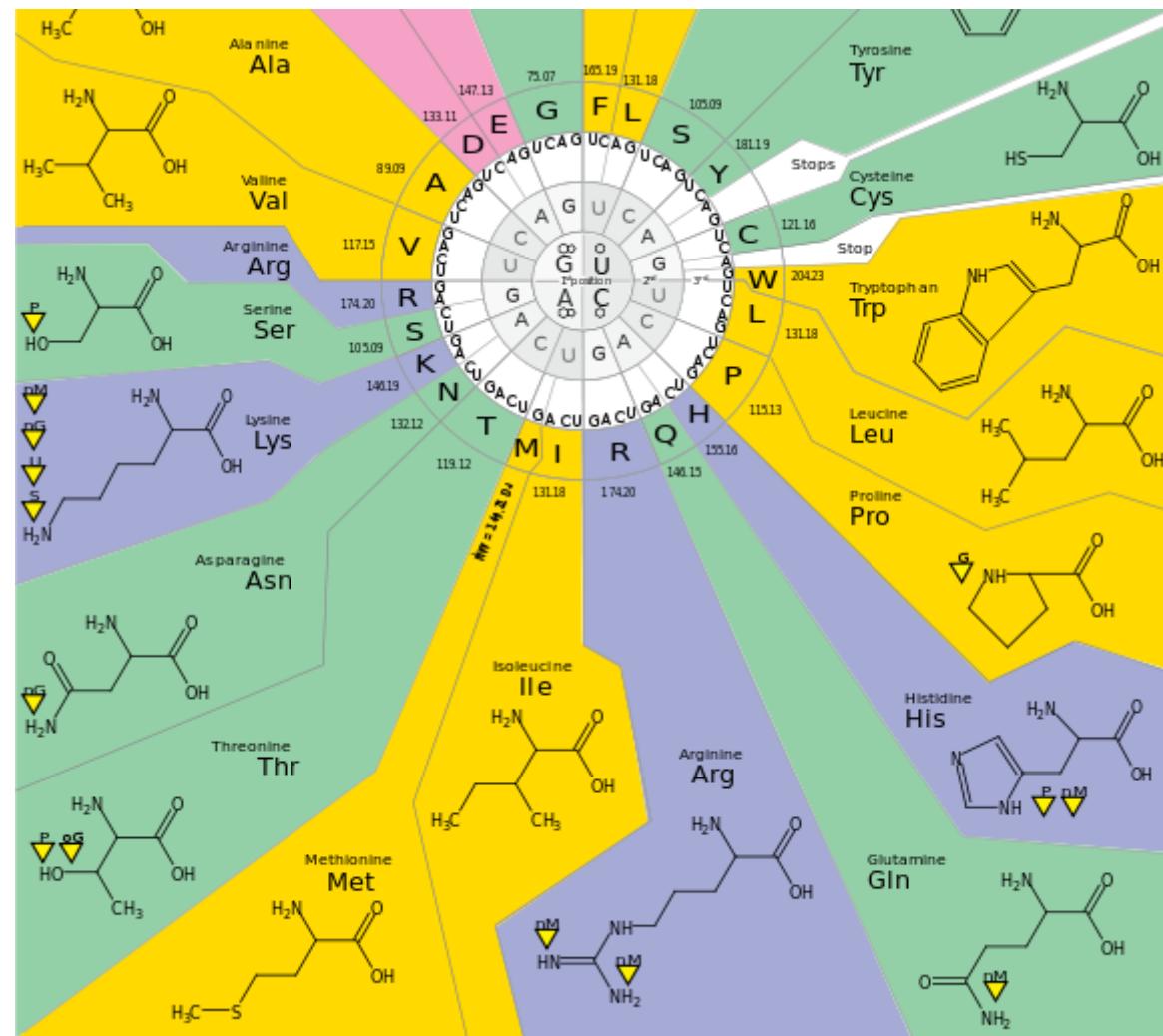


アミノ酸の特性分類



1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型



コドン表とアミノ酸の性質

- フレームシフト

フレームシフトが起きると、バリアント箇所とそれより下流に多くのアミノ酸置換が起きる。終止コドンの移動も起きる

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学
へ 1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フエノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型

Types of Point Mutations

frameshift

TAT TGG CTA GTA CAT

Tyr Trp Leu Val His

TAC TCG GCT AGT ACA T

Tyr Ser Ala Ser Thr

フレームシフト

5.7.2.2 転写調節

- + 転写効率は転写調節領域への転写関連分子の結合によって変化する
- + 転写調節領域への分子の結合は調節領域配列依存的
- + 転写調節領域のバリエントは、転写活性に影響し、発現機能に量的に影響する

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

1.6.1 ハプロイド・ディプロイ

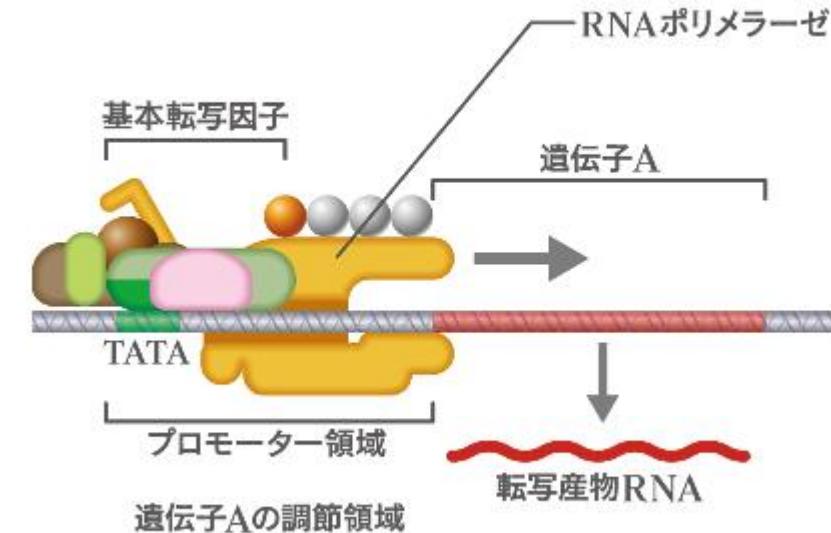
ド 1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フェノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型



© University of Tokyo

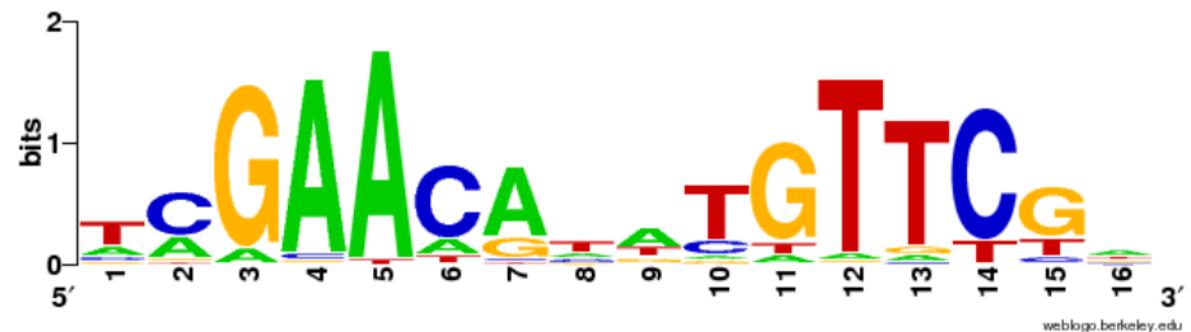
プロモータ領域

- 転写調節配列には分子結合にとって重要な塩基とそうでない塩基がある
 - 重要な塩基は種を超えて保存されている(種間多様性が小さい)
 - 保存性の強さによって、重要塩基を測る
 - 変異アリルの機能的重要性の予測に活用することもできる

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ 1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フエノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型

プロモータ機能予測(配列保存性に基づく)



プロモータ変異の重要度予測

5.7.2.3 イントロンのバリアント

- + スプライシング調節配列がある
- + 特にエクソン隣接塩基
- + スプライシングに影響すると、スプライシングバリアントの発現パターンに影響する
- + スプライシング以外にも転写調節に影響することもある

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

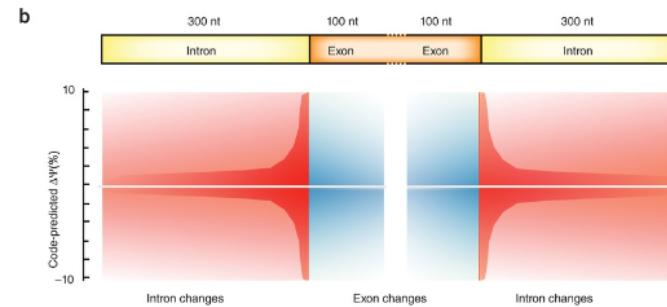
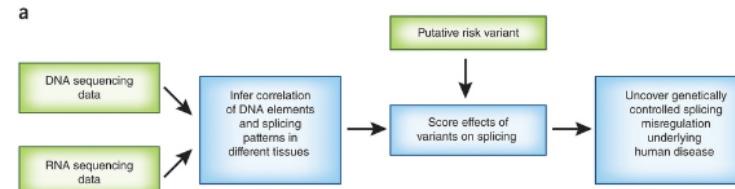
1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フエノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

1.7 メンデルの法則・メンデル型



イントロン変異

5.7.3 ノンコーディング遺伝子

- RNA遺伝子の機能
 - RNA高次構造が機能を持つ
 - RNA塩基配列が、配列特異的機能を持つ

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学

へ 1

1.1 遺伝と生殖

1.2 遺伝学

1.3 遺伝すること

1.3.1 いろいろな「遺伝」

1.3.2 形質と表現型

1.4 遺伝子

1.4.1 物理的実在としての遺伝子

1.4.2 概念としての遺伝子

1.4.3 情報と遺伝子

1.4.4 遺伝子とは

1.5 有性生殖と遺伝子

1.5.1 無性生殖と有性生殖

1.6 用語の整理

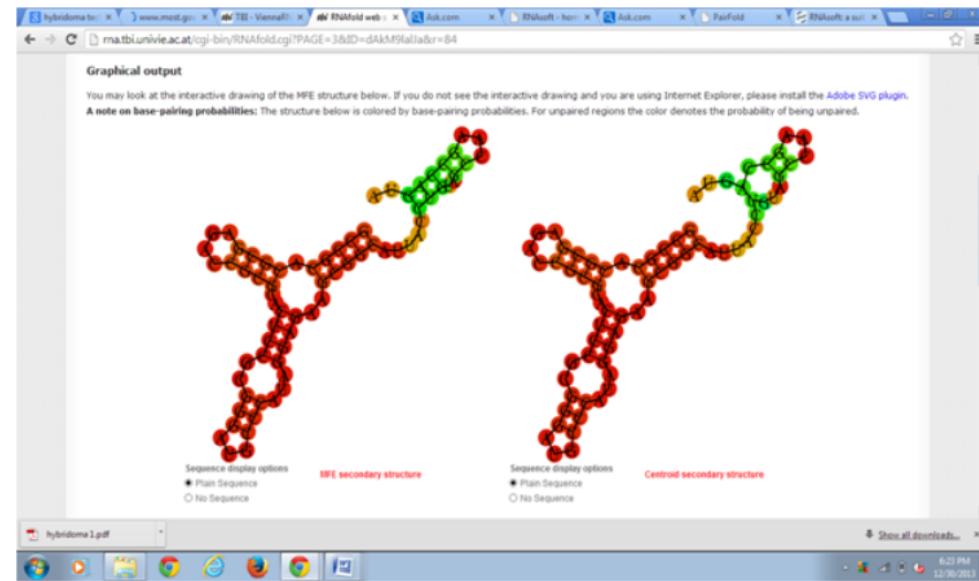
1.6.1 ハプロイド・ディプロイド
1倍体・2倍体

1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型

1.6.3 フエノタイプ 表現型

1.6.4 アリル・ハプロタイプ

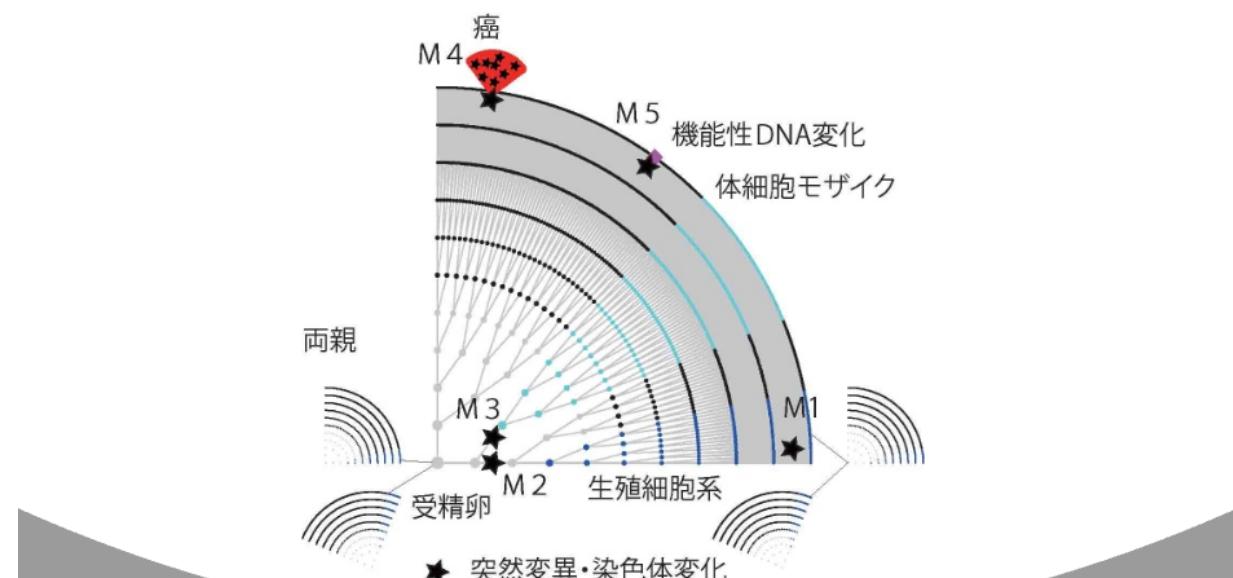
1.7 メンデルの法則・メンデル型



RNA遺伝子への機能影響

5.8 生殖細胞系列と体細胞系列

- 次世代への情報伝達のための生殖細胞系列
- 自世代内で完結する体細胞系列



1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ1

- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
- 1.3.1 いろいろな「遺伝」
- 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
- 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
- 1.4.2 概念としての遺伝子
- 1.4.3 情報と遺伝子
- 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
- 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
- 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
- 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
- 1.6.3 フェノタイプ 表現型
- 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型

5.8.1 生殖細胞系列の変異

- do novo変異アリルは、親から子、子から孫へ伝わる変異アリルではなく、親世代にはなく、子の生殖細胞系列で新規に(de novo)おきた変異イベントによって誕生した新規アリルが、孫に伝わり、孫の全細胞(生殖細胞系列を含む)が有することになるアリル
- その孫からひ孫世代に伝わるかどうかは、そのアリルを持った配偶子が受精卵となるかどうかで決まり、確率的

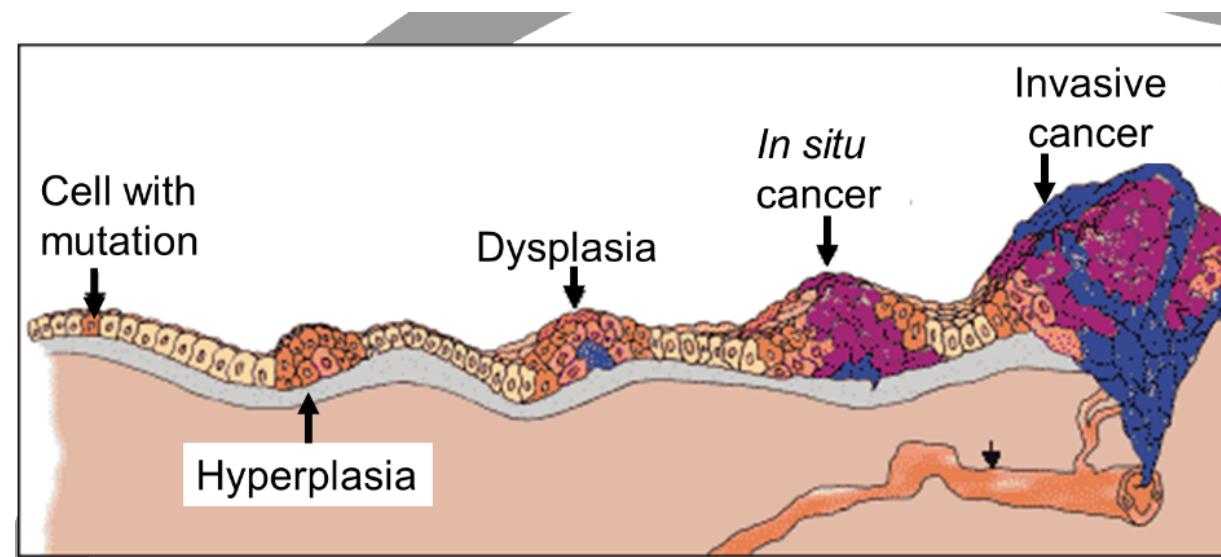


5.8.2 体細胞系列の変異と癌

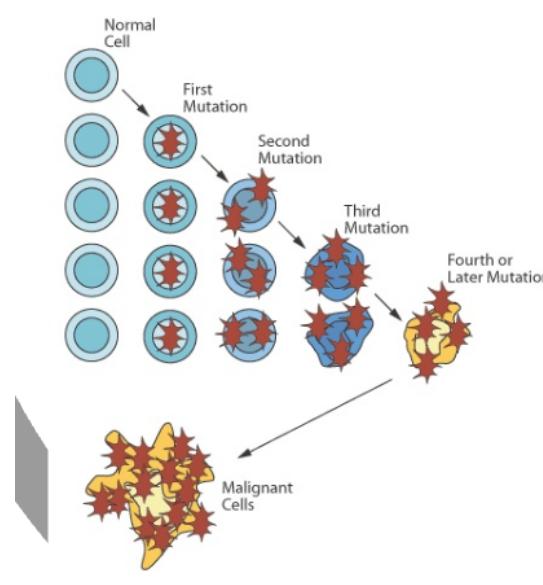
- 癌細胞は細胞増殖のコントロールに異常を来たし、周囲と調和せずにどんどん増えるような細胞
- 細胞増殖は破綻しないように、複数の仕組みで制御されている
- 体細胞変異がおきて、その仕組みに異常が発生しても変異を修復する機構もある
- それらの多重の防止機構を突破した結果、癌細胞となり、癌という病気をもたらす

1 メンデル遺伝学から分子遺伝学 へ1

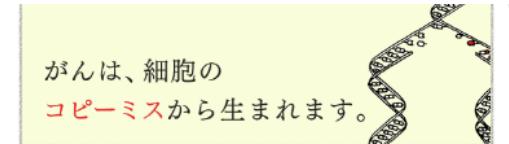
- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
 - 1.3.1 いろいろな「遺伝」
 - 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
 - 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
 - 1.4.2 概念としての遺伝子
 - 1.4.3 情報と遺伝子
 - 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
 - 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
 - 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
 - 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
 - 1.6.3 フェノタイプ 表現型
 - 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型



癌の発生



マルチヒット



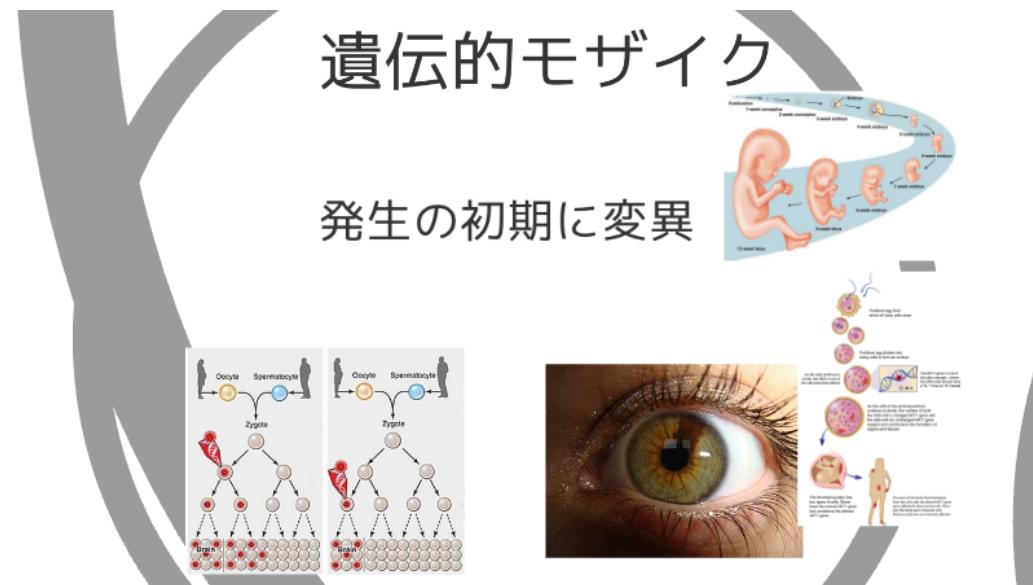
コピーミスした細胞がやたらに増える

- 癌細胞以外にも、多くの細胞で体細胞系列変異は起きている。癌が目立つのは、癌細胞が「増殖」するから

5.8.3 体細胞モザイク

- 1 メンデル遺伝学から分子遺伝学
- へ 1
- 1.1 遺伝と生殖
- 1.2 遺伝学
- 1.3 遺伝すること
- 1.3.1 いろいろな「遺伝」
- 1.3.2 形質と表現型
- 1.4 遺伝子
- 1.4.1 物理的実在としての遺伝子
- 1.4.2 概念としての遺伝子
- 1.4.3 情報と遺伝子
- 1.4.4 遺伝子とは
- 1.5 有性生殖と遺伝子
- 1.5.1 無性生殖と有性生殖
- 1.6 用語の整理
- 1.6.1 ハプロイド・ディプロイド 1倍体・2倍体
- 1.6.2 ジエノタイプ 遺伝子型
- 1.6.3 フエノタイプ 表現型
- 1.6.4 アリル・ハプロタイプ
- 1.7 メンデルの法則・メンデル型

- 生得的な特徴を持つ体細胞系列変異がある
- 受精卵の成立以降、出生前に起きる変異
- それは、「親の体細胞にはない」という意味でde novo変異に近い
- 赤ん坊として生まれたときには、すでに持っていると言う意味で「生得的」
- 特に、受精卵から卵割して行く途中であって、器官発生より前の段階に起きる体細胞変異は、身体のある割合の細胞に変異を入れることから、「体細胞変異のモザイク」を作る
- メンデル型遺伝病の原因変異の場合には、「全部の細胞ではなく、ある割合の細胞」が病的であるため、軽症の疾患・様子の異なる疾患として現れることがある



5.9 まとめ

- テキストの目次を確認すること