

審査の結果の要旨

氏名 高橋 麻衣子

本研究は、犯罪現場に遺留された被疑者の血痕、体液などの試料が由来する民族を推定するため、捜査現場で簡便・迅速・低コストに使うことができ、かつ信頼性の高い民族推定法を開発したものであり、下記の結果を得ている。

1. **HapMap** プロジェクトによるヨーロッパ系アメリカ人、ナイジェリアのヨルバ族、東アジア人（漢民族系中国人・日本人）の **SNP** データに基づき、これらの 3 大人類集団を識別するための **SNP** 数を検討するため、8、16、32、96 個の **SNP** によるセットを構築し、近隣結合法による系統樹解析及び主成分分析により分離精度を確認した。8 個の **SNP** セットでは誤分類が生じたため **SNP** 数不足と判明したが、それ以上の数のセットでは、3 大人類集団が明瞭に区別できていた。検討の結果、実用的な **SNP** セットとするため、分離度及び簡便性、経済性を考慮し、32 個の **SNP** セットが適していると判断した。2 回の試行を経て、32 個の **SNP** による 3 大人類集団識別用 **SNP** セットを構築した。
2. 本研究では、DNA が分解している可能性の高い法医学的試料に適用することが目的であるため、通常の **DigiTag2** 法で用いるよりも **PCR** 増幅産物が短くなるようにプライマーを設計した。クオリティの良いゲノム DNA に対しては、マルチプレックス **PCR** のテンプレートとして用いる DNA 量が **DigiTag2** 法の至適量 25 ng より少量のわずか 1 ng でも、高い成功率でタイピングが可能であった。また、分解 DNA をテンプレートに用いた場合でも、1 つの **SNP** を除き、タイピングに成功した。一方、微量 DNA から大量の DNA を得ることができる全ゲノム増幅法 (**WGA**) により増幅したテンプレート DNA を用いた場合には、タイピング成功率は向上しなかった。
3. 民族推定のシミュレーションとして、32 個の **SNP** のうち、20 個しかタイピングできなかった漢民族系中国人のサンプルについて、この 20 個のみの **SNP** タイピングデータによる主成分分析を行ったところ、3 大集団のクラスターが明瞭に分離され、本サンプルは漢民族系中国人のクラスターに含まれることが確認された。これより、本研究により構築された 3 大人類集団識別のための **SNP** セットは、法医学的試料のための民族推定法として、正しく機能していることが示唆された。

4. 日本人と遺伝的に近縁にあるアジア系民族 5 集団の SNP データに基づき、アジア系民族を識別するための SNP を選択し、アジア系民族識別用 SNP セットを構築するため、系統樹解析及び主成分分析によるシミュレーションを行い、必要 SNP 数の検討を行った。この結果、500 個の SNP を使用した場合、日本人集団を他の東アジア系民族集団から分離できることが判明した。

以上、本論文は犯罪捜査現場や戦没者遺骨返還事業等において、血痕、体液等の法医学的試料に対して迅速、簡便低コストに使用できる民族識別法を開発したものである。本研究はこれまでに実現していない SNP を用いた民族識別法の実用化に重要な貢献をなすと考えられ、学位の授与に値するものであると考えられる。