

授与機関名 順天堂大学

学位記番号 乙第 2376 号

Approaches for identifying multiple-SNP haplotype blocks for use in human identification

(個人識別のための複数の SNP を含むハプロタイプ部位の特定の試み)

中原 弘明 (なかはら ひろあき)

博士 (医学)

論文内容の要旨

一塩基多型 (SNP) は、基本的に二つのアレルしか持たないため、法科学的個人識別において有効に利用するためには多くの座位を検査する必要がある。この課題に対応するため、複数の SNP アレルの組み合わせによるハプロタイプ部位を検査することで、より多くの多型性が得られるのではないかと考えた。まず、オンラインで利用可能な JSNP データベース (<http://snp.ims.u-tokyo.ac.jp>) の検索機能を利用し、以下の条件下で 27 の候補部位を選び出した。(1)100bp 以内の範囲に 3 つ以上の SNP 座位が存在している。(2)イントロンもしくは遺伝子発現部位以外に存在している。(3)それぞれの SNP アレルの出現頻度が 40%以上である。次いで各部位のハプロタイプの数を推察するため、それぞれの部位を PCR 増幅し、高解像度融解曲線分析 (HRM) を行った。HRM 解析の結果、3 つの SNP からなる 7 部位 (1q25, 1q42.2, 3p24, 10p13, 11p15.1, 14q12-q13 及び 20q12) が 3 つ以上のハプロタイプを持っていると推察された。これらの各部位について、100 名以上の個人のダイレクトシーケンス解析を行い、ハプロタイプの頻度データを得た。得られた頻度データから個々の部位のハプロタイプによる個人識別力を算出した。その結果、全てのハプロタイプの PD 値は一般的な STR 座位よりは低かったものの、SNP 座位のものよりは高く、そのうちの一部位 1q42.2 の値 0.863 は既知の STR である TPOX 座位の PD 値 (0.812) に匹敵するものであった。

ハプロタイプを解析することで、より高い個人識別力を得ることが出来るだけでなく、これらの部位は一般的な STR 座位よりもサイズが小さいため、断片化した DNA に適しているとされる SNP 判定の利点をも有していると思われる。