

ヒトの赤血球は血液の主要な構成成分で、酸素を(イ)から全身の細胞に送り届け、不要になった(ロ)を(イ)に届けるはたらきをもつ。ヒト赤血球は、他の細胞でみられる(ハ)がないこと、鉄を含む色素成分と4本のポリペプチド鎖(2本の $\alpha$ 鎖と2本の $\beta$ 鎖)からなる(ニ)とよばれるタンパク質を多く含むことがその大きな特徴である。

鎌状赤血球症は、(ニ)の $\beta$ 鎖の6番目のグルタミン酸がバリンに変異することによって引き起こされる。正常な $\beta$ 鎖遺伝子をA、変異した $\beta$ 鎖遺伝子をSとすると、遺伝子型SSの人の赤血球は鎌状に変形する。この鎌状赤血球は壊れやすく血管に詰まりやすいため、多くの人が貧血によって成人前に死亡する。一方、遺伝子型ASの人は、ほぼ正常な生活を営める。日本ではこの変異遺伝子の保有者がほとんど見られないのに対し、アフリカの一部地域では20%を超える人がこの変異遺伝子を有している。

マラリアは、現在でも死に至る可能性が高い感染症である。その原因となるマラリア原虫は、赤血球を破壊しながら増殖をくり返すため、重症化した場合には感染者は死に至る。しかし、遺伝子型ASの人の赤血球内ではマラリア原虫が増殖にくいため、マラリアに対して抵抗性をもつ。そのため、マラリアが流行するアフリカ地域において、この変異遺伝子は高頻度に維持されていると考えられる。

問1 (イ)～(ニ)に当てはまる用語をそれぞれ答えよ。

問2 下線部1の血液のおもな構成成分には、赤血球以外に白血球と血小板という2種類の有形成分も含まれる。それのおもな機能を答えよ。

問3 下線部2について以下の問いに答えよ。

(a) 遺伝子型ASの人の赤血球の中には、どのような構成からなる(ニ)が含まれるか。 $\alpha$ 鎖を $\alpha$ 、正常 $\beta$ 鎖を $\beta_A$ 、変異 $\beta$ 鎖を $\beta_S$ として、すべての組み合わせを示せ。また、遺伝子型ASの人におけるそれらの理論上の存在比を答えよ。

(b) 遺伝子型ASの人は、遺伝子型SSの人に比べて赤血球が鎌状になりにくく、ほぼ正常な生活を営める。その理由を(a)で得られた(ニ)の $\alpha$ 鎖と $\beta$ 鎖の構成を考慮して答えよ。

問4 アフリカのある地域では、生まれた直後の遺伝子型SSをもつ子どもの割合は9%である。この地域では成人になるまでに、遺伝子型SSの子どもがすべて死亡し、遺伝子型AAの人の10%がマラリア感染で死亡するが、遺伝子型ASの人は死亡しないものとして、以下の問い(a)、(b)、(c)について答えよ。ただし、この集団ではハーディ・ワインベルグの法則が成立し、マラリア原虫感染以外の自然選択圧は無視でき、他の突然変異は起こらず、遺伝子流動もないものとする。

(a) この地域で生まれた子どもにおける、遺伝子Aの遺伝子頻度と、遺伝子Sの遺伝子頻度 $q$ をそれぞれ求めよ。

(b) この地域で生まれた子どもたちが成人に達したときの遺伝子Sの遺伝子頻度 $q'$ を求めよ。ただし、数値は小数第3位を四捨五入して表せ。

(c) マラリア特効薬の開発によって、ある時点から生まれた子どもたちがマラリアで死亡しなくなった場合、その時点で生まれた子どもたちの成人時の遺伝子Sの遺伝子頻度 $q''$ を求めよ。ただし、数値は小数第3位を四捨五入して表せ。