

資料研究報告

スーパーサイエンスハイスクール (SSH) コンソーシアムによる日本人の Y 染色体とミトコンドリア DNA ハプログループ地域分布調査

十塚 正治^{1,2*}, The Super Science High School Consortium²,
佐藤 陽一³, 田中 雅嗣⁴

¹元兵庫県立尼崎小田高等学校

²SSH コンソーシアム参加高校：青森県立八戸北高等学校，青森県立三本木高等学校，宮城県立宮城第一高等学校，愛知県立岡崎高等学校，広島県立広島国泰寺高等学校，兵庫県立神戸高等学校，兵庫県立伊川谷北高等学校，佐賀県立致遠館高等学校，沖縄県立開邦高等学校，沖縄県立八重山商工高等学校，沖縄県立八重山高等学校，沖縄県立宮古高等学校

³徳島大学大学院医歯薬学研究部

⁴東京都老人総合研究所

(平成 28 年 2 月 17 日受付，平成 28 年 10 月 18 日受理)

要 約

平成 20～24 年度に文科省のスーパーサイエンスハイスクール (SSH) コンソーシアムとして日本国内 (八重山諸島，宮古島，沖縄本島，佐賀県，兵庫県，宮城県，青森県) の高校と共同で，Y 染色体 DNA とミトコンドリア DNA (mtDNA) のハプログループを解析し，日本各地における頻度分布を調査した。その結果，Y 染色体ハプログループに関しては DE* は佐賀県，青森県と比較して，琉球地域で高い割合を示した。ハプログループ C1 は佐賀県，青森県と比較して，琉球地域で高く，逆に C3 は佐賀県，青森県と比較して琉球地域で低い結果となった。ハプログループ O2b1 は沖縄本島において低頻度を示したが，O2b*，O3 の頻度は地域間で大きな違いはみられなかった。mtDNA に関しては，佐賀県，兵庫県，青森県と比較し，琉球地域においてハプログループ M7a は高頻度を示し，N9a は低頻度を示すことがわかった。N9b は頻度数値がどれも小さいが，青森，琉球地域に対し，中間に位置する兵庫・大阪・京都と佐賀が比較的良かった。日本本土と琉球地域では Y 染色体 DNA と mtDNA のハプログループの頻度に違いがみられることがわかった。

キーワード：Y 染色体 DNA，ミトコンドリア DNA，ハプログループ，SSH

A study of the geographic distribution of Y chromosomal and mitochondrial DNA haplogroups in Japanese population by Super Science High School Consortium (SSH)

Shoji Totsuka^{1,2*}, The Super Science High School Consortium², Youichi Sato³, and Masashi Tanaka⁴

*兵庫県立尼崎小田高等学校
〒660-0802 兵庫県尼崎市長洲中通 2-17-46
E-mail: d4o3stotsuka@gmail.com

Published online 17 November 2016
in J-STAGE (www.jstage.jst.go.jp) DOI: 10.1537/asj.161018

©2016 The Anthropological Society of Nippon

¹Formerly, Amagasaki Oda High School

²SSH Consortium (HachinoheKita High School, Sanbongi High School, MiyagiDaiichi High School, Okazaki High School, HiroshimaKokutaiji High School, Kobe High School, IgawadaniKita High School, Chienkan High School, Kaiho High School, YaeyamaShoKou High School, Yaeyama High School, Miyako High School)

³Institute of Biomedical Sciences, Tokushima University Graduate School

⁴Tokyo Metropolitan Institute of Gerontology

(Received 17 February 2016; accepted 18 October 2016)

Abstract

The Super Science High School (SSH) consortium, in which high schools from various regions (Yaeyama Islands, Miyako Island, Okinawa Main Island, Saga Prefecture, Hyogo Prefecture, Miyagi Prefecture, and Aomori Prefecture) participate, have analyzed different Y-chromosomal and mitochondrial DNA (mtDNA) haplogroups from 2008 to 2012. In this study, we investigated the distribution of haplogroups in the above-mentioned areas. For Y chromosome, haplogroups DE*, and C1 showed higher frequency in the Ryukyu area (Yaeyama Islands, Miyako Island, and Okinawa Main Island) than in the Saga and Aomori Prefectures. However, haplogroup C3 showed lower frequency in the Ryukyu area than in Saga and Aomori Prefectures. Haplogroup O2b1 showed lower frequency in Okinawa Island, whereas haplogroups O2b* and O3 did not show any marked variability across regions. For mtDNA, haplogroups M7a and N9a showed higher and lower frequencies, respectively, in the Ryukyu area than in the Saga, Hyogo, and Aomori Prefectures. However, haplogroup N9b showed lower frequency in the Hyogo, Osaka, Kyoto, and Saga Prefectures than in the Ryukyu area and Aomori Prefecture. In conclusion, there seems to be a significant difference in the distribution of Y chromosomal and mtDNA haplogroups between mainland Japan and the Ryukyu area.

Key words: Y chromosome DNA, mitochondrial DNA, haplogroup, Super Science High School (SSH) Consortium

はじめに

Y染色体は減数分裂の際に組換えが起こらないため、そのままの型で父から息子に伝わる。一方、ミトコンドリアは受精の際に、精子のミトコンドリアは消失してしまうことから、母親のミトコンドリアのみが、子孫へと伝わっていく。従って、現代人のY染色体DNAやミトコンドリアDNA (mtDNA) を解析することで、それぞれ父系および母系の祖先を遡った系統がわかる。本研究では、平成20～24年度に文科省のスーパーサイエンスハイスクール (SSH) コンソーシアムとして青森県、宮城県、兵庫県、佐賀県、沖縄本島、宮古島、八重山諸島の高校と共同で、各地在住の生徒のY染色体とmtDNAのハプログループを解析し、その頻度分布を調査した。

対象と方法

1. 対象集団

対象集団は青森県 (青森県立八戸北高等学校, 青森県立三本木高等学校), 佐賀県 (佐賀県立致遠館高等学校),

沖縄本島 (沖縄県立開邦高等学校), 宮古島 (沖縄県立宮古高等学校), 八重山諸島 (沖縄県立八重山高等学校, 沖縄県立八重山商工高等学校), 兵庫県 (兵庫県立尼崎小田高等学校, 兵庫県立神戸高等学校, 兵庫県立伊川谷北高等学校), 宮城県 (宮城県立宮城第一高等学校) から集められた。

本研究は東京都健康長寿医療センター研究部門及び徳島大学におけるヒトゲノム遺伝子解析研究倫理委員会において承認され、参加者からインホームドコンセントを得た後、行われた。

2. 方法

1) 試薬・装置

PCR装置はASTEC製GeneAtlasグラジエントG02を使用した。プライマーはSIGMA-ALDRICH製、Taq DNA polymeraseはY染色体DNA解析ではTOYOBO製KOD FX Neo, mtDNA解析ではWako製Gene Taq NTを使用した。制限酵素Fnu4HI, Nla IIIはBioLabs製, Stu I, Alu IはTaKaRa製, Mae IIIはRoche製を使用した。シー

ケンシングは TaKaRa プレミックスシーケンス解析に依頼し、Dye Terminator 法で行った。

2) 実験方法

① DNA 抽出

上記 1. 対象集団の SSH 高校生から実験内容に対する同意を文書で受けた後、頬の粘膜細胞より BuccalAmp DNA Extraction Kit (EPICENTRE 製) を用いて DNA を抽出した。

② Y 染色体 DNA

調査地として、八重山諸島 (49 名)、宮古島 (38 名)、沖縄本島 (36 名)、佐賀県 (129 名)、青森県 (79 名) とした。高校の所在地をそのままその地域のサンプルとしたので、父方の祖先の出身地に、ある程度の違いが生じることはまぬがれない。移動の実態は、男女のちがいはあるが、ミトコンドリアの祖母の出生地調査を参考にできる。ただミトコンドリア DNA の項にある母方の祖母の地元率が低い八重山諸島においては、1990 年頃からの観光ブームにより、本州から若い女性が移住し、その後、現地男性と結婚し出産したことが、地元率の低さの原因であるとサンプル収集段階でわかっている。一方、男性においては、定住して生計を立てる仕事自体が少ないため、本州からの移住は女性に比べて少ないことも現地では知られている。また、琉球列島では、位牌の継承に当たって父系の親族集団である門中が基盤になるため、特に本家の男性は地元に残る可能性が高いことから、男性の移動移住率は小さいと考えられる。

兵庫県大阪府京都府のサンプルについては移入率が大きいと予想されたため、Y 染色体分析から除外した。

Sato Y. et al. (2014) の方法に基づいて YAP, M130, M8, M217, SRY465, 47Z, M122 のマーカーについてタイピングし、Y Chromosome Consortium (Karafet et al., 2008) によりハプログループ DE*, C1, C3, O2b*, O2b1, O3 を決定した。PCR 組成液は、DNA 抽出液 3 μ l, 2 \times Buffer 15 μ l, dNTP (各 2 mM) 6 μ l, Forward プライマー (20 μ M) 1 μ l, Reverse プライマー (20 μ M) 1 μ l, ddH₂O 3 μ l, KOD FX Neo (1.0 units/ μ l) 1 μ l の合計 30 μ l とし、94°C 2 分間反応後、98°C 10 秒アニーリング温度 (表 1, 2 参照) 30 秒 68°C 30 秒を 30 ~ 40 回くりかえし、最後に 68°C 7 分間反応させた。各マーカーのプライマー配列、PCR 条件を表 1 に示した。YAP は Alu 配列 (300 塩基) の挿入の有無をアガロースゲル電気泳動により判定した。M130, M8, M217, M122 はシーケンシングにより判定した。SRY465 は制限酵素 Fnu4HI による切断 (96 bp + 52 bp に切断)、47z は制限酵素 StuI による切断 (391 bp と 289 bp + 102 bp に切断) の有無をアガロースゲル電気泳動により判定した。

③ ミトコンドリア DNA

調査地として、八重山諸島 (114 名)、宮古島 (103 名)、沖縄本島 (108 名)、佐賀県 (182 名)、兵庫県大阪府京都府 (112 名)、青森県 (170 名) とした。母方の祖母までの出生地調査を行い、その地域を限定して選んで集めたサンプルのみで分析した。移動実態を参考までに記すと、母方の祖母までの出生地調査で移入していない地元比率は、青森県で 98%、佐賀県で 85%、沖縄本島で 81% (本州からの移入は除く)、宮古島で 81%、八重山諸島で 65% であった。

表 1 Y 染色体ハプログループ解析の条件

マーカー	プライマー配列 (F, forward; R, reverse)	PCR 産物長	アニーリング温度 / サイクル数	判定法	ハプログループ
YAP	F: ACTGCTAAAAGGGGATGGAT R: CAGGGGAAGATAAAGAAATA	450 bp/150 bp	54°C/40 回	PCR 産物長 (Alu 配列挿入)	DE*
M130	F: GGATGTGTTTTTCTCTCCCTTTCTTT R: CAAAGGTTTATTTACTGGAGGGTCAGAGGA	353 bp	66°C/35 回	シーケンシング	C
M8	F: ACCCCACCCACTTCAGTAT R: AAGCTGCCAGAAAATGGAAG	205 bp	61°C/40 回	シーケンシング	C1
M217	F: GGCCAGTATCTCCAAAATCC R: GCTTCATAAAAAGGTTGAGGA	322 bp	61°C/30 回	シーケンシング	C3
SRY465	F: GCCGAAGAATTGCAGTTTGC R: GTTGATGGGCGGTAAGTGCC	148 bp	65°C/30 回	RFLP (Fnu4HI)	O2b*
47z	F: TGAGTCAATGTCAATGAATC R: TAGTTACGCCTTGGCATAAC	391 bp	57°C/40 回	RFLP (StuI)	O2b1
M122	F: TGCAAATGGTATGCAACTCAG R: GGTATTCAGGCGATGCTGAT	219 bp	59°C/40 回	シーケンシング	O3

表2 ミトコンドリア DNA ハプログループ解析の条件

マーカー ポジション	プライマー配列 (F, forward; R, reverse)	PCR 産物長	アニーリング温度/ サイクル数	判定法	ハプロ グループ
5178	F: TAAACTCCAGCACCACGAC R: GGTGGAGTAGATTAGGCGTAG	239 bp	50°C × 40 回	RFLP (Alu I)	D, M, N
10398/10400	F: TCATCCTAGCCCTAAGTCTG R: GAAGTGAGATGGTAAATGCT	174 bp	53°C × 40 回	RFLP (Nla III)	M7a
12358/12372	F: TGTCTAACAACATGGCTTTCTCA R: AGGATAAATCATGCTAAGGC	666 bp	53°C × 40 回	シーケンシング	N9a
13183	F: GCCTTAGCATGATTTATCCT R: TTGGAGTAGAAACCTGTGAG	623 bp	53°C × 40 回	RFLP (Mae III)	N9b

表3 Y染色体ハプログループ地域分布 (%)

調査地 (サンプル数)	DE*	C1	C3	O2b*	O2b1	O3	その他
八重山 (49)	32.7	12.2	0.0	8.2	18.4	24.5	4.1
宮古 (38)	34.2	5.3	2.6	5.3	23.7	23.7	5.3
沖縄本島 (36)	36.1	16.7	2.8	8.3	11.1	22.2	2.8
佐賀 (129)	30.2	2.3	7.8	8.5	18.6	25.6	7.0
青森 (79)	27.8	2.5	7.6	7.6	22.8	27.8	3.8
総計 (331)	31.1	5.7	5.4	7.9	19.3	25.4	5.1

実験手順は、最初にマーカーポジション 5178, 10398/10400 の 2 か所を同時に PCR 増幅し、制限酵素 Alu I により 5178 部位が切断 (192 bp + 47 bp に切断) されれば M か N となり、切断されなければ D となる。M, N の区別は 10398/10400 部位が切断 (120 bp + 54 bp に切断) されれば M となる。次に M サンプルを 4958 部位で PCR 後、制限酵素 Nla III 処理で切断 (362 bp + 227 bp + 91 bp + 41 bp に切断) されれば M7a となる。また N サンプルを 13183 部位で PCR 後 Mae III 処理で切断 (294 bp + 96 bp + 233 bp に切断) されれば N9b となる。最後に残りの N からシーケンシングにより N9a を決定する。PCR 組成液は、DNA 抽出液 5 µl, 10 × Buffer 5 µl, dNTP (各 2.5 mM) 4 µl, 5178 Forward プライマー (20 µM) 2.5 µl, 5178 Reverse プライマー (20 µM) 2.5 µl, 10398 Forward プライマー (20 µM) 5 µl, 10398 Reverse プライマー (20 µM) 5 µl, ddH₂O 19.75 µl, Gene Taq NT (1.0 units/µl) 1.25 µl の合計 50 µl とし、94°C 4 分 30 秒間反応後、94°C 30 秒アニーリング温度 1 分 72°C 1 分を 40 回くりかえし、最後に 72°C 7 分間反応させた。他の PCR はそれぞれ対応するプライマー (20 µM) 2.5 µl にかえて実験した。表 2 にプライマー配列、PCR 条件を示した。プライマー配列は今回新規に設計したが、マーカー部位を決めるのに参考にした文献は Tanaka et al. (1998), Matsunaga et al. (2001), Gong et al. (1998),

Umetsu et al. (2001), Umetsu et al. (2005) である。

3) 相関分析

八重山諸島、宮古島、沖縄本島、佐賀、青森の 5 地域における Y 染色体 DNA と mtDNA ハプログループ頻度との相関分析にはピアソンの相関係数を用いた。

結 果

1. Y 染色体ハプログループの地域分布

Y 染色体ハプログループの各地域における頻度を表 3 と図 1 に示した。ハプログループ DE* の頻度は琉球地域では 32.7 ~ 36.1% と本土日本の頻度 27.8% ~ 30.2% と比較して高かった。C1 は琉球地域、特に八重山諸島及び沖縄本島で高く、それぞれ 12.2%, 16.7% を示し、日本本土の佐賀県 (2.3%), 青森県 (2.5%) では低かった。一方 C3 は日本本土の佐賀県 (7.8%), 青森県 (7.6%) と比較して琉球地域 (0 ~ 2.8%) では低く、特に八重山諸島ではみられなかった。O2b* は宮古島で最も低い頻度 (5.3%) を示したが、調査した 5 地域間では特に大きな差はみられなかった。O2b1 は沖縄本島では最も低頻度 (11.1%) を示したが、最も高頻度を示した地域は宮古島の 23.7% であり、琉球地域の中でも分布に違いがみられた。O3 は 5 地域の間で大きな違いがみられなかった。

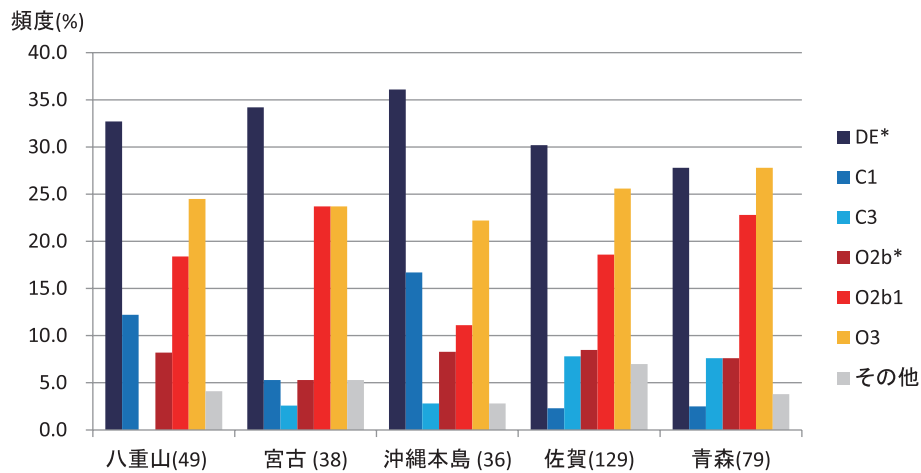


図1 Y染色体ハプログループの地域分布 (%)

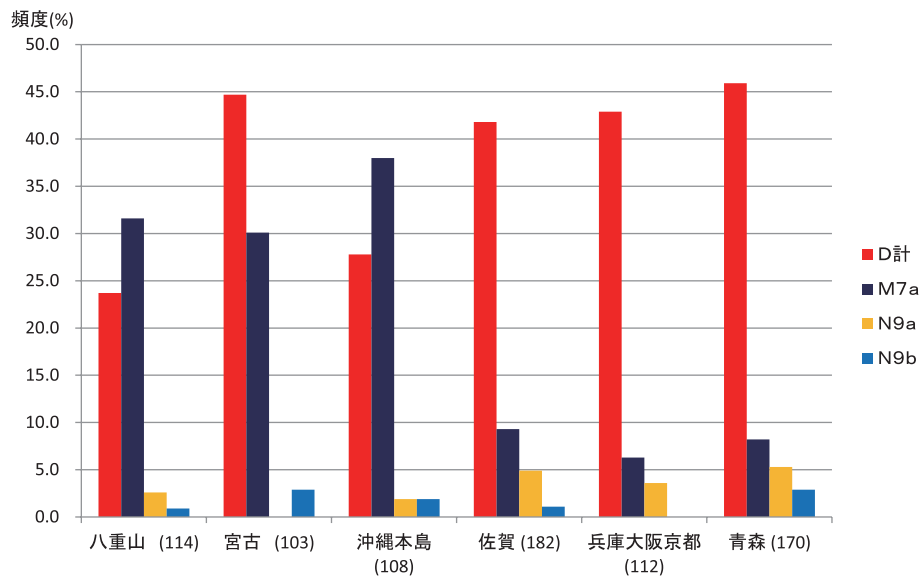


図2 mtDNA ハプログループの地域分布 (%)

表4 ミトコンドリア DNA ハプログループ地域分布 (%)

調査地 (サンプル数)	D 計	M7a	M7a 以外の M	M 計	N9a	N9b	N9ab 以外の N	N 計
八重山 (114)	23.7	31.6	16.7	48.3	2.6	0.9	24.6	28.1
宮古 (103)	44.7	30.1	12.6	42.7	0.0	2.9	9.7	12.6
沖縄本島 (108)	27.8	38.0	13.9	51.9	1.9	1.9	16.7	20.5
佐賀 (182)	41.8	9.3	18.1	27.4	4.9	1.1	24.7	30.7
兵庫・大阪・京都 (112)	42.9	6.3	21.4	27.7	3.6	0.0	25.9	29.5
青森 (170)	45.9	8.2	10.0	18.2	5.3	2.9	27.6	35.9
総計 (789)	38.7	18.5	15.3	33.8	3.4	1.6	22.4	27.5

2. mtDNA ハプログループの地域分布

mtDNA ハプログループの各地域における頻度を表4と図2に示した。ハプログループ M7a の頻度は琉球地域では 30.1% ~ 38.0% と本土日本の頻度 6.3% ~ 9.3%

と比較してきわめて高かった。逆に N9a は本土日本で頻度 3.6% ~ 5.3% となり琉球地域での 0% ~ 2.6% より高かった。N9b は頻度数値がどこも小さいが、青森、琉球地域に対し、中間に位置する近畿佐賀が比較的low

表5 Y染色体と mtDNA ハプログループ頻度との相関分析

	mtDNA							
	D 計	M7a	M7a 以外の M	M 計	N9a	N9b	N9ab 以外の N	N 計
DE*	-0.607	0.963**	0.171	0.959**	-0.847	-0.118	-0.742	-0.817
C1	-0.883*	0.875	0.163	0.873	-0.476	-0.320	-0.270	-0.368
C3	0.762	-0.889*	-0.208	-0.897*	0.735	0.278	0.418	0.545
Y 染色体 O2b*	-0.431	-0.271	0.287	-0.195	0.749	-0.563	0.834	0.794
O2b1	0.760	-0.538	-0.374	-0.599	0.075	0.510	0.005	0.077
O3	0.688	-0.944*	-0.293	-0.969**	0.772	0.258	0.653	0.742
その他	0.512	-0.604	0.522	-0.460	0.299	-0.263	0.115	0.136

数字はピアソンの相関係数を示す。

*: 有意水準 <0.05, **: 有意水準 <0.01

た。また D は総じて琉球地域より本土日本が大きい傾向がみられた。

3. Y染色体と mtDNA ハプログループの相関解析

Y染色体と mtDNA ハプログループとの関連を調べるため、八重山諸島、宮古島、沖縄本島、佐賀、青森の5地域におけるそれぞれのハプログループの頻度からピアソンの相関係数を求めた。その結果、Y染色体ハプログループ DE* と mtDNA ハプログループ M7a が強い正の相関を示した（相関係数 0.963, $P < 0.01$ ）（表5）。

考 察

Y染色体解析から、ハプログループ DE* は本土日本と比較して琉球地域では高頻度で分布していた。また、C1 は地域により頻度が異なっており、八重山諸島や沖縄本島では比較的高かった。野中・水口（2003）、Jin et al.（2003）によると Y染色体ハプログループ D2, C1 は大陸ではなく日本列島にしか存在しない。また、O2b も中国本土では殆どなく、Kim et al.（2011）によると韓国に 31% を占めることが報告されている。Tajima et al.（2004）、Hammer et al.（2006）においても、Y染色体ハプログループ C1 は日本にのみ存在し、C3 は東アジア北部（トゥングース系など）で高頻度であることが示されている。今回 C1, C3 の日本列島における分布は、C1 は琉球諸島に多く、C3 は本土に多いというはっきりした違いがあることがわかった。尚、Shinka et al.（1999）は西表島・波照間島で少人数を対象に、C と O3 をひとつのグループにまとめて調べられているが、先島諸島で詳細に C グループを調べたのは本研究が初めてである。

mtDNA 解析から、ハプログループ M7a の頻度は琉球地域で高いことがわかった。また、八重山諸島、宮古島、沖縄本島、佐賀、青森の5地域における Y染色体ハ

プログループ DE* と mtDNA ハプログループ M7a の頻度分布の相関係数は 0.963 となり強く相関していることがわかった。共に琉球諸島を特徴づけるこの両者のグループの分布傾向が一致することは、男女が伴に移動してきたことを意味し興味深い。このことは、Umetsu et al.（2005）、篠田（2007）、安達ほか（2009）に言われていたように、M7a が日本列島南部に居住していた縄文時代人において高頻度に存在し、現代に受け継がれたことを示唆する。また、Y染色体ハプログループ DE*, C1 は縄文人由来の可能性が高いことが Hammer et al.（2006）によって指摘されている。

Y染色体ハプログループ DE*, C1 の分布と mtDNA の M7a 分布を先島諸島（八重山諸島+宮古島）と沖縄本島の間で比較すると、より南に位置する先島より、より北に位置する沖縄本島の方が頻度が高い。つまり、本土、沖縄本島、先島諸島の地理的な並びを考えると、頻度が地理的な勾配をしていないことになる。また、Y染色体ハプログループ O2b1 や mtDNA ハプログループ D のように、琉球集団の中において宮古島で突出して頻度の高いハプログループも存在する。このような頻度分布を、移住と混血の結果として説明できるだろうか。野中・水口（2003）によれば台湾に O2b はないとされ、Y染色体の STR を使った Matsukusa et al.（2010）の研究では、台湾から先島への目立った移住の痕跡は検出されないと報告されている。ゲノムワイド SNP を用いた Sato et al.（2014）によると、琉球諸島の人々の祖先は先島以南の台湾から北上して来たのではないことが示唆されており、日本本土から南下してきた可能性が高い。貝塚時代における先島の文化の独自性を考えると、琉球諸島の人々の移動を一律に論ずることは難しいが、琉球諸島の現代の人々につながる祖先としての前期貝塚時代人は、本土の縄文人に起源し、琉球諸島へ大陸からの渡来人の遺伝

的影響があったとしても、その経路は朝鮮半島から九州経由で沖縄へ南下したルートが考えられる。また、グスク時代以前、貝塚時代の終わりにいたるまで水稲農耕の遺跡はなく、本土における弥生時代には先島や沖縄本島には稲作が伝わらなかったことが事実として知られており（安里・土肥，2011；新城，2014），大陸系の遺伝子の流入はあったとしてもグスク時代以降である可能性が考えられる。これらのことから、琉球における諸島間のハプログループ頻度の違いは、台湾や大陸からの移住の影響と考えることはできず、地理的勾配に反していることを考えるとグスク時代以降における日本本土からの影響でも説明しにくい。以上のような、八重山諸島、宮古島、沖縄本島間の遺伝的距離が地理的關係に反していることの原因について、Sato et al. (2014) は、琉球列島外部から、あるいは琉球列島内での移住の影響ではなく、単に遺伝的浮動による各地域での頻度変化の結果である可能性が高いと報告している。

本研究により、日本本土と琉球地域ではY染色体DNAとmtDNAのハプログループの頻度分布に大きな違いがみられることがわかった。

謝 辞

本研究は平成20～24年度のSSH重点枠研究の特別枠予算で実施した。SSHの講師として国立科学博物館の篠田謙一氏にお世話になりました。厚く御礼申し上げます。

引用文献

- 安達登・篠田謙一・梅津和夫 (2009) ミトコンドリア DNA 多型からみた北日本縄文人. *DNA 多型*, 17: 265–269.
- 新城俊昭 (2014) 琉球・沖縄史. 編集工房 東洋企画, 沖縄.
- 安里進・土肥直美 (2011) 沖縄人はどこから来たか. *ボーダーインク*, 沖縄.
- Gong J.S., Zhang J., Yoneda M., Sahashi K., Miyajima H., Yamauchi K., Yagi K., and Tanaka M. (1998) Mitochondrial Genotype Frequent in Centenarians Predisposes Resistance to Adult-Onset Diseases. *Journal of Clinical Biochemistry and Nutrition*, 24: 105–111.
- Hammer M.F., Karafet T.M., Park H., Omoto K., Harihara S., Stoneking M., and Horai S. (2006) Dual origins of the Japanese: common ground for hunter-gatherer and farmer Y chromosomes. *Journal of Human Genetics*, 51: 47–58.
- Jin H.J., Kwak K.D., Hammer M.F., Nakahori Y., Shinka T., Lee J.W., Jin F., Jia X., Smith C.T., and Kim W. (2003) Y-chromosomal DNA haplogroups and their implications for the dual origins of the Koreans. *Human Genetics*, 114: 27–35.
- Karafet T.M., Mendez F.L., Meilerman M.B., Underhill P.A., Zegura S.L., and Hammer M.F. (2008) New binary polymorphisms reshape and increase resolution of the human Y chromosomal haplogroup tree. *Genome Research*, 18: 830–838.
- Kim S.H., Kim K.C., Shin D.J., Jin H.J., Kwak K.D., Han M.S., Song J.M., Kim W., and Wook Kim (2011) High frequencies of Y-chromosome haplogroup O2b-SRY465 lineages in Korea: a genetic perspective on the peopling of Korea. *Investigative Genetics*, 2: 10.
- Matsukusa H., Oota H., Haneji K., Toma T., Kawamura S., and Ishida H. (2010) A Genetic Analysis of the Sakishima Islanders Reveals No Relationship With Taiwan Aborigines but Shared Ancestry With Ainu and Main-Island Japanese. *American Journal of Physical Anthropology*, 142: 211–223.
- Matsunaga H., Tanaka Y., Tanaka M., Gong J.S., Zhang J., Nomiya T., Ogawa O., Ogihara T., Yamada Y., Yagi K., and Kawamori R. (2001) Antiatherogenic Mitochondrial Genotype in Patients With Type 2 Diabetes. *Diabetes Care*, 24(3): 500–503.
- 野中育・水口清 (2003) 日本人におけるY染色体多型の系統分化. *DNA 多型*, 11: 238–241.
- Sato T., Nakagome S., Watanabe C., Yamaguchi K., Kawaguchi A., Koganebuchi K., Haneji K., Yamaguchi T., Hanihara T., Yamamoto K., Ishida H., Mano S., Kimura R., and Oota H. (2014) Genome-Wide SNP Analysis Reveals Population Structure and Demographic History of the Ryukyu Islanders in the Southern Part of the Japanese Archipelago. *Molecular Biology and Evolution*, DOI: 10.1093/molbev/msu230.
- Sato Y., Shinka T., Ewis A. Ashraf, Yamauchi A., Iwamoto T., and Nakahori Y. (2014) Overview of genetic variation in the Y chromosome of modern Japanese males. *Anthropological Science*, 122: 131–136.
- Shinka T., Tomita K., Toda T., Kotliarova S.E., Lee J., Kuroki Y., Jin D.K., Tokunaga K., Nakamura H., and Nakahori Y. (1999) Genetic variations on the Y chromosome in the Japanese population and implications for modern human Y chromosome lineage. *Journal of Human Genetics*, 44: 240–245.
- 篠田謙一 (2007) 日本人になった祖先たち. 日本放送出版協会, 東京.
- Tajima A., Hayami M., Tokunaga K., Juji T., Matsuo M., Marzuki S., Omoto K., and Horai S. (2004) Genetic origins of the Ainu inferred from combined DNA analyses of maternal and paternal lineages. *Journal of Human Genetics*, 49: 187–193.
- Tanaka M., Gong J.S., Zhang J., Yoneda M., and Yagi K. (1998) Mitochondrial genotype associated with longevity. *The Lancet*, 351(9097): 185–186. Jan.
- Umetsu K., Tanaka M., Yuasa I., Saitou N., Takeyasu T., Fuku N., Naito E., Ago K., Nakayashiki N., Miyoshi A., Kashimura S., Watanabe G., and Osawa M. (2001) Multiplex amplified product-length polymorphism analysis for rapid detection of human mitochondrial DNA variations. *Electrophoresis*, 22: 3533–3538.
- Umetsu K., Tanaka M., Yuasa I., Adachi N., Miyoshi A., Kashimura S., Park K.S., Wei Y.H., Watanabe G., and Osawa M. (2005) Multiplex amplified product-length polymorphism analysis of 36 mitochondrial single-nucleotide polymorphisms for haplogrouping of East Asian populations. *Electrophoresis*, 26: 91–98.