

1. 序論

個人識別は、身元不明屍体を扱う犯罪捜査にとって重要な情報であり、法医学分野の中核の一つである。Jeffreys が DNA フィンガープリント法^{1,2}を用いて以来、点変異多型分析^{3,4}、シングルローカス VNTR 法^{5,6}といった DNA 解析法を応用したさまざまな個人識別法が開発されてきた。また、PCR^{7,8}の開発は少量の試料からの DNA 抽出を可能とし、わずかな試料からの分析を可能とした^{9,10}。しかし、法医学分野で得られる試料から DNA 解析を行うにあたり、最も問題になるのはその正確さであり、陳旧化し、外部からの影響を受けて変性・変化した微量な試料から、いかに精度の高い DNA 解析を行うかということは重要な命題である。

特に硬組織においてはミトコンドリア DNA (以下 mtDNA) が非常によく保存され、増幅率が高いことはすでに知られている。それは mtDNA が核 DNA より変性しにくいこと、ひとつの細胞に数百～千コピー存在すること、特に骨格筋で多量に存在すること等が理由としてあげられる。1981 年に Anderson らが初めて mtDNA の全塩基配列を報告した¹¹。しかし、mtDNA はその変異率が核 DNA より 5～10 倍早いことで知られており¹²、その変異率は 100 万年で 2～4% の塩基配列に達する。さらにその変異は mtDNA の D-loop と呼ばれる、非コード領域に集中していることも報告されている¹³。それはすなわち、mtDNA の解析、特に D-loop の解析を行うことにより精度の高い個人識別を行うことができることを示唆している。さらに、同一人種間において mtDNA 高変異部位の複数の遺伝子座位で共通の変異パターンがあることも報告されている¹⁴。人種の同定は国際化する犯罪社会においても十分応用できると考えられる。しかし、実際に mtDNA を個人識別に応用するには、更に多数のデータベースの比較・検討が必要と思われる。

また、ミトコンドリア異常が様々な疾患を引き起こすことは知られているが、その解明には mtDNA 変異を含め、更なる基礎分野の研究が必要である。ミトコンドリア病の概念もいまだ確立されたものはなく、核 DNA 異常や染色体異常が原因とされながらも mtDNA との関連が示唆されている疾患もある。

すなわち、mtDNA の塩基配列変異を健常群及び各疾患群において解析することは、法医学分野のみならず人類学、臨床医学等の分野においても重要なことである。

2. 背景

2.1. ミトコンドリアの構造と機能

ミトコンドリアは人体の全ての正常細胞に存在し、その生存を維持する上で必要なエネルギーを生産する細胞内小器官である¹⁵。その形態は存在する臓器、器官の細胞によって異