

バイオインフォマティクス技術者認定試験

2020年度～2022年度 過去問と解説

(2023.9.25 更新)

CBT 試験に移行後の試験（2020年度～2022年度試験）で出題された過去問のうち数問をピックアップして解説します。分野によっては出題の傾向と今後の学習に関するコメントもありますのでぜひ今後の試験対策としてご活用ください。

生命科学分野

問題

ウイルスについて記載した次の文章のうち、もっとも不適切なものを選択肢の中から一つ選べ。

1. ウィルスとは、タンパク質の外殻と、それに包み込まれた核酸を備えた、感染性の粒子のことである。
2. ウィルスのゲノムを構成する核酸には、2本鎖DNAの他に、1本鎖DNA、2本鎖RNA、1本鎖RNAなどが知られている。
3. ウィルスのDNAの長さは比較的短いことが知られており、これまでに知られている最も長い例でもそのゲノムサイズが1Mbを超えるものはない。
4. ウィルスのゲノムを封入するタンパク質の外被をキャプシド(capsid)という。

【正解】3

(解説) ゲノムサイズが2. 47Mbである *Pandoravirus salinus* など、1Mbを超える巨大ウィルスの存在が明らかになっている。その他の文章は正しい。

問題

セントラルドグマに関する以下の記述のうちで、もっとも不適切なものを選択肢の中から一つ選べ。

1. DNA の遺伝情報は、DNA ポリメラーゼの働きにより mRNA に転写される。
2. 転写された真核細胞の mRNA は、核から細胞質へ移動し、細胞質中のリボソームと結合する。
3. アミノ酸と tRNA が共有結合したアミノアシル tRNA が、mRNA 上の対応するコドンと対合することによって、mRNA の遺伝情報はタンパク質に翻訳される。
4. ウイルスの中には、宿主細胞への感染後に自身の RNA を DNA に逆転写するものもある。

【正解】 1

(解説) DNA の情報は RNA へと転写され、RNA の情報がタンパク質に翻訳される一連の情報伝達過程をセントラルドグマという。DNA ポリメラーゼは DNA 複製時に用いられ、DNA を鋳型に DNA を合成する酵素である。選択肢 1 で述べられている DNA から mRNA に転写時に使われる酵素は RNA ポリメラーゼである。

問題

上皮増殖因子受容体 EGFR (Epidermal Growth Factor Receptor) について書かれた以下の選択肢の中で、もっとも不適切なものを選択肢の中から一つ選べ。

1. EGFR 分子は膜貫通型の受容体タンパク質で二量体を形成する。
2. EGFR 分子の細胞内領域のチロシン残基がリン酸化されることにより不活性化型となる。
3. 肺がんに対する分子標的薬として知られるゲフィチニブ (イレッサ) やオシメルチニブ (タグリッソ) は EGFR のキナーゼ活性をターゲットにした薬剤である。
4. 現在までの調査によると、日本人の肺がんの 50% 近くに EGFR の変異が見られることが知られている。

【正解】 2

(解説) EGFR は膜貫通型のタンパク質で、EGF (Epidermal Growth Factor: 上皮成長因子) 等が細胞外に結合すると外の EGFR 等と結合して二量体を形成する。その後、細胞内のチロシン残基がリン酸化され活性型となり、下流のさまざまなタンパク質を活性化させる。選択肢 2 で述べられている不活性型は活性型であるのが正しい。

問題

タンパク質の精製に用いられるカラムクロマトグラフィーに関する以下の記述について、もっとも不適切なものを選択肢の中から一つ選べ。

1. ゲルろ過クロマトグラフィーでは、分子量の違いを利用してタンパク質を分画する。
2. イオン交換クロマトグラフィーでは、電荷の違いを利用してタンパク質を分画する。
3. 疎水クロマトグラフィーでは、疎水性の違いを利用してタンパク質を分画する。
4. 逆相クロマトグラフィーでは、比重の違いを利用してタンパク質を分画する。

【正解 4】

(解説) 逆相クロマトグラフィーは疎水性によって分類する手法であり、極性の高いまたは疎水性の低い物質が先に移動する。その他の選択肢は正しい。

問題

PCR に関する以下の記述について (a) から (c) に入る語句の組み合わせとして適切なものはどれか。選択肢の中から一つ選べ。

PCR は(a)連鎖反応の英文頭文字をとった略語で、鋳型となる DNA を含む溶液に、プライマーと(b)の酵素を添加し加熱冷却を繰り返すことで、DNA の特定の領域を増幅させる反応である。加熱冷却の 1 サイクルは 2 本鎖 DNA の変性、(c)、伸長の 3 ステップで構成される。

1. (a)プライマー (b)塩基性 (c)サイクリング
2. (a)ポリメラーゼ (b)耐熱性 (c)アニーリング

3. (a)プライマー (b)耐熱性 (c)アニーリング
4. (a)ポリメラーゼ (b)塩基性 (c)サイクリング

【正解 2】

(解説) PCR (polymerase chain reaction : ポリメラーゼ連鎖反応) には、耐熱 DNA ポリメラーゼ、鋳型となる DNA、短い DNA 断片のプライマー、dNTP (デオキシリボヌクレオチド三リン酸) が必要である。これらを溶液中に混ぜ、DNA を解離させる変性 (95°C前後)、鋳型 DNA とプライマーを結合させるアニーリング、DNA ポリメラーゼが DNA 合成を行う伸長を繰り返すことで、DNA の特定の領域を増幅することができる。したがって、選択肢 2 が正しい。

【情報科学分野】

参考書「バイオインフォマティクス入門」(慶応義塾大学出版会) を中心とした問題が出題されていますが、最近の分野の発展とともに機械学習・AI 関係のトピックは増えてきています。

(深層学習)

主に深層学習で用いられるニューラルネットワークの活性化関数である ReLU (Rectified Linear Unit) を表す関数 $f(x)$ として適切なものを選択肢の中から一つ選べ。

- 1 $f(x) = \max(x, 0)$
- 2 $f(x) = \tanh x$
- 3 $f(x) = 1/\{1 + \exp(-x)\}$
- 4 $f(x) = 1 (x \geq 0), 0 (x < 0)$

【正解】 1

(解説)

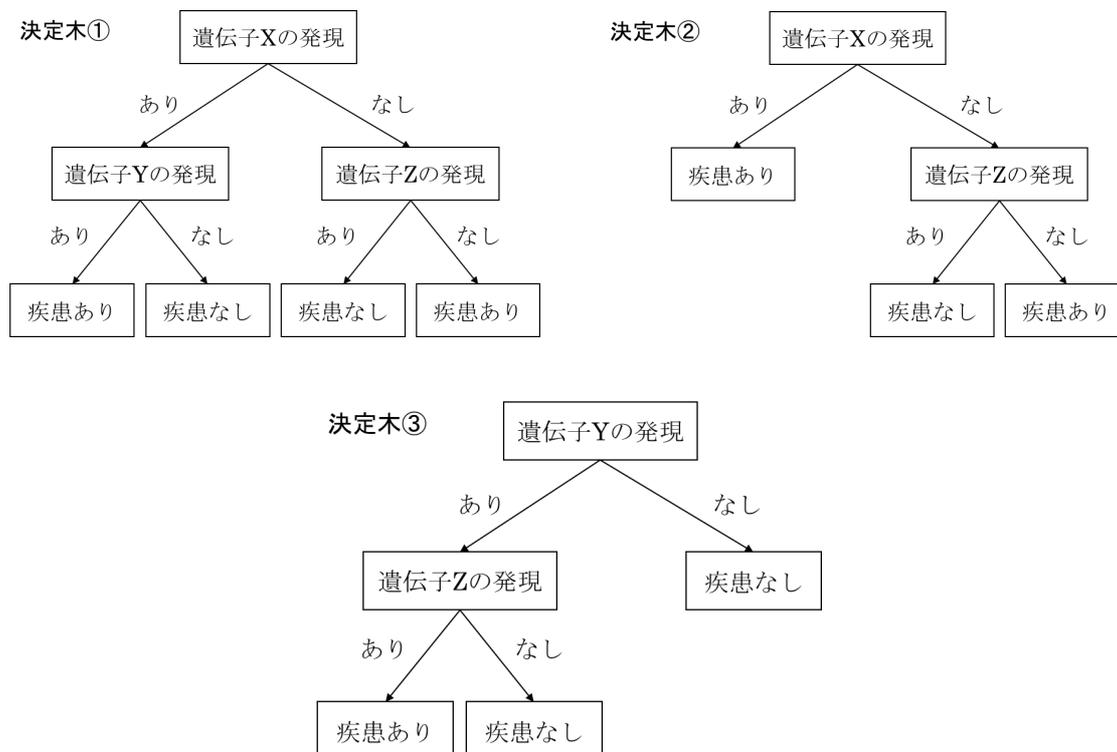
参考書(第 2 版) p.90, 図 2 に、ReLU 関数の図が載っているので参照されたい。なお、選択肢 3 は「シグモイド関数」と呼ばれる関数で、選択肢 2 の「ハイパボリックタンジェント」と形がよく似ている。選択肢 4 は「(単位)ステップ関数」。いずれもニューラルネットワークの活性化関数として用いられる関数である。

(ランダムフォレスト)

ランダムフォレストは機械学習の手法のひとつで、複数の決定木を使用して入力データの分類や回帰を行なう方法である。分類を行う場合の手順は次のように与えられる。

- ① 各決定木で予測を行う。
- ② 各決定木の予測結果の多数決を最終出力とする。

いま、3つの遺伝子の発現パターンから疾患の有無を予測する分類器を、次に示す3つの決定木からなるランダムフォレストにより構築したとする。



この分類器を用いて以下に示す2名の疾患有無を予測した結果を選択肢の中から一つ選べ。

	遺伝子 X の発現	遺伝子 Y の発現	遺伝子 Z の発現
対象者 A	あり	なし	あり
対象者 B	なし	あり	なし

- 1 対象者 A : 疾患なし、 対象者 B : 疾患なし
- 2 対象者 A : 疾患あり、 対象者 B : 疾患なし
- 3 対象者 A : 疾患なし、 対象者 B : 疾患あり
- 4 対象者 A : 疾患あり、 対象者 B : 疾患あり

【正解】 3

(解説)

各決定木で疾患の有無を予測すると、以下のような結果になる。

	決定木①	決定木②	決定木③
対象者 A	疾患なし	疾患あり	疾患なし
対象者 B	疾患あり	疾患あり	疾患なし

予測結果の多数決をとると、対象者 A では「疾患なし」、対象者 B では「疾患あり」となる。よって選択肢 3 が正解である。

(交差検証・クロスバリデーション)

学習アルゴリズムなどにより構築した判別器の良さを確認するために交差検証法(cross-validation)が行われる。交差検証法に関する以下の記述のうち、もっとも不適切なものを選択肢の中から一つ選べ。

- 1 交差検証法の目的は、未知の入力データに対する判別器の汎化誤差を推定することである。
 - 2 単純なホールドアウト検証は訓練データとテストデータに分けた際の偶然による何らかの偏りによる影響を受けるが、交差検証法はそのような影響に対してより頑健である。
 - 3 サンプルデータを n 個に分け、そこから順に 1 つをテストのために確保し、残りを学習に用いる方法を n -fold 法とよぶ。
 - 4 leave-one-out 法は、サンプルデータを分けることをせず、訓練データとテストデータに全く同一のデータ集合を用いることで、より厳密に判別器の良さを確認することができる検証法である。
-

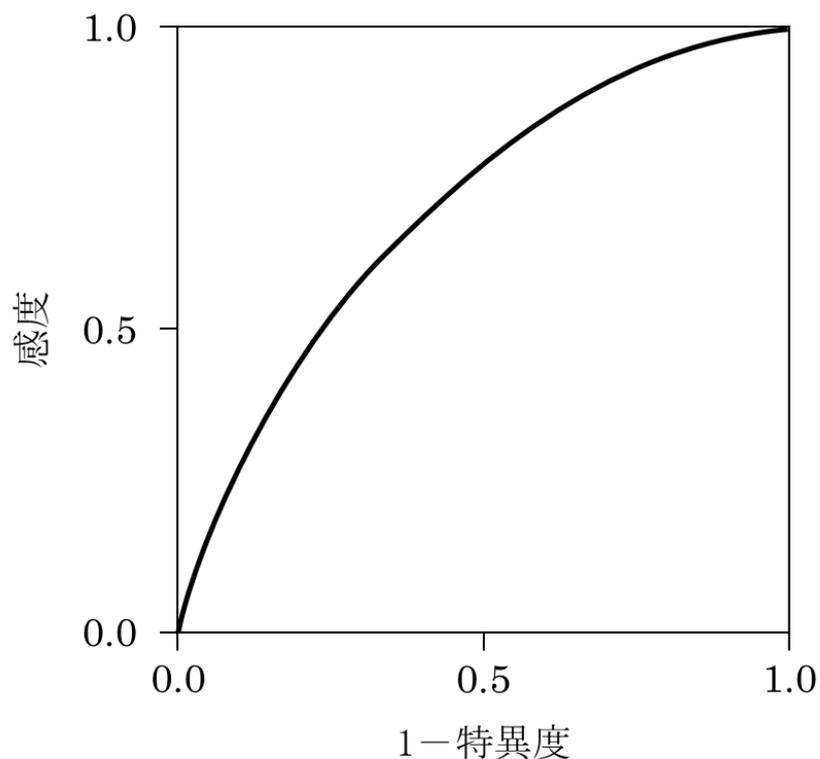
【正解】 4

(解説)

leave-one-out 法は、 n の値がサンプル数に等しい場合の n -fold 法である。また、一般論として、判別器の良さを検討する際には、同一データを訓練データとテストデータに用いてはならない。

(ROC 曲線)

2 値分類問題に対する予測手法の評価に ROC (receiver operating characteristic) 曲線がしばしば用いられる。ROC 曲線が下図のようであったとき、AUC (area under the curve) としてもっとも適切な数値を選択肢の中から一つ選べ。



- 1 0.05
- 2 0.32
- 3 0.57
- 4 0.90

【正解】 3

(解説)

ROC 曲線の AUC は曲線下部分の面積 (積分値) を表す。

【配列分野】

問題

マルチプルアラインメントは、いくつかの方法に分類される。次の記述のうち、もっとも不適切なものを選択肢の中から 1 つ選べ。

- 1 累進法 (Progressive methods) は、Muscle、ClustalW、MAFFT などのツールで採用されている。まず、配列のペアワイズアラインメントに基づいて案内木 (guide tree) を作成する。次に、案内木に従って、類似性の高い配列のペアから順にアラインメントを行い、一度作成したアラインメントは固定したまま、より遠縁な配列を累進的に (progressively) 追加していく。
- 2 整合性に基づく方法 (Consistency-based methods) は、T-Coffee、ProbCons、MAFFT などのツールで実行可能である。あらかじめすべてのペア間でアラインメント候補を計算し、それらの間の整合性 (consistency) を最大化するマルチプルアラインメントを求める。ここで整合性とは、配列 A, B, C において、A と B、および B と C のアラインメントから導かれる A と C のアラインメントが、A と C のアラインメントに一致することを意味する。
- 3 進化モデルに基づく方法 (Evolution-based methods) は Bali-Phy や StatAlign などのツールを含む。系統樹に沿った、置換・挿入・欠失を含む配列の進化モデルに基づいて、統計的推定の枠組みを用いて配列のアラインメントと系統樹を同時に推定する。
- 4 多次元動的計画法 (Multidimensional dynamic programming methods) は、MEME や BWA などのツールで用いられている。ペアワイズアラインメントで用いられる動的計画法 (Needleman-Wunsch 法) をそのまま多次元に拡張する方法で、精度は落ちるが計算速度は速い。

正解：4

解説：多次元動的計画法は、ペアワイズアラインメントで用いられる動的計画法 (Needleman-Wunsch 法) をそのまま多次元に拡張する手法で、最適スコアをとるアラインメントとしての厳密解を求めることができる。ただし、計算量が配列数に対して指数的に増大するため、多数の配列に適用するのは現実的ではなく、実用的な手法ではない。選択肢 4 に挙げられたツールのうち、MEME は配列モチーフに基づいて局所的に保存された領域のマルチプルアラインメントを求めるツール、BWA は次世代シーケンサで読み出された大量の配列をリファレンス配列に対して高速にアラインメントするためのツールであり、どちらも対象配列全体のマルチプルアラインメントを計算するツールではない。

問題

近年、大規模なアミノ酸配列データベースへの相同性検索を効率的に行うため、従来の BLAST(BLASTP/BLASTX)と比べて検索を大幅に高速化したプログラムが開発されている(DIAMOND, GHOSTX, MMSeqs など)。これらのプログラムでは、インデックスを用いた初期検索の過程において、BLAST と比べてなるべく精度を落とさずに高速な検索を行うための種々の工夫が凝らされている。以下の文章はこれらの改善点について述べているが、一つだけ従来の BLAST でも採用されている手法が含まれている。従来の BLAST 手法からの改善点としてもっとも不適切なものを選択肢から一つ選べ。なお、BLAST 関連プログラムの中でも、核酸配列検索用の MEGABLAST においては、これらの改善点の一部を取り入れて高速化が図られているが、ここで従来の BLAST 手法と呼ぶものは、それ以前の初期のバージョンから一貫して用いられている手法を指すものとする。

1. クエリ配列だけでなく、データベース中の各配列に対してもあらかじめ類似配列検索用のインデックスを作成しておく。
2. 配列中に出現する長さ 3 程度の短い配列 (ワード) について、完全一致するワードだけでなく、類似したワードについても同時に出現位置を記録しておく。
3. k -mer インデックスを作成する際、大きめの k を用いるが、連続した k 文字ではなく、途中で不一致を許す位置を挟んだ不連続な k 文字に対してインデックスを作成する。
4. 類似したアミノ酸を同一の文字で表現することで、文字種数を減らした配列に変換して比較する。

正解：2

解説：近年広く使われるようになってきた超高速の相同性検索手法に関する問題。選択肢の中では、選択肢 2 が古典的な BLAST でも用いられている手法であり、それ以外は近年開発されたより高速な検索手法で採用されている手法である。なお、古典的な BLAST でもデータベースに対してインデックスを作成するために間違いやすいが、これは配列そのものを効率よく取得するためのインデックスであって、類似配列を検索するためのインデックスではないため、選択肢 1 は正解ではない。

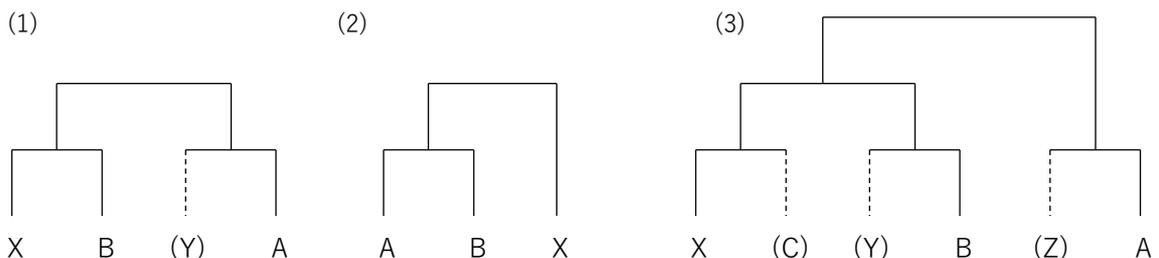
問題

ヒトの遺伝子 A をクエリとしてマウスの全遺伝子に対して相同性検索を行ったところ、遺伝子 X が最高のスコアでヒットした。このマウスの遺伝子 X をクエリとして、ヒトの全遺伝子に対して相同性検索を行ったところ、遺伝子 B が遺伝子 A より高いスコアでヒットした。この状況から考えられることとして、もっとも不適切な（可能性が低い）ものを選択肢の中から一つ選べ。ただし、進化の過程で対象となる遺伝子配列の進化速度が大きく変化することはないと仮定する。

- 1 ヒト遺伝子 A とマウス遺伝子 X はオーソログであり、ヒト遺伝子 B のマウスオーソログは進化の過程で失われた可能性がある。
- 2 ヒト遺伝子 B とマウス遺伝子 X はオーソログであり、ヒト遺伝子 A のマウスオーソログは進化の過程で失われた可能性がある。
- 3 ヒト遺伝子 A と B はともにマウス遺伝子 X のオーソログである可能性がある。
- 4 ヒト遺伝子 A と B はともにマウス遺伝子 X のオーソログではない可能性がある。

正解：1

解説：種間でオーソログを同定する際に、双方向ベストヒットという手法がよく用いられるが、本問ではそれが満たされず片方向のみのベストヒットである場合にどうということが考えられるかを問うている。遺伝子の系統樹で表した場合、典型的なのは下図(1)の場合で、これは選択肢2に相当する。遺伝子 A と B の類似性が高く、各遺伝子と遺伝子 X とのスコアの差が小さい場合は(2)が考えられ、これは選択肢3に相当する。(1)をもう一段複雑にしたのが(3)で、この場合は X のオーソログは別の遺伝子 C となる（問題文の条件だと C は失われていてもいなくてもよい）。選択肢1は、遺伝子 A の進化速度が B と比べて著しく大きい場合に可能性として生じうるが、そういう場合はホモロジー検索のスコアでオーソログを判定するのがそもそも難しく、想定外のケースであるため、ここでは除外してよい。



遺伝子進化を系統樹で表現したもので、A, B, C はヒト遺伝子、X, Y, Z はマウス遺伝子を表し、点線は遺伝子が進化の過程で失われたことを表している。

構造

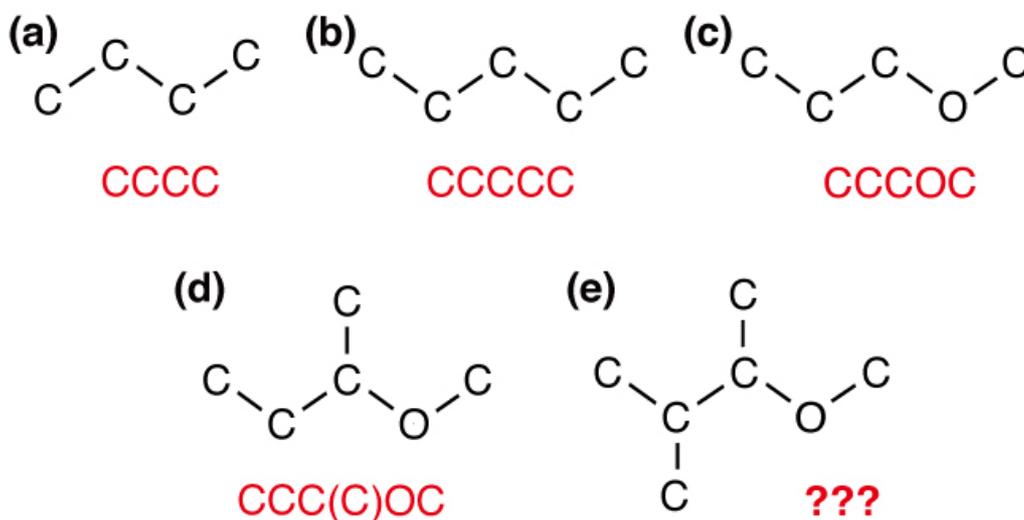
問題

多様な有機化合物の化学構造を記述するため、様々な表記法が開発されてきた。よく使われるものとして **SMILES** 記法があり、これは化学構造を文字列として線形表記する方法である。計算機での取り扱いも容易であるため、バイオインフォマティクスおよびケモインフォマティクス分野で幅広く利用されてきた。

下図はいくつかの化合物について、化学構造と対応する **SMILES** 記法（赤字）を示したものである。なお、水素原子は省略している。

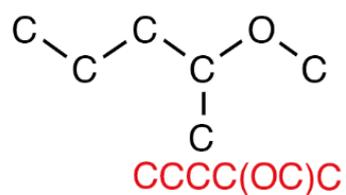
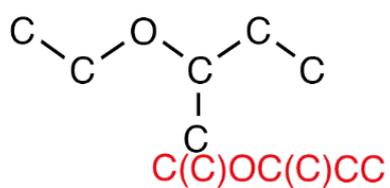
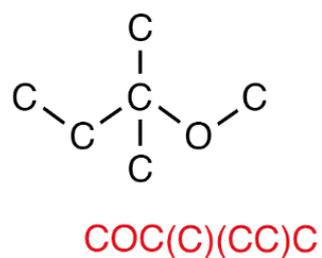
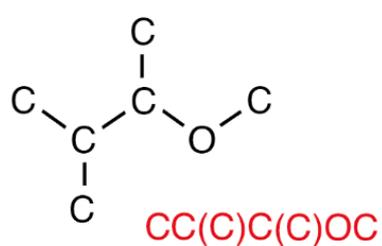
炭素が4つ直鎖状に連なった炭化水素は”**CCCC**”と表記（図 a）し、炭素が5つに増えた場合は”**CCCCC**”となる（図 b）。酸素が間に挟まる場合は”**CCCOC**”のように示すことができる（図 c）。分岐がある場合は”**CCC(C)OC**”のように、カッコで分岐した部位を示す（図 d）。

図 e の構造を示す **SMILES** 記法としてもっとも適切なものを選択肢より選べ。



1. **CC(C)C(C)OC**
2. **CCCC(OC)C**
3. **C(C)OC(C)CC**
4. **COC(C)(CC)C**

解説

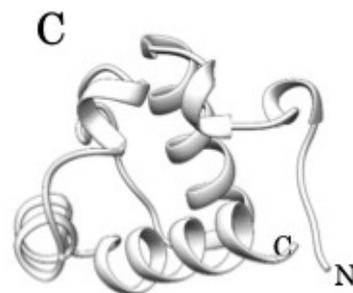
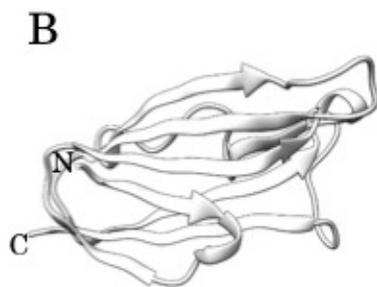
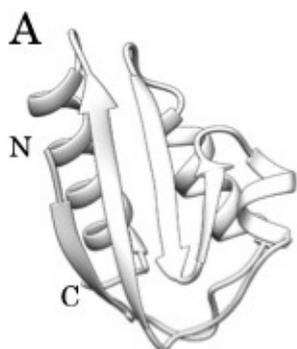


【正解】 1

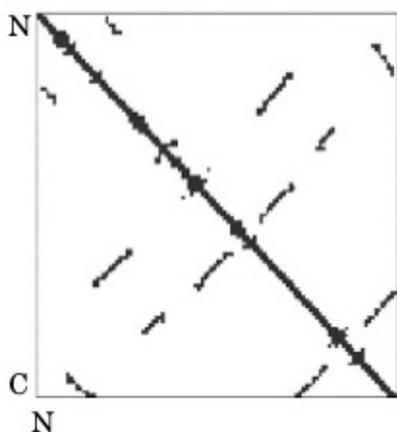
各選択肢と対応する化学式は上図のようになります。したがって**選択肢 1 が正解となります**。この問題では C, O, () のみの単純なもののみを扱いましたが、様々な化学構造を **SMILES** で記述することができます。例えば環状構造を示す場合は”C1CCCCC1”のように数字を付して、最初の C1 と最後の C1 が結合していることを示します。

問題

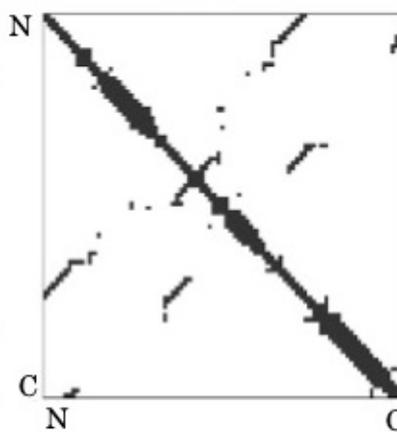
以下の3つのリボンモデルで表されたタンパク質 A,B,C について、コンタクトマップ (ア)、(イ)、(ウ) を計算した (順不同)。コンタクトマップでは、アミノ酸残基の C_{α} 原子間の距離が 6\AA 以下の場合に対応するマス目が黒く塗られている。タンパク質とコンタクトマップの正しい組み合わせを選択肢の中から一つ選べ。



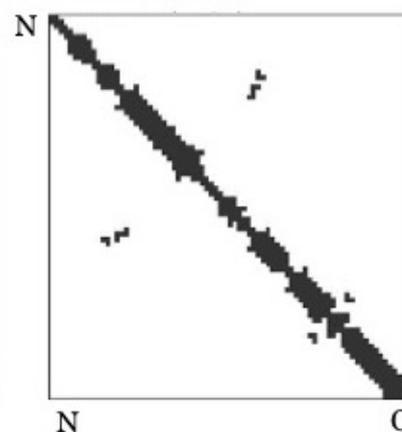
(ア)



(イ)



(ウ)



- | | | | |
|---|---------|---------|---------|
| 1 | A - (ア) | B - (イ) | C - (ウ) |
| 2 | A - (イ) | B - (ウ) | C - (ア) |
| 3 | A - (ウ) | B - (ア) | C - (イ) |
| 4 | A - (イ) | B - (ア) | C - (ウ) |

【正解】4

解説

コンタクトマップでは必ず対角線上に線が現れ、 α ヘリックス構造を取る場合はその対角線が太く現れます。また β シートは非対角成分に、対角線に対して平

行な線、または垂直な線が現れます。前者は平行 β シート、後者は半並行 β シートを示しています。構造 A は α 、 β が混在しているため (イ)、構造 B は β シートのみであるため (ア)、構造 C は α ヘリックスのみであるため (ウ) となります。従って、正解の選択肢は 4 です。

問題

立体構造データの大多数は、結晶構造か溶液構造のどちらかを見なすことができる。これに関し、立体構造データを利用するときに留意すべき点として、もっとも不適切なものを選べ。

1. 結晶構造データを活用するときは、結晶内で隣接する分子との相互作用にも注意すべきである。
2. 溶液構造データでは、しばしばアンサンブルとして複数の構造データが登録されている。代表構造だけでなくアンサンブルデータを一通り確認すべきである。
3. クライオ電子顕微鏡による単粒子解析で得られた構造データは溶液構造と見なせるものが多く、しばしば同一試料からの多数の構造データが存在することがある。
4. 溶液構造と結晶構造は物理的に異なる状態であるが、構造最適化計算などによって容易にデータを補正でき、同じ条件下の構造データとして利用できる。

【正解】 4

解説

Protein Data Bank には様々な手法、様々な条件で得られた生体高分子の立体構造データが蓄積されています。座標データ自体はその背景をそれほど意識せずにはほぼ同じ手順で扱うことが多くの場合で可能ですが、データを解釈する上では実験条件を理解しておくことが重要です。X 線結晶構造解析で扱うサンプルでは分子が規則正しく配列しており、その周期性から原子座標を決定します。従って結晶状態のみで見られる隣の分子との接触 (**crystal contact** と呼ばれます) もあり、その影響には注意が必要です。一方溶液状態のサンプルから得られた立体構造データでは、一回の測定から複数の立体構造座標を得て、その集団が登録されます。結晶化によるアーティファクトを取り除くためには様々な手法が考案されてはいますが、容易に同じ条件下と解釈して良いほどの高精度な補正が可能な手段は現状存在しません。

遺伝進化

問題：遺伝子の進化的性質の 1 つに分子時計がある。分子時計について述べた以下の記述のうち、もっとも不適切なものを選択肢の中から一つ選べ。

1. 分子時計とは、アミノ酸置換や塩基置換がほぼ一定の速度で起こる現象を指す。
2. 分子時計は、ゲノム配列に起こる中立な変異をもとに決定するため、遺伝子によらず同じ速度となる。
3. 分子時計によって分岐年代を推定するには、化石などの分子以外の証拠から分岐時間がわかっている生物種が一組は必要である。
4. 分子時計は、非常に離れた生物の間では、同じ塩基に複数回変異が入る可能性があるため精度は低下する。

【正解】2

解説：分子時計は選択肢 1 に記述された通りの現象であり、木村の分子進化の中立説(観測される変異の大部分は中立変異であり、中立変異の集団への固定は確率的現象であり、固定速度(すなわち進化速度)は集団の大きさによらず一定になる)により説明される。ただし、変異が中立である割合は遺伝子ごとに異なり、例えばヒストンなどの変異を許容しにくい遺伝子では固定速度(進化速度)は低くなる。従って選択肢 2 は不適切であり正解である。同じ理由で、固定速度(進化速度)と進化時間(分岐時間)の比例定数は遺伝子により異なるので、選択肢 3 は正しい。進化速度は遺伝子間の変異数により求められるので、進化距離が長くなることで、多重変異(同一塩基部位に 2 回以上変異起こるが、見かけ上 1 回となる)や復帰変異(複数回の変異により元の塩基に戻り、見かけ上変異が観測されない)が多くなると精度の低下につながるため、選択肢 4 は正しい。

問題：タンパク質をコードしている遺伝子の進化の過程における塩基置換は、同義置換と非同義置換に分類される。同義置換と非同義置換に関する以下の記述のうち、もっとも不適切なものを選択肢の中から一つ選べ。同義置換率は同義サイトあたりの置換数、非同義置換率は非同義サイトあたりの置換数である。

1. 同義置換はアミノ酸を変化させない置換で、非同義置換はアミノ酸を変化させる置換である。
2. 大部分の遺伝子では、同義置換率は非同義置換率よりも小さい。
3. ウイルスの表面抗原の抗体によって認識される部位では、抗体による認識を避けるためアミノ酸置換が加速されることがあり、非同義置換率が大きくなる。
4. マウスとヒトのオーソログ遺伝子を比較する場合、同義置換率は遺伝子によらずほぼ一定の値になるが、非同義置換率はコードされる遺伝子によって大きく異なる。

【正解】2

解説：同義置換と非同義置換の定義は選択肢 1 の通りである。上記の解説のように、観測される置換の大部分は中立変異であると考えられ、アミノ酸を変化させない同義置換は中立である可能性が高いので、通常、同義置換速度>非同義置換速度となる。よって**選択肢 2 は不適切であり、これが正解である**。逆に、同義置換速度<非同義置換速度となる遺伝子は、多くの場合アミノ酸置換が免疫や免疫回避に有利である抗体など、生体防御に関与することが知られているので、**選択肢 3 は正しい**。同じく上記解説のように、遺伝子ごとの進化速度の違いは、その遺伝子がアミノ酸置換をどの程度許容するか依存するので、非同義置換速度のほうが同義置換速度より遺伝子間の差が大きい傾向があり、**選択肢 4 は正しい**。

問題：遺伝子連鎖解析の結果、遺伝子座 A と B の間で 1000 回に 1 回の割合で組換えが観察された。この遺伝子座の間の遺伝学的距離として、もっとも適切なものを選択肢の中から一つ選べ。

1. 0.01 cM
2. 0.10 cM
3. 1.00 cM
4. 10.0 cM

【正解】2

解説：cM(センチモルガン)は、減数分裂時に平均して 100 回に 1 回の割合で組換えが起こる遺伝子間の染色体上での距離(塩基数に換算可能)である。この距離が長いほど組換えは起こりやすくなるので、組換え頻度が高いほど cM 値は高くなる、従って、1000 回に 1 回(100 回に 0.1 回)の距離は 0.1 cM であり、**選択肢 2 が正解である。**

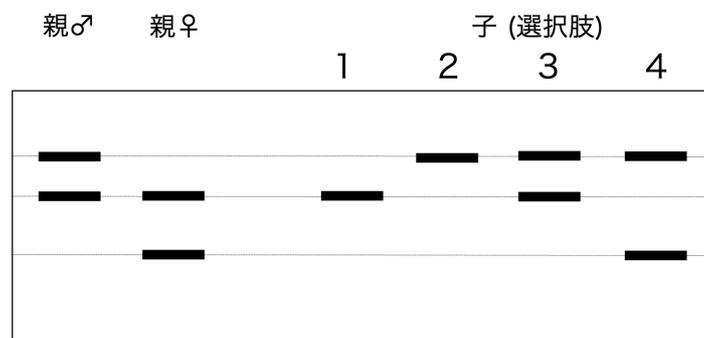
問題：連鎖解析に関する以下の記述のうち、もっとも不適切なものを選択肢の中から一つ選べ。

1. 連鎖不平衡とは、複数の遺伝子座の対立遺伝子の特定の組み合わせ頻度が有意に高くなる現象である。
2. 連鎖不平衡にある遺伝子座は同一染色体に存在するが多いが、交配がランダムでない集団などでは、異なる染色体上に存在する遺伝子座の間でも連鎖不平衡が認められる。
3. 連鎖不平衡にある複数の遺伝子座の対立遺伝子の特定の組み合わせがディプロタイプであり、相同染色体間でのディプロタイプの組み合わせをハプロタイプとよぶ。
4. LOD(logarithm of odds)スコアを用いた家系分析を行うことにより、遺伝的疾患の原因遺伝子が連鎖地図上でマーカー遺伝子からどの程度離れた位置にあるかを推定できる。

【正解】 3

解説：メンデルの独立法則は、個々の遺伝子座が独立に子孫に遺伝することを予測するが、この独立性は染色体上の相同組換えと、相同染色体の生殖細胞への分配により実現するので、独立性は完全には成立しない。選択肢 1 に述べるように、特定の遺伝子座の組で特定のアリル(対立遺伝子)の組み合わせの頻度が、ランダムな組み合わせから有意に乖離する現象を連鎖不平衡という。多くの場合、あ連鎖不平衡は同一染色体上で近傍に存在する遺伝子座の間に認められる(これを特に遺伝的連鎖という)が、異なる染色体上にある遺伝子座の組み合わせが生存に有利になるなどの理由で、連鎖不平衡が認められる場合もある。従って選択肢 2 は正しい。1つの染色体上のアリルの組み合わせをハプロタイプ、これらの相同染色体間の組み合わせをディプロタイプと呼ぶので、**選択肢 3 は適切でなく、これが正解である**。マーカー遺伝子と標的遺伝子の連鎖から後者の位置を推定する方法が連鎖解析であり、選択肢 4 は正しい。

問題：飼育しているマウスの親子関係が不明になったため、マイクロサテライト領域の多型を利用して DNA 鑑定を行った。下の図は、常染色体上の特定座位のマイクロサテライトを増幅するプライマーを用いて、両親（親♂および親♀）およびその両親の子供であることを検査するマウス（子 1～4）のゲノムに対して PCR 増幅を行い、増幅産物を電気泳動で分離したゲルの模式図である。この両親の子供でない可能性がもっとも高い個体を選択肢の中から一つ選べ。ただし、生殖過程における染色体の転座・転移・重複、およびマイクロサテライト反復数の変化は起こっていないものと仮定する。



【正解】2

解説：ある子に対して親候補となる必要条件是、子で観測されたバンドと同じ(移動度の)バンドをそれぞれの親が少なくとも1本共有すること、およびいずれの親候補にも観測されないバンドを子が持たないことである。子1, 3, 4はこの条件を満たす。一方、子2は親(♀)と共有するバンドを持たないので、この両親の子でない可能性が高い。よって選択肢2が正解である。子1, 2は1本しかバンドが観測されていないが、これはこの多型領域がホモ接合であることを示唆する。