

# 人類における遺伝形質の不規則性についての解釈\*

橋爪浅治

(1960年5月受付)

## Theory of 'Probabilistic Operator Gene' on the Irregularity of the Genetic Trait of Mankind

Asaji HASHIZUME

From the viewpoint of Mendelian population, the irregular phenomenon of expression of genetic trait of mankind, has been interpreted by the help of the definition of "penetrance". Our new interpretation to this, which includes the above as a special case, is as follows.

Suppose we have  $m$  alleles  $A_1, A_2, \dots, A_m$  at a locus. i) Of course, we permit the Mendel's segregation law. ii) Instead of the Mendel's dominant-resessive law, let the probability that  $k$ -th person has genotype  $A_i A_j$ , shows abnormal trait, be  $y_{ijk}$  ( $0 \leq y_{ijk} \leq 1$ ). iii) Further-more, by the application of the quantitative genetic theory to the value  $y_{ijk}$ , we can decompose it to  $\alpha + \alpha_i + \alpha_j + d_{ij} + e_{ijk}$ , where  $\alpha$  is total mean relative frequency of abnormal trait, and define  $V_a, V_d, V_g, V_e, V_y$  by the formula (3.12). Let us define here "genetic power ratio"  $V_g/V_y$ , which is seemed to be an appropriate scale for the genetic part in the Heredity-Environment problem. iv) We derive such a Mendelian coefficient  $\mathfrak{M}$  by the formula (3.16) or (3.17), that shows the distance between our Genetic Population and the Mendelian Population.

In this paper, we consider the following six cases of near relative, i. e, 1: Parent-Offspring, 2: Full-Sibs, 3: MZ, 4: DZ, 5: Uncle-Nephew, 6: First-Cousins. Let us denote the probability by  $J_i$  that, when one of  $i$ -th near relative is a propound, the other of the pair is abnormal, and the probability of concordance of abnormal trait on pair by  $L_i$  ( $i=1, 2, \dots, 6$ ). Then  $J_i$  and  $L_i$  are represented in the terms  $\alpha, V_a, V_d$  and  $V_e$ , respectively, which is shown by the formula (5.15) and (6.2).

Now, if we know the observed values of several number of the above-mentioned probabilities, we can estimate  $\alpha, V_g, V_e, \mathfrak{M}$  and etc. Using the statistical tables that have been reported by many authors, we have these estimates for various kinds of genetic traits in mankind. Our results are summary in Table 1.

表 1 (Table 1.)

|        | Trait             | $\alpha$ | $V_a$ | $V_d$ | $V_g$   | $V_e$   | $V_y$   | $V_g/V_y$ | $\mathfrak{M}$ |
|--------|-------------------|----------|-------|-------|---------|---------|---------|-----------|----------------|
| Insane | Schizophrenia     | 0.0085   |       |       | 0.00496 | 0.00254 | 0.00750 | 0.661     | 0.589          |
|        | Manic-Depressives | 0.0044   |       |       | 0.00352 | 0.00051 | 0.00403 | 0.873     | 0.804          |
|        | Epileptics        | 0.0030   |       |       | 0.00118 | 0.00098 | 0.00216 | 0.546     | 0.393          |
|        | Feeble-Mindedness | 0.0169   |       |       | 0.01082 | 0.00525 | 0.01607 | 0.633     | 0.651          |

\* この論文は医学、人類遺伝学、および統計理論の研究者を対象として書いたので、大体簡単な直観的確率論の概念および Mendel の法則程度の知識をあらかじめ要求している。各専門的な事柄について、本文の説明が一方ではくどすぎ、他方では不足していることがあるかもしれないが、あまり煩雑にわたらぬよう努力した積りである。しかし筆者の意図に反し、かなりの枚数となり、読者に幾分の労力を負担させる結果となった。研究対象が広いためでもある。御了承を乞う。

|                         | Trait                | $\alpha$ | $V_a$   | $V_d$        | $V_g$          | $V_e$        | $V_y$   | $V_g/V_y$ | $m$   |
|-------------------------|----------------------|----------|---------|--------------|----------------|--------------|---------|-----------|-------|
| Pathological Conditions | Breast Cancer        | 0.026    | 0.00187 | 0.00135      | 0.00322        | 0.00089      | 0.00411 | 0.780     | 0.131 |
|                         | Uterus Cancer        | 0.016    |         |              |                |              |         |           |       |
|                         | Tuberculosis { 1     | 0.0907   | 0.01100 | 0.04787      | 0.05887        | 0.           | $=V_g$  | 1         | 0.714 |
|                         | 2                    | 0.1030   | 0.01380 | 0.0518       | 0.0656         | 0.           | $=V_g$  | 1         | 0.710 |
|                         | Scarlet Fever        | 0.128    | 0.01400 | 0.01432      | 0.02832        | 0.06627      | 0.09459 | 0.300     | 0.254 |
|                         | Diphtheria           | 0.100    | 0.01157 | 0.00873      | 0.02030        | 0.04583      | 0.06613 | 0.307     | 0.226 |
| Anatomical Traits       | Appendicitis         | 0.090    | 0.01964 |              |                |              |         |           |       |
|                         | Finger Print { Arch  | 0.0170   | 0.0587  | $V_d \neq 0$ | $V_a \neq V_g$ | $V_e \neq 0$ | 0.0069  | 1         | 0.48  |
|                         | Loop                 | 0.5371   | 0.0935  |              |                |              | 0.1106  | 1         |       |
|                         | Whorl                | 0.4459   | 0.1323  |              |                |              | 0.1171  | 1         |       |
|                         | Reciprocal Occlusion | 0.06     | 0.0208  |              |                |              |         |           |       |
|                         | Prognatism           | 0.036    | 0.0184  |              |                |              |         |           |       |

The Inst. of Public Health, Tokyo

## 目 次

- Part I. 遺伝子の確率的作用素説
- § 1. 人類遺伝における量的形質と定性形質
  - § 2. 遺伝子の確率的作用素仮説
  - § 3. 確率遺伝子の基本的解釈
  - § 4. 両親の形質の種類分けした場合ごとの子に異常が起る条件附確率
  - § 5. 発端者の近親における異常形質発現確率
  - § 6. 近親間の異常形質発現一致率
  - § 7. 人類集団遺伝学における家系法と双生児法の新役割
  - § 8. 陶汰の法則
- Part 2. 人類各遺伝形質の系統的研究
- § 9. 人類遺伝学と統計学
  - § 10. 遺伝性精神疾病論
  - § 11. 遺伝性疾病小論
  - § 12. 遺伝性形態学小論

## Part I. 遺伝子の確率的作用素説

## § 1. 人類遺伝における定性形質と量的形質

人類遺伝を広義の可視的観点から 2 つに分類して、血液型等のやうな定性形質のものと、身長・体重等のごとき量的形質でそれぞれ遺伝子の働きを普通、説明している。

前者に属すると思われ勝ちのもので、実は後者の取り扱いをした方が良いものがある。その一つは表現度 (expressivity) なる概念で説明される形質である。例えば、高血圧症、非高血圧症とゆう言葉は、便宜性から生れたものであるが、本来は二元的のものでなく連続的な変量である。短指症、蜘蛛指等然りである。これらは、身長の遺伝研究と同様に量的取扱いをするべ

きである。

他の一つは表現率または別名、滲透率 (penetrance) なる概念と関聯して説明される形質である。この形質は定性的であっても、その取扱い方を量的に考えるべきであることを本稿で論ずる。

## § 2. 遺伝子の確率的作用素仮説

われわれの議論を展開する前に、まず表現率の定義を再確認しておこう。

一般性を失うことなく、A, a をそれぞれ、優性正常遺伝子、劣性異常遺伝子とする。劣性形質についての表現率 s は

$$s = \frac{\text{因子型 } aa \text{ でかつ異常形質を現すものの総数}}{\text{因子型 } aa \text{ を持つ個体総数}} \quad (2.1)$$

で定義されている。そして表現率なる概念を考えることの理由を人類遺伝学の教科書は次のように説明している。

A) 『人体機構の複雑さは、遺伝子の効果が最終的な形質に達する迄に、多数の段階を経ねばならぬので、その中間のいづれかに故障が起これば、遺伝子とその最終結果とは必ずしも 1 対 1 の対応をせず、ここに表現率なる概念を導入することは、ごく自然にわれわれにとって理解できる』と、さて

i) 説明 A) により、表現率を (1) 式で定義すること自体は、表現率という言葉の意味を合理的に表しており、なんらの矛盾が無いようと思われるが、大局的な観点からすれば実際上不適当な所がある。それは A) により 2 種類の抗力  $F_1, F_2$ ;

$F_1$ : 因子型 aa において異常形質発現をさまたげる力

$F_2$ : 因子型 AA および Aa において正常形質発現

をさまたげる力  
の存在を認めているのにかかわらず、 $F_2$  を無視しているからである。実際には  $F_2$  は優性形質の表現率の説明に欠かせぬ存在理由がある。したがつて、(2.1) 式の分子、分母を観察により知ることは理屈上できなくなる。すなわち従来の表現率の定義は理論上妥当であつたとしても、實際上

$$\frac{(\text{異常形質出現数})}{(\text{異常形質出現数}) + (\text{aa で正常形質であるもの認定数})} \quad (2.2)$$

を計算している結果になる。これが (2.1) に一致するのは  $F_2$  が無視できる場合に限る。

ii) 説明 A) で述べた遺伝子と最終結果との間にある無数の中間段階のうちのあるものの効果自体が遺伝的原因にもよると考えることは妥当であろう（従来の解釈では、それを体内環境であるとしている）。そうであるとすれば、表現率自体もある程度、遺伝的な函数となるが、これをどのような遺伝子をもつて説明できるであろうか？

iii) 人類遺伝学の最近の進歩は、一つの坐位にある対立遺伝子の数が 1 対であるという考え方から、多数個あるという複対立遺伝型式の想定を裏付ける材料がますます増えてきていくが、複対立遺伝形式において (2.1) 式の定義を、拡張することは容易であろうか？

以上 3 つの疑問を解消するため、説明 A) を、すこし補正することを考えよう。

B) 『遺伝子と最終結果との対応について次のように考える。すなわち、a) 1 対の対立遺伝子は、その多面的作用により、人体の種々の機能にそれぞれのある効果を及ぼす。b) それらの機能群の一部あるいは全部は、それぞれ単独に、あるいは交互作用的に環境とも協同して、考えている異常形質を発現させるのに寄与する。c) そして寄与の程度は、結局は、最初の遺伝子と本人の置かれていた環境に關係する』

ここで後の議論を簡単にするため、われわれの遺伝形式は、第 1 次近似として複対立遺伝とする（重対立遺伝形式にした方がより現実的であろうが、数学的取扱いが困難となる）。説明 B) を換言すると、

一つの坐位における考へている対立遺伝子を  $A_1, A_2, \dots, A_m$  とし、因子型  $A_i A_j (i, j = 1, \dots, m)$  を持つている人の総数を  $l_{ij}$  と記す。しかば、「因子型  $A_i A_j$  を持つている  $k$  番目の人人が、考へている異常形質を発現させる確率は  $y_{ijk} (k = 1, \dots, l_{ij}; 0 \leq y_{ijk} \leq 1)$  である」というように遺伝子  $A_1, A_2, \dots, A_m$  と環境は作用すると考へる。このような遺伝子を確率的作用素を持つている遺伝子、あるいは略して確率遺伝子と名付ける。さて

$$y_{ij} \equiv \frac{1}{l_{ij}} \sum_{k=1}^{l_{ij}} y_{ijk}, \quad (2.3)$$

$$\varepsilon_{ijk} \equiv y_{ijk} - y_{ij} \quad (2.4)$$

と記すと、 $y_{ij}$  は因子型  $A_i A_j$  を持つている人全体の集団における異常形質発現率を意味し、また  $\varepsilon_{ijk}$  を環境効果と名付けるのは合理的であろう。(2.3), (2.4) から

$$\sum_{k=1}^{l_{ij}} \varepsilon_{ijk} = 0 \quad (2.5)$$

が得られる。

以上のようにして定義したわれわれの確率遺伝子の今後の取扱いにおいて、Mendel の分離の法則はその儘保存して適用する。従つて、われわれの説から導かれる近親関係等で条件づけられたいろいろの異常形質出現確率は、優劣遺伝形式の場合はもちろん、従来の不規則な優劣遺伝形式の場合の設定にもとづいて計算される、それぞれのそれらを特別の場合として含んでいふことを証明を要することなく分る（§4 で触れる）。しかし、われわれの説が、従来の説より、さらに有利な点は、両者から得られる結果についてのそれぞれの解釈法に重大な相異があることである。われわれの説の説明は次章以降で述べるとし、ここでは従来の説の検討を行う。

この章の始めで、(2.1) 式で定義された表現率そのものは矛盾でないと述べたが、これには、メンデルの優劣の法則が成立し、しかも 2 つの対立遺伝子のうち、一方が優性で、他方が劣性であることが既知であるとの前提があつたことを忘れてはならない。しかしそれわれの知つていることは最終結果が正常形質であるか異常形質であるかということだけである。これから、考へている遺伝子の優劣および表現率を推定することはできない。否推定しようとすること自体が矛盾であると思う。例えは、考へている遺伝子を優性であると仮定して、得られた表現率の推定値と、同じ遺伝子を劣性であると仮定して、得られた表現率のそれと大小関係を比較したら、前者が後者より有意に大きかつたとしよう。この場合考へている遺伝子を優性であると推論して良いであろうか？ 本 § の説明 A) によれば、遺伝子の優性・劣性と滲透力の強さとは独立であつた筈である。故に、上述の大小の比較は、遺伝子の優劣を決め得る根拠とは寸耗もならない。寸耗も根拠とならぬのに人類遺伝学の諸文献には、表現率の中程度の劣性遺伝形式を証明したとかいうような議論をするものが往々あるが、これは極端にひどい循環論法の誤りを犯しているとはつきり指摘できる。

仮りに一步譲つて遺伝子の優劣を滲透力の大小によつて決定することは合理的であるとしよう。それなら

ばもし、考えている遺伝子をそれぞれ優性、劣性と仮定して得られた表現率の間に有意な差が認められなかつた場合、考えている遺伝子を優性としても劣性としてもどちらでも良いと見做すべきか？ 優性、劣性とは絶対的なものである筈である。

メンデルの分離の法則は直観的確率論の論理と統計的観察の裏付けにより証明されたもので、人類における生殖細胞の減数分裂のメカニズムに新発見がなされない限り、くつがえすことのできない事実であり、それを否定するのは丁度さいころの1のが出る確率が1/6であることを否定するようなものである\*。これに対し優劣の法則は単に観察結果からの統計的裏付けのみによって、得られたものであるから、調査対象が異なるれば、これが成立たないものがあつても不思議ではない。むしろ筆者が不思議に思うことは、観察結果に例外の生じている調査対象をも、論理的裏付けのない優劣法則を固執した解釈を行つて現在の人類遺伝学の研究の行き方である。

### §3. 確率遺伝子の基本的解釈

われわれは、不規則な表現をする遺伝形質に対し、メンデルの優劣の法則を否定して（形式的に云えば拡張して）、これに代る解釈を考えよう。その前に Hardy-Weinberg's law 等について簡単に紹介しておく。これららの知識は、後で頻繁に使われるであろう。

順序附けられた因子型  $A_i A_j$  の出現確率を  $P_{ij}$  とおく。ここに順序附けられた因子型とは、 $i \neq j$  の場合、 $A_i A_j$  と  $A_j A_i$  とは遺伝学的には全く同じものであるが、計算の便宜上区別したものである。そして  $P_{ij} = P_{ji}$  としておく。即ち因子型  $A_i A_j$  の実際の出現確率は  $i=j$  のとき  $P_{ii}$  で  $i \neq j$  のとき  $2P_{ij}$  である。またこの集団における遺伝子  $A_i$  の存在確率を  $p_i$  とする、以上のこととを簡単に云い表すため、それぞれ、因子型配列:  $\sum_{i,j} P_{ij} A_i A_j$ 、遺伝子型配列:  $\sum_i p_i A_i$  とゆう言葉と式を用いる。 $P_{ij}, p_i$  の間にはもちろん

$$p_i = \sum_{j=1}^m P_{ij} \quad (3.1)$$

\*,\*\* 分離の法則が成立たない不思議な例もいくつか見出されている。性比は、民族によって差はあるが大体1より大きい。またM-N式血液型において heterosis が成立らしい。この血清学的原因はつきとめられていないが、恐らくは陶汰ではなく、分離の法則に bias が起るためであろう。動物集団ではハツカネズミの  $t$  遺伝子は、ヘテロの雄の、受精にあずかる精子の比が  $t: (+) = 1:1$  とならず  $t: (+) \neq 9:1$  となる（雌は正常に分離）。

が無条件で成立つ。

今  $\oplus: \sum P_{ij} A_i A_j$ ,  $\ominus: \sum P'_{ij} A_i A_j$  なる集団が無作為結婚をすれば、 $A_i A_j \times A_{i'} A_{j'}$  ( $\oplus \times \ominus$ ) なる結婚が起る確率は  $P_{ij} P'_{i'j'}$  で、この場合、生れる子の因子型配列は、メンデルの分離の法則により

$$\left( \frac{1}{2} A_i + \frac{1}{2} A_j \right) \left( \frac{1}{2} A_{i'} + \frac{1}{2} A_{j'} \right)$$

を形式的に展開したものである。故に、すべての結婚において、皆同数の子を生むものとすれば、子の因子型配列は

$$\begin{aligned} & \left\{ \sum_{i,j} P_{ij} \left( \frac{1}{2} A_i + \frac{1}{2} A_j \right) \right\} \left\{ \sum_{i',j'} P'_{i'j'} \left( \frac{1}{2} A_{i'} + \frac{1}{2} A_{j'} \right) \right\} \\ & = (\sum_i p_i A_i) (\sum_i p'_{i'} A_{i'}) = \sum_{i,i'} p_i p'_{i'} A_i A_{i'} \quad (3.2) \end{aligned}$$

となる。特に  $p_i = p'_{i'}$  なら

$$\sum_{i,i'} p_i p'_{i'} A_i A_{i'} \quad (3.3)$$

が得られる。(3.3) を Hardy-Weinberg's law と名付ける。(3.2) は、(3.3) に劣らず重要な式である。

本稿では、考えている形質に関して無作為結婚の場合のみについて考えることにする。順序附けられた因子型  $A_i A_j$  の個体数を  $m_{ij}$  とすると ( $i \neq j$  なら  $2m_{ij} = l_{ij}$ ,  $i=j$  なら  $m_{ij} = l_{ij}$  である), この母集団の総個体数  $N$  は  $N = \sum_{i,j} m_{ij} (m_{ij} = m_{ji})$  で

$$P_{ij} = \frac{m_{ij}}{N}, \quad p_i = \frac{1}{N} \sum_j m_{ij} \quad (3.4)$$

である。生殖細胞分裂の機構により、男と女の因子型配列は理論的に等しく\*\*, 従つて遺伝子型配列も等しく (3.3) が成立し  $P_{ij} = p_i p_j$  である。さて、われわれは遺伝現象をありのままに眺め、これに基づいて確率遺伝子説の理論構成を進めてゆきたい。

全母集団、すくなくとも一方に遺伝子  $A_i$  を有している個体で構成されている母集団、因子型が  $A_i A_j$  である所の個体で構成されている母集団、領域で定義される異常形質の（全平均）発現率を、それぞれ、 $\alpha$ ,  $(\alpha + \alpha_i)$ ,  $y_{ij}$  ( $y_{ij}$  は既出) と記しておく。ここに、それぞれの母集団領域で定義される（全平均）発現率とは、云うまでもなく、その母集団に属する異常形質個体総数を、その母集団個体総数で割った値である。しかば、以上の発現率の定義と (3.4), (3.3) により  $\alpha$ ,  $\alpha + \alpha_i$ ,  $y_{ij}$ ,  $y_{ijk}$  の間に次の関係が成立つことは容易に判る。

$$\alpha = \frac{1}{N} \sum_{i \leq j, k=1}^{l, j} y_{ijk}, \quad (3.5)$$

または

$$\begin{aligned}\alpha &= \frac{1}{N} \sum_{i,j} m_{ij} y_{ij} = \frac{1}{N} \sum_{i,j} (N p_i p_j) y_{ij} \\ &= \sum_{i,j} y_{ij} p_i p_j.\end{aligned}\quad (3.6)$$

$$\begin{aligned}\alpha + \alpha_i &= \left( \sum_{j=1}^m m_{ij} y_{ij} \right) / \left( \sum_{j=1}^m m_{ij} \right) \\ &= N \left( \sum_{j=1}^m p_i p_j y_{ij} \right) / N \left( \sum_{j=1}^m p_i p_j \right) \\ &= \sum_{j=1}^m y_{ij} p_j.\end{aligned}\quad (3.7)$$

$\alpha$  と  $\alpha + \alpha_i$  から  $\alpha_i$  が定義できる。これを遺伝子  $A_i$  の加算的効果と名付けよう。さらに

$$d_{ij} = y_{ij} - \alpha - \alpha_j \quad (3.8)$$

によって  $d_{ij}$  を定義し、これを優劣効果と名付けておく。(3.8), (2.4) から  $y_{ij}$ ,  $y_{ijk}$  はそれぞれ

$$y_{ij} = \alpha + \alpha_i + \alpha_j + d_{ij} \quad (3.9)$$

$$y_{ijk} = \alpha + \alpha_i + \alpha_j + d_{ij} + e_{ijk} \quad (3.10)$$

と分解されたことになる。以上の過程から

$$\sum_i \alpha_i p_i = \sum_i d_{ij} p_i = \sum_k e_{ijk} = 0 \quad (3.11)$$

が容易に分るから

$$\left. \begin{aligned} V_y &\equiv \frac{1}{N} \sum_{i \leq j, k=1}^{l_{ij}} y_{ijk}^2 - \alpha^2, \\ V_g &\equiv (\sum_{i,j} y_{ij}^2 p_i p_j) - \alpha^2, \\ V_a &\equiv \sum_{i,j} (\alpha_i + \alpha_j)^2 p_i p_j = 2 \sum_i \alpha_i^2 p_i, \\ V_d &\equiv \sum_{i,j} d_{ij}^2 p_i p_j, \\ V_e &\equiv \frac{1}{N} \sum_{i \leq j, k=1}^{l_{ij}} e_{ijk}^2. \end{aligned} \right\} \quad (3.12)$$

とおけば

$$V_y = V_g + V_e = V_a + V_d + V_e \quad (3.13)$$

が成立つ。本稿では、 $V_y$ ,  $V_g$ ,  $V_a$ ,  $V_d$ ,  $V_e$  をそれぞれ、全分散、遺伝分散、加法的（または規則的）遺伝分散、優劣（または不規則的）遺伝分散、（不規則的）環境分散と名付けておく。

以上のようにして構成された過程から、われわれは  $\alpha_i$ ,  $d_{ij}$ ,  $e_{ijk}$ ,  $V_y$ ,  $V_g$ ,  $V_a$ ,  $V_d$ ,  $V_e$  はそれぞれ次のような意味を持ついると解釈してよいであろう。すなわち、人が考えている異常形質に犯される可能性（異常形質を発現する確率）は、彼の持つている因子型と彼の置かれている環境とによっていろいろと変化する。そして変化を与える度合は、彼の因子型が  $A_i A_j$  ならば遺伝子  $A_i$ ,  $A_j$  がそれぞれ単独に  $\alpha_i$ ,  $\alpha_j$  と、遺伝子  $A_i$  と  $A_j$  の優劣関係により交互作用的に  $d_{ij}$ 、そして彼の置かれている環境により  $e_{ijk}$  の相加的なものである。従つて、集団全体について考えると、(3.12) で定義した  $V_g$ ,  $V_e$  はそれぞれ遺伝の力による変位量、環境の力による変位量を示したものとして適当なもの

であろう。  $V_g$  は  $V_a$  と  $V_d$  に分解できるが、もし  $V_d + V_e = 0$  なら

$$y_{ijk} = \alpha + \alpha_i + \alpha_j$$

となり、家系法により、遺伝の伝わり方を調べる場合、かなりの規則性を見ることがデーミニスチックには知ることができる。これに対して  $V_a$  が  $V_d + V_e$  に比べて小さいと、不規則な伝わり方をすることを感じるであろう。 $V_a$ ,  $V_d$  をそれぞれ規則的、不規則的と名付けたのは、この理由からである。これについては § 7 で再説するであろう。

(注意) 量的遺伝研究法の慣用に従えば、(3.10), (2.5) を仮定して、 $\sum_{i,j} (y_{ij} - \alpha - \alpha_i - \alpha_j)^2 p_i p_j$  を最小

ならしめる如く  $\alpha_i$  ( $i=1, \dots, m$ ) を決める。しかば、上に述べたものと同じ結果が得られる。この慣用法に従わなかったのは、本文の方法の方が遺伝的意味が直感的に理解しやすいと思ったからである。しかし、この二つの方法は全く同価値のものである。

次に従来の表現率に代る概念として、われわれの設定した遺伝形式がメンデル式優劣対等遺伝形式とどの程度似ているかを測る尺度を導入しよう。われわれの説において、もしもすべての  $i, j, k$  に対し、

$$y_{ijk} = 1 \text{ かまたは } 0,$$

すなわち

$$y_{ijk}(1-y_{ijk}) = 0 \quad (3.14)$$

であるならば、われわれの遺伝形式は、(メンデル式) 完全優劣対等遺伝形式に一致する。

$$0 \leq y_{ijk} \leq 1$$

であるから、一般に  $y_{ijk}(1-y_{ijk})$  は non-negative で、 $y_{ijk}$  が 0 または 1 から離れている程、大きくなる（第 1 図参照）。ゆえに

$$\frac{1}{N} \sum_{i \leq j, k=1}^{l_{ij}} y_{ijk}(1-y_{ijk}) = \alpha - \alpha^2 - V_y$$

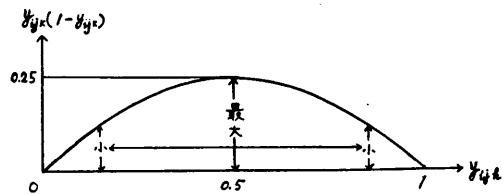
は、考えている遺伝形式が完全優劣遺伝と、どの程度離れているかを示す一つの尺度となつている。この尺度の単位と向きを変へ

$$M = 1 - \frac{\alpha - \alpha^2 - V_y}{\max\{\alpha - \alpha^2 - V_y\}} = \frac{V_y}{\alpha(1-\alpha)} \quad (3.15)$$

で尺度  $M$  を定義すれば

$$0 \leq M \leq 1$$

で、 $M=0$  は、考えている異常形質が、遺伝および環



第 1 図

境に全く無関係に発現することを意味し、 $M=1$  は、完全優劣対等遺伝をしていることになる。しかしながら、われわれの遺伝形式がメンデルのそれにどの程度接近しているかを示す尺度としては、(3.15) 式を修正して

$$\mathfrak{M} = \frac{V_g}{\alpha(1-\alpha)} \quad (3.16)$$

を用いた方が適当であろう。(3.16) をかりにメンデル係数と名付けることにする。

以上は、正常、異常と二元的に分類された形質の場合の議論であつたが、例えば指紋の紋理型等のように多数組に分類されるものについて、メンデル係数の拡張を試みよう。

因子型  $A_i A_j$  を有する人が、 $l$ -番形質 ( $l=1, 2, \dots, t$ ) を発現する確率を  $y_{ijk}^{(l)}$  とすれば

$$E(y_{ijk}^{(l)}) = \alpha^{(l)}, \\ E\{(y_{ijk}^{(l)})^2\} = \{\alpha^{(l)}\}^2 + V_y^{(l)}$$

である。ここに  $\alpha^{(l)}$ 、 $V_y^{(l)}$  は  $l$ -番形質についての、それぞれ、母集団発現率、全分散である。もちろん

$$\sum_{l=1}^t \alpha^{(l)} = 1$$

である。

$$\begin{aligned} & \therefore \sum_{l=1}^t E\{y_{ijk}^{(l)}(1-y_{ijk}^{(l)})\} \\ & = \sum_{l=1}^t [\alpha^{(l)} - (\alpha^{(l)})^2 - V_y^{(l)}] \\ & = 1 - \sum_{l=1}^t (\alpha^{(l)})^2 - \sum_{l=1}^t V_y^{(l)} \end{aligned}$$

ゆえに、前と同様、

$$\mathfrak{M} = \frac{\sum_{l=1}^t V_y^{(l)}}{1 - \sum_{l=1}^t (\alpha^{(l)})^2} \quad (3.17)$$

でメンデル係数が定義できる。(3.17) は  $t=2$  といた場合当然(3.16) に一致する。

#### § 4. 両親の形質の種類分けした場合ごとの子に異常が起る条件附確率

上記の標題の確率を確率遺伝子説の立場から計算してみよう。一般的な場合についてこれを explicit に求めることは可能であるが、得られた結果はパラメータが多くなり実用的でなくなる。ここでは、両親間および親子間の環境効果は独立に作用していると仮定する。しからば一般性を失うことなく、環境効果がないと仮定して得られる結果と一致する。計算がトリビアルに繁雑となるので、後者を証明なしに採用する。

まず  $P_c(E)$  を事象  $C$  が起つたときの条件附事象  $E$  の起る確率と記号づけ、異×異、正×異、正×正

は、それぞれ、両親が、共に異常、いづれか一方が正常で他方が異常、共に正常、形質である事象とし、また(子:異)は考えている両親の子が異常形質である事象を略記したものであるとする。そして次の3つの条件附確率を考える。すなわち

$$I_1 \equiv P_{\text{異}\times\text{異}}(\text{子:異}) \equiv \frac{P(\text{異}\times\text{異}, \text{子:異})}{P(\text{異}\times\text{異})}, \quad (4.1)$$

$$I_2 \equiv P_{\text{正}\times\text{異}}(\text{子:異}) \equiv \frac{P(\text{正}\times\text{異}, \text{子:異})}{P(\text{正}\times\text{異})}, \quad (4.2)$$

$$I_3 \equiv P_{\text{正}\times\text{正}}(\text{子:異}) \equiv \frac{P(\text{正}\times\text{正}, \text{子:異})}{P(\text{正}\times\text{正})} \quad (4.3)$$

さて、われわれの定義によれば、人が異常形質を発現する確率は、彼の持つている因子型のみに関係し、( $P_{A_i A_j(\text{異})}=y_{ij}$ ) 彼の近親者が異常形質を発現する、またはしないことと統計的に独立である。以下この点に注意し

$$\begin{aligned} & P(\text{異}\times\text{異}) \\ & = \sum_{i,j,i',j'} P(\text{両親: } A_i A_j \times A_{i'} A_{j'}, \text{ 異}\times\text{異}) \\ & = \sum_{i,j,i',j'} P(\text{両親: } A_i A_j \times A_{i'} A_{j'}) \\ & \quad \times P_{\text{両親: } A_i A_j \times A_{i'} A_{j'}}(\text{異}\times\text{異}) \\ & = \sum_{i,j,i',j'} p_i p_j p_{i'} p_{j'} P_{A_i A_j(\text{異})} \cdot P_{A_{i'} A_{j'}(\text{異})} \\ & = \sum_{i,j,i',j'} p_i p_j p_{i'} p_{j'} y_{ij} y_{i'j'} = \alpha^2, \\ & \quad (\because (3.6)) \end{aligned} \quad (4.1)'$$

同様に

$$P(\text{正}\times\text{異}) = 2(1-\alpha)\alpha, \quad (4.2)'$$

$$P(\text{正}\times\text{正}) = (1-\alpha)^2, \quad (4.3)'$$

が成立つ。次に両親の因子型が  $A_i A_j \times A_{i'} A_{j'}$  であるとき、子の因子型配列は(3.2)により

$$\begin{aligned} & \left( \frac{1}{2} A_i + \frac{1}{2} A_j \right) \left( \frac{1}{2} A_{i'} + \frac{1}{2} A_{j'} \right) \\ & = \frac{1}{4} (A_i A_{i'} + A_i A_{j'} + A_j A_{i'} + A_j A_{j'}) \end{aligned}$$

である。ゆえに

$$\begin{aligned} & P_{\text{両親: } A_i A_j \times A_{i'} A_{j'}}(\text{子:異}) \\ & = \frac{1}{4} (y_{ii'} + y_{ij'} + y_{ji'} + y_{jj'}) \end{aligned}$$

が得られる。これを用い(4.1)式の右辺の分子を計算すると

$$\begin{aligned} & P(\text{異}\times\text{異}, \text{子:異}) \\ & = \sum_{i,j,i',j'} P(A_i A_j \times A_{i'} A_{j'}) P_{A_i A_j \times A_{i'} A_{j'}}(\text{異}\times\text{異}) \times P_{A_i A_j \times A_{i'} A_{j'}}(\text{子:異}) \\ & = \sum_{i,j,i',j'} p_i p_j p_{i'} p_{j'} y_{ij} y_{i'j'} P_{A_i A_j \times A_{i'} A_{j'}}(\text{子:異}) \\ & = \sum_{i,j,i',j'} p_i p_j p_{i'} p_{j'} y_{ij} y_{i'j'} \\ & \quad \cdot \frac{1}{4} (y_{ii'} + y_{ij'} + y_{ji'} + y_{jj'}) \end{aligned}$$

$$\begin{aligned}
 &= \sum_{i,i'} (\alpha + \alpha_i)(\alpha + \alpha_{i'}) y_{ii'} p_i p_{i'} \\
 &= \sum_{i,i'} (\alpha + \alpha_i)(\alpha + \alpha_{i'}) (\alpha + \alpha_i + \alpha_{i'} + d_{ii'}) p_i p_{i'} \\
 &= \alpha^3 + \alpha V_a + \sum_{i,i'} \alpha_i \alpha_{i'} d_{ii'} p_i p_{i'}
 \end{aligned} \quad (4.1)''$$

同様に

$$\left. \begin{aligned}
 P(\text{正} \times \text{異}, \text{子:異}) \\
 = & 2 \sum_{i,j,i',j'} p_i p_j p_{i'} p_{j'} (1 - y_{ij})(1 - y_{i'j'}) \\
 & \times \frac{1}{4} (y_{ii'} + y_{ij'} + y_{ji'} + y_{jj'}) \\
 = & 2\alpha^2 + V_a - 2\alpha^3 - 2\alpha V_a - 2 \sum_{i,i'} \alpha_i \alpha_{i'} d_{ii'} p_i p_{i'}
 \end{aligned} \right\} \quad (4.2)''$$

$$\left. \begin{aligned}
 P(\text{正} \times \text{正}, \text{子:異}) \\
 = & \sum_{i,j,i',j'} p_i p_j p_{i'} p_{j'} (1 - y_{ij})(1 - y_{i'j'}) \\
 & \times \frac{1}{4} (y_{ii'} + y_{ij'} + y_{ji'} + y_{jj'}) \\
 = & \alpha - 2\alpha^2 - V_a + \alpha^3 + \alpha V_a + \sum_{i,i'} \alpha_i \alpha_{i'} d_{ii'} p_i p_{i'}
 \end{aligned} \right\} \quad (4.3)''$$

である。 (4.1)''~(4.3)'' から

$$I_1 = \alpha + \frac{1}{\alpha} V_a + \frac{1}{\alpha^2} C, \quad (4.4)$$

$$I_2 = \alpha + \frac{\left(\frac{1}{2} - \alpha\right)}{(1-\alpha)\alpha} V_a - \frac{1}{(1-\alpha)\alpha} C, \quad (4.5)$$

$$I_3 = \alpha - \frac{1}{1-\alpha} V_a + \frac{1}{(1-\alpha)^2} C, \quad (4.6)$$

が求まる。ここで

$$C \equiv \sum_{i,i'} \alpha_i \alpha_{i'} d_{ii'} p_i p_{i'}. \quad (4.7)$$

である。もし、 $V_a = 0$  ならば、換言すれば、確率遺伝子が相加的にのみ作用するならば

$$I_1 > \alpha, \quad I_2 \geq \alpha \quad \left( \alpha \geq \frac{1}{2} \right), \quad I_3 < \alpha$$

であることが、(4.4)~(4.6) から分る。

さて従来の意味の表現率  $s$  ( $0 \leq s \leq 1$ ) の劣性遺伝形質を考え、これをわれわれが設定して得られた結果にあてはめてみよう。この場合  $m=2$  で、遺伝子  $A_1, A_2$  を  $A, a$  に、また遺伝子存在確率  $p_1, p_2$  を  $p, q$  にそれぞれ書き直しておこう ( $A$  は  $a$  に対し優性とする)。そして

$$\left. \begin{aligned}
 \text{因子型 } AA \text{ を有する人の異常型質出現確率} &\equiv y_{11}=0 \\
 \text{因子型 } Aa \text{ を有する人の異常型質出現確率} &\equiv y_{12}=0 \\
 \text{因子型 } aa \text{ を有する人の異常型質出現確率} &\equiv y_{22}=s
 \end{aligned} \right\} \quad (4.8)$$

と置いてみる。次に (4.1), (4.2), (4.3) で定義された条件附確率をそれぞれ (4.4), (4.5), (4.6) 式を使って求めてみる。このときの値をそれぞれ  $I'_1, I'_2, I'_3$  としよう。まず (3.6), (3.7), (4.8) 式から

$$\alpha \equiv y_{11} p^2 + y_{12} 2pq + y_{22} q^2 = sq^2, \quad (4.9)$$

$$\alpha + \alpha_1 \equiv y_{11} p + y_{12} q = 0,$$

$$\alpha + \alpha_2 \equiv y_{21} p + y_{22} q = sq.$$

$$\therefore \alpha_1 = -sq^2, \quad \alpha_2 = spq \quad (4.10)$$

また (3.12) の第 3 式から

$$V_a = 2(\alpha_1^2 p + \alpha_2^2 q) = 2s^2(q^4 p + p^2 q^3) = 2s^2 pq^3, \quad (4.11)$$

次に

$$\left. \begin{aligned}
 d_{11} &= y_{11} - \alpha - 2\alpha_1 = 0 - sq^2 + 2sq^2 = sq^2, \\
 d_{12} &= y_{12} - \alpha - \alpha_1 - \alpha_2 = 0 - sq^2 + sq^2 - spq = -spq, \\
 d_{22} &= y_{22} - \alpha - 2\alpha_2 = s - sq^2 - 2spq = sp^2,
 \end{aligned} \right.$$

から (4.7) で定義された  $C$  は

$$\left. \begin{aligned}
 C &= s^3 [(-q^2)^2 q^2 p^2 + (-q^2) pq (-pq) (2pq) \\
 &\quad + (pq)^2 p^2 q^2] = s^3 p^2 q^4
 \end{aligned} \right\} \quad (4.12)$$

となる。ついでに

$$V_a = s^2 p^2 q^2. \quad (4.13)$$

が得られる。 (4.9)~(4.12) を (4.4)~(4.6) に代入し

$$I_1' = sq^2 + \frac{2s^2 pq^3}{sq^2} + \frac{s^3 p^2 q^4}{(sq^2)^2} = s, \quad (4.4)'$$

$$\begin{aligned}
 I_2' &= sq^2 + \frac{\left(\frac{1}{2} - sq^2\right)}{(1-sq^2) sq^2} 2s^2 pq^3 - \frac{s^3 p^2 q^4}{(1-sq^2) sq^2} \\
 &= \frac{sq(1-sq)}{1-sq^2},
 \end{aligned} \quad (4.5)'$$

$$\begin{aligned}
 I_3' &= sq^2 - \frac{2s^2 pq^3}{1-sq^2} + \frac{s^3 p^2 q^4}{(1-sq^2)^2} \\
 &= \frac{sq^2(1-sq)^2}{(1-sq)^2},
 \end{aligned} \quad (4.6)'$$

が得られる。

次に従来の表現率の定義にもとづいて、(4.1), (4.2), (4.3) で定義された条件附確率を求めてみる。そしてこれを、それぞれ  $I_1'', I_2'', I_3''$  と記する。表現率の定義により

$$P_{\text{子:aa}}(\text{子:異}) = s$$

であるから

$$I_1'' = \frac{P(\text{異} \times \text{異}, \text{子:aa})}{P(\text{異} \times \text{異})} P_{\text{子:aa}}(\text{子:異}) \equiv I_1''' s, \quad (4.4)''$$

$$I_2'' = \frac{P(\text{正} \times \text{異}, \text{子:aa})}{P(\text{正} \times \text{異})} P_{\text{子:aa}}(\text{子:異}) \equiv I_2''' s, \quad (4.5)''$$

$$I_3'' = \frac{P(\text{正} \times \text{正}, \text{子:aa})}{P(\text{正} \times \text{正})} P_{\text{子:aa}}(\text{子:異}) \equiv I_3''' s, \quad (4.6)''$$

が成立つ。まず  $I_1''' = 1$  は明らかであるから

$$I_1'' = s \quad (4.4)'''$$

を得る。今メンデル人類母集団を正常形質群と異常形

質群に分け、さらにこの2群を因子型によつてそれぞれ分類すると、それぞれ

$$\begin{array}{l} \text{正常形質でか} \\ \text{つ因子型が } \begin{cases} \text{AA} \\ \text{Aa} \\ \text{aa} \end{cases} \end{array} \text{である者} = \begin{cases} p^2 \\ 2pq \\ (1-s)q^2 \end{cases} \quad (4.14)$$

$$\begin{array}{l} \text{異常形質で (従つて因子型は} \\ \text{aa のみ) である者の頻度} \end{array} = sq^2, \quad (4.15)$$

である。(4.14) からまた

$$\begin{array}{l} \text{正常形質であるものの頻度} = 1-sq^2 \quad (4.14)' \\ \text{である.} \end{array}$$

$$\therefore P(\text{正} \times \text{異}) = 2(1-sq^2)sq, \quad (4.16)$$

$$P(\text{正} \times \text{正}) = (1-sq^2)^2. \quad (4.17)$$

また (4.14), (4.15) から

$$P(\text{正} \times \text{異}, \text{子: aa})$$

$$\begin{aligned} &= 2 \left\{ \frac{p^2}{2} (A+A) + \frac{1}{2} \cdot 2pq(A+a) \right. \\ &\quad \left. + \frac{1}{2}(1-s)q^2(a+a) \right\} \{sq^2a\} \text{ の形式的展開に} \\ &\quad \text{おける aa 項の係数} = 2\{pq + (1-sq^2)q^2\}sq^2 \\ &= 2sq^3(1-sq), \quad (4.18) \end{aligned}$$

$$P(\text{正} \times \text{正}, \text{子: aa})$$

$$\begin{aligned} &= \left\{ \frac{p^2}{2} (A+A) + \frac{1}{2} \cdot 2pq(A+a) \right. \\ &\quad \left. + \frac{1}{2}(1-s)q^2(a+a) \right\}^2 \text{ の形式的展開における} \\ &\quad \text{aa 項の係数} \\ &= (pq + 1-sq^2)^2 = q^2(1-sq)^2, \quad (4.19) \end{aligned}$$

(4.5)'', (4.6)'', (4.16)~(4.19) から

$$I_2'' = \frac{sq(1-sq)}{(1-sq^2)}, \quad (4.5)''$$

$$I_3'' = \frac{sq^2(1-sq)^2}{(1-sq^2)^2}, \quad (4.6)''$$

を得る。 (4.4)', (4.5)', (4.6)'; (4.4)'', (4.5)'', (4.6)'' から

$$I_1' = I_1'', \quad I_2' = I_2'', \quad I_3' = I_3'' \quad (4.20)$$

が分る。

以上は冗長なる計算方法であるが、われわれの学説がメンデルの優劣の法則とは、別の解釈をとつているが、分離の法則は保存させたことと、われわれの設定条件からして、近親間に起る諸確率は、メンデルにもとづいたそれらを特別な場合として含んでいることを証明する目的で行つた一例である。(4.20) が成立することは実はこのような計算過程を要せずして分ることである。

## § 5. 発端者の近親における異常形質発現確率

異常形質者が発見されたとき、そのために曝露された彼（発端者）の近親における異常形質出現確率を、発端者の親（子）、同胞、一卵性双生児（MZ）、二卵性

双生児（DZ）、叔父（甥）、従弟別に分けて、その確率をそれぞれ  $J_1, J_2, J_3, J_4, J_5, J_6$  と記し、これを求めるこことを考える。また、これらの場合と比較対照するために、任意に選んだ正常形質者のそれぞれの各近親者ごとに異常形質者が出現する確率をそれぞれ  $J'_1, J'_2, J'_3, J'_4, J'_5, J'_6$  と記しておく。しかば

$$\begin{aligned} J_1 &= P_{\text{異}}(\text{親: 異}) = \frac{K_1}{P(\text{異})} = \frac{K_1}{\alpha}, \\ J'_1 &= P_{\text{正}}(\text{親: 異}) = \frac{K'_1}{P(\text{正})} = \frac{K'_1}{1-\alpha}, \\ J_2 &= P_{\text{異}}(\text{彼の弟: 異}) = \frac{K_2}{\alpha}, \\ J'_2 &= P_{\text{正}}(\text{彼の弟: 異}) = \frac{K'_2}{1-\alpha}, \\ J_3 &= P_{\text{異}}(\text{彼の一卵性双生児の弟: 異}) \\ &= \frac{K_3}{\alpha}, \\ J_4 &= P_{\text{正}}(\text{彼の一卵性双生児の弟: 異}) \\ &= \frac{K'_4}{1-\alpha}, \\ J_4' &= P_{\text{異}}(\text{彼の二卵性双生児の弟: 異}) \\ &= \frac{K_4}{\alpha}, \\ J'_4 &= P_{\text{正}}(\text{彼の二卵性双生児の弟: 異}) \\ &= \frac{K'_4}{1-\alpha}, \\ J_5 &= P_{\text{異}}(\text{叔父: 異}) = \frac{K_5}{\alpha}, \\ J'_5 &= P_{\text{正}}(\text{叔父: 異}) = \frac{K'_5}{1-\alpha}, \\ J_6 &= P_{\text{異}}(\text{従弟: 異}) = \frac{K_6}{\alpha}, \\ J'_6 &= P_{\text{正}}(\text{従弟: 異}) = \frac{K'_6}{1-\alpha}, \end{aligned} \quad (5.1)$$

ここで  $P_{\text{異}}(\ )$  は当人が異常形質であるときの条件附確率を表し、 $P_{\text{正}}(\ )$  は当人が正常形質であるときの条件附確率を表す。また

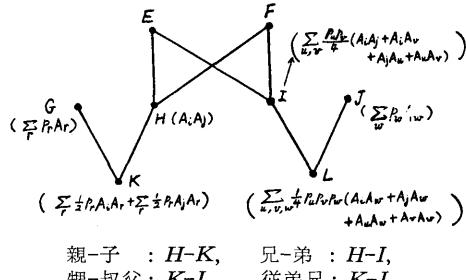
$$\begin{aligned} K_1 &= P(\text{子: 異, 親: 異}), \\ K'_1 &= P(\text{子: 正, 親: 異}) = P(\text{親: 異}) \\ &\quad - P(\text{子: 異, 親: 異}) = \alpha - K_1, \\ K_2 &= P(\text{兄: 異, 弟: 異}), \\ K'_2 &= P(\text{兄: 正, 弟: 異}) = \alpha - K_2, \\ K_3 &= P(\text{MZ の兄: 異, MZ の弟: 異}) \\ K'_3 &= P(\text{MZ の兄: 正, MZ の弟: 異}) \\ &= \alpha - K_3, \\ K_4 &= P(\text{DZ の兄: 異, DZ の弟: 異}), \\ K'_4 &= P(\text{DZ の兄: 正, DZ の弟: 異}) \\ &= \alpha - K_4, \\ K_5 &= P(\text{甥: 異, 叔父: 異}), \end{aligned} \quad (5.2)$$

$$\left. \begin{aligned} K_5' &= P(\text{甥: 正, 叔父: 異}) = \alpha - K_5, \\ K_6 &= P(\text{当人: 異, 当人の従弟: 異}), \\ K_6' &= P(\text{当人: 正, 当人の従弟: 異}) \\ &= \alpha - K_6. \end{aligned} \right\}$$

とする。まず  $K_i, K'_i (i=1, 2, \dots, 6)$  を直接法（文献 13 p. 325 参照）により求めてみよう。その前に

$$\left. \begin{aligned} r_1 &: \text{親子間における環境効果 } e_p, e_o \text{ の相関係数}, \\ r_2 &: \text{同胞間における環境効果 } e_1, e_2 \text{ の相関係数}, \\ r_3 &: \text{MZ 間における環境効果 } e_m, e_z \text{ の相関係数}, \\ r_4 &: \text{DZ 間における環境効果 } e_d, e_z \text{ の相関係数}, \\ r_5 &: \text{甥-叔父間における環境効果 } e_n, e_u \text{ の相関係数}, \\ r_6 &: \text{従兄弟間における環境効果 } e_f, e_c \text{ の相関係数}. \end{aligned} \right\} \quad (5.3)$$

を記号でおく。



( ) で示した式は  $H$  を  $A_i A_j$  をであるとした場合における因子型または遺伝子型配列を表す。

第 2 図

i) 親子の場合 (Parent-Offspring) (以下次頁迄第 2 図を参照, また  $y_{ijk}$  を  $y_{ij}$  と略記する)。

考えている親を一般性を失うことなく, 父 ( $H$ ) という言葉で表しておく, 父の因子型が  $A_i A_j$  である確率は

$$P(\text{父: } A_i A_j) = p_i p_j \quad (5.4)$$

であるが, そのとき彼 ( $H$ ) が無作為結婚により生んだ, 彼の子 ( $K$ ) の因子型配列は, 母 ( $G$ ) の遺伝子型配列が  $\sum_r p_r A_r$  であるから,

$$\begin{aligned} &\left( \frac{1}{2} A_i + \frac{1}{2} A_j \right) \left( \sum_r p_r A_r \right) \\ &= \sum_{r=1}^m \frac{1}{2} p_r A_i A_r + \sum_{r=1}^m \frac{1}{2} p_r A_j A_r \end{aligned}$$

の右辺で与えられる。ゆえに

$$\begin{aligned} P_{\text{父: } A_i A_j} (\text{子: 異}) &= \sum_{r=1}^m \frac{1}{2} p_r y_{ir} + \sum_{r=1}^m \frac{1}{2} p_r y_{jr} \\ &= \frac{1}{2} (\alpha + \alpha_i + e_o) + \frac{1}{2} (\alpha + \alpha_j + e_o) \\ &= \alpha + \frac{1}{2} (\alpha_i + \alpha_j) + e_o \end{aligned}$$

これと (5.4) を用いて

$$\left. \begin{aligned} K_1 &= P(\text{父: 異, 子: 異}) \\ &= \sum_{i,j} P(\text{父: } A_i A_j, \text{ 父: 異, 子: 異}) \\ &= \sum_{i,j} P(\text{父: } A_i A_j) P_{\text{父: } A_i A_j} (\text{父: 異}) \\ &\quad \times P_{\text{父: } A_i A_j} (\text{子: 異}) \\ &= \sum_{i,j} p_i p_j P_{\text{父: } A_i A_j} (\text{子: 異}) \\ &= \sum_{i,j} p_i p_j (\alpha + \alpha_i + \alpha_j + e_p) \\ &\quad \times \left\{ \alpha + \frac{1}{2} (\alpha_i + \alpha_j) + e_o \right\} \\ &= \alpha^2 + \frac{1}{2} V_a + \text{cov}(e_p, e_o) \\ &= \alpha^2 + \frac{1}{2} V_a + r_1 V_e. \\ &(\because \text{var}(e_p) = \text{var}(e_o) = V_e) \end{aligned} \right\} \quad (5.5)$$

$$\text{ゆえにまた } K_1' = \alpha - \alpha^2 - \frac{1}{2} V_a - r_1 V_e, \quad (5.5')$$

を得る。

## ii) 同胞の場合 (Full-Sibs)

一般性を失なうことなく, 同胞の 1 人を兄 ( $H$ ), 他を弟 ( $I$ ) と呼ぼう。兄の因子型  $A_i A_j$  において, また一般性を失うことなく,  $A_i$  を sire gene (父 ( $E$ ) からもらった遺伝子),  $A_j$  を dame gene (母 ( $F$ ) からもらった遺伝子) としておく。まず

$$P(\text{兄: } A_i A_j) = p_i p_j \quad (5.6)$$

であり, また

$$P_{\text{兄: } A_i A_j} (\text{父: } A_i A_u) = p_u, \quad (u=1, \dots, m),$$

$$P_{\text{兄: } A_i A_j} (\text{母: } A_j A_v) = p_v, \quad (v=1, \dots, m),$$

であるから, 兄の因子型が  $A_i A_j$  のとき, 弟の因子型配列は

$$\begin{aligned} &\sum_{u,v} \frac{p_u}{2} (A_i + A_u) \cdot \frac{p_v}{2} (A_j + A_v) \\ &= \sum_{u,v} \frac{1}{4} p_u p_v (A_i A_j + A_i A_v + A_j A_v + A_u A_v) \end{aligned}$$

となる。ゆえに

$$P_{\text{兄: } A_i A_j} (\text{弟: 異})$$

$$\begin{aligned} &= \sum_{u,v} \frac{1}{4} p_u p_v (y_{ij} + y_{iv} + y_{jv} + y_{uv}) \\ &= \frac{1}{4} \{ (\alpha + \alpha_i + \alpha_j + d_{ij} + e_2) + (\alpha + \alpha_i + e_2) \\ &\quad + (\alpha + \alpha_j + e_2) + (\alpha + e_2) \} \\ &= \alpha + \frac{1}{2} (\alpha_i + \alpha_j) + \frac{1}{4} d_{ij} + e_2. \end{aligned}$$

これと (5.6) を用いて

$$K_2 = P(\text{兄: 異, 弟: 異})$$

$$= \sum_{i,j} P(\text{兄: } A_i A_j, \text{ 兄: 異, 弟: 異})$$

$$= \sum_{i,j} P(\text{兄: } A_i A_j) P_{\text{兄: } A_i A_j} (\text{兄: 異})$$

$$\cdot P_{\text{兄: } A_i A_j} (\text{弟: 異})$$

$$\begin{aligned}
&= \sum_{i,j} p_i p_j y_{ij} P_{\text{兄}} : A_i A_j (\text{弟:異}) \\
&= \sum_{i,j} p_i p_j (\alpha + \alpha_i + \alpha_j + d_{ij} + e_1) \\
&\quad \times \left\{ \alpha + \frac{1}{2} (\alpha_i + \alpha_j) + \frac{1}{4} d_{ij} + e_2 \right\} \\
&= \alpha^2 + \frac{1}{2} V_a + \frac{1}{4} V_d + r_2 V_e. \tag{5.7}
\end{aligned}$$

したがつて

$$K_2' = \alpha - \alpha^2 - \frac{1}{2} V_a - \frac{1}{4} V_d - r_2 V_e \tag{5.7}'$$

が導き出せる。

iii) 一卵性双生児の場合 (MZ)

$$\begin{aligned}
K_3 &= \sum_{i,j} p_i p_j (\alpha + \alpha_i + \alpha_j + d_{ij} + e_m) \\
&\quad \times (\alpha + \alpha_i + \alpha_j + d_{ij} + e_z) \\
&= \alpha^2 + V_a + V_d + \text{cov}(e_m, e_z) \\
&= \alpha^2 + V_a + V_d + r_3 V_e, \tag{5.8} \\
K_3' &= \alpha - \alpha^2 - V_a - V_d - r_3 V_e, \tag{5.8}' 
\end{aligned}$$

が得られる。

iv) 二卵性双生児の場合 (DZ)

二卵性児の場合は環境効果を除いて、一般同胞の場合と全く同じである。ゆえに (5.7), (5.7)' における  $r_2$  を  $r_4$  で置き換えるれば、それぞれ  $K_4$ ,  $K_4'$  が得られる。すなわち

$$K_4 = \alpha^2 + \frac{1}{2} V_a + \frac{1}{4} V_d + r_4 V_e, \tag{5.9}$$

$$K_4' = \alpha - \alpha^2 - \frac{1}{2} V_a - \frac{1}{4} V_d - r_4 V_e. \tag{5.9}'$$

v) 哥-叔父の場合 (Uncle-Nephew)

当人 (哥:  $K$ ) の父 ( $H$ ) の因子型が  $A_i A_j$  であるとき、当人及び叔父の因子型配列は、それぞれ

$$\sum_r \frac{1}{2} p_r A_i A_r + \sum_r \frac{1}{2} p_r A_j A_r, \tag{5.10}$$

$$\sum_{u,v} \frac{p_u p_v}{4} (A_i A_j + A_i A_v + A_j A_u + A_u A_v)$$

であるから

$$\begin{aligned}
P_{\text{父}} : A_i A_j &(\text{当人:異, 叔父:異}) \\
&= \left( \sum_r \frac{1}{2} p_r y_{ir} + \sum_r \frac{1}{2} p_r y_{jr} \right) \\
&\quad \times \left\{ \sum_{u,v} \frac{p_u p_v}{4} (y_{ij} + y_{iv} + y_{ju} + y_{uv}) \right\} \\
&= \left\{ \alpha + \frac{1}{2} (\alpha_i + \alpha_j) + e_n \right\} \\
&\quad \times \left\{ \alpha + \frac{1}{2} (\alpha_i + \alpha_j) + \frac{1}{4} d_{ij} + e_n \right\},
\end{aligned}$$

が成立つ。これと (5.4) を用いて

$$\begin{aligned}
K_5 &= P(\text{当人:異, 叔父:異}) \\
&= \sum_{i,j} P(\text{父: } A_i A_j) \\
&\quad \times P_{\text{父}} : A_i A_j (\text{当人:異, 叔父:異})
\end{aligned}$$

$$\begin{aligned}
&= \sum_{i,j} p_i p_j \left\{ \alpha + \frac{1}{2} (\alpha_i + \alpha_j) + e_n \right\} \\
&\quad \times \left\{ \alpha + \frac{1}{2} (\alpha_i + \alpha_j) + \frac{1}{4} d_{ij} + e_n \right\} \\
&= \alpha^2 + \frac{1}{4} V_a + r_5 V_e. \tag{5.12}
\end{aligned}$$

ゆえにまた

$$K_5' = \alpha - \alpha^2 - \frac{1}{4} V_a - r_5 V_e \tag{5.12}'$$

が得られる。

vi) 従兄弟の場合 (First-Cousins)

当人 ( $K$ ) の父 ( $H$ ) の因子型を  $A_i A_j$  とすると、v) で述べたように、当人および叔父 ( $I$ ) の因子型配列は、それぞれ (5.10) および (5.11) で与えられる。従つて叔父の遺伝子型配列は

$$\sum_{u,v} \frac{p_u p_v}{4} (A_i + A_j + A_u + A_v)$$

で、叔父が無作為結婚すれば、彼の配偶者 ( $J$ ) の遺伝子型配列は

$$\sum_w p_w A_w$$

である。ゆえに叔父の子、すなわち当人の従弟 ( $K$ ) の因子型配列は

$$\sum_{u,v,w} \frac{1}{4} p_u p_v p_w (A_i A_w + A_j A_w + A_u A_w + A_v A_w) \tag{5.13}$$

である。 (5.10), (5.13) から

$P_{\text{父}} : A_i A_j$  (当人:異, 従弟:異)

$$\begin{aligned}
&= \left( \sum_r \frac{1}{2} p_r y_{ir} + \sum_r \frac{1}{2} p_r y_{jr} \right) \\
&\quad \times \left( \frac{1}{4} \sum_w p_w y_{iw} + \frac{1}{4} \sum_w p_w y_{jw} \right. \\
&\quad \left. + \frac{1}{2} \sum_{u,w} p_u p_w y_{uw} \right) \\
&= \left\{ \alpha + \frac{1}{2} (\alpha_i + \alpha_j) + e_f \right\} \\
&\quad \times \left\{ \alpha + \frac{1}{4} (\alpha_i + \alpha_j) + e_c \right\}.
\end{aligned}$$

$$\begin{aligned}
\therefore K_6 &= \sum_{i,j} p_i p_j \left\{ \alpha + \frac{1}{2} (\alpha_i + \alpha_j) + e_f \right\} \\
&\quad \times \left\{ \alpha + \frac{1}{4} (\alpha_i + \alpha_j) + e_c \right\} \\
&= \alpha^2 + \frac{1}{8} V_a + r_6 V_e. \tag{5.14}
\end{aligned}$$

また

$$K_6' = \alpha - \alpha^2 - \frac{1}{8} V_a - r_6 V_e. \tag{5.14}'$$

が得られる。

さて (5.1) の各式に (5.5), (5.5)', (5.7), (5.7)', (5.8), (5.8)', (5.9), (5.9)', (5.12), (5.12)',

(5.14), (5.14)' をそれぞれ代入すれば

$$\left. \begin{aligned} J_1 &= \frac{\alpha^2 + \frac{1}{2} V_a + r_1 V_e}{\alpha}, \\ J'_1 &= \frac{\alpha - \alpha^2 - \frac{1}{2} V_a - r_1 V_e}{1 - \alpha}, \\ J_2 &= \frac{\alpha^2 + \frac{1}{2} V_a + \frac{1}{4} V_d + r_2 V_e}{\alpha}, \\ J'_2 &= \frac{\alpha - \alpha^2 - \frac{1}{2} V_a - \frac{1}{4} V_d - r_2 V_e}{1 - \alpha}, \\ J_3 &= \frac{\alpha^2 + V_a + V_d + r_3 V_e}{\alpha}, \\ J'_3 &= \frac{\alpha - \alpha^2 - V_a - V_d - r_3 V_e}{1 - \alpha}, \\ J_4 &= \frac{\alpha^2 + \frac{1}{2} V_a + \frac{1}{4} V_d + r_4 V_e}{\alpha}, \\ J'_4 &= \frac{\alpha - \alpha^2 - \frac{1}{2} V_a - \frac{1}{4} V_d - r_4 V_e}{1 - \alpha}, \\ J_5 &= \frac{\alpha^2 + \frac{1}{4} V_a + r_5 V_e}{\alpha}, \\ J'_5 &= \frac{\alpha - \alpha^2 - \frac{1}{4} V_a - r_5 V_e}{1 - \alpha}, \\ J_6 &= \frac{\alpha^2 + \frac{1}{8} V_a + r_6 V_e}{\alpha}, \\ J'_6 &= \frac{\alpha - \alpha^2 - \frac{1}{8} V_a - r_6 V_e}{1 - \alpha}, \end{aligned} \right\} \quad (5.15)$$

が得られる。

### § 6. 近親間の異常形質発現一致率

今度は、近親間における異常形質発現の一致率を求めてみよう。ここに一致率とは、例えば親子についてゆうならば

$$L_1 = \frac{(分母に含まれる親子のうち, 共に異常形質である組の数)}{(親子のうち, すくなくともいづれか一方に異常形質が起るような親子の組の数)}$$

$$= \frac{K_1}{K_1 + 2K'_1} = \frac{K_1}{2\alpha - K_1}$$

で定義される。同様に前章で計算された  $K_i$  を用い

$$L_i = K_i / (2\alpha - K_i) \quad (i=1, \dots, 6) \quad (6.1)$$

が得られる。すなわち

$L_1$ =親子の一一致率

$$= \frac{\alpha^2 + \frac{1}{2} V_a + r_1 V_e}{2\alpha - \alpha^2 - \frac{1}{2} V_a - r_1 V_e}$$

$L_2$ =同胞の一一致率

$$= \frac{\alpha^2 + \frac{1}{2} V_a + \frac{1}{4} V_d + r_2 V_e}{2\alpha - \alpha^2 - \frac{1}{2} V_a - \frac{1}{4} V_d - r_2 V_e},$$

$L_3$ =MZ の一一致率

$$= \frac{\alpha^2 + V_a + V_d + r_3 V_e}{2\alpha - \alpha^2 - V_a - V_d - r_3 V_e},$$

$L_4$ =DZ の一一致率

$$= \frac{\alpha^2 + \frac{1}{2} V_a + \frac{1}{4} V_d + r_4 V_e}{2\alpha - \alpha^2 - \frac{1}{2} V_a - \frac{1}{4} V_d - r_4 V_e},$$

$L_5$ =甥叔父の一一致率

$$= \frac{\alpha^2 + \frac{1}{4} V_a + r_5 V_e}{2\alpha - \alpha^2 - \frac{1}{4} V_a - r_5 V_e},$$

$L_6$ =従兄弟の一一致率

$$= \frac{\alpha^2 + \frac{1}{8} V_a + r_6 V_e}{2\alpha - \alpha^2 - \frac{1}{8} V_a - r_6 V_e},$$

が直ちに導きだせる。

### § 7. 人類集団遺伝学における家系法と双生児法の新役割

環境を、その違いを i) 探索し得るか、し得る可能性のあるものと、ii)、探索し得ないものとに大別すると、細い議論は兎も角として、i) は体外環境(外環境と胎内環境)、ii) は体内環境を主として指すことになる。筆者が環境と名付けているのは前者のみをゆう。それは次のことに辻つまを合わせる為である。環境の違いを探索し得ない MZ で形質が不一致する例は沢山あるが、これを説明するのに ii) の概念は是非必要である。われわれの場合、これを遺伝子が確率的に作用していると説明しているのであるから、ii) を環境と名付ける必要がないわけである。

体外環境のうち、先天性遺伝形質を論ずる場合は胎内環境のみ、後天性遺伝形質を論ずる場合は、主として外環境が重要となつてくる。

さて人が異常形質を発見したとき、その原因に遺伝と環境がどのような比重で寄与したのであろうかを知ろうとするのは不可能であろう。何となれば、両者は当然交互作用的に寄与しているので、総寄与量を両者の単純和として表すことを試みようとすることが矛盾

しているからである。人類遺伝学で論ずる遺伝一環境問題とは、次のようなことである。異常形質の発現する可能性の程度は人によつていろいろ違うであろうし、人が持つている因子型も、置かれていた、そして現在置かれている環境も様々である。この場合、発現確率の多様性が生ずる原因が、遺伝と環境の多様性のうちどちらが多く寄与しているかを研究することである。すなわち、環境が著しく異なる場合、異ならぬ場合、それが、発現確率の多様性が生ずる原因にたいした影響を及ぼさないとき、環境の比重は小さいとゆう感じを数量化したいわけである。われわれが(3.12)で定義した遺伝力  $V_g$ 、環境力  $V_e$  は、この試みについての適当なもの一つであろう。

人類遺伝学の教科書で從来使はれている（遺伝）対（遺伝+環境）比の測定法は次のようなものである。

$$H = \frac{L_3 - L_4}{1 - L_4}. \quad (7.1)$$

そしてこのようにして定義された  $H$  が遺伝の比重を知るための尺度として採用されているのは、次の理由によるとされている。

i) もし環境因子がなければ MZ の一致率は 1 になる筈である。

そしてこの場合  $H=1$  となる。

ii) もし遺伝因子がなければ、MZ と DZ は本質的にかわりない。

従つて平均的に  $L_3=L_4$  で  $H=0$  となる。

iii) 遺伝因子が大きく働く程  $H$  は大きくなり、 $H$  は 0 と 1 の間を動く。

さて i), ii) はそれぞれ、完全優劣遺伝形式、全く遺伝のない場合で、i), ii) の論理方法に不明確な点はない。この論文の目的はこのように特別の場合の議論でなく不規則な遺伝形式を対象としているが、皮肉なことに、iii) の説明は一見合理的であるようで、また完全には理解することができない。直卒に云うことが許されるならば、論理に飛躍があろう。直観的に、発現率が大きければ、DZ は一致率が大きくなるから  $H$  は  $\alpha$  で攪乱されることが分る。このことはすでに Lenz が指摘したことである。ためしに(6.2)の  $L_3$  と  $L_4$  を(7.1)に代入して、 $r_3=r_4$  と仮定すると

$$H = \frac{V_g - \frac{1}{4} V_d}{\alpha(2-\alpha) - \frac{1}{2} V_g + \frac{1}{4} V_d + r_4 V_e} \quad (7.2)$$

となるから、成程われわれの定義した、遺伝力  $V_g$ 、または環境力  $V_e$  がそれぞれ大きくなれば  $H$  は大きく、または小さくなる。しかし同じ遺伝力であつても、規則的なものが大きく（従つて不規則的なものが

小さい）ときと、その逆のときでは、 $H$  の値が異なる。もつと大きな不合理なことは、異常形質についての双生児の一一致率から、 $H$  は、遺伝の強さを求めようとしているのであるが、これを正常形質について行つても、遺伝的に同じでなければならない。なぜなら、正常形質、異常形質とゆうのは便宜的に附けた名前に過ぎないからである。そうすると、(7.2)において、 $\alpha$  の代りに  $1-\alpha$  を代入し、 $V_a$ ,  $V_d$ ,  $V_e$  はそのまま代えなくてもすむから、この場合の

$$H' = \frac{V_g - \frac{1}{4} V_d}{1 - \alpha^2 - \frac{1}{2} V_g + \frac{1}{4} V_d + r_4 V_e} \quad (7.2)'$$

であるが、これは(7.2)と違う。 $\alpha$  が低（高）頻度である程、喰違いが大きくなる。考へている遺伝形式についての遺伝対環境比を論ずる場合、それを正常形質について行つても、異常形質について行つても、理論的には同じ答が得られなければならないのに、測定法(7.1)は、この根本条件が充たされていない。

結局、(7.1)式の測定法を用いると、i) 低頻度で起る異常形質は遺伝性であると思われ勝ちになり、ii) 優劣関係の不規則性の強い遺伝形式によって起る異常形質は、環境的因子によるものと混同されやすくなる。このようなことの起る理由は、メンデル遺伝形式でないものをメンデルの立場から遺伝-環境因子を測定しようとするところにある。

さて、われわれの測定法を述べよう。(5.3)の各  $r_i$  ( $i=1, \dots, 6$ ) は、もちろん、形質によつて、いろいろと変化した値をとるが、これを、直接推定することは、まず不可能であろう（人類遺伝学の限界）。しかし常識上  $\{r_i\}$  間の大小関係は、一般に

$$0 \leq r_1, r_5, r_6 \leq r_2 \leq r_4 \leq r_3 \leq 1 \quad (7.3)$$

であろう。われわれは、これから bias を無視して

$$r_1=r_2=r_5=r_6=0, \quad r_3=r_4=1 \quad (7.4)$$

であるとしよう。(7.4)を(5.15), (6.2)に代入して、今までの結果をまとめると

$$(I_1) \quad I_1 = P_{\text{両親: 異} \times \text{異}}(\text{子: 異})$$

$$= \alpha + \frac{1}{\alpha} V_a + \frac{1}{\alpha^2} C,$$

$$(I_2) \quad I_2 = P_{\text{両親: 正} \times \text{異}}(\text{子: 異})$$

$$= \alpha + \frac{\left(\frac{1}{2} - \alpha\right)}{(1-\alpha)\alpha} V_a - \frac{1}{(1-\alpha)\alpha} C,$$

$$(I_3) \quad I_3 = P_{\text{両親: 正} \times \text{正}}(\text{子: 異})$$

$$= \alpha - \frac{1}{1-\alpha} V_a + \frac{1}{(1-\alpha)^2} C,$$

ただし  $C = \sum \alpha_i \alpha_{i'} d_{ii'}$ ,

$$(J_1) \quad J_1 = P_{\text{当人: 異} \times (\text{当人の親 (又は子): 異})}$$

$$\begin{aligned}
 &= \frac{\alpha^2 + \frac{1}{2} V_a}{\alpha}, \\
 (J_1') \quad J_1' &= P_{\text{当人: 正}}(\text{当人の親(又は子): 異}) \\
 &= \frac{\alpha - \alpha^2 - \frac{1}{2} V_a}{1 - \alpha}, \\
 (J_2) \quad J_2 &= P_{\text{当人: 異}}(\text{当人の同胞: 異}) \\
 &= \frac{\alpha^2 + \frac{1}{2} V_a + \frac{1}{4} V_d}{\alpha}, \\
 (J_2') \quad J_2' &= P_{\text{当人: 正}}(\text{当人の同胞: 異}) \\
 &= \frac{\alpha - \alpha^2 - \frac{1}{2} V_a - \frac{1}{4} V_d}{1 - \alpha}, \\
 (J_3) \quad J_3 &= P_{\text{当人: 異}}(\text{当人の MZ: 異}) \\
 &= \frac{\alpha^2 + V_a + V_d + V_e}{\alpha}, \\
 (J_3') \quad J_3' &= P_{\text{当人: 正}}(\text{当人の MZ: 異}) \\
 &= \frac{\alpha - \alpha^2 - V_a - V_d - V_e}{1 - \alpha}, \\
 (J_4) \quad J_4 &= P_{\text{当人: 異}}(\text{当人の DZ: 異}) \\
 &= \frac{\alpha^2 + \frac{1}{2} V_a + \frac{1}{4} V_d + V_e}{\alpha}, \\
 (J_4') \quad J_4' &= P_{\text{当人: 正}}(\text{当人の DZ: 異}) \\
 &= \frac{\alpha - \alpha^2 - \frac{1}{2} V_a - \frac{1}{4} V_d - V_e}{1 - \alpha}, \\
 (J_5) \quad J_5 &= P_{\text{当人: 異}}(\text{当人の叔父(又は甥): 異}) \\
 &= \frac{\alpha^2 + \frac{1}{4} V_a}{\alpha}, \\
 (J_5') \quad J_5' &= P_{\text{当人: 正}}(\text{当人の叔父(又は甥): 異}) \\
 &= \frac{\alpha - \alpha^2 - \frac{1}{4} V_a}{1 - \alpha}, \\
 (J_6) \quad J_6 &= P_{\text{当人: 異}}(\text{当人の従弟: 異}) \\
 &= \frac{\alpha^2 + \frac{1}{8} V_a}{\alpha}, \\
 (J_6') \quad J_6' &= P_{\text{当人: 正}}(\text{当人の従弟: 異}) \\
 &= \frac{\alpha - \alpha^2 - \frac{1}{8} V_a}{1 - \alpha}, \\
 (L_1) \quad L_1 &= \text{親子の一一致率} = \frac{\alpha^2 + \frac{1}{2} V_a}{2\alpha - \alpha^2 - \frac{1}{2} V_a}, \\
 (L_2) \quad L_2 &= \text{同胞の一一致率} = \frac{\alpha^2 + \frac{1}{4} V_a + \frac{1}{4} V_d}{2\alpha - \alpha^2 - \frac{1}{2} V_a - \frac{1}{4} V_d}, \\
 (L_3) \quad L_3 &= \text{MZ の一致率} \\
 &= \frac{\alpha^2 + V_a + V_d + V_e}{2\alpha - \alpha^2 - V_a - V_d - V_e}, \\
 (L_4) \quad L_4 &= \text{DZ の一致率} \\
 &= \frac{\alpha^2 + \frac{1}{2} V_a + \frac{1}{4} V_d + V_e}{2\alpha - \alpha^2 - \frac{1}{2} V_a - \frac{1}{4} V_d - V_e}, \\
 (L_5) \quad L_5 &= \text{叔父甥の一一致率} = \frac{\alpha^2 + \frac{1}{4} V_a}{2\alpha - \alpha^2 - \frac{1}{4} V_a}, \\
 (L_6) \quad L_6 &= \text{従兄弟の一一致率} = \frac{\alpha^2 + \frac{1}{8} V_a}{2\alpha - \alpha^2 - \frac{1}{8} V_a}
 \end{aligned}$$

である。発現率  $\alpha$  および、 $I_i, J_i, L_i$  のうち、適当ないくつかの値を知れば、上の諸式から、遺伝的因子  $V_g(V_a, V_d)$  と環境的因子  $V_e$ 、メンデル係数  $m$  を推定することができる。なお、 $I_1, I_2, I_3$  および  $J_i, J'_i$  ( $i=1, \dots, 6$ ) の間に、それぞれ

$$\alpha^2 I_1 + 2\alpha(1-\alpha)I_2 + (1-\alpha)^2 I_3 = \alpha, \quad (7.5)$$

$$\alpha J_i + (1-\alpha)J'_i = \alpha \quad (i=1, \dots, 6) \quad (7.6)$$

なる関係が成立っているから、もし  $\alpha$  が未知の場合には

$$(I_1 + I_3 - 2I_2)\alpha^2 + (2I_2 - 2I_3 - 1)\alpha + I_3 = 0, \quad (7.7)$$

$$\alpha = \frac{J'_i}{1 + J'_i - J_i} \quad (7.8)$$

のいづれかによつて、 $\alpha$  を推定することができる。また  $(I_1), (I_2), (I_3)$  式から

$$\frac{V_a}{\alpha} = 2\{\alpha I_1 + (1-\alpha)I_2 - \alpha\}, \quad (7.9)$$

$L_i$  と  $J_i$  との間に

$$L_i = \frac{J_i}{2 - J_i}, \quad (7.10)$$

$$J_i = \frac{2L_i}{1 + L_i} \quad (7.11)$$

が成立つことも容易に分る。これらは後章の実例でよく使はれるであろう。

### §8. 陶汰の法則\*

不規則な遺伝形式における陶汰の様相を、従来の表現率の定義との関聯で説明を試みることは難かしいで

---

\* この章は多少の数理遺伝学の知識を必要とする。省略しても後の議論にほとんど差支えない。

あろう。われわれはこれを確率遺伝子説の立場から、取扱つてみたい。

正常形質者 1 に対し、異常形質者は  $h(0 \leq h \leq 1)$  の割合で淘汰されているとしよう。因子型  $A_i A_j$  の淘汰値を  $w_{ij}$ 、全平均淘汰値を  $\bar{w}$  と記すと、もちろん

$$\begin{aligned} w_{ij} &= (A_i A_j \text{ が正常形質を発現する確率}) \times 1 \\ &\quad + (A_i A_j \text{ が異常形質を発現する確率}) \times h \\ &= (1 - y_{ij}) + y_{ij} h = 1 - (1 - h)y_{ij}, \quad (8.1) \\ \bar{w} &= \sum w_{ij} p_i p_j = \sum \{1 - (1 - h)y_{ij}\} p_i p_j \\ &= 1 - (1 - h)\alpha, \quad (8.2) \end{aligned}$$

である。ここで  $\bar{w}, h, \alpha$  は記号を省略してあるが、実は、それぞれ各世代  $t$  によって変化する函数であると考えるのが一般性がある。 $(8.2)$  の両辺を  $t$  について微分すると

$$\frac{d\bar{w}}{dt} = \frac{dh}{dt} \alpha - (1 - h) \frac{d\alpha}{dt} \quad (8.3)$$

が得られる。一方 Fisher の自然淘汰の基本定理<sup>11), 13)</sup>によれば $(8.3)$  の左辺は、 $(8.1)$  をも考慮に入れて

$$\begin{aligned} \frac{d\bar{w}}{dt} &= (1 - h)^2 V_a + \sum \frac{dw_{ij}}{dt} p_i p_j \\ &= (1 - h)^2 V_a + \sum \frac{dh}{dt} y_{ij} p_i p_j \\ &= (1 - h)^2 V_a + \frac{dh}{dt} \alpha \quad (8.4) \end{aligned}$$

であるから、これと $(8.3)$  により

$$-\frac{d\alpha}{dt} = (1 - h)V_a \quad (8.5)$$

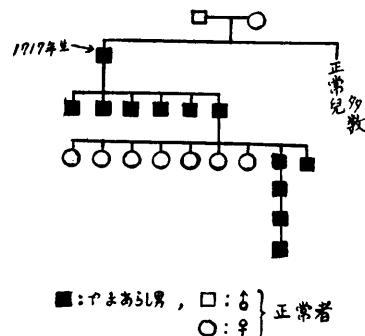
が得られる。 $(8.5)$  式は次のことを意味する。すなわち“異常形質発現率の 1 代あたりの減小度 ( $-d\alpha/dt$ ) は、その形質の生存における不利さ ( $1 - h$ ) と遺伝子の規則的遺伝力のみに比例し、例えば医療の進歩度 ( $dh/dt$ ) 等に無関係である”と。

## Part 2. 人類各遺伝形質の系統的研究

### § 9. 人類遺伝学と統計学

#### A) 検定論

人類における種々の形質のそれぞれの遺伝形式がどのようにしてきめられてきたかを紹介しよう。話を簡単にするために狭義の Mendelian population として 18 世紀から 19 世紀にかけて英國に住んでいたやまあらし男（重症豪猪皮状魚鱗癖）を挙げよう。（文献 16）p. 202.）この形質は額、掌などを除いた全身が剛毛のような鱗と突起とで被っていたことが記録図に残っている。第 3 図は、その家系図を示す。この家系図をみると、男のみに 8 代にわたって、12 人が例外なく、異常形質を発現し、女はすべて正常である。これから、人類遺伝学者はこの形質が遺伝性であり、しかもその



第 3 図

遺伝形式は絶対的 Y 連関であると断定している。絶対的 Y 連関とは、男のみが持つている所の Y 染色体上の坐位にのみある遺伝子の働きによる遺伝形式を云う。さてこれを statistician の言葉で云い直してこの形質の遺伝形式について『帰無仮説  $H_0$

$H_0$ : 絶対的 Y 連関

を立てると、第 3 図のような人員構成の家系において、同図のような異常形質者が発生する確率は 1 である。ゆえに  $H_0$  を棄却できない。しかし第 2 種の過誤は保証できない。ましてこのような小数例では』と形式的には、一応、statistician は疑問を持つたとしよう。しかし遺伝学者達は、統計学のみならず、細胞学、動物実験、物理学、生化学等のあらゆる方法を駆使して、この遺伝形式の存在証明について、広汎なる裏付けを行つてきているのである。もちろん、統計学に第 2 種の過誤とゆう限界があるように、それぞの専門的方法にも限界があるであろうが、statistician が人類遺伝学者の統計的用法についての統計学上の盲点について、指摘することを形式的にのみ行つたとすれば、それは必ずしも当を得ていないと信ずる。

これとは事情のことなる例をもう 1 つ引用しよう。小口氏病は 1908 年、小口忠太氏によつて（徴兵検査の際）初発見されて以来、日本では今日まで 40 数名の病者が発見されているに過ぎない珍しい病気である<sup>9)</sup>、これの遺伝形式は現今世界的定説として不完全伴性劣性であると云はれているが、この病気についての初期からの研究者でかつ日本における第一人者である川上理一氏は単劣性を主張している。これは statistician の介入すべき問題であると思う。多数意見が不完全伴性劣性だと主張する根拠は、不完全伴性劣性であるという帰無仮説を立てた方が単劣性であるとゆうそれを立てるよりも、確率が幾分大きくなる所にあるらしい。しかし両者の確率からは、どちらの仮説も棄却できない程度の値である。世界中の資料を集めた

所でたかの知れた標本数では、一方が真で他方が誤りであるとゆう議論をすることは当を得ていないと思う。眞面目な話として、今後 2000 年位もたてば、どちらが真であるか、判定できる程度の資料が得られるかもしれないから、結論を急がず、これの統計学的解決は、40 世紀の人類遺伝学者に委せるべきだ。それまでは、両方の立場をそれぞれ出発点として、追試を重ねてゆくのが現在の人類遺伝学者の任務であろう。とも角、大多数の人類遺伝学者が不完全伴性劣性説へ無条件に傾いているにもかかわらず、単劣性説を堅持している川上理一氏の統計学的洞察力に一本強い筋が入っている点、筆者は敬意を表する。

以上 2 つの例を引用した理由は、各人類遺伝形式証明のさいの第 2 種の過誤の取扱いについて、statistician として、ある場合には信頼し、ある場合には批判すべきことを主張したいためである。

Part Iにおいて、われわれは優性、劣性と滲透率の定義の間に矛盾性があることから、従来の説の第 2 種の過誤を重大視し、確率遺伝子説への拡張を試みたわけであるが、読者はこの形式についての第 2 種の過誤の無視を認めて頂けるであろうか？

#### B) 推定論

次章以降において、人類における主な遺伝形質について、われわれの説における種々の parameter を具体的に推定しようとするわけであるが、これらの reliability についてあらかじめ一括して述べ、個々の場合について一々は断らないことにしたい。さて次のことは人類遺伝学者にとっては常識のことである。

異常形質を集団遺伝学で扱う場合、異常形質とは稀に起る者の別名であるとも云えよう。従つて、標本数を大きくすることが困難なため、様相の異なることが分つている世代および地域のものをも一緒にして同一母集団としてしまうことをよく行う。これは全く、全くやむを得ぬことである。また異常形質発現が或る危険年令域で起るものについての発現率の補正計算法は全く経験的なものであり、これがどの程度合理的なものやら判断がつかない（この問題については、例えば川上理一氏は生命表の理論を応用することを提倡している）。次に資料集収の際の bias も起りやすい（random mating および random sample の仮定がくずれやすい要因がたくさんある）。ゆえに標本数が少ないのであればもちろん、大きい場合でも、これから推定値の reliability は必ずしも保証できない。例えば後述する表 4 は、標本数の多い故をもつて、人類遺伝学者の間では最上級の信頼ある資料とされているが、筆者はそれについて疑問を持つている（後述の予

定）。その外、双生児法では、双生児母集団は一般母集団と多少の違があることが、臨床的にも統計学的にも研究されているが、これも同一視しなければならない。

このように列挙すると統計学は人類遺伝学に、ほんの気休め程度しか寄与していないと思うかもしれない。実際の所、そうだと信じている人類遺伝学者もかなりいることであろう。しかしこれは誤りである。不完全であるとは云え、他の方法ではとても追究できない重要な部分について、統計学は非常な役割を演じているのである。

#### § 10. 遺伝性精神疾病論

精神病の遺伝形式を解明せんとして、過去何十年間、精神医学者、人類遺伝学者はこれにかなりの努力を続けてきたが、結果は混沌として殆んどサジを投げかけているのが現状であろう。最近では（特に日本では）研究法の重点が家系法に代り、双生児によるいわゆる Dinamic process method が盛んになつているようである。

われわれは、精神病の遺伝形式を解明せんとする目的をあきらめずに、再びサジを持ちなほし、一歩でもよいから現状より前進したい。この場合家系法も、やはり双生児法と対等な重要な役割をする。われわれの議論の前に、今迄諸家によって得られた多様な結果をまず列記してみよう。

- i) 精神分裂病：単純劣性；優性及び劣性の劣悪遺伝子を持つ複対立遺伝形式で前者は分裂病質、後者は分裂病を生む。
- ii) そううつ病：優性；優性、劣性の劣悪遺伝子を持つ複対立遺伝形式；不完全伴性遺伝？
- iii) てんかん：劣性；補助因子あり。
- iv) 精神薄弱：単純劣性；単純優性；複対立遺伝形式；不完全伴性。

である。

次にわれわれの分析を行うための準備として、諸家により研究され報告された統計表を集めて、表 2~5 に掲げる。表 2, 3, 4 は精神異常の種類別にそれぞれ、出現頻度、双生児の一一致率、病者の各近親者別出現頻度（家系法）を、表 5 は、ニューヨークにおける全精神病院入院分裂病患者から 174 人の MZ と 517 人の DZ を発見し、これを発端者とした双生児家族法の結果である。表 5.1 の第 2 行、最終の 2 列の数字から判断すると、対で発覚された双生児は一組もないらしい。表 5.2 はこの MZ 2174 組の各々を離れて育てられたか、一緒に育てられたかによつて分類した場合の曝露された MZ の病気出現頻度である。以

上の諸表についての詳しい説明は引用文献またはそれに記載されてある原著を直接参照されたし、表4をみて筆者が不思議に感することは、第5行(子)と第7行(同胞)の数字を比較すると、各病気とも前者の方が大きい。これは常識上、期待に反する結果ではなか

ろうか? (これはKallmannもすでに指摘していることである)。もちろんわれわれの説が成立つ母集団においても同じである。表4は、この種の統計でもつとも信頼し得るとされている統計で、標本数もかなり大きいものであるが恐らくは、資料集収上のbias

表2 精神障害者の出現頻度 (一斉調査法) 文献15). p. 1より

| 調査報告者             | 調査地域               | 年    | 被調査者<br>者の数 | 狭義精神病       |          |       |      | 精神病質   |      | 精神薄弱        |          |
|-------------------|--------------------|------|-------------|-------------|----------|-------|------|--------|------|-------------|----------|
|                   |                    |      |             | 全人口比<br>(%) | 補正頻度 (%) | 精神分裂病 | 躁鬱病  | 真性てんかん | 進行麻痺 | 全人口比<br>(%) | 補正頻度 (%) |
| Brugger           | Thüringen<br>地方    | 1931 | 37,561      | 0.59        | 0.38     | 0.11  | 0.08 | 0.05   | —    | —           | —        |
|                   | Allgäu 地方の5村落      | 1933 | 5,425       | 0.90        | 0.41     | 0.42  | 0.15 | 0.     | —    | —           | —        |
| Strömgren         | Bornholm<br>島上の5村落 | 1938 | 912         | 1.80        | 0.47     | 0.    | 0.41 | 0.     | —    | —           | —        |
| 東京大学<br>神経科<br>教室 | 八丈島                | 1940 | 8,313       | 0.68        | 0.91     | 0.28  | 0.10 | 0.13   | —    | 0.05        | 3.6      |
|                   | 三宅島                | 1941 | 5,286       | 0.91        | 0.64     | 0.57  | 0.43 | 0.     | —    | 1.61        | —        |
|                   | 都 池袋の一部            | 1941 | 2,712       | 1.22        | 0.49     | 0.23  | 0.35 | 0.33   | —    | 1.04        | —        |
|                   | 長野県小諸              | 1941 | 5,207       | 1.08        | 0.50     | 0.87  | 0.40 | 0.07   | —    | 0.36        | —        |
| 九州大学<br>精神科<br>教室 | 以上4地域の<br>平均       | —    | 21,523      | 0.90        | 0.69     | 0.49  | 0.29 | 0.10   | —    | —           | 1.12     |
|                   | 五家荘                | 1941 | 1,322       | —           | 0.68     | 0.    | 0.12 | 0.     | —    | —           | —        |
|                   | 五家荘隣接部落            | 1941 | 1,006       | —           | 1.09     | 0.    | 0.62 | 0.33   | —    | —           | —        |
|                   | 里 島                | 1941 | 2,115       | —           | 0.59     | 0.    | 0.23 | 0.20   | —    | —           | —        |
|                   | 以上3地域の<br>平均       | 1941 | 4,443       | —           | 0.74     | 0.    | 0.29 | 0.17   | —    | —           | —        |
| 東大脳研              | 神奈川県村岡村            | 1941 | 1,704       | —           | 0.98     | 0.37  | 0.16 | 0.21   | —    | —           | —        |
| 厚生省               | 埼玉県今宿村             | 1941 | —           | 1.54        | 0.99     | 0.14  | 0.65 | 0.05   | 1.10 | —           | 2.66     |
| (中間報告)            | 千葉県椎名村             | 1941 | —           | 1.14        | —        | —     | —    | —      | 0.90 | —           | 1.42     |
| 厚生科学<br>研究所       | 兵庫県定島群<br>島中の坊勢島   | 1942 | 1,651       | 0.97        | 0.52     | 0.14  | 0.89 | 0.     | 0.18 | —           | 0.48     |
|                   | 東京都檜原村             | 1943 | 1,758       | 0.85        | 0.82     | 0.86  | 0.18 | 0.39   | —    | —           | 6.17     |

表3 (3.1~3.6) 精神障害双生児の一致率

## 精神分裂症 (3.1)

| 調査組数 | M Z  |       |      | D Z  |      |       | 研究者  | 文献                  |
|------|------|-------|------|------|------|-------|------|---------------------|
|      | 一致組数 | 不一致組数 | 一致率  | 調査組数 | 一致組数 | 不一致組数 |      |                     |
| 21   | 14   | 7     | 67.0 | 60   | 2    | 58    | 3.0  | Luxenburger (1930)  |
| 41   | 28   | 13    | 68.0 | 101  | 15   | 86    | 15.0 | Rosanoff (1934)     |
| 7    | 5    | 2     | 71.0 | 24   | 4    | 20    | 17.0 | Essen-Möller (1941) |
| 41   | 31   | 10    | 76.0 | 115  | 16   | 99    | 14.0 | Slater (1951)       |
| 268  | 231  | 37    | 86.0 | 685  | 99   | 586   | 15.0 | Kallmann (1952)     |
| 45   | 29   | 16    | 64.0 | 9    | 0    | 9     | 0.0  | 井上英二 (1959)         |
| 63   | 52   | 11    | 83.0 |      |      |       |      | 精神衛生研究所(1953)       |
| 486  | 390  | 96    | 80.2 | 994  | 136  | 858   | 13.7 | 計                   |

表 3 精神障害双生児の一致率 (続き)

| M Z             |      |       |       | D Z  |      |       |       | 研究者                | 文献         |
|-----------------|------|-------|-------|------|------|-------|-------|--------------------|------------|
| 調査組数            | 一致組数 | 不一致組数 | 一致率   | 調査組数 | 一致組数 | 不一致組数 | 一致率   |                    |            |
| そ う う つ 病 (3.2) |      |       |       |      |      |       |       |                    |            |
| 4               | 3    | 1     | 75.0  | 13   | 0    | 13    | 0.0   | Luxenburger (1928) | 8) p. 4    |
| 23              | 16   | 7     | 70.0  | 67   | 11   | 56    | 16.0  | Rosanoff (1934)    | 8) p. 4    |
| 27              | 27   | 0     | 100.0 | 58   | 15   | 43    | 26.0  | Kallmann (1951)    | 8) p. 4    |
| 8               | 4    | 4     | 50.0  | 30   | 7    | 23    | 23.0  | Slater (1951)      | 8) p. 4    |
| 33              | 31   | 2     | 94.0  |      |      |       |       | 精神衛生研究所(1953)      | 15) p. 4   |
| 95              | 81   | 14    | 85.3  | 168  | 33   | 135   | 19.6  | 計                  |            |
| て ん か ん (3.3)   |      |       |       |      |      |       |       |                    |            |
| 3               | 1    | 2     | 33.0  | 6    | 0    | 6     | 0.0   | Luxenburger (1929) | 8) p. 2    |
| 10              | 2    | 8     | 20.0  | 12   | 0    | 12    | 0.0   | Schlte (1934)      | 8) p. 2    |
| 23              | 12   | 11    | 52.0  | 84   | 9    | 75    | 11.0  | Rosanoff (1934)    | 8) p. 2    |
| 30              | 20   | 10    | 67.0  | 131  | 4    | 127   | 3.0   | Conrad (1935)      | 3) p. 135  |
| 2               | 0    | 2     | 0.0   | 12   | 0    | 12    | 0.0   | Slater (1953)      | 8) p. 2    |
| 10              | 6    | 4     | 60.0  |      |      |       |       | 精神衛生研究所(1953)      | 15) p. 4   |
| 66              | 44   | 22    | 67.0  | 91   | 11   | 80    | 12.0  | Lennox ら (1954)    | 3) p. 135  |
| 27              | 12   | 15    | 44.0  | 13   | 1    | 12    | 8.0   | 上 出 ら (1955)       | 3) p. 135  |
| 171             | 97   | 74    | 56.7  | 349  | 25   | 324   | 7.2   | 計                  |            |
| 精 神 薄 弱 (3.4)   |      |       |       |      |      |       |       |                    |            |
| 16              | 14   | 2     | 88.0  | 50   | 4    | 46    | 8.0   | Simith (1330)      | 3) p. 134  |
| 35              | 33   | 2     | 94.0  | 60   | 32   | 28    | 53.0  | Rosanoff (1937)    | 3) p. 134  |
| 71              | 68   | 3     | 96.0  | 202  | 83   | 119   | 42.0  | Juda ら (1939, 40)  | 3) p. 134  |
| 15              | 14   | 1     | 93.0  | 3    | 3    | 0     | 100.0 | 吉 益 (1946)         | 3) p. 134  |
| 12              | 11   | 1     | 92.0  |      |      |       |       | 精神衛生研究所(1953)      | 15) p. 4   |
| 11              | 10   | 1     | 91.0  | 9    | 5    | 4     | 55.0  | 西 谷 (1954)         | 3) p. 134  |
| 160             | 150  | 10    | 93.8  | 324  | 127  | 197   | 39.2  | 計                  |            |
| 犯 罪 (3.5)       |      |       |       |      |      |       |       |                    |            |
| 13              | 10   | 3     | 77.0  | 17   | 2    | 15    | 12.0  | Longe (1929)       | 8) p. 5    |
| 4               | 4    | 0     | 100.0 | 5    | 0    | 5     | 0.0   | LeGras (1932)      | 8) p. 5    |
| 37              | 25   | 12    | 68.0  | 60   | 6    | 54    | 6.0   | Rosanoff (1934)    | 8) p. 5    |
| 18              | 11   | 7     | 61.0  | 47   | 9    | 38    | 9.0   | Stumpfle (1936)    | 8) p. 5    |
| 31              | 20   | 11    | 65.0  | 93   | 30   | 63    | 30.0  | Kranz (1936)       | 8) p. 5    |
| 4               | 3    | 1     | 75.0  | 15   | 3    | 12    | 3.0   | Borgström (1939)   | 8) p. 5    |
| 28              | 14   | 14    | 50.0  | 26   | 0    | 26    | 0.0   | 吉 益 (1947)         | 8) p. 5    |
| 5               | 4    | 1     | 80.0  | 3    | 0    | 3     | 0.0   | 内村祐之ら (1952)       | 17) p. 467 |
| 140             | 91   | 49    | 65.0  | 266  | 50   | 216   | 18.8  | 計                  |            |

## その他の(3.6)(続き)

|        | M Z  |      |       |       | D Z  |      |       |      | 研究者      | 文献        |
|--------|------|------|-------|-------|------|------|-------|------|----------|-----------|
|        | 調査組数 | 一致組数 | 不一致組数 | 一致率   | 調査組数 | 一致組数 | 不一致組数 | 一致率  |          |           |
| 精神病質   | 22   | 14   | 8     | 63.6  |      |      |       |      | 精神衛生研究所  | 15) p. 4  |
| 神経症    | 17   | 9    | 8     | 52.9  | 3    | 1    | 2     | 33.3 | 井上英二     | 4) p. 414 |
| 退行期精神病 |      |      |       | 60.9  |      |      |       | 6.0  | Kallmann | 3) p. 137 |
| 同性愛(♂) | 44   | 44   | 0     | 100.0 | 51   | 13   | 38    | 25.0 | Kallmann | 3) p. 139 |

表4 精神病の遺伝予後

| 研究者     | Luxenburger (1938) |         |         |         |         |         | 諸家の統計       |
|---------|--------------------|---------|---------|---------|---------|---------|-------------|
|         | 病種                 | 精神分裂病   |         | 躁うつ病    |         | 真性てんかん  |             |
| 発病危険年令域 | 16~40才             |         | 21~50才  |         | 0~20才   |         | 遺伝性精神薄弱 (%) |
|         | 現象型 (%)            | 因子型 (%) | 現象型 (%) | 因子型 (%) | 現象型 (%) | 因子型 (%) |             |
| 病者の↓    |                    |         |         |         |         |         |             |
| 子       | 16.4               | 22.2    | 24.4    | 28.0    | 11.0    | 12.2    | 14.3~57.9   |
| 孫       | 3.0                | 4.1     | —       | —       | —       | —       | 18.0        |
| 同胞      | 10.8               | —       | 12.7    | 15.9    | 4.1     | 4.6     | 13.1~37.6   |
| 従同胞     | 1.8                | 2.4     | 2.5     | 3.1     | —       | —       | 12.2        |
| 甥姪      | 1.8                | 2.4     | 2.4     | 3.0     | 1.2     | 1.3     | 7.0~31.6    |
| 甥・姪の子   | 1.6                | 2.2     | —       | —       | —       | —       | 6.4         |
| 一般出現率   | 0.85               | 2.2     | 0.44    | 0.55    | 0.3     | 0.3     |             |

資料: 15) p. 3 による (注意: 表中の因子型はわれわれの学説からみれば意味のない計算値である)

表5 双生児家系法による分裂病調査 (5.1 &amp; 5.2)

(Kallmann: Am. J. of Psychiatry, Vol. 103, 1946) 引用文献 7) p. 52

## 5.1 病者出現度数

| 発端者の→   | 両親   | 夫婦  | 義理の同胞 | 異父母同胞 | 実同胞  | 二卵性<br>双生児同胞 | 一卵性<br>双生児同胞 |
|---------|------|-----|-------|-------|------|--------------|--------------|
| 実 数     | 1191 | 254 | 85    | 134   | 2741 | 517          | 174          |
| 分裂病者数*  | 108  | 5   | 1     | 4     | 205  | 53           | 120          |
| 出現頻度(%) | 9.1  | 2.0 | 1.4   | 4.5   | 10.2 | 10.3         | 69.0         |
| 補正頻度†   | 9.2  | 2.1 | 1.8   | 7.0   | 14.3 | 14.7         | 85.8         |

\* 15才以上のもの

† 危険年令域を15~44才として, Weinberg の簡便法による

## 5.2 発端者と離れて育つた(分離), 一緒に育つた(非分離)

## MZ 同胞の病者出現度数

|      | 分離   | 非分離  | 計    |
|------|------|------|------|
| 組数   | 59   | 115  | 174  |
| 補正頻度 | 77.6 | 91.5 | 85.8 |

表 6 表 2~表 5 のまとめと各パラメータ推定値

| 行番号↓ | 列番号→                |           | 1                    | 2       | 3       | 4       | 5         | 6       | 7       | 引用資料    |
|------|---------------------|-----------|----------------------|---------|---------|---------|-----------|---------|---------|---------|
|      | 病名                  |           | 分裂病                  | そうちつ病   | てんかん    | 精神薄弱    | 犯罪        | 精神病質    | 神経症     |         |
| 1    | 出現率                 | $\alpha$  | 0.0085               | 0.0044  | 0.0030  | 0.0169  | 0.01*     | 0.01*   | 0.01*   | 表 2&4   |
| 2    | MZ の一致率             | $L_3$     | 0.802                | 0.853   | 0.567   | 0.938   | 0.650     | 0.636   | 0.529   | 表 3     |
| 3    | DZ の一致率             | $L_4$     | 0.137                | 0.196   | 0.072   | 0.392   | 0.188     |         | 0.333   |         |
| 4    | 発端者親によおづける曝露者出現率による | 子         | $J_1$                | 0.164   | 0.244   | 0.110   | 0.14~0.58 |         |         | 表 4     |
| 5    |                     | 同胞        | $J_2$                | 0.108   | 0.127   | 0.041   | 0.13~0.37 |         |         |         |
| 6    |                     | 甥(姪)      | $J_5$                | 0.018   | 0.024   | 0.012   | 0.07~0.32 |         |         |         |
| 7    |                     | 従同胞       | $J_6$                | 0.018   | 0.025   |         | 0.122     |         |         |         |
| 8    |                     | 双生児       | $J_1$                | 0.092   |         |         |           |         |         |         |
| 9    |                     |           | $J_2$                | 0.143   |         |         |           |         |         |         |
| 10   |                     |           | $J_3$                | 0.858   |         |         |           |         |         |         |
| 11   |                     |           | $J_4$                | 0.147   |         |         |           |         |         | 表 5     |
| 12   |                     | 家族法による    | 分離                   | $J_3$   | 0.776   |         |           |         |         |         |
| 13   |                     |           | 非分離                  | $J_3$   | 0.915   |         |           |         |         |         |
| 14   | 全分散                 | $V_y$     | 0.00750<br>(0.00771) | 0.00403 | 0.00216 | 0.01607 | 0.00778   | 0.00768 | 0.00682 | (3.12)式 |
| 15   | 遺伝力(従来の方法)          | $H$       | 0.771                | 0.817   | 0.533   | 0.898   | 0.569     |         | 0.279   | (7.1)式  |
| 16   | 遺伝的分散               | $V_g$     | 0.00496<br>(0.00653) | 0.00352 | 0.00118 | 0.01082 |           |         |         | (3.12)式 |
| 17   | 環境分散                | $V_e$     | 0.00254<br>(0.00118) | 0.00051 | 0.00098 | 0.00525 |           |         |         | (3.12)式 |
| 18   | 遺伝力                 | $V_g/V_y$ | 0.661<br>(0.847)     | 0.873   | 0.546   | 0.633   |           |         |         | (3.16)式 |
| 19   | メンデル係数              | $m$       | 0.589<br>(0.775)     | 0.804   | 0.393   | 0.651   |           |         |         |         |

とゆうより、補正計算の際にかなりの bias があつたのではないかと思う。このような疑問は一応無視して表 2~5 をわれわれの計算の便がよいように総括して、それを表 6 で示してみた。

さて第1行の出現率  $\alpha$  は、表 2 と表 4 にもとづき1列~4列までを便宜的に決めた。また5列~8列の  $\alpha$  は実際の統計資料にもとづき推定したものではなく、仮りにこうだとしたら……という想定的な数字である。 $\alpha$  と  $L_3$  が分れば  $r_s=1$  と仮定することにして、 $V_y$  が分る。これを14行に記しておく。また、参考までに(7.1)式における  $H$  を2行の  $L_3$ 、3行の  $L_4$  の統計値を用いて計算し、それを15行に記しておく。次に  $V_g$  は4行~7行のうちの任意の2つの行によって理論的には決められる筈であるが、ここでは  $J_2$  と  $J_6$  を採用する。その理由は、同胞と従同胞では共に発端者に対する年令関係が似ているので、簡便法に bias があつたとしても、次のような引算を行うこ

とにより bias が小さくなると直観的に考えたからである。すなわち、( $r_s=r_6$  と仮定して)

$$J_2 - J_6 = \frac{1}{4\alpha} (V_a + V_d)$$

から

$$V_g = 4\alpha (J_2 - J_6)$$

上式によつて計算された値を16行に記す。14行から16行を引けば  $V_e$  が得られる。これと  $V_g/V_y$ 、メンデル係数  $m = V_g/\alpha(1-\alpha)$  を、それぞれ17、18、19行に記しておく。われわれの  $V_g/V_y$  は(7.1)式の  $H$  に匹敵する式であるが、15行、18行を比較して、あまり著しい違いがなかつたことは幸いである。またメンデル係数は、遺伝性が全然ない場合を0、メンデル的完全優劣対等遺伝形式の場合を1としたとき、各精神病は1/2前後の位置で確率的作用素遺伝形式をしていることになる。

次に分裂病の場合、双生児家族法による資料がある

ので、これを使った推定法を行なおう。分離双生児、非分離双生児の環境効果相関係数をそれぞれ 0, 1 と仮定すれば 1, 12, 13 行より  $V_\theta$ ,  $V_y$  が得られる。これから  $V_e$ ,  $V_\theta/V_y$ ,  $\alpha$  が求められる。これらの結果を表 6 の ( ) をもつて示した数字で示す。

### § 11. 遺伝性疾病小論

#### § 11.1 癌

癌の遺伝性の有無についてはかなり前から議論され

ているが、最近の学説ではそれがあまり強くないと解釈されているようである。われわれの立場からこれをとりあげてみよう。

表 7.1 は外国における癌の家族発生の研究資料である ( $J_i$  および  $J'_i$ )。

#### A. 乳 癌

表の Jacobson の結果によると発端者の姉妹群における発生率が、母群におけるそれより小さくなっているが、これは前章の精神病の場合と同様、危険年令域

表 7.1 癌の家族発生の研究

| 癌の種類                     | 研究者                                   | 血縁関係 | 発端者家族  |            |      | 対照家族   |            |     |
|--------------------------|---------------------------------------|------|--------|------------|------|--------|------------|-----|
|                          |                                       |      | 血縁関係者数 | 同種の癌を有する者数 | 百分比  | 血縁関係者数 | 同種の癌を有する者数 | 百分比 |
| 乳 癌                      | Jacobson (1946)                       | 母    | 200    | 21         | 10.5 | 200    | 2          | 1.0 |
|                          |                                       | 姉妹   | 381    | 13         | 3.4  | 433    | 2          | 0.5 |
|                          |                                       | 母の姉妹 | 316    | 17         | 5.4  | 312    | ...        | 0.0 |
|                          |                                       | 父の姉妹 | 224    | 12         | 5.4  | 223    | 2          | 0.9 |
| 子宮癌<br>(頸部)              | Penrose, MacKenzie<br>and Karn (1948) | 母*   | 406    | 25         | 6.2  | ...    | 11.1**     | 2.7 |
|                          |                                       | 姉妹*  | 307    | 23         | 7.5  | ...    | 7.0**      | 2.3 |
|                          |                                       | 母    | 200    | 6          | 3.0  | 200    | 6          | 3.0 |
|                          |                                       | 姉妹   | 488    | 10         | 2.0  | 449    | 1          | 0.2 |
| 子宮癌<br>(体部)              | Brøbeck (1949)                        | 母の姉妹 | 314    | 3          | 1.0  | 336    | 5          | 1.5 |
|                          |                                       | 父の姉妹 | 284    | 6          | 2.1  | 306    | 1          | 0.3 |
|                          |                                       | 母    | 90     | 6          | 6.7  | 90     | 3          | 3.3 |
|                          |                                       | 姉妹   | 217    | 6          | 2.8  | 233    | 1          | 0.4 |
| 子宮癌<br>(頸部お<br>よび体<br>部) | Murphy (1952)                         | 母の姉妹 | 155    | 4          | 2.6  | 152    | 4          | 2.6 |
|                          |                                       | 父の姉妹 | 129    | 1          | 0.8  | 118    | 0          | 0.0 |
|                          |                                       | 母    | 200    | 6***       | 3.0  | 214    | 2          | 0.9 |
|                          |                                       | 姉妹   | 360    | 5***       | 1.4  | 341    | 4          | 1.2 |
|                          |                                       | 母の姉妹 | 252    | 9***       | 3.6  | 327    | 5          | 1.5 |
|                          |                                       | 父の姉妹 | 198    | 6***       | 3.0  | 272    | 4          | 1.5 |

\* 死亡した母と姉妹についてのみ

文献 19) p. 391, 表 17-5 より

\*\* 死亡率を基礎として計算した推定値

\*\*\* 子宮頸部および体部癌の間に区別はない

表 7.2 腫瘍発生の一一致率

#### A. 腫瘍の種類を問わない

#### B. 腫瘍の種類を問う

|   | M Z  |       | D Z  |       |
|---|------|-------|------|-------|
|   | 調査組数 | 一致率   | 調査組数 | 一致率   |
| A | 62   | 0.613 | 27   | 0.444 |
| B | 62   | 0.580 | 27   | 0.242 |

文献 {16} p. 484,  
{19} p. 394.

についての bias によるものであると思う。それで死した近親者のみについて行なった Penrose, MacKenzie の資料をここでは採用することにする。しかばら ( $J_1$ ), ( $J_2$ ), ( $J'_1$ ), ( $J'_2$ ) 式を用い,

$$\alpha^2 + \frac{1}{2} V_a = 0.062\alpha, \quad (11.1.1)$$

$$\alpha^2 + \frac{1}{2} V_a + \frac{1}{4} V_d = 0.075\alpha, \quad (11.1.2)$$

$$\alpha - \alpha^2 - \frac{1}{2} V_a = 0.027(1-\alpha), \quad (11.1.3)$$

$$\alpha - \alpha^2 - \frac{1}{2} V_a - \frac{1}{4} V_d = 0.023(1-\alpha), \quad (11.1.4)$$

なる関係式が得られる。 (11.1.1), (11.1.2) をそれぞれ (11.1.3), (11.1.4) に代入して  $V_a, V_d$  を消去すると

$$\begin{aligned}\alpha(1-0.062) &= 0.027(1-\alpha), \\ \alpha(1-0.075) &= 0.023(1-\alpha).\end{aligned}$$

であるが、前者から  $\alpha=0.028$ 、後者から  $\alpha=0.024$ を得るが中間をとつて、発現率の推定値を

$$\alpha=0.026 \quad (11.1.5)$$

であるとしよう。これを (11.1.1) に再び代入して

$$V_a=2\alpha(0.062-\alpha)=0.00187 \quad (11.1.6)$$

また (11.1.2)-(11.1.1) から

$$\frac{1}{4}V_d=0.013\alpha$$

$$\therefore V_d=4\times 0.013\times 0.026=0.00135. \quad (11.1.7)$$

$$\therefore V_g=V_a+V_d=0.00322. \quad (11.1.8)$$

$$\therefore \mathfrak{M}=\frac{V_g}{\alpha(1-\alpha)}=0.131. \quad (11.1.9)$$

などが逐次得られる。

(11.1.9) から、乳癌の遺伝形式は、メンデル母集団から、非常に離れていると云えるであろう。遺伝と環境問題については、双生児資料がないので何とも分らぬが、表 7.2 に双性児の腫瘍の一一致率の資料を示す。腫瘍の種類をも問うた MZ の一致率は 0.58 であるが仮りに、乳癌がこのうち 1/4 を占めているとすれば

$$L_3=0.58\times\frac{1}{4}=0.145$$

である。 $r_3=1$  と仮定すれば、これから

$$\begin{aligned}V_y &= \frac{2L_3}{1+L_3} \alpha - \alpha^2 = 0.026(0.184-0.026) \\ &= 0.00411. \quad (11.1.10)\end{aligned}$$

$$\therefore \frac{V_g}{V_y}=0.78, \quad V_e=0.00089, \quad (11.1.11)$$

(11.1.11) は仮りに出した値であつて、もちろん信頼のをけるかどうかは分らない。しかしながら従来の研究によれば、乳癌の遺伝・環境における比重は環境の方に近いとされているらしいが、われわれはこれにこだわる必要はない。なぜなら、従来の環境と云われていたもの一部をわれわれは、遺伝子が確率的に作用していると解釈しているからである。

## B. 子宮癌

表 7.1 における子宮癌を、頸部及び体部を区別することなく合計すると

$$J_1=\frac{6+6+6}{200+90+200}=0.0367, \quad (11.1.12)$$

$$J_1'=\frac{6+3+2}{200+90+214}=0.0218, \quad (11.1.13)$$

$$J_2=\frac{10+6+4}{488+217+360}=0.0298, \quad (11.1.14)$$

$$J_2'=\frac{1+1+4}{449+233+341}=0.0056, \quad (11.1.15)$$

$$\begin{aligned}J_5 &= \frac{3+6+4+1+9+6}{314+284+155+129+252+198} \\ &= 0.0218, \quad (11.1.16)\end{aligned}$$

$$\begin{aligned}J_5' &= \frac{5+1+4+0+5+4}{336+306+152+118+327+272} \\ &= 0.0126, \quad (11.1.17)\end{aligned}$$

が得られる。前と同じ理由により、(11.1.14), (11.1.15) は計算には採用しないことにする。(7.8) より

$$\alpha=\frac{0.0218}{1+0.0367+0.0218}=0.0206.$$

または

$$\alpha=\frac{0.0126}{1+0.0218+0.0126}=0.0122$$

を得るが中間をとつて

$$\alpha=0.0164 \quad (11.1.18)$$

であるとしよう。これと (11.1.12) から

$$\begin{aligned}V_a &= 2\alpha(J_1-\alpha)=0.0328(0.0367-0.0164) \\ &= 0.0006658 \quad (11.1.19)\end{aligned}$$

(11.1.15), (11.1.18), (11.1.19) を

$$J_2'=\alpha-\frac{\frac{1}{2}V_a+\frac{1}{4}V_d}{1-\alpha}$$

に代入して

$$0.0056=0.0164-\frac{0.0013316+V_d}{0.9836\times 4}.$$

$$\therefore V_d=0.0108\times 0.9836\times 4-0.001332.$$

これから  $V_g, \mathfrak{M}$  を導くと  $\mathfrak{M}>1$  となり矛盾を生ずる。恐らく  $J_2'=0.0056$  に非常に大きな bias があるのであろう。 $J_2'=0.0056\times 2.2$  位に補正すればわれわれの常識に辻つまがあいそうである。乳癌では一応成功し、本例では失敗した理由は、乳癌の場合、死亡した近親者のみを調査対象としたからではなかろうか。日本における諸家の行つた資料も沢山あるが、深入することは止めてこの辺で打切ることにする。

## § 11.2. 結 構

以前は、結核は遺伝性の極端に強いものと思われていたが、Koch が結核菌を発見したことにより、一時この見解は否定されてしまった。しかし現今の常識では結核に罹る素質のあることを否定できないことは云うまでもない。これは丁度、犯罪、大酒呑みの遺伝性があることをさかんに云われた時代もあつたが、現今では例えば犯罪そのものが遺伝するのでなく、犯罪者には例え精神薄弱者が多く、そのようなものが犯罪の素質となり、それが遺伝するのであると解釈するよ

うになつたのと似ている。結核の場合、遺伝と環境（感染）とを分離することができない為、この効果を一諸にして家族（集積）性という言著で表現してきていた。しかしあれわれの仮説をよりどころにして、とも角、遺伝力対環境力の比がどのような数字となるか計算してみよう。

表 8.1, 表 8.2 は、それぞれ外国、日本における結核について親の病気の有無によってわけた子の発病確率を示す。また表 9 は双生児法の系統的研究である。これらの表からそれぞれ

$$\left. \begin{array}{l} I_1 = 0.08 \times 4.3 = 0.344, \\ I_2 = 0.08 \times 1.65 = 0.132, \\ I_3 = 0.08, \\ I_4 = 0.5000, \end{array} \right\} \quad (11.2.1)$$

$$\left. \begin{array}{l} I_2 = \frac{0.2381 + 0.24032}{2} = 0.2392, \\ I_3 = 0.0668, \end{array} \right\} \quad (11.2.2)$$

$$\left. \begin{array}{l} L_3 = 0.587, \\ L_4 = 0.165, \end{array} \right\} \quad (11.2.3)$$

となる。(11.2.3) と (7.11) から

$$\left. \begin{array}{l} J_3 = 0.7398, \\ J_4 = 0.2833 \end{array} \right\} \quad (11.2.4)$$

が得られる。

さて (11.2.1) と (11.2.4) を用いた場合および (11.2.2) と (11.2.4) を用いた場合とで別々に分折を行なおうと、

A) (11.2.1) と (11.2.4) を用いた場合  
(11.2.1) を (7.7) にあてはめると

$$0.164\alpha^2 - 0.896\alpha + 0.08 = 0$$

であるがこれから無縁根を除いた  $\alpha$  を求めると

$$\alpha = 0.0907 \quad (11.2.5)$$

が得られる。これと (11.2.1) から

$$V_a = 0.0110 \quad (11.2.6)$$

も算出される。(11.2.4), (11.2.5), (11.2.6) から

$$\begin{aligned} V_y &= V_a + V_d + V_e = \alpha(0.7398 - \alpha) \\ &= 0.05887, \end{aligned}$$

$$\begin{aligned} \frac{1}{2} V_a + \frac{1}{4} V_a + V_e &= \alpha(0.2833 - \alpha) \\ &= 0.01747 \end{aligned}$$

この 2 式を解くと

$$V_d = 0.04787, \quad (11.2.7)$$

$$V_e = 0, \quad (11.2.8)$$

$$\therefore V_g = V_y = 0.05887, \quad (11.2.9)$$

$$\vartheta = 0.714, \quad (11.2.10)$$

等が得られる。

B) (11.2.2) と (11.2.4) を用いた場合  
(11.2.2), (7.7) から  $\alpha$  は

表 8.1 (外 国)

| 親のり病の有無 | 子供の発病率            |
|---------|-------------------|
| 両親ともに健康 | $1 \times 0.08$   |
| 母のみ結核   | $1.6 \times 0.08$ |
| 父のみ結核   | $1.7 \times 0.08$ |
| 両親ともに結核 | $4.3 \times 0.08$ |

文献 16) Table 72, p. 483 より

表 8.2 (日 本)

| 親のり病の有無 | 子供の発病率 |
|---------|--------|
| 両親ともに健康 | 0.0668 |
| 母のみ結核   | 0.2381 |
| 父のみ結核   | 0.2403 |
| 両親ともに結核 | 0.5000 |

文献 9) p. 5 より

表 9 結核の一一致率

|    | 調査組数 | 一致組数 | 一致率   | 研究者                          |
|----|------|------|-------|------------------------------|
| MZ | 80   | 52   | 0.65  | Diehl u. Verschuer (1936, 独) |
| DZ | 125  | 31   | 0.25  |                              |
| MZ | 12   | 7    | 0.58  | Uehlinger (1938, スイス)        |
| DZ | 34   | 2    | 0.06  |                              |
| MZ | 83   | 43   | 0.52  | Planansky (1953, 米国)         |
| DZ | 293  | 40   | 0.14  |                              |
| MZ | 21   | 13   | 0.65  | 沖中・三上 (1955)                 |
| DZ | 10   | 3    | 0.30  |                              |
| MZ | 196  | 115  | 0.587 | 合 計                          |
| DZ | 462  | 76   | 0.165 |                              |

$$0.0884\alpha^2 - 0.6552\alpha + 0.0668 = 0$$

の根である。すなわち

$$\alpha = 0.103 \quad (16.2.11)$$

が得られる。ゆえにまた

$$V_a = 0.0138. \quad (11.2.12)$$

つぎに (11.2.4) から

$$\begin{aligned} V_y &= V_a + V_d + V_e = \alpha(0.7398 - \alpha) \\ &= 0.06559, \end{aligned}$$

$$\begin{aligned} \frac{1}{2} V_a + \frac{1}{4} V_a + V_e &= \alpha(0.2833 - \alpha) \\ &= 0.01909. \end{aligned}$$

$$\therefore V_d + V_e = 0.0518,$$

$$\frac{1}{4} V_d + V_e = 0.0122.$$

$$\therefore \begin{cases} V_d = 0.0518, \\ V_e = 0. \end{cases} \quad (11.2.13)$$

さらに

$$m = \frac{V_y}{\alpha(1-\alpha)} = 0.710 \quad (11.2.14)$$

が得られる。

A), B) どちらの結果も大体同じ傾向の数字である。これらから、形式的な結論を下せば次のとおりである。

i) 結核にかかる素質を先天的に持っていない人は、いかなる危険感染環境に置かれても発病する可能性はきわめて少い。これは、B.C.G. 接種を何回施しても陽転しない人がいることからも裏付けられる。

ii) 結核にかかつた人の場合、その原因は、特に彼が強い危険感染環境に置かれていた為であるというより、彼が結核にかかる素質を有していたからである。

iii) 以上のように、結核は環境より、遺伝性の極端に強いものであるが、その遺伝形式はメンデルのそれとは割合離れている。また不規則的分散は規則的分

かる素質の遺伝は非常に強いとゆう昔の説を復元させた点——ただしニュアンスはちょっと違うが——を新たに主張したい。

参考までに (7.1) で定義した  $H$  を計算すると

$$H = 0.505 \quad (10.2.15)$$

である。

### §11.3 猩紅熱・チフテリヤ・虫垂炎

表 10, 表 11 は猩紅熱・チフテリヤ・虫垂炎の家系法および双生児法の統計資料である。

表 10  
(Weitz, 1936, による)

| 病名       | 猩紅熱    | チフテリヤ  | 虫垂炎    |
|----------|--------|--------|--------|
| $\alpha$ | 0.1511 | 0.1185 | 0.0980 |
| $I_1$    | 0.3250 | 0.1959 | 0.1818 |
| $I_2$    | 0.1618 | 0.1536 | 0.1118 |
| $I_3$    | 0.1130 | 0.0849 | 0.0881 |

文献 21) p. 28 より

表 11

| 双生児の種類 |            | M Z  |      |       | D Z  |      |       |
|--------|------------|------|------|-------|------|------|-------|
| 病名     | 文献         | 調査組数 | 一致組数 | 一致率   | 調査組数 | 一致組数 | 一致率   |
| 猩紅熱    | 19) p. 380 | 143  | 84   |       | 160  | 69   |       |
|        | 17) p. 469 | 2    | 1    |       | 1    | 0    |       |
|        | 計)         | 145  | 85   | 0.586 | 161  | 69   | 0.429 |
| チフテリヤ  | 19) p. 380 | 158  | 79   |       | 152  | 57   |       |
|        | 17) p. 469 | 10   | 4    |       | 3    | 0    |       |
|        | 計)         | 168  | 83   | 0.494 | 155  | 57   | 0.368 |
| 虫垂炎    | 17) p. 469 | 10   | 1    | 0.1   | 3    | 1    | 0.333 |

散より大きい。

以上のうち i) はとも角として特に ii) は現在の医学常識からみれば極端な主張のようであるが、もちろん、初めに採用した資料の数字の reliability が少ないもので、われわれはこれを強く主張することはできない。あるいは次のようにも考えられる。結核について現在および将来は別として、この資料の被調査者達は過去何十年間に住んでいたものである。その期間における時間についての平均的な意味の環境は等質化されてしまっていたのではなかろうか？ こう考えると、われわれの結果は尤ものような気がする。結核素質者であっても結核菌の存在しない環境では絶対に結核にかかることはないのであり、この点われわれの結果は現在行なわれている結核予防医学の意義と対立するものではない（なお § 8 参照）。ともかく結核にか

表 10 の  $I_1, I_2, I_3$  の統計値を (7.7) 式にあてはめると、猩紅熱、チフテリヤ、虫垂炎についてそれぞれ  $0.1144\alpha^2 - 0.9024\alpha + 0.1130 = 0$ ,  $-0.0264\alpha^2 - 0.8626\alpha + 0.0849 = 0$ ,  $0.0463\alpha^2 - 0.9526\alpha + 0.0881 = 0$ , となるから、これらをそれぞれ  $\alpha$  について解くと、表 12 の第 2 行の如くなる。この推定値は、表 10 第 2 行の統計値とほぼ一致している。われわれは今後の計算において、 $\alpha$  は、表 10 の方を用いることにする。 $\alpha, I_1, I_2$  を知つて、(7.9) 式より  $V_a/\alpha$ 、したがつて  $V_a$  が求まる。これを表 12 の 3 行に示しておく。次に表 11 の双生児の一一致率の統計表から (7.11) を使つて  $J_3, J_4$  を求め、それを表 12 の 4 行 5 行に示す。 $\alpha, V_a, J_3, J_4$  が分れば、これから  $V_g, V_d, V_e, V_y, m$  が計算できる。それらの結果を表 12 に掲げる（虫垂炎

表 12

| 行番号 | 病名                                  | 猩紅熱     | デフテリヤ   | 虫垂炎     |
|-----|-------------------------------------|---------|---------|---------|
| 2   | $\alpha$ (推定値)                      | 0.128   | 0.100   | 0.090   |
| 3   | $V_a$                               | 0.0140  | 0.01157 | 0.01964 |
| 4   | $J_3$                               | 0.7390  | 0.6613  |         |
| 5   | $J_4$                               | 0.6004  | 0.5380  |         |
| 6   | $\frac{V_y}{\alpha} = J_3 - \alpha$ | 0.6110  | 0.5613  |         |
| 7   | $J_3 - J_4$                         | 0.1386  | 0.1233  |         |
| 8   | $V_d/\alpha$                        | 0.1119  | 0.0873  |         |
| 9   | $V_d$                               | 0.01432 | 0.0873  |         |
| 10  | $V_y$                               | 0.09459 | 0.06613 |         |
| 11  | $V_g$                               | 0.02832 | 0.02030 |         |
| 12  | $V_e$                               | 0.06627 | 0.04583 |         |
| 13  | $V_g/V_g$                           | 0.300   | 0.307   |         |
| 14  | $m$                                 | 0.254   | 0.226   |         |

については、一致率の場合の標本数があまり少ないので計算を行なわなかつた).

表 12 の数字を眺めると、猩紅熱もデフテリヤいづれも、加法的分散と優劣分散はほぼ等しく、またこの病気の発現は環境的因素によつて著しく左右されるという結論に達する。これは前の結核と対照的である。またメンデル係数は、癌の場合と同じ程度でメンデルの優劣法則からかなり距つてゐることになる。

## § 12. 遺伝性形態学小論

### § 12.1 指紋

指紋の紋理を三大別すると弓状、縦状、渦状である。これをそれぞれ  $S, T, U$  と記しておく。もともとこれらは定性的なものでなく、連続的な変量であると考えるべきであろう。例えば川上理一氏は指紋一元説を唱え回転量の強さが紋理を決める説明している。しかしあれわれはこのような発生遺伝学の問題には立ち入らず、紋理を定性的なものとみなして遺伝の問題を論じよう。何故なら、与えられた資料から、われわれの理論の応用を行うのが目的であり、個人個人によつて千差万別である指紋を、その紋理に対応した適当な数量化が簡単に行えない以上、われわれの分析は不可能となるからである。

親子、双生児間等における指紋紋理に相関があることから、これが遺伝性があることは、つとに知られ、家系法によるこれらを取扱つた研究は非常に沢山報告されている。またこれの遺伝形式がメンデル式でないことは大多数の研究者が支持している。もちろん、これをわれわれの仮説にしたがつて分析することにする。ここでこれから採用する資料は、すべて拇指のみに限定しておく。それは次の理由による。

- i) 親、子それぞれ 10 指のうちの任意の指の相関が指の種類について、かなり強い一様性を有していることが川上理一氏らの研究によつても知られている。
- ii) 指の種類別に分析を行えば、ポウ大となり、そのこと自体で一つの専門的な論文となり、本稿の目的からは深入りしすぎることになる。iii) 実は左右対称性、および性別に小さな差が認められているが、これが有意な差であるものか、あるいは統計的な変動によるものか、まだ確認されていないと思う。ここでは繁雑さを避ける便宜のため差がないとして議論をすすめることにしよう。

表 13.1, 表 13.2 はそれぞれ、右拇指、左拇指について、両親の紋理型組合せ別の、子の各紋理形出現頻度である。資料は井太家氏の広汎なる報告<sup>2)</sup>の一部である。これから、それぞれ、父親、母親、右拇指、左拇指別、各紋理形別に、子の各紋理形出現頻度を累計し、次に父親、母親別を便宜的に一緒に合せたものが、表 14 である。従つて、子の方は 2 回重複して数えられていることになる。この表の行、列についての  $N, T, U$  の小計は理論的に一致する筈である。統計値はよくこれを裏附けている。次にこれの相対頻度を求め、表 14 の ( ) の中で示す。しかばん各紋理型についての  $J_1$  は表の対角線上の相対頻度がそれである。これと  $\alpha$  をこの表からとりだし、

$$\frac{V_a}{\alpha} = 2(J_1 - \alpha)$$

なる関係を用いて  $V_a/\alpha$ 、したがつて  $V_a$  が求められる(以上表 14)。

他方、立沢氏<sup>19)</sup>は 12,290 名について、左右拇指の紋理型の相関表を報告している。この文献では、紋理型を川上氏による 6 型、すなわち  $N, T, T_D, U_D, U_T, U$  の分類法に従つてある。もしこれを通常の 3 型分類法にもどすならば、 $N, T$  は在來のものと同じで、 $T_D, U_D, U_T, U$  を渦状( $U$ )にいるべきである。しかし、表 13.1、表 13.2、表 14 の 3 分類法では、井太屋氏は、 $T_D$  を蹄状にいれてしまったため、統一文献 18) の第 1 表の  $T_D$  を  $T$  に入れた 3 分類法による相関表を作つた(表 15)。この表の各紋理型についての縦計、横計についてそれぞれの相対頻度を単純平均したものをもつて、発現率  $\alpha$  の推定値とした。これを表 15 の 6 行に示す。またこの相関表の対角線における相対頻度は  $K_3$  に等しいとみることができる(本来は MZ についての資料で行うべきであるが、標本数が沢山得られないでの、指紋についての鏡像現象の仮定をたてたわけである)。そして

$$V_y = K_3 - \alpha^2$$

表 13.1 指紋（両親・子供ともに右手拇指）

| 両親の組合せ    |   | 父×母 | 父×母 | 父×母 | 父×母 | 父×母  | 父×母  | 父×母 | 父×母  |
|-----------|---|-----|-----|-----|-----|------|------|-----|------|
| 両親の右手拇指の型 |   | N×N | N×T | N×U | T×N | T×T  | T×U  | U×N | U×T  |
| 家 族 数     |   | 1   | 43  | 25  | 84  | 1085 | 863  | 86  | 1409 |
| 子供の右手     | N | 4   | 11  | 7   | 31  | 108  | 43   | 19  | 62   |
| 拇指の型      | T | 0   | 81  | 40  | 175 | 2403 | 1278 | 133 | 2109 |
|           | U | 1   | 39  | 38  | 65  | 871  | 1407 | 111 | 2191 |
|           |   |     |     |     |     |      |      |     | 2512 |

文献 2) 第 1 表, p. 7 より

表 13.2 指紋（両親・子供ともに左手拇指）

| 両親の組合せ    |   | 父×母 | 父×母 | 父×母 | 父×母 | 父×母  | 父×母  | 父×母 | 父×母  |
|-----------|---|-----|-----|-----|-----|------|------|-----|------|
| 両親の左手拇指の型 |   | N×N | N×T | N×U | T×N | T×T  | T×U  | U×N | U×T  |
| 家 族 数     |   | 6   | 83  | 50  | 125 | 1409 | 973  | 112 | 1165 |
| 子供の左手     | N | 6   | 43  | 10  | 70  | 185  | 66   | 29  | 71   |
| 拇指の型      | T | 13  | 166 | 91  | 244 | 3116 | 1493 | 205 | 1793 |
|           | U | 0   | 43  | 66  | 72  | 1123 | 1491 | 129 | 1703 |
|           |   |     |     |     |     |      |      |     | 1929 |

文献 2) 第 6 表, p. 12 より

N: 弓状, T: 蹄状, U: 渦状

表 14

| 片親の拇指の型  |   | N            | T             | U             | 計     |
|----------|---|--------------|---------------|---------------|-------|
| 子供の拇指の型  | N | 240 (0.122)  | 983 (0.033)   | 407 (0.015)   | 1630  |
|          | T | 1161 (0.591) | 18377 (0.605) | 10324 (0.386) | 29862 |
|          | U | 565 (0.287)  | 10999 (0.362) | 16018 (0.599) | 27582 |
|          | 計 | 1966         | 30359         | 26749         | 59537 |
| $\alpha$ |   | 0.033        | 0.514         | 0.453         |       |
| $J_1$    |   | 0.122        | 0.605         | 0.599         |       |
| $V_a$    |   | 0.00587      | 0.093548      | 0.1323        |       |

表 15

文献 18) 第 1 表 p. 95 より改作

| 右<br>左     | N       | T       | U       | 計      |
|------------|---------|---------|---------|--------|
| N          | 89      | 188     | 18      | 295    |
| T          | 32      | 4903    | 2439    | 7374   |
| U          | 1       | 737     | 3883    | 4621   |
| 計          | 122     | 5828    | 6340    | 12290  |
| $\alpha$   | 0.01700 | 0.5371  | 0.4459  |        |
| $K_3$      | 0.00724 | 0.3989  | 0.3159  |        |
| $V_y$      | 0.00694 | 0.1104  | 0.1171  | 0.2344 |
| $\alpha^2$ | 0.0003  | 0.00724 | 0.00694 | 0.4876 |

$$m = 0.48$$

によって、 $V_y$  を求め、これを表の 7 行に示す。この  $V_y$  の値と、表 14 の最後の行の  $V_a$  を各紋理型につ

いて比較すると、それぞれ

$$V_y \neq V_a$$

であることが分る。すなわち

$$V_d \neq 0 \quad (12.1.1)$$

$$V_e \neq 0, \quad (12.1.2)$$

と見做してよいであろう。もし紋理型が環境によつて左右されるとすれば、それは胎内環境のみであるが、(12.1.2) 式は、胎内環境による影響がないという医学的常識を裏附けている。また (12.1.1) の優劣分散が 0 に近いということは、身長等の量的遺伝の場合と同様、納得のできる結果である。この小章の初めに、「親子間の紋理に類似性が高く、かつメンデルの優劣法則が成立たないであろう」という経験的常識を裏附けていることになる。

メンデル係数を (3.17) によつて計算すると

$$m = \frac{0.2344}{0.4876} = 0.48$$

である(表15の最後の2行の統計値を用いる)。

### §12.2. 反対咬合、上顎突出

表16、表17はそれぞれ岩垣氏の研究による反対咬合、上顎突出についての両親の形態別に分けた子の異常形質の発現する頻度の統計表である。前と同様の方法で  $V_a$  等を推定しよう。

#### A) 反対咬合

表16 から

$$I_2 = 0.2247,$$

$$I_3 = 0.0377$$

である。 $I_1$  が分らないので、これだけでは  $V_a$  は求められないが、一般住民における発現率は、6% ぐらいであることが経験的に認められている<sup>9)</sup>。すなわち

$$\alpha = 0.06.$$

§7の( $I_2$ )、( $I_3$ )式に以上の値を代入することによつて  $V_a$  が推定できる。この場合

$$V_a = 0.0283$$

を得る。他に、例えば同胞法等による資料が得られないため  $V_d$ 、従つて  $V_g$ 、 $\mathfrak{M}$  を推定できないのは残念である。他の機会にゆづりたい。このことは、上顎突出の場合にも同様である。(筆者のカンでは指紋と同様に、 $V_a$ 、 $V_e$  は非常に小さいと思う?) そこで、メンデル母集団における立場から種々のパラメーターを推定してみよう。

反対咬合は従来単劣性であると解釈されているが、滲透率を  $s$  とし、これとの関聯で分析しよう。しかば、p. 51 の議論が適用でき、(4.9)、(4.11) より

$$sq^2 = \alpha = 0.06,$$

表16 反対咬合(岩垣氏の研究)

| 両親の形態<br>↓  | 子供    |      |        |
|-------------|-------|------|--------|
|             | 全数    | 反対咬合 | 率      |
| 両親の一方のみ反対咬合 | 356   | 80   | 0.2247 |
| 両親共に正常咬合    | 10454 | 394  | 0.0377 |

文献9) p. 49より

表17 上顎突出(岩垣氏の研究)

| 両親の形態<br>↓ | 子供    |      |        |
|------------|-------|------|--------|
|            | 全数    | 上顎突出 | 率      |
| 共に上顎突出     | 72    | 31   | 0.43   |
| 一方のみ上顎突出   | 1240  | 302  | 0.244  |
| 共に正常       | 11492 | 284  | 0.02   |
| 計          | 12754 | 617  | 0.0484 |

文献9) p. 51より

$$2s^2 pq^3 = V_a = 0.02083,$$

なる関係式が成立つ。ここに  $q$  は、反対咬合遺伝子の存在確率、また、 $p=1-q$  とする。上の2式を解くと

$$p = 0.7432,$$

$$q = 0.2568,$$

$$q^2 = 0.0659,$$

$$s = 0.9098,$$

が得られる。

#### B) 上顎突出

表17 から

$$I_1 = 0.43,$$

$$I_2 = 0.244,$$

$$I_3 = 0.02.$$

これらを(7.7)式に代入して

$$-0.038\alpha^2 - 0.552\alpha + 0.02 = 0$$

を解き

$$\alpha = 0.036$$

を得る。 $\alpha$  の別の推定法として、表17から

$$\frac{617}{12754} = 0.048$$

も合理的であるが、われわれは  $\alpha$  の推定値として前者を採用することにする。次に(7.9)式を用いて

$$V_a = 0.01841$$

を得る。

今度は上顎突出をメンデル式単優性であると仮定して分析してみよう。上顎突出遺伝子の存在確率を  $q$ 、また  $p=1-q$ 、さらに滲透率を  $s$  と記せば

$$y_{11} = 0,$$

$$y_{12} = s,$$

$$y_{22} = s.$$

であるから

$$\alpha = s \cdot 2pq + sq^2 = sq(1+p),$$

$$\alpha + \alpha_1 = sq,$$

$$\alpha + \alpha_2 = s,$$

$$\therefore \alpha_1 = -spq,$$

$$\alpha_2 = sp^2,$$

$$V_a = 2s^2 p^3 q.$$

$$\therefore \frac{V_a}{\alpha^2} = \frac{2s^2 p^3 q}{s^2 q^2 (1+p)^2} = \frac{0.01841}{0.001296},$$

$$\therefore 2.1002p^3 + 1.841(p^2 - p - 1) = 0.$$

この3次方程式を解くと

$$p = 0.967,$$

したがつて

$$q = 0.033,$$

また

$$s = \frac{\alpha}{(p+1)q} = 0.5546,$$

を得る。以上により滲透率 0.55 の単優性遺伝形式であるという結論に達するが、これはもちろんかなりの循環論法となろう。

### 謝 辞

本論文の執筆にあたって、もちろん、引用文献の論述、統計表の報告に負う所が大きいが、川上理一先生の個人的談話からいろいろ御教示を得た。井上英二先生からは種々の医学文献を紹介して頂き、また便宜を受けた。林知己夫先生は、枚数の多いこの論文に出版の便を計つて下さった。ここに感謝の意を表する。

国立公衆衛生院、衛生統計学部

### 参考文献

(本文に直接引用したもののみ)

- 1) 荒谷寿治：結核の家族集積性に就いて、慶應医学，19 (1)：1939.
- 2) 井太家美德：指紋の遺伝に就いて、人類遺伝学宝函 2 (1), 5~30: 1958.
- 3) 井上英二：精神疾患のふたごの研究、精神医学最近の進歩
- 4) ———：双生児の医学的研究,
- 5) 内村祐之(編)：双生児研究 1, 日本学術振興会, 215 pp.: 1954.
- 6) ———：双生児研究 2, 日本学術振興会,

336 pp.: 1956.

- 7) 岡田敬藏：遺伝と環境、異常心理学講座、第一部、A (5), みみずく書房 : 1958.
- 8) 上出弘之：精神医学領域における双生児研究,
- 9) 川上理一：人類遺伝学序論
- 10) ———：生物統計学入門、裳華房 : 1956.
- 11) 木村資生：集団遺伝学の数学的理論、岩波講座、現代応用数学, B 11: 1957.
- 12) 粟原雅直：双生児法による精神分裂病の研究
- 13) Kempthorne, O.: Introduction to Genetic Statistics, Wiley, New York: 1957.
- 14) 古屋芳雄監修：公衆衛生学 1, 日本臨牀、大阪, 450 pp.
- 15) 国立精神衛生研究所：精神衛生資料 : 1953.
- 16) Stern, C.: Principle of Human Genetics W.H. Freeman and Co.: 1957.
- 17) 双生児研究班：双生児の総合的研究
- 18) 立沢 淳：皮フ隆線系統の生物統計学的研究、その 1、指紋各型発現の各指相互間に於ける相関について、人類遺伝学宝函, 1 (3), 94~100: 1958.
- 19) Neel (大倉ら訳)：人類遺伝学、医歯薬出版, 474 pp.: 1957.
- 20) 吉益脩夫：犯罪と遺伝素質、民族衛生, 14, 11 ~18, 1947.
- 21) 人類遺伝学宝函 1 (1): 1956.

—追 加—