

(3P)

甲第 119 号証

2006 年 2 月 24 日

## ご質問に対する回答

岐阜大学大学院医学系研究科

医科学専攻医療管理学講座法医学分野

永井 淳 (永井)

私に対して、質問をいただいた内容とそれに対する回答をお送りいたします。

### 問 1：鑑定の結果と原審判断との関係について

原審の支倉・佐藤鑑定では、ミトコンドリア DNA の解析の結果、HV1 領域のうち 16091 から 16360 まで塩基配列を本人の血液の分析との対比をした結果、3 箇所が異なり、そのうちの 2 箇所はホモ、一箇所はヘテロプラスミーの塩基の違いとして現れました。

かかる、鑑定は正常細胞と、がん細胞とを混在させて実施されています。

変異が生じている癌細胞と変異のない正常細胞とを混在させてミトコンドリア DNA の塩基配列を解析した場合、その解析結果はどのようなものになるのでしょうか？

回答：変異が生じている癌細胞と変異のない正常細胞とが混在することにより、互いに異なっている塩基の部分においてヘテロプラスミー状態を呈すると考えられます。

### 問 2：STR 法による DNA 解析ができて、ミトコンドリア DNA の解析ができないという状態は通常起こりうることで理解されることでしょうか？

また、「同一試料で解析した結果、STR 法では一致、ミトコンドリア DNA では不一致ということが有り得るのでしょうか」

回答： STR は細胞核内の DNA から検出されます。細胞核内の DNA は 1 個の細胞あたり 1 コピーしか存在 しないのに対し、ミトコンドリア内の DNA は数百～数 千コピーも存在している上、細胞核内の DNA に比べてサイズがはるかに小さいため、DNA の分解が進んだ陳旧試料や 1 本の毛髪毛幹部 から、STR は検出できなくても、ミトコンドリア DNA の検出は可能な場合があります。したがって、一般的には、同一試料から STR は解析できてミトコンドリア DNA は解析できないということは考え難いことです。

また、同一試料において、STR のタイプが一致して、ミトコンドリア DNA のタイプが不一致ということは、特に、検出された STR のタイプが出現頻度の高いタイプである場合などでは十分に考えられることです。

具体的に、竹下さんのブロック B の正常細胞部分から検出された 6 種類の STR 型のうち、当法医学分野の有するデータベース（日本人 460 人）にある vWA、TH01、D5S818 の 3 種類についてその出現頻度をみると、vWA では 17-18 型の出現頻度が最も高く、その値は 0.119 です。TH01 では 6-7 型の出現頻度は 0.135 と算出され、TH01 の中では 4 番目に高い頻度を示しています。D5S818 では 10-11 型は D5S818 の中で 2 番目に高い出現頻度 0.106 を示しています。このように、今回の鑑定で検出された STR 型には出現頻度の高いタイプが含まれており、そのため、検出されたタイプ全てが一致する確率は、出現頻度の高いタイプが含まれていない場合に比べて高くなることが考えられます。

問 3：日本人についてミトコンドリア DNA の塩基配列を研究・解析されてきた中で、アンダーソンモデルを示したのは何例あったでしょうか。

回答：これまでにミトコンドリア DNA の 16,024 番～576 番塩基の範囲（1,122bp）を 400 人の日本人について調査してきました。竹下さんの原審ならびに今回鑑定が行われたミトコンドリア DNA の高変異領域はいずれも当方の調査範囲に含まれています。当方が調査した中にはアンダーソンと同一の塩基配列を示した例は見つかって

ません。

問 4 : TSL の鑑定において、竹下の口腔細胞ではミトコンドリア DNA の HV I 領域では 16129 が「A」、16223 が「T」、16362 が「C」、HV II 領域では 73 が「G」、152 が「C」、263 が「G」、309.1 が「C」、315.1 が「C」と解析され、原審鑑定結果に加えて日本人の特徴的塩基をもっていると解析されている。この結果から、竹下の塩基配列の特徴としてどのようなことが言えますか。

回答 : 竹下さんのミトコンドリア DNA のハプロタイプ「16129A, 16223T, 16362C, 73G, 152C, 263G, 309.1C, 315.1C」と同じハプロタイプは、当法医学分野で調査した 400 人の日本人集団からなるデータベースでは 2.5% と最も高頻度にみられます。

すなわち、調査した 400 人の中では、日本人に最も多いハプロタイプと言えます。なお、「73G」、「263G」、「315.1C」はすべての日本人（と言って良いと思いますが）に認められる変異です。

以上