

I

유전자와 유전물질

생물의 다양한 유전 현상은 어떻게 나타나는 것일까?
이 단원에서는 사람에서 유전형질이 유전되는 방식과 양상을 알아보고,
염색체이상과 유전자이상에 의해 발생하는 유전병에 대해 알아보자.



이 단원의 핵심
아이디어

1 사람의 유전과 유전병

생물의 유전형질은 유전자를 통해 자손으로 전달되며, 염색체 이상과 유전자이상으로 유전병이 발생한다.

2 유전물질

여러 실험적 증거를 통해 DNA가 유전물질이라는 것이 밝혀졌고, DNA는 반보존적으로 복제된다.

단원 연계

중학교 과학

- 생식과 유전

통합과학1

- 물질과 규칙성
- 시스템과 상호작용

생명과학

- 생명의 연속성과 다양성

생물의 유전

1. 사람의 유전과 유전병
2. 유전물질

포트폴리오

이 단원을 학습하면서 나만의 포트폴리오를 만들어 보자.

- 27 쪽 사람의 유전병 조사하기
- 50 쪽 유전물질 관련 책 소개하기

1

사람의 유전과 유전병

- 01 유전형질의 전달과 사람의 유전 연구
- 02 사람의 유전 현상
- 03 사람의 유전병

학습할 내용을 알아보고,
스스로 학습 계획을 세워 봅시다.

이전
학습 내용

알고 있는 단어에 ✓ 표 해 보자.

- ☐ 유전자 ☐ 유전형질 ☐ 상염색체 유전 ☐ 성염색체 유전

이 단원의
학습 내용

지식·이해

- 유전형질이 유전자를 통해 자손으로 유전된다는 것을 설명할 수 있다.
- 사람 유전형질의 유전적 특성을 이해하고, 다유전자유전 현상을 설명할 수 있다.
- 염색체이상과 유전자이상에 의한 사람의 유전병을 구분하여 설명할 수 있다.

과정·기능

- 가계도를 분석하여 사람 유전형질의 유전적 특성을 추론할 수 있다.
- 사람 유전 현상의 다양성 사례를 조사하고 협력적으로 소통할 수 있다.
- 사람의 유전병을 발병 원인별로 계획을 세워 조사할 수 있다.

가치·태도

- 과학적 근거를 들어 사람의 유전 현상을 분석할 수 있다.
- 사람의 유전을 학습하며 과학에 대한 경외심을 느낄 수 있다.

나의
학습 계획

나는 이 단원에서 _____을/를 알고 싶다.

같은 부모에서 태어난 형제자매는 외모, 성격 등이 가족이 아닌 다른 사람에 비해 더 닮는다.

들어다보기 나와 가족은 어떤 점이 닮았을까?
생각해 보기 가족끼리 닮은 유전형질에는 어떤 특성이 있을까?



01

유전형질의 전달과 사람의 유전 연구

| 학습 목표 |

- ☐ 유전형질이 유전자를 통해 자손으로 유전된다는 것을 설명할 수 있다.
- ☐ 사람의 유전을 연구하기 어렵다는 것을 이해하고, 사람의 유전 연구 방법의 사례를 설명할 수 있다.

조상의 지식은 책을 통해 후손으로 전달된다. 부모의 유전형질은 자손으로 어떻게 전달될까?



염색체와 대립유전자

유전형질을 결정하는 유전정보는 DNA의 특정 염기서열인 유전자에 저장된다. 상동염색체의 같은 위치에 있는 대립유전자의 조합으로 유전형질이 결정되며, 유전형질을 결정하는 1 쌍의 대립유전자는 같을 수도 있고 다를 수도 있다. 1 쌍의 대립유전자가 서로 다를 때 표현형으로 나타나는 것이 우성이고, 나타나지 않는 것이 열성이다. 대립유전자의 조합에 따라 나타나는 표현형이 두 종류 이상일 때 이 형질들을 대립형질이라고 한다.

사람의 유전형질 중 PTC 미맹은 그림 I-1과 같이 정상 대립유전자와 *PTC 미맹 대립유전자의 조합으로 결정되고, 두 대립유전자는 DNA 염기서열에서 차이가 난다. PTC 미맹에서 대립형질은 PTC의 쓴맛을 느끼는 정상 형질과 PTC의 쓴맛을 느끼지 못하는 PTC 미맹 형질이다.

유전형질의 전달과 사람의 유전 연구는 '생명과학'의 '생명의 연속성과 다양성' 단원과 연계된다.

* PTC 미맹

페닐티오카바마이드(PTC, phenylthiocarbamide) 화합물의 쓴맛을 느끼지 못하는 유전형질

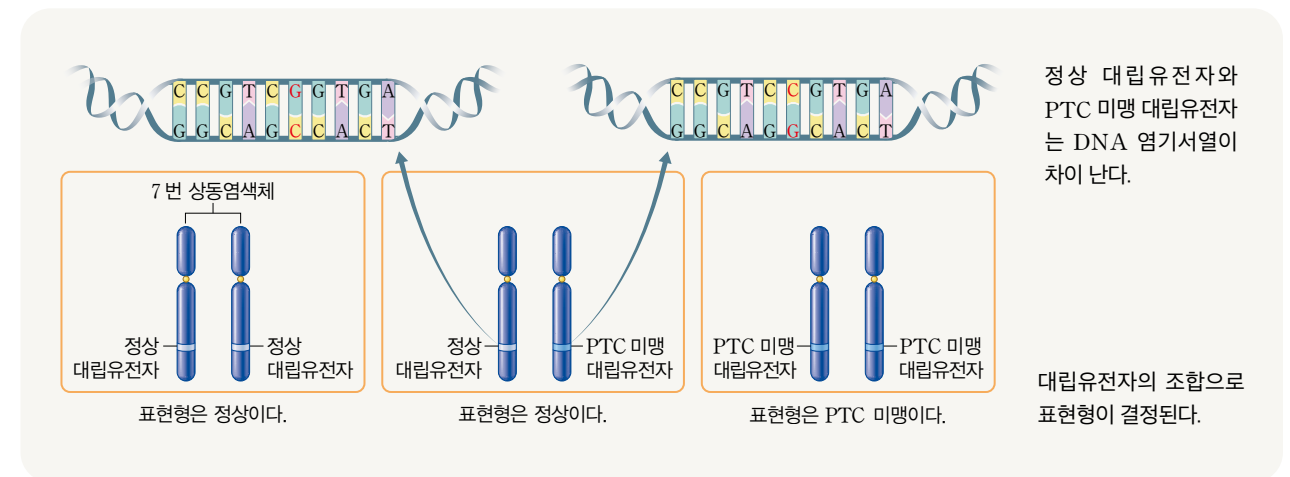


그림 I-1 PTC 미맹의 대립유전자 조합

정상 대립유전자와 PTC 미맹 대립유전자에서 우성은 어느 것일까?

유전형질의 전달

유전자형의 표기 방법

유전자형은 대립유전자 구성을 알파벳으로 나타낸 것이다. 일반적으로 우성 대립유전자는 알파벳 대문자로, 열성 대립유전자는 알파벳 소문자로 나타낸다.

부모의 유전자는 생식세포를 통해 자손으로 전달된다. 감수분열 과정에서 상동 염색체는 분리되어 서로 다른 생식세포로 들어가며, 이때 상동염색체에 있는 대립 유전자 쌍도 분리된다. 정자와 난자가 수정하면 대립유전자가 다시 쌍을 이루어 유전형질이 결정된다. 정상 대립유전자를 T, PTC 미맹 대립유전자를 t라고 할 때 유전형질이 유전자를 통해 자손으로 전달되는 과정은 그림 I-2와 같다.

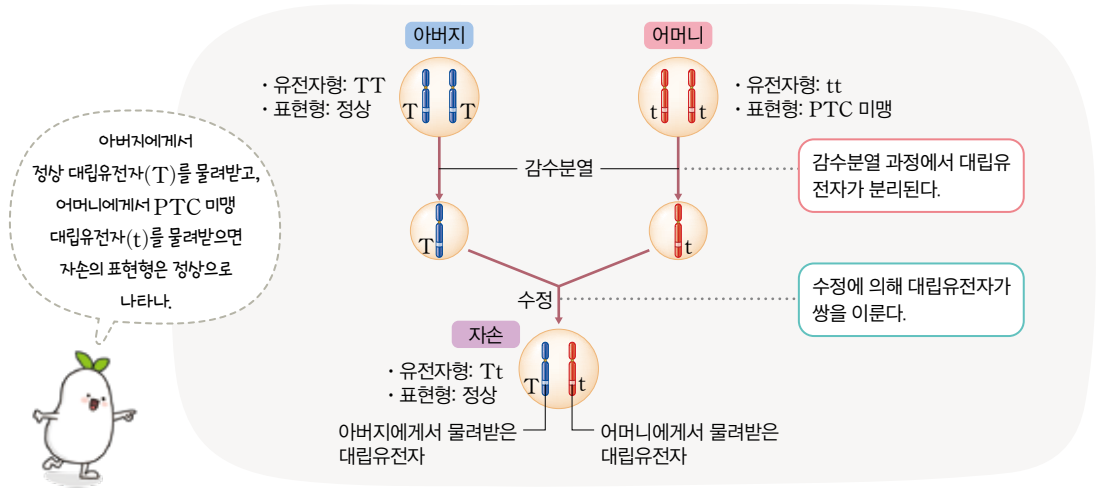


그림 I-2 부모의 유전자가 자손으로 전달되는 과정

다음 탐구에서 유전형질이 유전자를 통해 부모에서 자손으로 전달되는 과정을 알아보자.

탐구

추론, 모형 생성

대립유전자와 유전형질의 전달 과정 알아보기

실험 영상

목표

PTC 미맹과 머리카락 색깔 같은 유전형질이 유전자를 통해 부모에서 자손으로 전달되는 과정을 모형을 이용하여 설명할 수 있다.

과정 및 결과

- 부록에 있는 염색체 모형을 잘라 준비한다.
- 2 명이 짝을 이루고, 플라스틱 접시 5 개에 각각 ‘부’, ‘모’, ‘정자’, ‘난자’, ‘자손’이라고 쓴다.
- 2 쌍의 상동염색체를 뒷면이 보이게 ‘부’, ‘모’ 접시에 각각 놓는다.

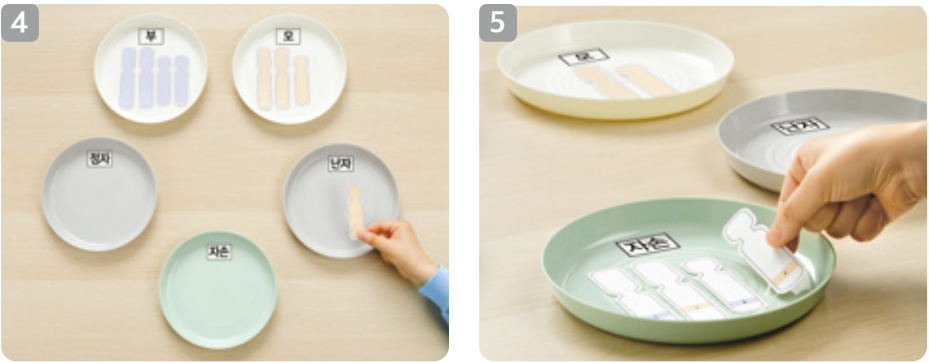
준비물

- 염색체 모형(부록 125 쪽)
- 플라스틱 접시
- 가위

안전

가위를 사용할 때에는 손을 다치지 않도록 주의한다.

- ‘부’, ‘모’ 접시에 있는 2 쌍의 상동염색체에서 염색체를 하나씩 무작위로 뽑아 각각 ‘정자’, ‘난자’ 접시로 옮긴다.
- ‘정자’, ‘난자’ 접시에 있는 염색체를 ‘자손’ 접시로 모두 옮겨 상동염색체끼리 짝을 지은 뒤 염색체를 뒤집어 유전자형을 확인한다.



PTC 미맹과 머리카락 색깔은 각각 1 쌍의 대립유전자에 의해서만 결정되며, 유전적 특성은 다음 표와 같다.

유전형질	PTC 미맹		머리카락 색깔	
우열 관계	우성	열성	우성	열성
대립형질	정상	PTC 미맹	갈색	붉은색
대립유전자	T	t	R	r

- 자손의 PTC 미맹, 머리카락 색깔의 유전자형과 표현형을 자손 1의 빈칸에 써 보자. 3 ~ 5를 한 번 더 수행하여 얻은 결과를 자손 2의 빈칸에 써 보자.

구분	PTC 미맹		머리카락 색깔	
자손 1	유전자형		유전자형	
	표현형		표현형	
자손 2	유전자형		유전자형	
	표현형		표현형	

정리

- 부모의 유전형질이 유전자를 통해 자손으로 전달되는 과정을 설명해 보자.
- 같은 부모에게서 태어난 형제자매에서 특정 유전형질의 표현형이 다르게 나타날 수 있는 까닭을 탐구 결과를 근거로 하여 설명해 보자.

4는 생식세포가 형성되는 과정을, 5는 생식세포가 수정하여 자손의 염색체가 형성되는 과정을 나타내.

사람의 유전 연구 방법은 중학교 『과학』의 '생식과 유전' 단원과 연계된다.

사람의 유전 연구 방법

과학자들은 완두, 초파리, 사람 등 여러 생물의 유전자와 유전 현상에 대해 활발하게 연구하고 있다. 다음 해 보기에서 완두의 유전을 연구하는 것과 사람의 유전을 연구하는 것에는 어떤 차이점이 있는지 알아보자.

해 보기

유전 연구 대상으로서 완두와 사람 비교하기

다음은 완두와 사람을 유전 연구의 대상으로 이용할 때의 특징을 설명한 것이다.

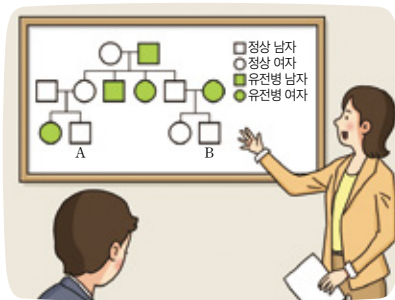
완두의 특징

- 완두는 열매의 색깔이 노란색과 초록색, 꽃의 색깔이 보라색과 흰색으로 나타나는 등 대립형질이 뚜렷하게 구분된다.
- 원하는 대립형질을 가진 완두끼리 교배실험을 할 수 있고, 봄에 심으면 가을에 열매를 수확할 수 있어 교배 결과를 빠르게 확인할 수 있다.
- 자손이 많아 통계를 내기 쉽다.



사람의 특징

- 사람은 유전형질이 나타나는 과정이 복잡하여 대부분 대립형질을 뚜렷하게 구분하기 어렵다.
- 교배실험을 인위적으로 할 수 없고, 한 세대가 길어 다음 세대의 유전형질을 확인하는 데 시간이 오래 걸린다.
- 자손이 적어 통계를 내기 어렵다.



1. 완두가 유전 연구의 대상으로 좋은 점을 설명해 보자.
2. 완두와 달리 사람의 유전 현상은 주로 가계도를 분석하여 연구한다. 그 까닭을 설명해 보자.

사람의 유전형질은 1 쌍의 대립유전자에 의해 결정되기도 하고, 여러 유전자의 상호작용으로 결정되거나 환경의 영향을 받기도 한다. 따라서 사람의 유전 현상은 다양하고 복잡하게 나타나며, 대부분 대립형질이 뚜렷하게 구분되지 않는다. 사람은 자손의 수가 적고, 태어나서 자손을 남기기까지 한 세대가 길어 자손의 유전형질을 확인하는 데 시간이 오래 걸린다. 또 완두와 달리 원하는 유전형질을 가진 개체끼리 교배실험을 인위적으로 할 수 없다. 이와 같은 어려움이 있어 사람의 유전 현상을 연구할 때에는 가계도 조사 방법을 주로 이용한다.

가계도는 한 집안의 *혈연 및 혼인 관계와 유전형질의 표현형을 기호로 나타낸 그림이다. 여러 세대에 걸쳐 특정 유전형질이 나타나는 집안의 가계도를 조사하면 유전형질의 유전 방식을 확인할 수 있고, 태어날 자손의 유전자형과 표현형을 예측할 수 있다.

* **혈연**
가족처럼 조상이 같아 핏줄로 연결된 관계

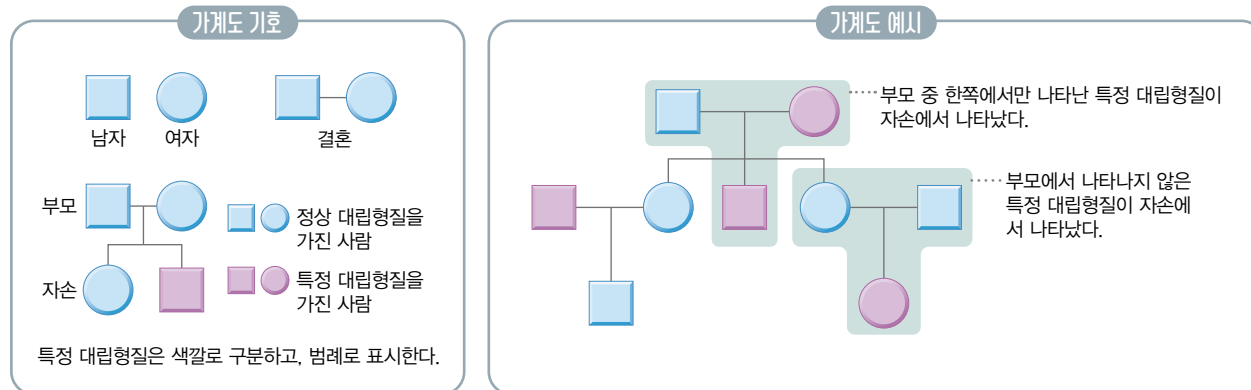


그림 I-3 가계도에 사용하는 기호와 의미

가계도 조사만으로 사람의 유전 현상을 연구하기 어려울 때에는 쌍둥이 연구, 집단 조사, 염색체 및 유전자 분석 등의 연구 방법을 이용한다. 쌍둥이 연구를 통해 일란성쌍둥이와 이란성쌍둥이의 유전형질 차이를 연구하면 유전자와 환경이 사람의 유전형질에 미치는 영향을 알아볼 수 있다. 집단 조사는 집단에서 얻은 자료로 통계를 내 유전 현상을 분석하는 방법이며, 특정 지역에 사는 사람의 유전 현상을 연구하거나 특정 지역에서 나타나는 유전병을 조사할 때 이용한다. 사람의 염색체를 직접 관찰하거나 유전자의 DNA 염기서열을 분석하는 방법은 암과 유전자의 연관성을 파악하거나 유전병을 조기에 발견하고 예방하기 위한 연구에 이용할 수 있다.

참고사료 우리 반 친구들의 ABO식 혈액형 분포를 집단 조사로 파악해 보자.



스스로 확인하기

- 1 상동염색체에서 같은 위치에 있는 1 쌍의 ()은/는 감수분열 과정에서 분리되었다가 정자와 난자가 수정하면 다시 쌍을 이룬다.
- 2 한 집안의 혈연 및 혼인 관계와 유전형질의 표현형을 기호로 나타낸 그림을 무엇이라고 하는지 써 보자.
- 3 | **과학 역량 기르기** | 일란성쌍둥이는 이론적으로 유전자 구성이 동일하다. 서로 다른 환경에서 자란 일란성쌍둥이에서 표현형이 차이 난다면 그 까닭은 무엇일지 설명해 보자.

단원을 마치기 전에
학습 목표를 달성했는지 9쪽 학습 목표에 ✓ 표 하여 스스로 점검해 보자.

02

사람의 유전 현상

| 학습 목표 |

- 사람의 유전 현상을 분석하여 유전형질의 유전적 특성을 설명할 수 있다.
- 상염색체 유전과 성염색체 유전의 양상 차이를 설명할 수 있다.
- 사람의 다유전자유전 현상을 설명할 수 있다.



사람의 유전 현상은 중학교 『과학』의 '생식과 유전' 단원과 연계된다.

사람의 유전 현상은 유전형질을 결정하는 유전자의 위치에 따라 상염색체 유전과 성염색체 유전으로 구분할 수 있다.

상염색체 유전

상염색체는 남녀가 공통으로 가진다. 따라서 유전형질을 결정하는 유전자가 상염색체에 있으면 특정 표현형이 자손에서 나타나는 빈도는 이론적으로 성과 관계없이 같다. 상염색체에 있는 1 쌍의 대립유전자에 의해 결정되는 유전형질에는 PTC 미맹, *헌팅턴무도병 등이 있다. PTC 미맹의 우성 대립유전자는 T, 열성 대립유전자는 t로 나타낸다고 할 때 PTC 미맹의 유전 방식은 그림 I-4와 같다.

* 헌팅턴무도병

뇌의 뉴런이 퇴화하여 몸의 움직임 이상과 인지 장애가 나타나는 유전병

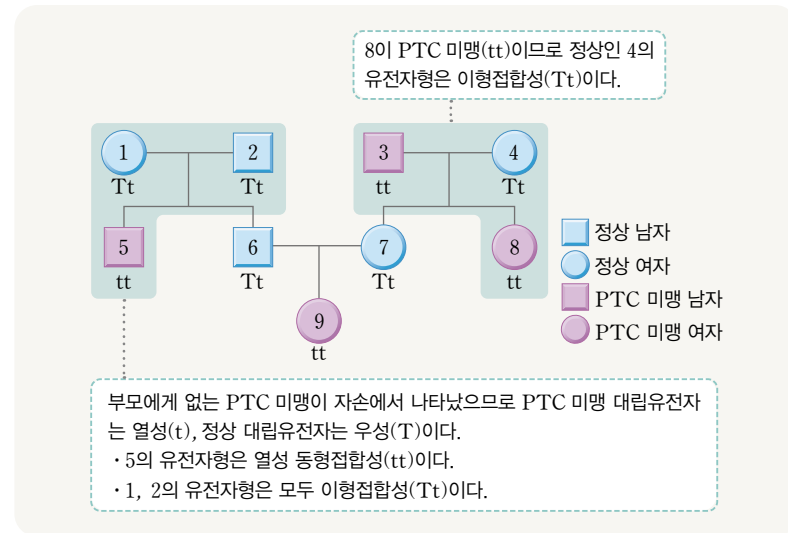


그림 I-4 PTC 미맹의 유전 방식

PTC 미맹 대립유전자는 정상 대립유전자에 대해 열성이므로 유전자형이 열성 동형접합성일 때에만 PTC 미맹이 표현형으로 나타난다. 헌팅턴무도병 대립유전자는 정상 대립유전자에 대해 우성이므로 유전자형이 우성 동형접합성일 때와 이형접합성일 때 모두 헌팅턴무도병이 표현형으로 나타난다.

사람의 ABO식 혈액형을 결정하는 유전자는 상염색체에 있고, ABO식 혈액형은 3 개의 대립유전자에 의해 결정된다. 이와 같이 하나의 유전형질을 결정하는 데 3 개 이상의 대립유전자가 관여하는 유전 현상을 **복대립유전**이라고 한다. ABO식 혈액형을 결정하는 대립유전자는 I^A , I^B , i 로 나타내며, 대립유전자 중 I^A 와 I^B 는 i 에 대해 우성이고, I^A 와 I^B 사이에는 우열 관계가 없다. 따라서 대립유전자 I^A 와 I^B 를 가지는 사람은 두 대립유전자가 모두 표현형으로 나타나 ABO식 혈액형이 AB형이다. ABO식 혈액형은 표 I-1과 같이 유전자형은 6 종류이고, 표현형은 4 종류이다.

표현형	A형		B형		AB형	O형
유전자형	$I^A I^A$	$I^A i$	$I^B I^B$	$I^B i$	$I^A I^B$	$i i$

표 I-1 ABO식 혈액형의 표현형과 유전자형

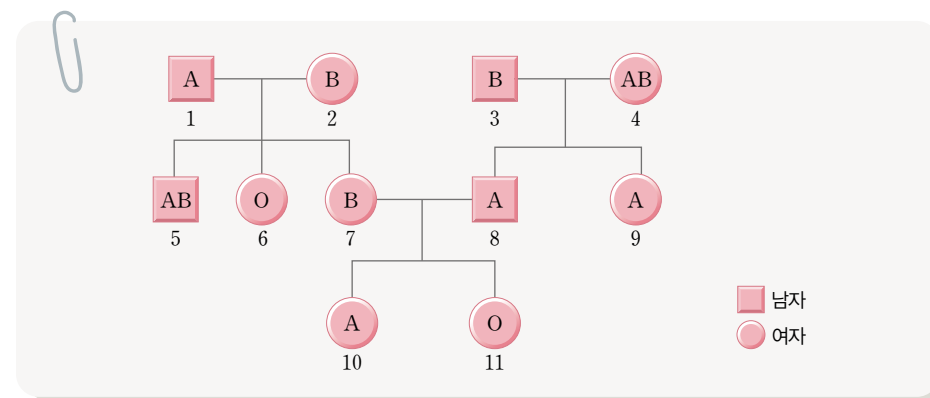
다음 해 보기에서 집안 구성원의 ABO식 혈액형을 조사한 가계도를 분석해 보자.

해 보기

탐구 능력 | 문제 해결 능력

ABO식 혈액형 가계도 분석하기

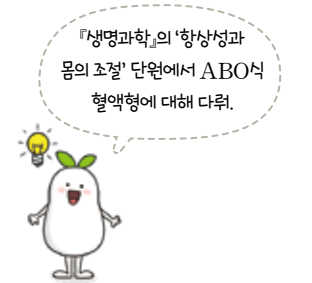
그림은 어느 집안의 ABO식 혈액형 가계도를 나타낸 것이다.



1. 집안 구성원의 ABO식 혈액형 유전자형을 모두 써 보자.
2. 대립유전자 I^A , I^B , i 의 우열 관계를 가계도에서 근거를 찾아 설명해 보자.
3. 11의 동생이 태어날 때 이 아이의 ABO식 혈액형이 11과 같을 확률은 몇 %인지 써 보자.

ABO식 혈액형 대립유전자와 응집원

대립유전자 I^A 는 적혈구 표면에 응집원 A를 만들고, I^B 는 적혈구 표면에 응집원 B를 만든다. 대립유전자 i 는 응집원 A와 B를 모두 만들지 못한다.



성염색체 유전

사람의 성은 X염색체와 Y염색체로 결정된다. 그림 I-5와 같이 아버지와 어머니에게서 X염색체를 하나씩 물려받으면 여자가 되고, 아버지에게서 Y염색체를 물려받고 어머니에게서 X염색체를 물려받으면 남자가 된다.

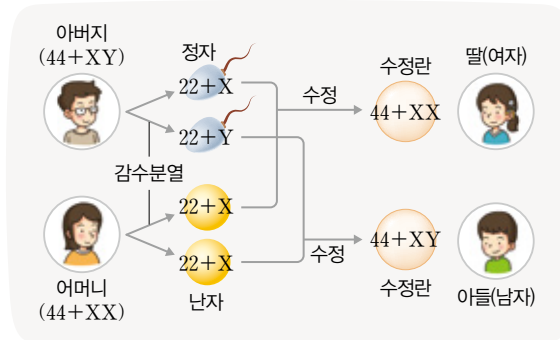


그림 I-5 사람의 성 결정

성에 따라 성염색체의 구성이 다르므로 유전형질을 결정하는 유전자가 성염색체에 있으면 특정 표현형이 자손에서 나타나는 빈도는 성에 따라 달라진다. 이러한 유전 현상을 **반성유전**이라고 한다.

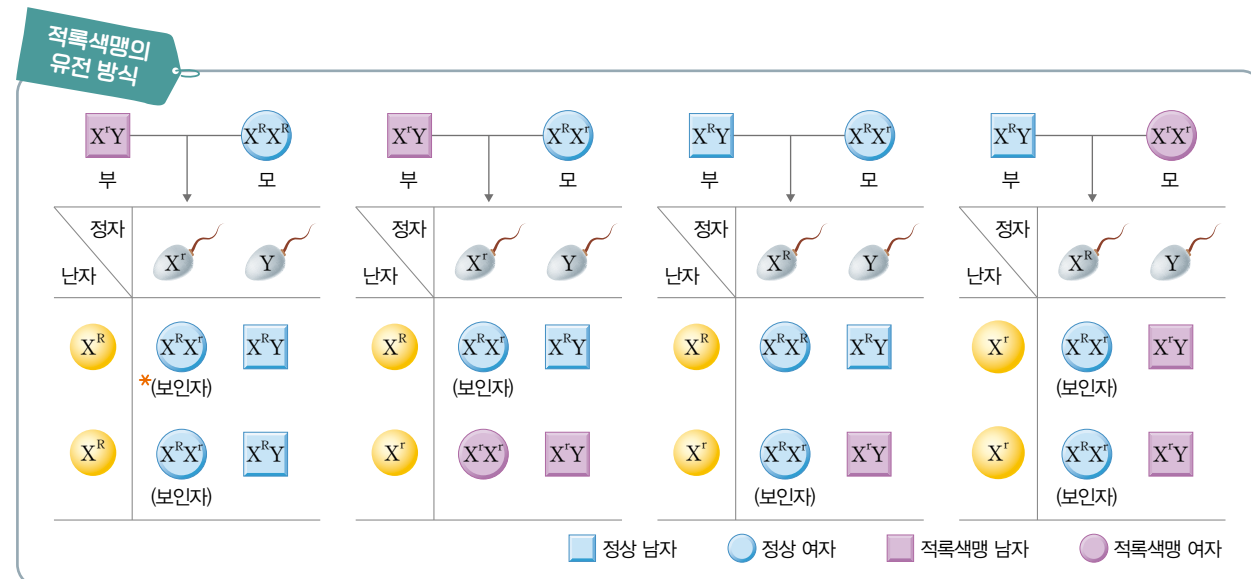
*적록색맹

시각세포의 이상으로 빨간색과 초록색을 제대로 구별하지 못하는 유전형질

*보인자

특정 대립형질의 유전자를 가지지만 유전형질이 겉으로 드러나지 않는 사람 등의 생물

성염색체에 있는 1 쌍의 대립유전자에 의해 결정되는 유전형질에는 ***적록색맹**이 있다. 적록색맹을 결정하는 유전자는 X염색체에 있고, 적록색맹 대립유전자는 정상 대립유전자에 대해 열성이다. 여자는 성염색체 구성이 XX이므로 X염색체 2 개에 모두 적록색맹 대립유전자가 있어야 표현형이 적록색맹으로 나타난다. 그러나 남자는 성염색체 구성이 XY이므로 X염색체에 적록색맹 대립유전자가 있으면 표현형이 적록색맹으로 나타난다. 정상 대립유전자는 X^R , 적록색맹 대립유전자는 X^r 로 나타낸다고 할 때 적록색맹의 유전 방식은 다음과 같다.



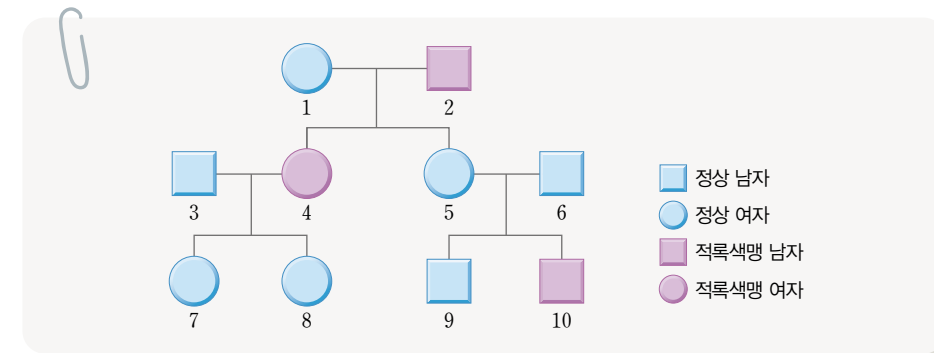
다음 해 보기에서 집안 구성원의 적록색맹을 조사한 가계도를 분석해 보자.

해보기

적록색맹 가계도 분석하기

탐구 능력 | 문제 해결 능력

그림은 어느 집안의 적록색맹 가계도를 나타낸 것이다.



1. 정상 대립유전자와 적록색맹 대립유전자의 우열 관계를 가계도에서 근거를 찾아 설명해 보자.
2. 10이 가진 적록색맹 대립유전자는 누구에서 유래한 것인지 설명해 보자.
3. 8의 동생이 태어날 때 이 아이가 적록색맹인 남자일 확률은 몇 %인지 써 보자.

아들의 적록색맹 대립유전자는 어머니에게서 전달된 것이며, 아버지의 적록색맹 대립유전자는 딸에게만 전달된다. 적록색맹처럼 유전형질을 결정하는 유전자가 X염색체에 있고 열성으로 유전할 경우 이 유전형질은 여자보다 남자에서 더 높은 빈도로 나타난다. 유전형질을 결정하는 유전자가 Y염색체에 있는 경우 이 유전형질은 남자에서만 나타난다.

자료실 유럽 왕실의 혈우병 유전

유전형질을 결정하는 유전자가 X염색체에 있으며 열성으로 유전하는 것에는 적록색맹 이외에 혈우병이 있다. 혈우병은 혈액을 응고시키는 단백질에 이상이 생겨 발생하는 유전병이며, 출혈이 일어나면 잘 멎지 않는다. 혈우병의 유전 양상은 19 세기 말 유럽 왕실의 가계도를 분석하여 밝혀졌다. 유럽 왕실의 혈우병 대립유전자는 보인자였던 영국의 빅토리아 여왕에서 유래한 것으로 알려져 있다. 러시아의 로마노프 왕가의 알렉산드라 황후는 빅토리아 여왕의 손녀로 보인자였으며, 아들인 알렉세이 왕자는 어머니인 알렉산드라 황후에게서 혈우병 대립유전자를 물려받아 혈우병을 앓았다. 알렉세이 왕자의 혈우병은 당시 러시아의 정세 변화에도 영향을 준 것으로 알려져 있다.



▲ 알렉세이 왕자의 가족사진

다음 탐구에서 사람의 유전 현상을 분석하여 유전형질이 어떻게 유전되는지 알아보자.

탐구

추론,
자료 분석

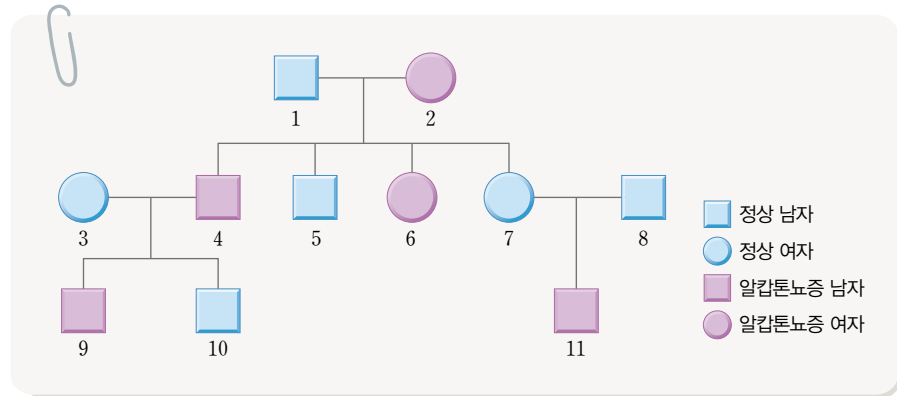
탐구 능력 | 문제 해결 능력

가계도 분석하기

목표 가계도를 분석하여 상염색체 유전형질과 성염색체 유전형질의 유전적 특성을 추론할 수 있다.

과정 및 결과

- 그림은 어느 집안의 *알카톤노증 가계도를 나타낸 것이다. 알카톤노증은 대립유전자 A와 a에 의해 결정되며, 대립유전자 A는 a에 대해 우성이다. 알카톤노증의 유전적 특성을 추론해 보자. (단, 돌연변이는 고려하지 않는다.)



- 알카톤노증 대립유전자와 정상 대립유전자의 우열 관계를 설명해 보자.

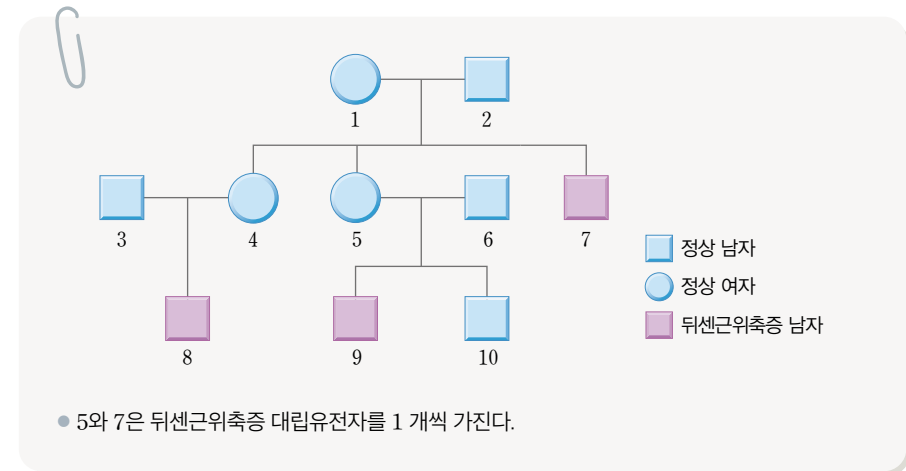
- 알카톤노증을 결정하는 유전자는 상염색체와 성염색체 중 어느 염색체에 있는지 설명해 보자.

- 집안 구성원의 알카톤노증 유전자형을 모두 써 보자.

- 11의 동생이 태어날 때 이 아이가 남자이면서 알카톤노증일 확률과 여자이면서 알카톤노증일 확률은 각각 몇 % 인지 써 보자.

상염색체 유전과
성염색체 유전 양상은
어떻게 차이 날까?

- 그림은 어느 집안의 *뒤센근위축증 가계도를 나타낸 것이다. 뒤센근위축증은 대립유전자 D와 d에 의해 결정되며, 대립유전자 D는 d에 대해 우성이다. 뒤센근위축증의 유전적 특성을 추론해 보자. (단, 돌연변이는 고려하지 않는다.)



- 뒤센근위축증 대립유전자와 정상 대립유전자의 우열 관계를 설명해 보자.

- 뒤센근위축증을 결정하는 유전자는 상염색체와 성염색체 중 어느 염색체에 있는지 설명해 보자.

- 집안 구성원의 뒤센근위축증 유전자형을 모두 써 보자.

- 10의 동생이 태어날 때 이 아이가 남자이면서 뒤센근위축증일 확률과 여자이면서 뒤센근위축증일 확률은 각각 몇 %인지 써 보자.

정리

- 알카톤노증과 뒤센근위축증의 유전적 특성의 차이점을 설명해 보자.

상염색체에 있는 유전자에 의해 결정되는 유전형질은 특정 표현형이 나타나는 빈도가 이론적으로 성과 관계없이 같지만, 성염색체에 있는 유전자에 의해 결정되는 유전형질은 특정 표현형이 나타나는 빈도가 성에 따라 다르다.

***뒤센근위축증**
근육세포를 유지하는 데 관여하는 단백질에 이상이 생겨 점차 근육이 퇴화하는 유전병

스스로 평가하기

| 지식·이해 | 상염색체 유전과 성염색체 유전 양상의 차이점을 설명했는가? ☆☆☆

| 과정·기능 | 가계도를 분석하여 사람의 유전적 특성을 추론했는가? ☆☆☆

| 가치·태도 | 가계도를 분석하면서 과학적 근거를 들어 문제를 해결했는가? ☆☆☆

오개념 바로잡기

복대립유전은 다유전자유전 일까?

ABO식 혈액형은 대립유전자가 3 개 이상인 복대립유전 형질이 어도 개체의 유전형질이 1 쌍의 대립유전자에 의해 결정되므로 단일유전자유전 형질이다.

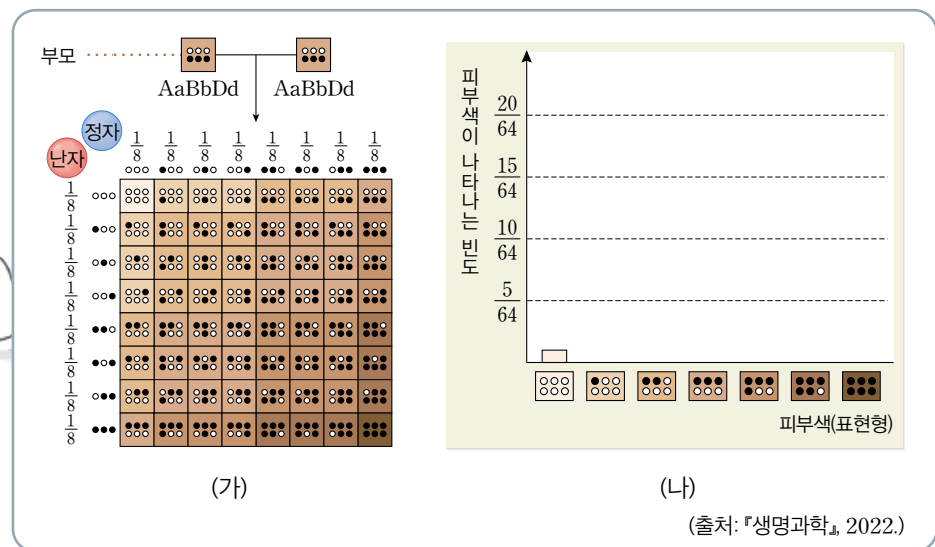
다유전자유전

PTC 미맹, ABO식 혈액형, 적록색맹같이 하나의 유전형질이 1 쌍의 대립유전자에 의해 결정되는 유전 현상을 단일유전자유전이라고 한다. 단일유전자유전형질은 일반적으로 대립형질이 뚜렷하게 구분된다. 이와 다르게 하나의 유전형질이 여러 쌍의 대립유전자에 의해 결정되는 유전 현상을 다유전자유전이라고 한다. 다유전자유전 형질은 대립형질이 뚜렷하게 구분되지 않고 표현형이 연속적으로 나타난다. 다음 해 보기에서 피부색의 빈도를 나타낸 다유전자유전 모델을 분석하여 다유전자유전의 특성을 알아보자.

해보기

다유전자유전 모델 알아보기

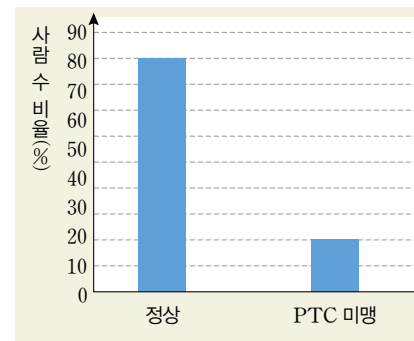
사람의 피부색이 3 쌍의 대립유전자 A와 a, B와 b, D와 d에 의해 결정되는 다유전자유전 모델에서 대립유전자 A, B, D(●)의 수가 많을수록 피부색이 검고, 대립유전자 a, b, d(○)의 수가 많을수록 피부색이 희다고 가정해 보자. 그림 (가)는 피부색 유전자형이 AaBbDd인 부모에게서 태어나는 자손이 가질 수 있는 피부색의 종류를 나타낸 것이고, (나)는 (가)에서 피부색이 나타나는 빈도의 일부를 막대그래프로 나타낸 것이다.



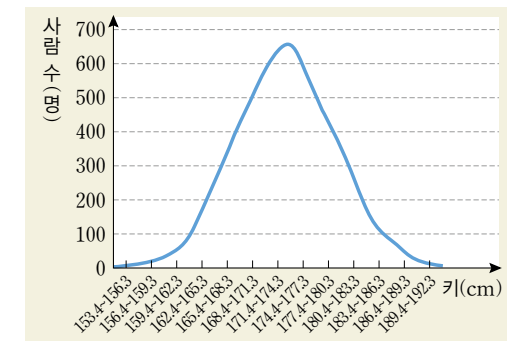
- 3 쌍의 대립유전자를 조합하면 자손의 피부색 표현형은 최대 몇 종류로 나타날 수 있는지 설명해 보자.
- 자손에서 각 피부색이 나타나는 빈도를 (나)에 막대그래프로 나타내 보자.
- 피부색을 결정하는 대립유전자 쌍의 수가 더 많아지면 피부색 표현형의 종류는 어떻게 될지 설명해 보자.

3 쌍의 대립유전자에 의해 피부색이 결정된다고 가정한 다유전자유전 모델에서 피부색의 표현형은 최대 7 종류로 다양하게 나타나고, 중간값의 표현형일수록 나타나는 빈도가 높다. 따라서 피부색의 표현형에 따른 사람 수를 그래프로 나타내면 정규분포곡선으로 나타난다.

유전형질을 결정하는 데 관여하는 대립유전자 쌍의 수가 많아지면 표현형의 종류가 많아져 연속적인 변이를 나타낸다. 다유전자유전 형질은 환경의 영향을 받기도 하므로 표현형이 더 다양하게 나타날 수 있다. 다유전자유전 형질에는 피부색 외에도 키, 지문, 몸무게, 홍채의 색깔 등이 있다.



▲ 특정 집단의 PTC 미맹 분포



▲ 특정 집단의 키 분포

그림 I-6 단일유전자유전 형질과 다유전자유전 형질의 표현형 분포 PTC 미맹은 단일유전자유전 형질이며, 대립형질이 뚜렷하게 구분된다. 키는 다유전자유전형질이며, 표현형이 연속적이고 표현형의 빈도는 정규분포곡선을 나타낸다.



과학·기술·사회

자료실 지문의 형성과 다양성

지문은 태아의 발생이 어느 정도 진행된 뒤 손가락 피부가 만들어질 때 형성되는 주름이며, 형성될 때 태아 주변 환경의 영향을 받는다. 한 사람에서도 열 손가락의 지문 형태는 다르며, 일란성 쌍둥이는 수정란이 분리된 뒤 지문이 형성되므로 유전자 구성이 같지만 지문의 형태는 다르다.

지문선의 수는 지문의 형태에 따라 달라진다. 지문선의 수는 지문의 중심점과 3 개의 지문선이 교차하는 삼중점을 연결한 선에 닿는 지문선을 센 값이다. 한 사람에서 열 손가락 지문선의 수를 모두 더하면 일반적으로 0에서 300 사이이며, 특정 집단에서 이 값의 빈도를 조사한 그래프는 정규분포곡선으로 나타난다.

지문은 태아 시기에 형성된 뒤 일생 동안 변하지 않으며, 서로 다른 사람의 지문이 같을 확률은 0에 가깝다. 따라서 지문은 개인을 식별하는 자료로 활용되기도 한다.



▲ 지문선의 수

사람의 피부색은 실제로 수백 쌍의 유전자에 의해 결정되는 것으로 알려져 있어.



생명과학 수학

정규분포곡선

자료의 분포가 평균값을 중심으로 좌우 대칭인 종 모양을 이루는 것이다.

탐구

조사, 협력적 소통

준비물
☒ 스마트 기기
☒ 유전 현상과 관련된 책

탐구 유의 사항
 발표 자료는 영상, 정보 그림 등의 시청각 설명 자료로 만들 수 있다.

스스로 평가하기

| 지식·이해 | 유전 현상의 다양성 사례에 대해 과학적 근거를 들어 설명했는가? ☆☆☆

| 과정·기능 | 유전 현상의 다양성을 조사하는 과정에서 협력적으로 소통했는가? ☆☆☆

| 가치·태도 | 사람의 유전 현상에 흥미와 관심을 가지게 되었는가? ☆☆☆

다음 탐구에서 사람의 유전 현상에서 나타나는 다양한 사례를 알아보자.

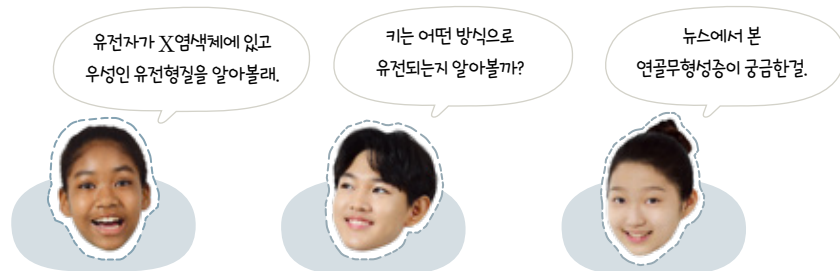
Q 탐구 능력 | Q 의사 결정 능력

유전 현상의 다양성 사례 조사하기

목표 유전 현상의 다양성 사례를 조사하고, 과학적 근거를 들어 설명할 수 있다.

과정 및 결과

1. 모둠별로 사람의 유전형질 중 조사하고 싶은 것을 정해 보자.



2. 유전형질의 유전 양상에 대해 다음을 참고하여 조사해 보자.

- 단일유전자유전인가, 다유전자유전인가?
- 대립형질을 우성과 열성으로 구분할 수 있는가?
- 유전형질은 환경의 영향을 받는가?

3. 조사한 내용으로 발표 자료를 만들고, 유전 현상의 다양성 사례를 과학적 근거를 들어 발표해 보자.

정리

- 사람의 유전 현상의 다양성에 대해 알게 된 점을 설명해 보자.



사람의 유전형질에는 단일유전자유전인 것이 있지만, 대부분의 유전형질은 다유전자유전이다.

스스로 확인하기

- 1 부모에게 없는 유전형질이 자손에서 나타났다면 자손에 나타난 형질은 (우성, 열성)이다.
- 2 적록색맹인 아들의 적록색맹 대립유전자는 부모 중 누구에게서 물려받은 것인지 써 보자.
- 3 **| 과학 역량 기르기 |** 어떤 유전형질은 3 개의 대립유전자 B, T, Q에 의해 결정된다. B는 T, Q에 대해 우성이고, T는 Q에 대해 우성이다. 유전자형이 BQ인 아버지와 TQ인 어머니에게서 태어날 수 있는 자손의 유전자형을 모두 쓰고, 표현형이 최대 몇 종류인지 써 보자.

단원을 마치기 전에

학습 목표를 달성했는지 14 쪽 학습 목표에 ✓ 표하여 스스로 점검해 보자.

03 사람의 유전병

| 학습 목표 |
☐ 염색체이상에 의한 유전병과 유전자이상에 의한 유전병을 구분하여 설명할 수 있다.



사람의 유전병은 대부분 염색체나 유전자에 발생하는 돌연변이에 의해 나타난다. 유전병은 염색체이상에 의한 유전병과 유전자이상에 의한 유전병으로 구분할 수 있다.

염색체이상에 의한 유전병

염색체이상에 의한 유전병은 *핵형분석으로 진단할 수 있으며, 그 원인은 염색체 구조이상과 염색체수이상으로 구분할 수 있다.

염색체구조이상 I 염색체에는 수많은 유전자가 있으므로 염색체의 구조에 이상이 생기면 유전정보가 달라져 유전병이 나타날 수 있다. 염색체구조이상에는 그림 I-7과 같이 결실, 중복, 역위, 전좌가 있다. 염색체구조이상으로 나타나는 유전병에는 5 번 염색체의 일부가 결실되어 나타나는 *고양이울음증후군, 9 번과 22 번 염색체 사이에 전좌가 일어나 나타나는 *만성골수백혈병 등이 있다.

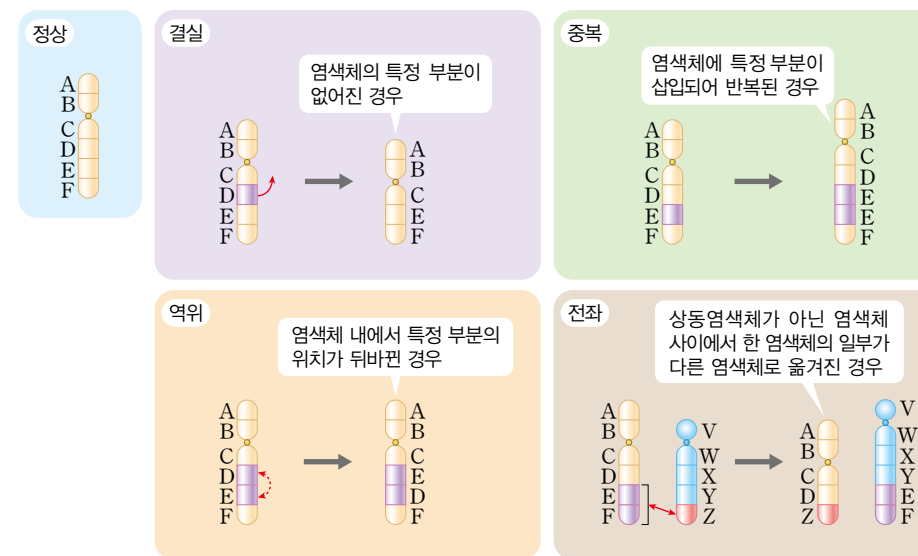


그림 I-7 염색체구조이상의 종류

돌연변이의 발생

돌연변이는 유전정보가 저장된 DNA가 여러 가지 요인에 의해 변화하여 발생한다. 생식세포에서 발생하는 돌연변이는 다음 세대로 전달될 수 있다.

* 핵형분석

체세포분열 중기 세포의 염색체를 관찰하여 염색체의 수나 구조 이상을 알아보는 방법

* 고양이울음증후군

여러 신체의 기형과 심한 정신 지체가 나타나는 유전병

* 만성골수백혈병

조혈모세포가 과다 증식하여 백혈구와 혈소판의 수가 증가하는 유전병

염색체수이상 | 염색체의 수가 정상보다 많거나 적은 염색체수이상은 **그림 I-8**과 같이 감수분열 과정에서 상동염색체나 염색분체가 정상적으로 분리되지 않아 나타나며, 이러한 현상을 **염색체비분리현상**이라고 한다. 염색체의 수가 정상이 아닌 생식세포가 다른 생식세포와 수정되어 태아로 발생하면 염색체의 수에 이상이 있는 자손이 태어나고, 이 자손에서 유전병이 나타날 수 있다.

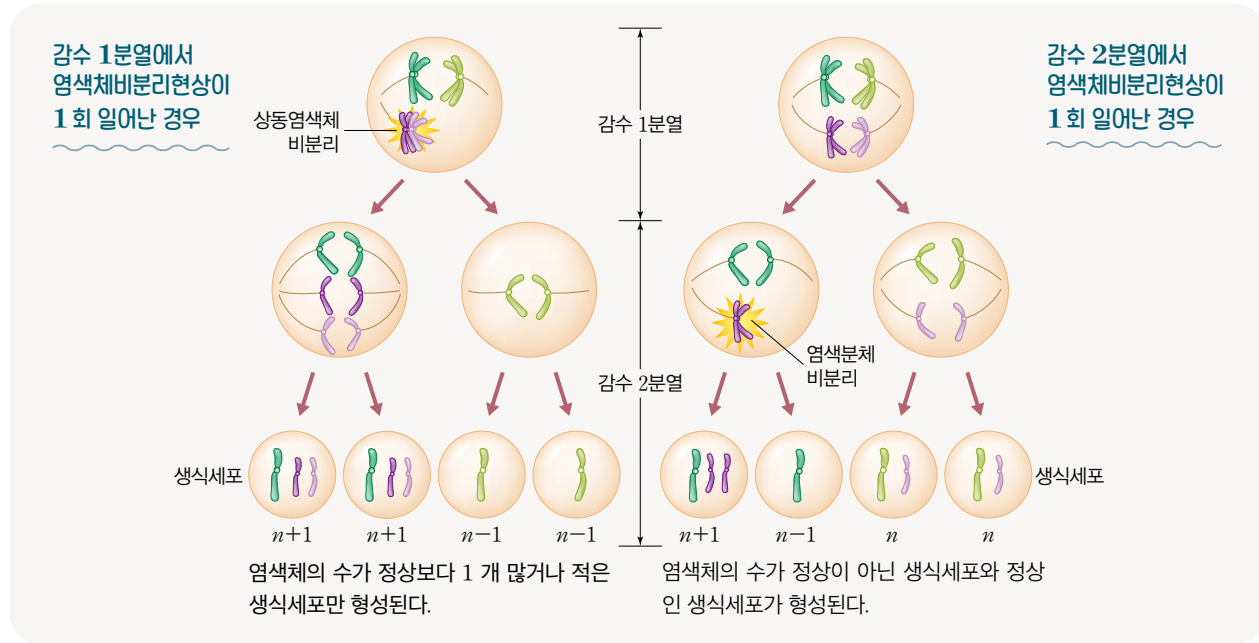
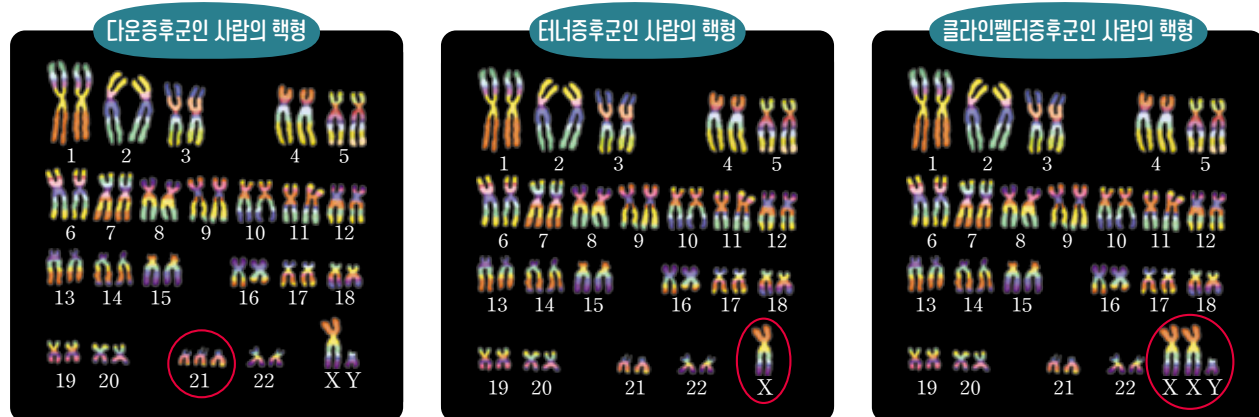


그림 I-8 염색체비분리현상

염색체비분리현상은 상염색체와 성염색체에서 모두 일어날 수 있다. 상염색체 수이상에 의한 유전병에는 다운증후군, 에드워드증후군 등이 있고, 성염색체수 이상에 의한 유전병에는 터너증후군, 클라인펠터증후군 등이 있다.



21번 염색체가 3개인 사람은 다운증후군을 나타낸다.

성염색체를 X염색체 1개만 가진 사람은 터너증후군을 나타낸다.

성염색체 구성이 XXY인 사람은 클라인펠터증후군을 나타낸다.

그림 I-9 염색체수이상에 의한 유전병

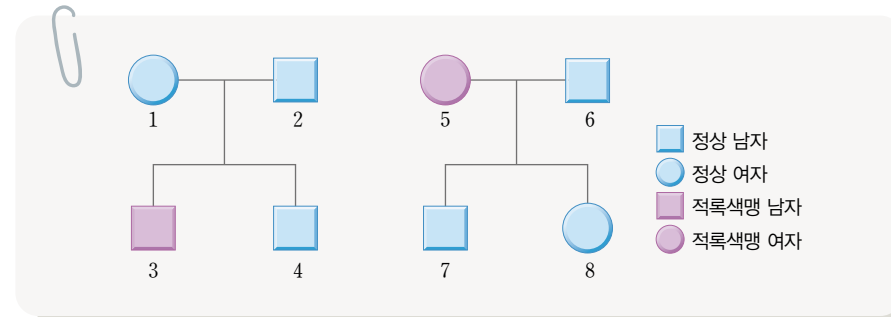
다음 해 보기에서 유전병의 원인을 알아보자.

해보기

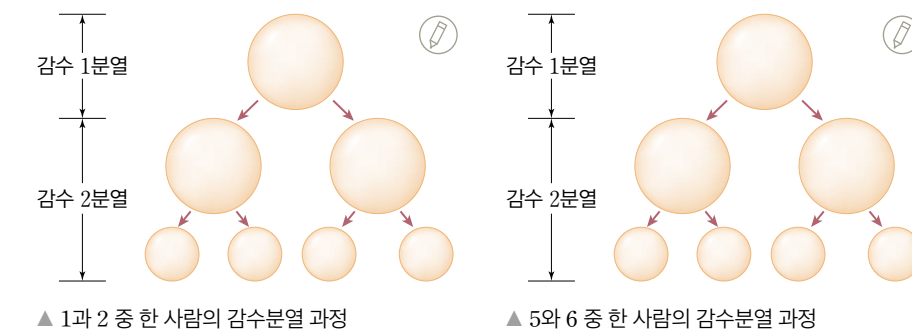
탐구 능력 | 문제 해결 능력

유전병 원인 분석하기

그림은 어느 두 집안의 적록색맹 가계도를 나타낸 것이다. 3과 7은 클라인펠터증후군을 나타내고, 나머지 구성원의 핵형은 정상이다. 두 집안의 부모 중 각각 한 사람의 성염색체에서 염색체비분리현상이 1회 일어났다.



1. 정상 대립유전자는 X^R , 적록색맹 대립유전자는 X^r 로 나타낸다고 할 때 두 집안 구성원의 적록색맹 유전자형을 모두 써 보자.
2. 3과 7에서 염색체수이상이 나타나게 된 과정을 각각 설명해 보자.
3. 1과 2, 5와 6 중 감수분열 과정에서 염색체비분리현상이 일어난 사람을 각각 써 보자.
4. 1과 2, 5와 6 중 염색체비분리현상이 일어난 사람의 감수분열 과정에서 일어난 성염색체의 염색체비분리현상을 그림으로 나타내고 설명해 보자.



감수 1분열에서 염색체비분리현상이 일어나 비분리된 염색체가 자손에게 전달되면 두 염색체의 대립유전자 조합은 다를 수 있다. 감수 2분열에서 염색체비분리현상이 일어나 비분리된 염색체가 자손에게 전달되면 두 염색체의 대립유전자 조합은 같다.

감수 1분열에서는 상동염색체가 분리되고, 감수 2분열에서는 염색분체가 분리돼.



유전자이상에 의한 유전병

유전자에는 단백질을 만드는 데 필요한 유전정보가 DNA 염기서열로 저장되어 있다. 유전자에 이상이 생겨 DNA 염기서열이 달라지면 정상 단백질과 아미노산서열이 다른 비정상 단백질이 만들어지기도 하며, 비정상 단백질이 기능을 정상적으로 수행하지 못하면 유전병이 나타날 수 있다. **그림 I-10**은 유전자이상으로 낫모양적혈구빈혈증이 발생하는 과정을 나타낸 것이다.

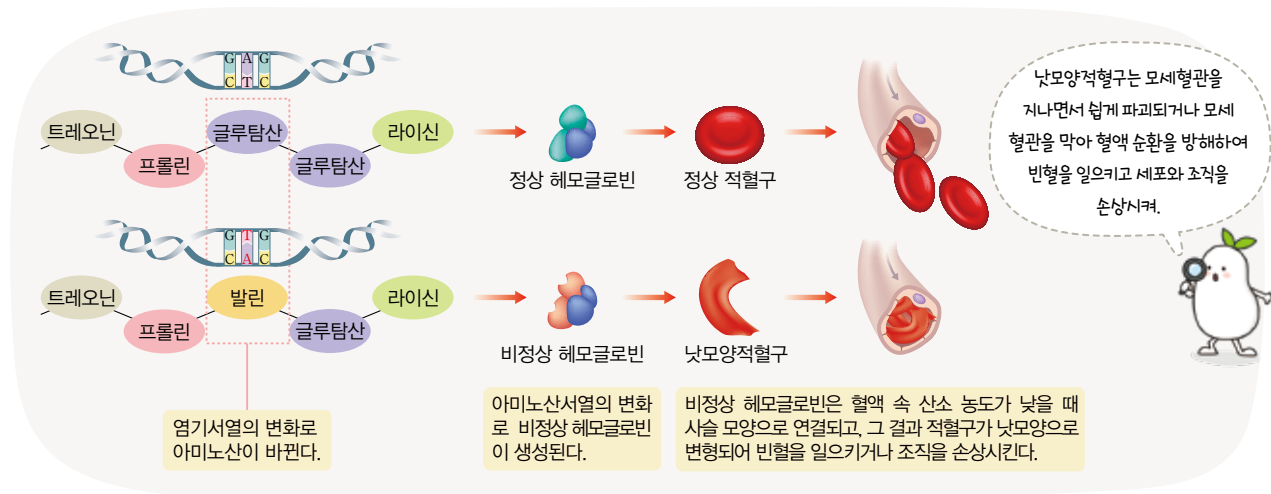


그림 I-10 낫모양적혈구빈혈증이 발생하는 과정

유전자이상에 의한 유전병에는 낫모양적혈구빈혈증 외에도 백색증, 연골무형성증 등이 있다. 이러한 유전병은 우성과 열성이 비교적 뚜렷하게 구분되며, 대부분의 유전자이상에 의한 유전병은 열성으로 유전된다.

백색증



검은색 또는 흑갈색의 색소 단백질인 멜라닌이 결핍되는 유전병이며, 열성으로 유전된다.

연골무형성증



성장판에 이상이 생겨 뼈가 자라지 않는 유전병이며, 우성으로 유전된다.

다음 탐구에서 사람의 유전병에 대해 발병 원인별로 알아보자.

탐구

사람의 유전병 조사하기

조사, 탐구 설계

목표 사람의 유전병을 발병 원인별로 계획을 세워 조사하여 발표할 수 있다.

1 고안하기

- 모둠별로 사람의 유전병이 발병하는 원인을 고르고, 고른 발병 원인에 의해 발생하는 유전병에 대한 조사 계획을 세워 보자.
- 조사한 내용을 어떤 형태의 발표 자료로 만들지 정해 보자.

- 어떤 유전병을 조사할까?
- 어떤 내용을 조사할까?
- 역할을 어떻게 분담할까?

2 수행하기

- 조사 계획에 따라 사람의 유전병을 조사해 보자.
- 조사한 내용을 정리하여 발표 자료를 만들어 보자.

3 소통하기

- 발표 자료를 활용하여 발표해 보자.
- 다른 모둠의 발표를 듣고, 사람의 유전병을 발병 원인별로 정리해 보자.
- 다음 표를 활용하여 우리 모둠과 다른 모둠의 발표 내용을 평가해 보자.

평가 내용	우수	보통	미흡
지식·이해 사람의 유전병을 발병 원인별로 구분하고 설명했는가?			
과정·기능 사람의 유전병을 발병 원인별로 조사하여 발표했는가?			
가치·태도 사람의 유전병에 관심을 가지게 되었는가?			

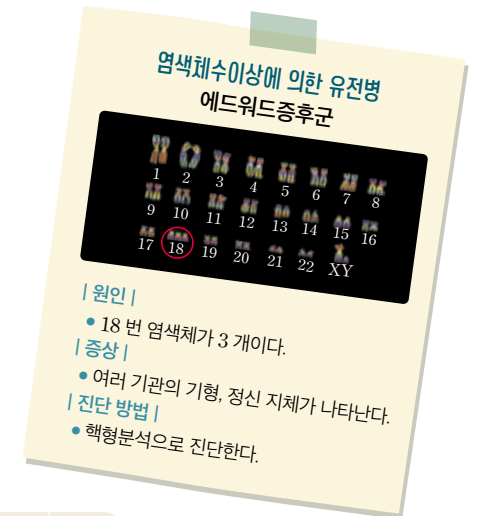
스스로 확인하기

- 상동염색체가 아닌 다른 염색체 사이에서 한 염색체의 일부가 다른 염색체로 옮겨지는 염색체이상을 () (이)라고 한다.
- 감수분열 과정에서 염색체가 정상적으로 분리되지 않는 현상을 무엇이라고 하는지 써 보자.
- | 과학 역량 기르기 |** 과거에는 친척끼리 결혼하는 경우가 많았고, 친척 관계인 부모에게서 태어나는 자손에 열성 유전병이 나타나는 빈도가 높았다. 그 까닭을 설명해 보자.

단원을 마치기 전에
학습 목표를 달성했는지
23 쪽 학습 목표에 ✓ 표
하여 스스로 점검해 보자.

준비물

- ☒ 스마트 기기
- ☒ 사람의 유전병과 관련된 책



유전병 진단

사람의 유전병을 조기에 발견하여 질병의 진행을 늦추면 환자가 정상적으로 생활할 수 있어 유전병을 조기에 정확하게 진단하는 것은 매우 중요하다. 유전병을 진단하는 방법에는 유전자 검사와 염색체 검사가 있다.

유전자 검사는 암세포로 변할 수 있는 세포에서 DNA 변화를 확인하거나 악성 종양 환자를 진단할 때 시행한다. 최근 유전자 검사는 특정 단백질에 대한 정보를 저장하는 유전자만 분석하여 검사 비용을 줄이는 등 검사 기술이 빠르게 발전하고 있다. 이 검사 기술을 이용하면 유전성 희귀 질환과 관련 있는 5500여 개의 유전자를 한 번에 분석하여 환자의 치료 효과와 질병의 진행을 예측할 수 있다.

염색체 검사는 정신 지체가 나타나고 2차 성징이 지연되는 등 유전병 의심 증상이 나타날 때 염색체의 구조와 수를 확인하기 위해 시행한다. 염색체수이상과 염색체구조이상을 확인하는 핵형분석은 흩어져 있는 염색체를 분류하고 염색체의 이상 부위를 찾아내는 과정이 수작업으로 이루어지므로 검사자의 숙련도가 검사 결과에 미치는 영향이 매우 크다. 그러나 최근에 인공지능(AI)을 이용하여 염색체를 빠르고 정확하게 분석하여 판독하는 기술이 개발되어 판독 결과의 정확성이 높아졌다.

생각 펼치기

유전병을 미리 발견하기 위해 임신 중 태아의 유전병 여부를 진단하기도 한다. 태아의 유전병 여부를 진단하는 방법을 조사해 보자.

문제 해결 능력

종단원 마무리

1. 사람의 유전과 유전병

01 유전형질의 전달과 사람의 유전 연구

9 쪽~13 쪽

1. 염색체와 대립유전자

- ① : 상동염색체의 같은 위치에 있으며, 이 유전자의 조합에 의해 유전형질이 결정된다.

2. 유전형질의 전달: 유전형질을 결정하는 부모의 유전자는 정자, 난자와 같은 ② 을/를 통해 자손으로 전달된다.

감수분열 과정에서 상동염색체가 분리될 때 대립유전자 쌍도 분리되어 서로 다른 생식세포로 들어간다.

정자와 난자가 수정하면 대립유전자가 다시 쌍을 이루고, 그에 따라 자손의 유전형질이 결정된다.

3. 사람의 유전 연구 방법: 가계도 조사, 쌍둥이 연구, 집단 조사, 염색체 및 유전자 분석 등이 있다.

02 사람의 유전 현상

14 쪽~22 쪽

1. ③ 유전: 유전형질을 결정하는 유전자가 상염색체에 있어 표현형이 나타나는 빈도가 이론적으로 성과 관계없이 같다. 예 PTC 미맹은 결정하는 대립유전자가 상염색체에 있어 나타나는 빈도가 이론적으로 남녀에서 같다.

2. ④ 유전: 유전형질을 결정하는 유전자가 성염색체에 있어 표현형이 나타나는 빈도가 성에 따라 다르다. 예 적록색맹은 결정하는 대립유전자가 X염색체에 있어 나타나는 빈도가 여자보다 남자에서 높다.

3. 단일유전자유전과 다유전자유전

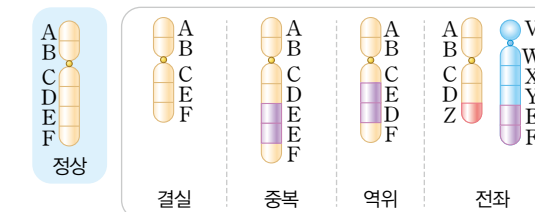
- ⑤ : 유전형질이 1 쌍의 대립유전자에 의해 결정되는 유전 현상이며, 대립형질이 뚜렷하게 구분된다. 예 PTC 미맹
- ⑥ : 유전형질이 여러 쌍의 대립유전자에 의해 결정되는 유전 현상이며, 대립형질이 뚜렷하게 구분되지 않고 표현형이 연속적으로 나타난다. 예 키

03 사람의 유전병

23 쪽~27 쪽

1. 염색체이상에 의한 유전병

- 염색체구조이상에 의한 유전병: 염색체의 구조가 정상과 달라서 나타난다. 예 고양이올름증후군



▲ 염색체구조이상의 종류

- 염색체수이상에 의한 유전병: 감수분열 과정에서 ⑦ 이/가 일어나 형성된 생식세포가 수정되어 태어난 자손에서 염색체의 수가 정상보다 많거나 적어서 나타난다. 예 다운증후군

2. 유전자이상에 의한 유전병: DNA 염기서열에 이상이 생겨 나타난다. 예 낫모양적혈구빈혈증

스스로 평가하기

이 단원에서 학습한 내용을 확인하고 스스로 평가해 봅시다.

- 지식·이해** 유전형질이 유전자를 통해 자손에게 유전된다는 것을 설명했는가?
 사람 유전형질의 유전적 특성을 이해하고, 다유전자유전 현상을 설명했는가?
 염색체이상과 유전자이상에 의한 사람의 유전병을 구분하여 설명했는가?
- 과정·기능** 가계도를 분석하여 사람 유전형질의 유전적 특성을 추론했는가?
 사람 유전 현상의 다양성 사례를 조사하고 협력적으로 소통했는가?
 사람의 유전병을 발병 원인별로 계획을 세워 조사했는가?
- 가치·태도** 과학적 근거를 들어 사람의 유전 현상을 분석했는가?
 사람의 유전을 학습하며 과학에 대한 경외심을 느꼈는가?

우수 보통 미흡

☐	☐	☐
☐	☐	☐
☐	☐	☐
☐	☐	☐
☐	☐	☐
☐	☐	☐
☐	☐	☐

평가 결과가 아쉽다면 '1. 사람의 유전과 유전병'을 다시 한번 학습해 봅시다.