

단원안내

현대 유전학은 멘델에 의해 한 수도원의 정원에서 시작되었다고 해도 과언이 아니다. 즉, 멘델에 의해 현대 유전학이 시작되었다고 할 수 있다.

이 단원에서는 멘델이 밝힌 유전 원리를 이해하고 그 이후에 밝혀진 유전과 관련된 여러 가지 현상에 대한 공부를 통해서 현대 유전학의 바탕이 되는 유전 원리를 이해한다. 더 나아가서 최근 각광받고 있는 생명공학 기술에 대한 이해와 실험을 통해서 생명공학의 이해를 돕도록 한다.

1. 유전

- 01. 멘델의 유전 원리
- 02. 멘델 이후의 유전 연구
- 03. 사람의 유전



송아지~ 송아지~ 얼룩송아지~
엄마소도 얼룩소~ 엄마 닮았네~~

이는 동요 '얼룩송아지' 가사인데, 이 가사는 유전 현상을 짧으면서도 분명하게 보여준다. 얼룩송아지가 얼룩소인 엄마소를 닮는 것은 엄마소로부터 유전자를 물려받았기 때문이다. 유전에 대해 잘 알지 못하던 고대에도 사람들은 생활 주변에서 유전의 원리를 이용하였다. 야생동물의 사육이나 식물의 재배, 부모로부터 자손에게 특징이 전달되는 것 등을 관찰하면서 일상생활에서 자연스럽게 유전 현상이나 원리를 잘 이해하게 된 것이다.

이 단원에서는 유전 원리를 처음 제시한 멘델의 유전 연구와 그 이후의 유전 연구들, 특히 사람에게서 나타난 유전 현상에 대해서 알아보도록 하자.

01

멘델의 유전 원리

학·습·목·표

- 멘델의 유전 원리를 이해한다.
- 핵형 분석 결과를 해석할 수 있다.

유전의 기본 원리를 처음으로 밝힌 사람은 오스트리아의 수도사 멘델이다. 멘델은 자신이 머물고 있던 수도원 뒤뜰에서 완두를 재배하면서 약 9년 동안 유전의 기본 원리에 대해 연구하여 1865년 「식물의 잡종에 관한 연구」라는 논문을 발표하였다. 당시 유전을 연구하던 학자들은 멘델의 논문을 인정해주지 않았으며, 멘델은 끝내 자신의 연구 결과가 빛을 보지 못한 채로 세상을 떠났다.

1900년에 드프리스, 코렌스, 체르막 등은 서로 독립적인 실험을 통해 멘델의 실험과 같은 결과를 얻었고 멘델의 유전 원리에 따라 자신의 실험 결과를 해석하면서 멘델의 유전 원리 발견이 새롭게 조명을 받았으며, 멘델의 업적이 세상에 알려지게 되었는데, 이를 멘델 법칙의 재발견이라고 한다.



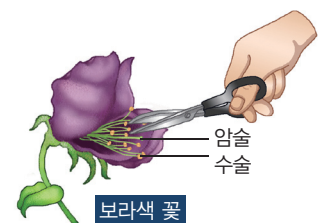
❖ 멘델(Mendel, G. J.; 1822~1884)
아우구스티누스 수도회 수사이며 가톨릭 신부로 유전 법칙을 발견하여 유전학의 첫 장을 연 생물학자.

생각하기

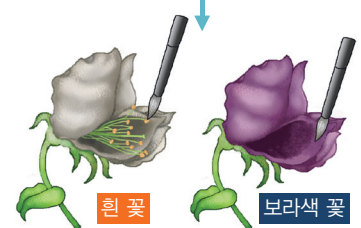
멘델이 유전학 원리를 발견할 수 있었던 요인에는 어떤 것들이 있었을까?

1) 멘델의 실험

멘델이 유전 원리를 발견할 수 있었던 몇 가지 이유가 있다. 첫째는 실험 재료로 완두를 선택한 것이다. 완두는 재배가 쉬우며 1년이 지나면 다음 세대가 나온다. 물론 2주 만에 다음 세대가 나오는 초파리나 20분 만에 복제가 되는 세균 보다는 느리지만, 당시로써 생활사가 긴 다른 생물에 비해서 1년 만에 자손을 얻을 수 있는 완두는 실험에 좋은 재료가 되었다. 또한 완두는 자손이 많기 때문에



보라색 꽃의 수술을 제거한다.



흰색 꽃의 수술을 붓에 묻혀 보라색 꽃의 암술에 묻힌다.

〈그림 Ⅲ-1〉 완두 교배하기

관찰되는 형질에 대해서 통계적인 처리가 가능하였다.

둘째는 많은 변이들을 이용할 수 있었는데, 변이들은 형질의 차이가 나면서도 순종이었다. 따라서 당시 널리 알려진 유전적인 특징을 가지고 있는 식물로 연구를 시작할 수 있었다.

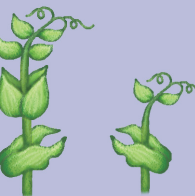
셋째는 멘델이 선택한 7개의 형질에 있다. 멘델은 사람의 키처럼 넓은 범위의 변이를 나타내는 특징은 피하고 2개로 쉽게 구별되는 형질이 존재하는 것에 초점을 맞췄다.

마지막으로 멘델은 과학적인 방법을 적용하였고 수학을 이용하여 결과를 해석하였다. 멘델은 이전 생물학자들처럼 교배 결과만을 설명하지 않고, 가설을 설정하고 그것을 확인하기 위해 실험을 수행하였으며, 실험 결과 나온 자손의 형질의 비를 계산하였다.

멘델이 했던 것과 동일하게 유전 실험을 해볼 수는 없지만, 컴퓨터를 이용하여 가상적인 실험을 해보도록 하자.

❖ 멘델의 3단계 실험

- 1 단계: 순종을 가진 완두를 구분하는 단계.
- 2 단계: 순종의 완두를 교배하여 잡종 1대를 얻는 단계.
- 3 단계: 잡종 1대를 자가 수분하여 잡종 2대를 얻는 단계.

씨 모양	씨 색깔	꽃의 색깔	콩각지 모양	콩각지 색깔	꽃이 피는 위치	줄의 키
둥글다 	황색 	보라색 	매끈하다 	녹색 		
주름지다 	녹색 	흰색 	잘록하다 	황색 	잎겨드랑이 	크다 
					줄기 끝 	작다 

〈그림 Ⅲ-2〉 멘델이 선택한 완두의 7개 형질

탐구 활동 1

가상유전 실험

멘델은 순종인 개체를 어떤 방법으로 찾았는지 생각해보고, 자신의 실험 결과를 해석하기 위해서 어떤 가정을 세웠을까?

준비물

기구: Java 가상 머신이 탑재된 컴퓨터, 가상 유전 프로그램(VGL II)

방법 및 절차

- (1) VGL II 프로그램을 구동시킨다.

❖ 가상유전 프로그램 다운 사이트

<http://intro.bio.umb.edu/VGL/>

❖ 자바 가상 머신 다운 사이트

<http://www.java.com/ko/>

- (2) Problem 중에서 Level 01.pr을 연다.
- (3) 각 가상 초파리를 교배하여 순수한 혈통의 초파리를 얻는다.
- (4) 순수한 혈통의 초파리를 서로 교배하여 잡종 1대를 얻는다.
- (5) 잡종 1대끼리 교배하여 잡종 2대를 얻는다.

결과 및 고찰

- (1) Level 01.pr을 열었을 때 나온 초파리의 형질은 각각 무엇인가?
- (2) 각 형질에 대해 순수한 혈통의 초파리는 어떻게 확인했는가?
- (3) 잡종 1대끼리 교배한 잡종 2대는 각각 어떤 형질이 몇 마리 나왔는가?
- (4) 교배 결과 잡종 2대에서 멘델이 제시했던 3:1의 비율에 적합하게 나왔는가? 어떻게 확인할 수 있는가?

연구과제

Problem 중에서 Level 09.pr, Level 05.pr을 각각 열어서 가상 실험을 하고 그 결과를 바탕으로 어떤 유전 현상이 일어났는지 설명해 보시오.

2) 멘델의 유전 원리

백원짜리 동전을 던져서 앞면 또는 뒷면이 나올 확률은 $\frac{1}{2}$ 이고, 두 번 연속해서 동전을 던졌을 때 같은 쪽 면이 연속적으로 나올 확률과 서로 다른 쪽 면이 나올 확률을 계산하면 $\frac{1}{4}$ 이 된다.

동전을 던졌을 때 어떤 면이 나올지는 확률의 법칙에 의해서 계산할 수 있다. 멘델이 밝힌 유전 원리도 확률의 법칙과 관계가 있다.

	앞면 $\frac{1}{2}$	뒷면 $\frac{1}{2}$
앞면 $\frac{1}{2}$	앞면 · 앞면 $\frac{1}{2}$	앞면 · 뒷면 $\frac{1}{2}$
뒷면 $\frac{1}{2}$	뒷면 · 앞면 $\frac{1}{2}$	뒷면 · 뒷면 $\frac{1}{2}$

창의적으로 생각하기

멘델은 자신이 얻은 교배 결과를 3:1이나 9:3:3:1이라는 비율로 간단히 했다. 어떻게 간단한 정수비로 나타내었을까?

탐구 활동 2

멘델의 유전법칙과 확률

모둠별 활동을 하면, 꺼낸 동전에 표시된 유전자에 의해서 유전자형의 비율이 결정된다. 동전 20개에서 동전을 꺼낸 결과 나타나는 유전자형은 각각 어떤 비율로 나타날까? 반복 횟수가 늘어날수록 유전자형의 비율은 각각 어떻게 변해갈지 추론해 보자.

〈단성잡종 교배〉

준비물

재료: 모듬별 동전 20개, 주머니 2개, 견출지

방법 및 절차

- (1) 같은 크기의 동전을 실험 조별로 20개씩 준비하고 견출지에 R과 r을 각각 10개씩 써서 동전에 붙인다.
- (2) 두 개의 주머니에 R과 r로 표시된 동전을 각 5개씩 넣는다.
- (3) 눈을 감고 두 주머니에 양 손을 넣어 동시에 동전을 하나씩 꺼낸다.
- (4) 꺼낸 동전의 영문자를 확인하여 아래 표에 기록하고, 동전을 다시 주머니에 넣는다.
- (5) (3), (4) 과정을 10회 반복한다.

유전자형	1회		2회		...	전체		평균	
	횟수	비율 (%)	횟수	비율 (%)		횟수	비율 (%)	횟수	비율 (%)
RR					...				
Rr					...				
rr					...				

결과 및 고찰

- (1) 각 모듬별 유전자형의 비율과 학급 전체의 유전자형 비율은 어떻게 나타났는가?
- (2) 각 유전자형을 얻을 수 있는 이론적인 확률 값은 얼마인가?
- (3) 조별 유전자형 비율과 학급 전체 유전자형 비율 중에서 어느 것이 이론적인 확률 값에 가까운가? 그 이유는 무엇인가?

(4) 이 실험에서 사용한 동전, 동전주머니, 주머니에서 동전을 꺼내는 것은 각각 살아있는 생물의 경우 어떤 것에 해당하는가?

(5) 이 실험에서 얻은 결과가 이론적인 것과 차이가 있는가? 그 차이를 줄이기 위해서 실험을 어떻게 개선해야 하겠는가?

〈양성잡종 교배〉

준비물

재료: 상자 2개, 주머니 4개, R과 r이 각각 표시된 동전 20개, Y와 y가 각각 표시된 동전 20개

방법 및 절차

- (1) R과 r이 표시된 동전 10개씩 넣은 주머니와 Y와 y가 표시된 동전 10개씩을 넣은 주머니 두 개를 한 상자에 넣는다.
- (2) 두 번째 상자에도 1과 같이 넣는다.
- (3) 첫 번째 상자에 있는 두 주머니에서 각각 동전을 하나씩 꺼낸다.
- (4) 두 번째 상자에 있는 두 주머니에서 각각 동전을 하나씩 꺼낸다.
- (5) (3), (4)의 과정을 20회 반복하여 얻은 결과를 표에 기록한다.

결과 및 고찰

- (1) 실험 결과를 아래 표에 정리해 보자.

		첫 번째 상자에서 얻은 결과			
		RY	Ry	rY	ry
두 번째 상자에서 얻은 결과	RY				
	Ry				
	rY				
	ry				

- (2) 한 상자에 두 개의 주머니를 넣는 이유는 무엇인가?

- (3) 완두 모양은 둥근(R) 형질이 주름진(r) 형질에 대해 우성이고, 색깔은 노란색(Y) 형질이 녹색(y) 형질에 대해 우성이라면 위 표에 나타난 결과를 몇 가지 표현형으로 나타낼 수 있는가?

❖ 단성잡종

한 쌍의 우성 유전자와 열성 유전자에서만 나타나는 다른 개체간의 잡종을 말한다. 1유전자 잡종이라고도 말한다.

(4) 멘델은 양성 잡종 실험의 결과 예상되는 F2 자손의 표현형의 비는 9:3:3:1이라고 하였다. 위 실험 결과는 멘델의 비와 얼마나 유사한가? 차이가 있다면 그 이유는 무엇인가?

연구과제

세 가지 형질을 함께 고려하면서 교배를 할 경우에는 어떤 방법으로 실험을 할 수 있으며, 그 결과 나오는 유전자형과 표현형은 무엇인지 알아보자.

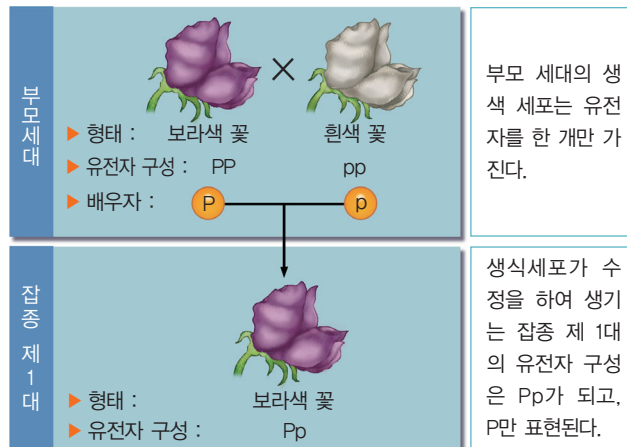
멘델은 자신이 수행한 실험 결과를 설명하기 위해 다음과 같은 가설을 세웠다.

- 모든 생물체에는 형질을 결정하는 한 쌍의 인자가 있다.
- 각 인자는 대를 거듭하여 자손에게 전달되는 과정에서 성질이 변하지 않는다.
- 한 쌍을 이루는 두 인자는 어버이로부터 하나씩 물려받은 것이다.
- 쌍을 이루는 두 인자는 생식 세포가 만들어질 때 분리되어 서로 다른 생식 세포로 들어간다.
- 쌍을 이룬 인자가 서로 다를 경우, 그 중 한 인자가 다른 인자의 표현을 억제하고 자신만 표현된다.

멘델의 가설은 오늘날 유전의 기본 원리로 인정되고 있다. 멘델이 가정한 인자는 유전자로 확인되었으며, 염색체에 의해 전달되는 것으로 밝혀졌다.

또한 멘델이 가정했던 한 쌍의 인자는 **대립 유전자**로 불리고 있다. 대립 유전자의 유전자 구성은 기호로 나타내며 이를 **유전자형**이라고 부른다. 대립 유전자가 같은 경우를 **호모**라고 하고, 서로 다른 경우를 **헤테로**라고 한다. 순종은 RR 또는 rr과 같이 대문자끼리 혹은 소문자끼리 표시하며 잡종의 유전자는 Rr과 같이 대문자와 소문자로 표시한다. 한편, 완두의 꽃 색깔이나 씨 모양처럼 유전자에 의해 겉으로 드러나는 형질을 **표현형**이라고 한다.

순종인 보라색 꽃 완두와 순종의 흰 꽃 완두를 교배하면 잡종 제1대에서 모두 보라색 꽃 완두만 나타난다. 멘델은 순종인 두 형질끼리 교배한 결과 나오는 잡종 제1대에 나타나는 형질을 **우성**이라 하였고, 숨어있는 형질을 **열성**이라고 하였다. 따라서 꽃 색의 경우, 보라색 꽃이 **우성**이 된다. 이와 같이 한 쌍의 대립 형질의 유전에서 잡종 제1대에 우성 형질만 나타나는 현상을 **우열의 법칙**이라고 한다.

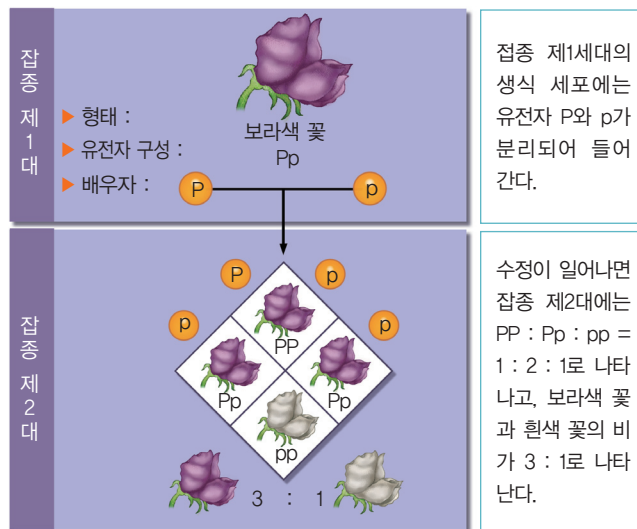


〈그림 Ⅲ-3〉 우열의 법칙 순종 보라색 꽃 완두와 순종 흰색 꽃 완두를 교배하면 잡종 제1대에서 보라색 꽃 완두가 나타난다.

❖ 우열의 법칙에 대한 멘델의 설명

보라색 꽃 유전자를 P라고 하고 흰 꽃 유전자를 p라고 하면 순종의 보라색 꽃 완두의 유전자는 PP, 순종의 흰색 꽃 완두의 유전자는 pp가 된다. 가설에 따라 순종의 보라색 꽃 완두와 흰색 완두의 생식세포에서는 가설에 따라 각 유전자 P와 p가 하나씩 들어가게 된다. 따라서 잡종 제1대의 유전자형은 Pp가 된다.

한편, 잡종 제1대의 보라색 꽃끼리 자가수분 하였을 때, 우성인 형질의 보라색 꽃과 열성인 형질의 흰색 꽃이 약 3:1의 비율로 나타나게 되는데, 이와 같이 한 쌍의 서로 다른 유전자가 생식세포에 나뉘어 들어가 다음 대에 전달되는 현상을 **분리의 법칙**이라고 한다. 이 분리의 법칙으로 인해 잡종 제2대에서는 우성형질과 열성형질의 비가 3:1로 나타나게 되는 것이다.



〈그림 Ⅲ-4〉 분리의 법칙 잡종 제1대의 보라색 꽃 완두끼리 자가수분하면 잡종 제2대에서 보라색 : 흰꽃 = 3 : 1로 나타난다.

❖ 분리의 법칙에 대한 멘델의 설명

멘델의 가설에서 형질을 결정하는 각 쌍의 유전자가 생식세포가 만들어질 때 서로 분리되어 들어간다고 하였다. 즉, 잡종 제1대의 유전자형이 Pp인 경우, 잡종 제1대가 만든 생식세포는 P와 p중에서 하나만 갖게 된다. 이 경우 생식 세포의 수정에 의해서 잡종 제2대에서 우성과 열성의 표현형의 비가 3:1로 나타나게 되는 것이다.

멘델은 하나의 형질에 대한 유전 현상을 연구하였을 뿐 아니라 두 쌍의 대립형질이 동시에 유전될 때 서로 어떤 관계를 가지고 유전하는지도 연구하였다.

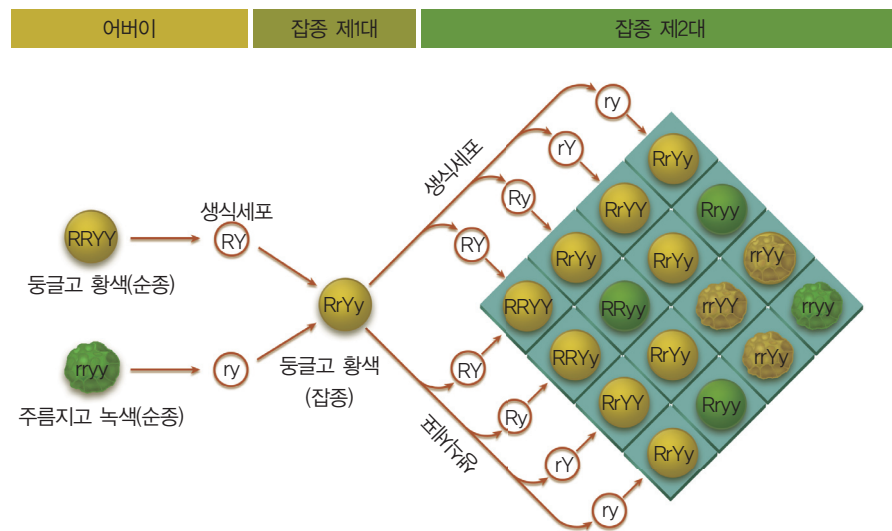
먼저 씨가 순종으로 둥글고 황색인 완두(RRYY)와 순종의 주름지고 녹색인 완두(rryy)를 교배하여 잡종 제1대에서 둥글고 황색인 완두(RrYy)를 얻었다. 이 잡종 제1대를 자가수분 시킨 결과 잡종 제2대에서는 씨가 둥글고 황색인 것, 둥글고 녹색인 것, 주름지고 황색인 것, 주름지고 녹색인 것이 약 9:3:3:1의 비율로 분리되어 나타났다.

이 결과는 잡종 제 1대인 둥글고 황색인 개체(RrYy)에서 생식세포가 생길 때 R과 r의 분리와 Y와 y의 분리가 서로 독립적으로 일어났기 때문이다. 이 경우에 생기는 생식세포의 유전자는 각각 RY, Ry, rY, ry이며 같은 비율로 만들어진다.

이 네 종류의 생식세포가 수정하는 방법은 <그림 Ⅲ-5>와 같은 16가지이며, 우열의 법칙에 따라 잡종 제2대의 표현형의 비는 9:3:3:1이 된다. 여기서 둥근 완두와 주름진 완두만 따로 모아서 비율을 계산해 보면 $12:4=3:1$ 이 되고 황색 완두와 녹색 완두만을 따로 모아서 비율을 계산하면 역시 3:1이 되는 것을 알 수 있다. 즉 완두 씨 모양의 유전이 완두 씨 색 유전에 영향을 주지 않고 독립적으로 유전되는 현상을 보이는데 이러한 현상을 독립의 법칙이라고 한다.



❖ 퍼넷(Punnett, R. C.; 1875~1967)
영국의 유전학자로 퍼넷 사각형을 처음 고안한 사람.



<그림 Ⅲ-5> 독립의 법칙

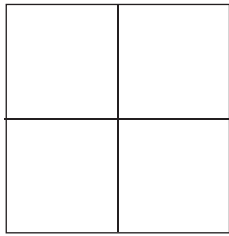
앞에서 멘델의 유전 원리 중에서 분리의 법칙과 독립의 법칙을 설명할 때, 사각형을 이용하였는데, 이것을 퍼넷의 사각형(Punnett Square)이라고 부른다. 이 퍼넷 사각형은 유전 교배 결과를 분석하는데 도움이 되는 방법으로 영국의 유전학자인 퍼넷에 의해 처음 고안되었다.

탐구 활동 3

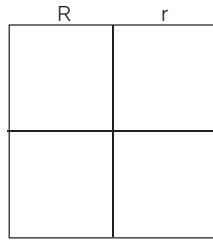
퍼넷 사각형: 유전적 교배를 분석하는 방법

교배 결과를 분석하고 설명하는 데는 다양한 방법이 가능하다. 유전 실험을 할 때 교배 결과에서 우리가 볼 수 있는 것은 표현형 밖에 없다. 표현형에서 유전자형을 추정하려면 어떤 방법을 사용할 수 있을지 제시해보자.

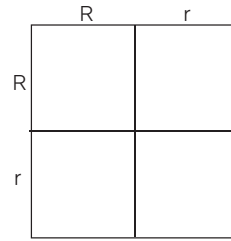
(1) 단성 잡종에 대한 퍼넷 사각형을 그리는 방법은 아래와 같다.



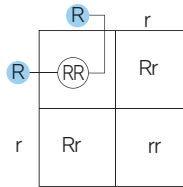
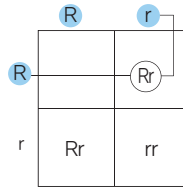
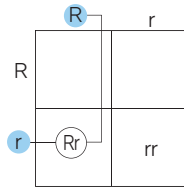
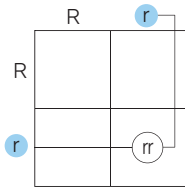
그림과 같이 사각형 하나를 4개의 정사각형으로 나눈다.



정사각형 위쪽에 한쪽 부모에게서 만들어진 생식세포의 유전자형을 쓴다.

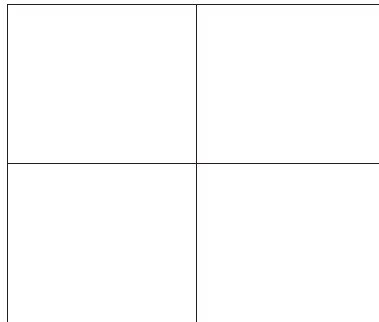


정사각형 왼쪽에 다른 부모에게서 만들어진 생식세포의 유전자형을 쓴다.



정사각형 안쪽에 위쪽과 옆쪽에 표시된 유전자형을 함께 쓴다. 유전자를 쓸 경우에는 대문자를 먼저 쓰고 소문자를 나중에 쓴다.

완두 씨의 색은 노란색과 초록색이 있다. 노란색이 초록색에 대해 우성인 경우를 퍼넷 사각형에 표시를 해 보시오(단, 우성인 노란색은 Y, 열성인 초록색은 y로 나타낸다).



퍼넷 사각형을 이용하여 자손의 유전자형과 표현형을 예측하기

완두콩 모양에서 둥근 씨는 주름진 씨에 대해서 우성이다. 잡종 유전자를 가진 둥근 콩과 주름진 콩을 교배했을 때

(1) 부모 세대의 유전자형은 무엇인가?

(2) 잡종 제1대에서 가능한 유전자형과 표현형은 각각 무엇인가?

(3) 잡종 제1대에서 주름진 씨가 나타나는 확률은 얼마인가?

계획	계획에 따른 실행									
완두콩이 교배한다고 하였으므로 두 완두콩의 유전자형을 결정한다.	우성인 둥근 모양의 유전자는 R, 열성인 주름진 유전자는 r로 나타내기로 하자. 한쪽은 잡종인 둥근 콩이라고 하였으므로 Rr의 유전자를 가지며, 다른 쪽은 주름진 콩이라고 하였으므로 rr인 유전자를 가진다.									
퍼넷 사각형을 완성한다. 1. 퍼넷 사각형의 뼈대와 유전자형 표시를 한다.	<table><tr><td></td><td>r</td><td>r</td></tr><tr><td>R</td><td></td><td></td></tr><tr><td>r</td><td></td><td></td></tr></table>		r	r	R			r		
	r	r								
R										
r										
2. 자손의 유전자를 완성한다.	<table><tr><td></td><td>r</td><td>r</td></tr><tr><td>R</td><td>Rr</td><td>Rr</td></tr><tr><td>r</td><td>rr</td><td>rr</td></tr></table>		r	r	R	Rr	Rr	r	rr	rr
	r	r								
R	Rr	Rr								
r	rr	rr								
자손의 유전자형과 표현형을 결정한다.	예상되는 자손은, 2Rr : 잡종 유전자를 가졌으며 둥근 모양이다. 2rr : 열성 순종 유전자이며 주름진 모양이다.									
주름진 씨가 나올 확률을 계산한다.	주름진 씨를 가진 완두는 $\frac{2}{4}$, 50% 이다.									

퍼넷 사각형을 이용하여 알지 못하는 부모의 유전자형 결정하기

돼지에서 검은색 털은 흰색 털에 대해서 우성이다. 검은색 털을 가진 돼지 두 마리를 교배했더니 5마리의 검은색 돼지와 1마리의 흰색 돼지가 태어났다. 부모의 유전자형은 무엇인가? 다음에 태어날 새끼가 흰색일 확률은 얼마인가?

계획	계획에 따른 실행									
부모의 유전자형을 알아내기 위해서는 자손의 유전자형을 먼저 결정해야 한다.	검은색 털색이 흰색 털에 대해 우성이므로 B를 검은색 털 유전자로, b를 흰색 털 유전자로 한다.									
퍼넷 사각형에서 알고 있는 자손의 유전자형 부분을 완성한다. 보통 열성 유전자는 오른쪽 아래 부분에 기록한다. 검은색 털 돼지의 경우에는 유전자형이 BB인지 Bb인지 모르기 때문에 B_로 나타낸다.	<table><tr><td>B_</td><td></td></tr><tr><td></td><td>bb</td></tr></table>	B_			bb					
B_										
	bb									
부모 돼지는 모두 검은색 털이지만 유전자형이 BB인지 Bb인지는 모르기 때문에, 일단 B를 각각 하나씩 배치한다.	<table><tr><td></td><td>B</td><td></td></tr><tr><td>B</td><td>B_</td><td></td></tr><tr><td></td><td></td><td>bb</td></tr></table>		B		B	B_				bb
	B									
B	B_									
		bb								
퍼넷 사각형을 이용하여 부모의 유전자형을 결정하고 나머지 부분을 완성한다.	<table><tr><td></td><td>B</td><td>b</td></tr><tr><td>B</td><td>BB</td><td>Bb</td></tr><tr><td>b</td><td>Bb</td><td>bb</td></tr></table>		B	b	B	BB	Bb	b	Bb	bb
	B	b								
B	BB	Bb								
b	Bb	bb								
퍼넷 사각형로부터 흰색 털 돼지가 태어날 확률이 얼마인지 계산한다.	흰색 털 돼지가 태어날 확률은 $\frac{1}{4}$, 25% 이다.									

연구 문제

- (1) 퍼넷 사각형을 이용하여 잡종인 부모간의 교배 결과를 나타내시오.
- (2) 검은색 반점이 있는 암컷 달마시안 개를 형질을 알지 못하는 수컷 개와 교배를 시켰다. 암컷 개가 새끼를 6마리 낳았는데 3마리는 검은색 반점이 나타났고 3마리는 검은색 반점이 나타나지 않았다. 형질을 알지 못하는 수컷 개의 유전자형과 표현형은 무엇인지 알아보시오.
(달마시안 개의 경우, 검은색 반점이 나타나는 것이 그렇지 않은 것에 대해 우성이다.)

조사하기

χ^2 검증에 대해 조사하고 이것이 멘델의 유전 원리를 밝히는데 어떤 관련이 있는지 토의해보자.

02

멘델 이후의 유전 연구

학·습·목·표

- 염색체설과 유전자설을 설명할 수 있다.
- 비멘델 유전과 염색체 지도에 대해 이해할 수 있다.

설명하기

멘델의 세 가지 유전 원리를 이용하여 혈액형의 유전이나 사람의 키, 몸무게 등의 유전 현상에 대해 설명해 보자.

멘델은 유전 현상을 설명하기 위하여 유전 형질을 결정하는 유전 인자가 있다고 가정하고, 이 유전 인자가 부모로부터 자손에게 전달되면서 유전 형질이 나타난다고 주장하였다. 그러나, 멘델은 이 유전 인자가 어떤 물질이며 세포내 어느 곳에 존재하는지는 알지 못하였다.

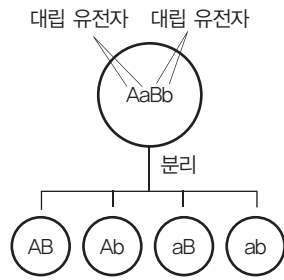
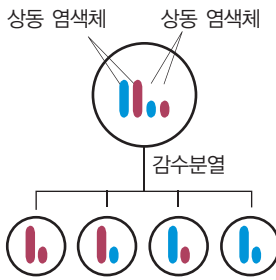
멘델의 실험 결과가 발표되던 1865년 경에는 현미경을 이용하여 세포의 관찰이 이루어지고 있었으며, 멘델의 유전법칙에 대한 재평가가 이루어지던 1903년에 셔턴은 세포의 핵 속에 염색체가 존재하며, 이 염색체가 실과 같은 구조로 흩어졌다가 세포분열할 때 다시 뭉쳐서 염색체가 나타나는 것을 관찰하였다. 셔턴은 염색체의 행동이 멘델이 이야기했던 유전 인자와 일치하는 것을 다음 그림과 같은 비교를 통해서 설명하였다.

셔턴은 이와 같이 세포가 분열할 때 나타나는 유전 인자와 염색체 행동의 유사성을 발견한 후에 유전 인자는 정자나 난자에 있는 염색체에 존재하는 작은 입자와 같은 물질이라고 생각하고 “유전 인자는 염색체에 존재하며 염색체를 통해 자손에게 전달된다”는 **염색체설**을 주장하였다.



❖ 셔턴(Sutton, W. S.; 1877~1916)
생물의 유전자가 염색체에 들어있다는 염색체설을 주장함.

❖ 유전자라는 용어를 처음 사용한 사람은 요한센(1909년)이었다.

멘델이 주장한 유전 인자의 행동	셔턴이 관찰한 염색체의 행동
 대립 유전자 대립 유전자 AaBb 분리 AB Ab aB ab	 상동 염색체 상동 염색체 감수분열
• 한 개체 내에는 하나의 형질에 대한 유전자가 쌍으로 존재한다. • 대립 유전자는 생식세포를 형성할 때 분리된다. • 분리의 결과 생식세포는 대립 유전자 중 하나를 갖는다. • 분리되었던 대립 유전자는 수정을 통해 다시 합쳐진다.	• 하나의 체세포에는 상동 염색체가 쌍으로 존재한다. • 상동 염색체는 감수분열이 일어날 때 분리된다. • 감수분열의 결과 생식세포는 상동 염색체 중 하나를 갖는다. • 분리되었던 상동 염색체는 수정을 통해 다시 합쳐진다.



❖ 모건(Morgan, T. H.; 1866~1945)
초파리 교배 연구를 통해 유전자설을 주장함.

모건(1926)은 흰 눈을 가진 돌연변이 초파리를 연구하다가 초파리의 흰 눈이 암수에 따라 다르게 나타난다는 사실을 발견하였다. 모건은 이 실험 결과와 함께 염색체에 의해 초파리의 성이 결정된다는 사실을 바탕으로 흰 눈 유전자가 X 염색체의 전달과 관련이 있는 것을 확인하였다. 이것으로 모건은 유전자가 염색체에 존재한다는 것을 증명하였다. 그 후 모건은 여러 연구를 통해 “유전자는 염색체의 일정한 위치에 존재하며, 대립 유전자들은 상동 염색체의 같은 위치에 존재한다”는 유전자설을 주장하였다.

탐구 활동 4

야생 및 돌연변이 초파리의 관찰

모건이 실험재료로 삼은 초파리는 채집과 사육이 쉽고 한 세대가 짧으며, 한 배에서 많은 자손이 나오기 때문에 오랫동안 유전 연구에 널리 이용되어 오고 있다. 특히 초파리 가운데 노랑초파리(*Drosophila melanogaster*)는 지금까지 여러 가지 형질에 대해 수많은 돌연변이체가 발견되었기 때문에 교배 실험을 통한 멘델의 유전 법칙을 확인하는데 편리한 실험 재료로 사용되고 있다. 유전 연구에 초파리를 이용할 때 돌연변이가 많은 것은 어떤 점에서 좋은지 생각해 보자.

준비물

기구: 실체 현미경, 마취기구세트(붓, 마취병, 마취 깔대기, 흰 종이), 초파리 사육병, 스폰지 마개, 향온기

재료: 야생형 초파리, 돌연변이 초파리, 에테르

방법 및 절차

- (1) 에테르를 묻힌 솜을 마취병 속에 넣는다.
- (2) 사육병의 옆을 손가락으로 톡톡 쳐 초파리가 사육병의 마개에서 멀어지게 한다.
- (3) 사육병의 마개를 신속히 제거한 후, 마취병을 그 위에 거꾸로 놓는다.
- (4) 사육병과 마취병을 양손으로 동시에 잡고 마취병은 밑으로, 사육병은 위로 놓이게 한다. 이 상태로 사육병을 톡톡치면서 초파리가 마취병 속으로 떨어지게 한다.
- (5) 초파리가 마취되어 움직이지 않으면 신속하게 꺼내 해부 현미경으로 관찰한다.

결과 및 논의

〈야생형 초파리의 관찰〉

- (1) 야생형 초파리의 암수 구조를 각각 스케치하고 각 기관의 명칭을 써보자.

〈돌연변이 초파리의 관찰〉

- (1) 돌연변이형 초파리의 특징적인 형질을 야생형 초파리의 형질과 비교해서 찾아보고 다음 표에 기록해 보자.

돌연변이의 종류	관찰내용	돌연변이의 명칭 및 유전자 위치		
		돌연변이 이름 붙이기	실제 명칭	유전자 위치
돌연변이 1				
돌연변이 2				
돌연변이 3				
돌연변이 4				

- (2) 각 돌연변이체들의 이름을 붙여보고 실제 명칭을 조사해 보자.
- (3) 각 돌연변이체들에서 돌연변이가 일어난 유전자의 위치를 조사해 보자.

연구과제

다른 생물체와 비교해 볼 때 초파리가 유전 연구에 이용하는데 어떤 장점이 있는가?

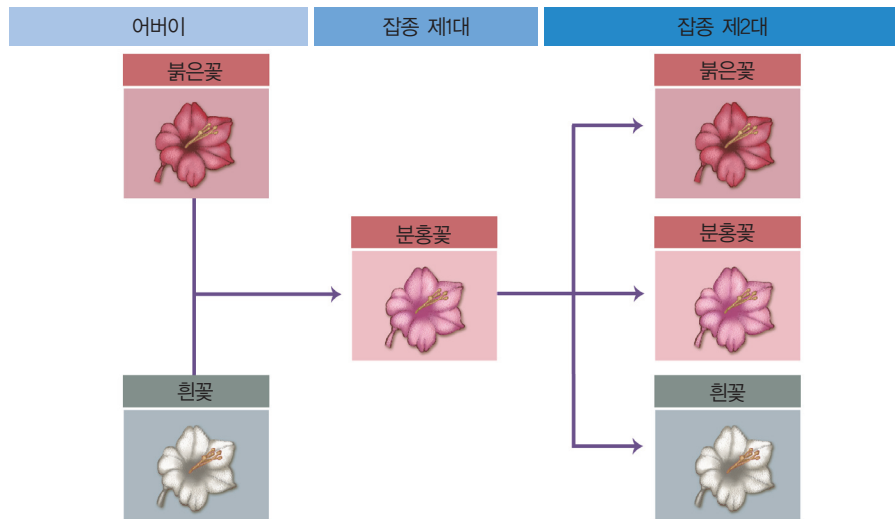
조사하기

최근 초파리를 이용한 연구에는 어떤 것들이 있는지 조사해 보자.

멘델의 유전 법칙이 널리 인정받게 된 후, 학자들이 유전현상을 연구하는 과정에서 멘델의 유전법칙으로는 설명되지 않는 경우를 발견하였다.

1) 중간유전

독일의 식물학자인 코렌스는 분꽃을 이용하여 실험을 하여 다음과 같은 결과를 얻었다. 순종인 붉은색 분꽃과 흰색 분꽃을 교배하였더니 잡종 제1대에서는 모두 분홍색 꽃만 나타났다. 이 잡종 제1대를 자가수분 시킨 잡종 제2대에서는 붉은 색 꽃과 분홍색 꽃과 흰 색 꽃이 1:2:1의 비율로 나타났다.

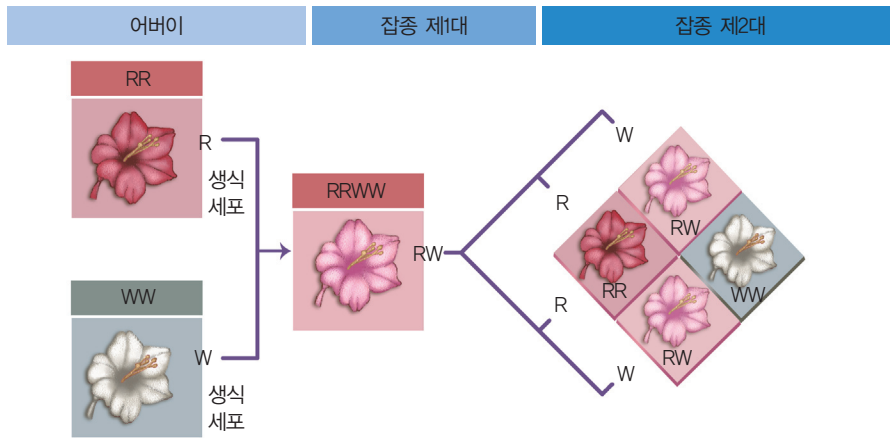


〈그림 Ⅲ-6〉 분꽃 교배 잡종 제1대에서는 붉은꽃과 흰꽃의 중간인 분홍꽃이 나타났다.

멘델의 우열의 법칙에 따르면 붉은색 분꽃과 흰색 분꽃을 교배했을 경우에는 둘 중 한 가지만 나타나야 하지만, 분꽃의 경우에는 두 형질의 중간인 분홍색 분꽃이 나타났으며 잡종 제2대에서는 붉은색:흰색=3:1의 비율이 아닌 붉은

색:분홍색:흰색=1:2:1의 비율로 나타났다.

이것은 붉은색 유전자를 R, 흰색 꽃 유전자를 W라고 했을 때 잡종 제1대의 유전자 형이 RW가 되는데 R과 W 사이의 우열 관계가 불분명하여 분홍색 분꽃이 나타나게 된 것이다. 이와 같이 쌍을 이루는 유전자 사이의 우열관계가 불완전하여 양친의 중간 형질이 나타나는 것을 **중간유전**이라고 한다.



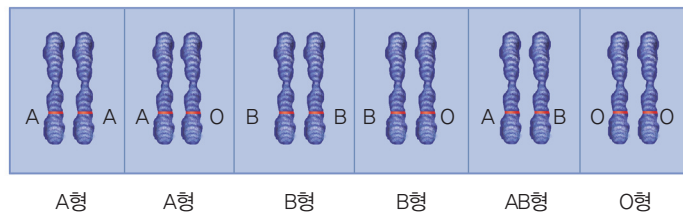
〈그림 Ⅲ-7〉 분꽃 교배의 유전자형

생각해 보기

사람의 혈액형 유전을 중간유전으로 설명할 수 있는가? 만일 설명이 되지 않는다면 어떤 부분에 문제가 있는지 생각해 보자.

2) 복대립유전

일반적으로 완두콩의 색깔 유전이나 분꽃 유전과 같은 유전 형질은 한 쌍의 대립 유전자에 의해 결정되지만, 사람의 혈액형을 결정하는 유전 인자는 A, B, O 세 가지이다. 이 세 가지 유전자에 의해 결정되는 혈액형 유전자형은 다음과 같다.

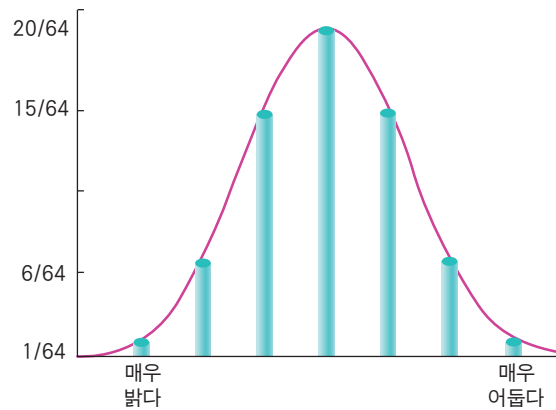


〈그림 Ⅲ-8〉 혈액형 유전자형

세 가지 유전자에 의해 혈액형이 이렇게 나타나는 이유는 다음과 같다. 유전자 A, B, O 중에서 A와 B 사이에는 우열관계가 없고, A, B는 모두 O에 대해서 우성이다. 따라서 혈액형이 A형인 사람의 유전자형은 AA이거나 AO이고, B형인 사람은 BB이거나 BO이며, AB형인 사람의 유전자형은 AB, O형인 사람은 OO이다. 이와 같은 유전 현상을 **복대립유전**이라고 한다.

3) 다인자 유전

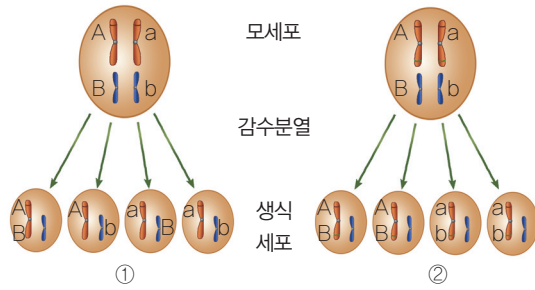
사람의 키나 체중 등은 두 가지나 세 가지의 형질로 명확하게 구분할 수 없고 연속적으로 형질이 나타나게 되는데, 이는 키나 체중 등에 관여하는 유전자가 많기 때문이다. 이렇게 한 형질의 유전에 여러 유전자가 관여하는 유전을 **다인자 유전**이라고 한다. 피부색과 같은 다인자 유전은 <그림 Ⅲ-9>와 같이 각 형질이 한 집단 안에서 연속적인 분포로 나타난다.



<그림 Ⅲ-9> 피부색의 분포

4) 연관

생물의 염색체 수는 많아야 수십 개 정도이고, 사람의 경우는 46개이다. 인간의 유전자는 3만~4만 개 정도로 알려져 있으므로 유전자 수에 비해 염색체 수는 상당히 적은 편이다. 따라서 하나의 염색체에는 많은 유전자가 존재하게 된다. 이렇게 하나의 염색체에 존재하는 유전자들을 서로 **연관되어** 있다고 하며, 연관된 유전자들을 **연관군**이라고 한다. 생물이 갖는 **연관군의** 수는 그 생물의 생식세포에 들어 있는 염색체 수와 같다. 한 염색체에 연관된 유전자들은 생식세포를 형성하는 과정에서 상동 염색체가 분리될 때 함께 이동하므로 독립의 법칙과 다른 표현형의 비를 나타낸다.

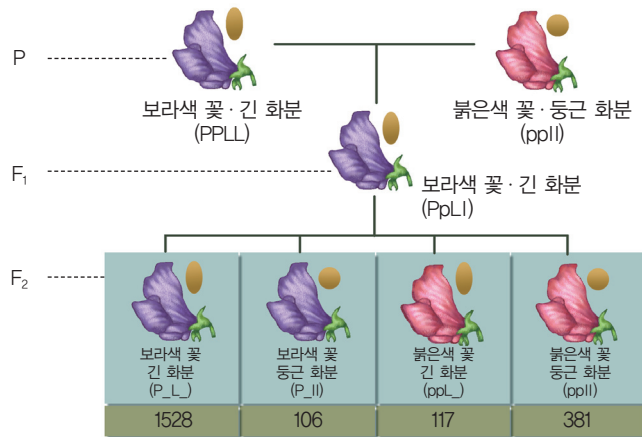


〈그림 Ⅲ-10〉 생식세포 형성 ① 독립 유전 ② 연관 유전

독립 유전의 경우에는 잡종 제1대의 생식세포가 위 그림 ①과 같이 형성되기 때문에 잡종 제2대의 경우 9:3:3:1의 비율이 나오지만, 연관 유전의 경우 생식세포가 위 그림 ②처럼 AB, ab만 형성되기 때문에 잡종 제2대의 비율이 3:1의 비율이 나오게 된다.

5) 교차

한 염색체에 연관되어 있는 유전자들이 항상 함께 행동하지 않고 경우에 따라서는 분리되어 행동할 수도 있다. 다음은 베이트슨이 스위트피 꽃을 가지고 수행한 실험이다.



〈그림 Ⅲ-11〉 스위트피의 교배 실험 이 실험 결과를 비율로 나타내면 11:1:1:3이 되어 독립 유전도 아니고 연관 유전도 아닌 것을 알 수 있다.

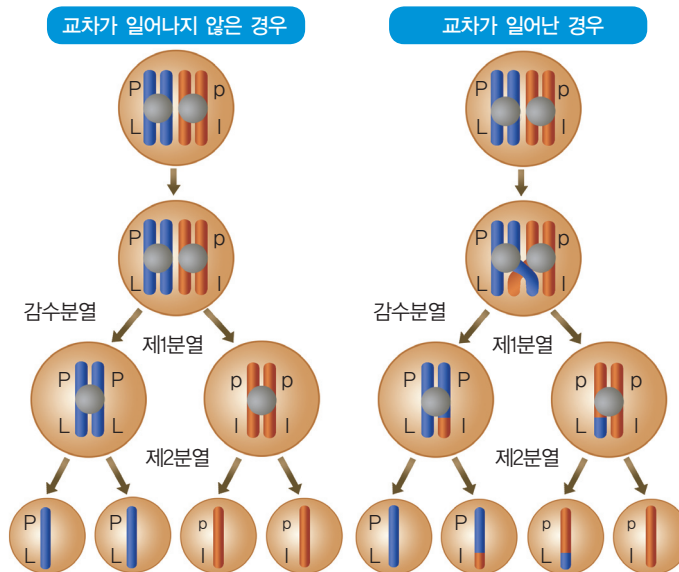
스위트피 교배 실험에서 잡종 제2대의 결과를 보면 잡종 제1대에서 생식세포를 형성할 때 유전자 P와 L, p와 l이 연관되어 있음을 알 수 있다. 두 유전자가 연관된 상태로만 있다면, 함께 행동하기 때문에 잡종 제2대에서는 보라색

꽃에 긴 화분을 가진 개체(PPLL)와 붉은색 꽃에 짧은 화분을 가진 개체(ppll)가 3:1의 비율로 나와야 한다. 그런데, 결과를 보면 소수의 보라색 꽃에 짧은 화분을 가진 개체(Ppll)와 붉은색 꽃에 긴 화분을 가진 개체(ppLl)가 나타나는 것으로 보아 두 유전자는 함께 행동하지 않는다는 것을 알 수 있다. 이것은 스위트피 꽃 잡종 제1대에서 생식세포가 만들어질 때 연관되어 있던 두 유전자 사이에 교차가 일어나 새로운 유전자 조합인 Pl과 pL을 갖는 생식세포가 만들어졌기 때문이다.

창의적으로 생각하기

교차가 일어나는 것은 교차가 일어나지 않는 것과 비교해서 어떤 장점과 단점이 있을까?

이와 같이 한 염색체에 연관되어 있는 유전자가 항상 함께 행동하지 않는 것은 생식 세포를 형성할 때 감수 제1분열 전기에서 상동 염색체를 이루는 염색 분체의 일부가 서로 교환되는 교차가 일어나기 때문이다. 교차가 일어나면 염색 분체의 유전자도 교환되므로 새로운 연관이 이루어진다.



〈그림 Ⅲ-12〉 연관과 교차에서의 유전자 행동

연관된 유전자 사이에서 교차가 일어나는 빈도를 교차율이라고 하며, 다음과 같이 구할 수 있다.

$$\text{교차율}(\%) = \frac{\text{교차에 의해 생긴 생식세포 수}}{\text{전체 생식세포 수}} \times 100$$

그러나 실제로는 생식세포의 수를 알기 어려우므로 검정 교배에 의해 얻은 표현형의 분리비를 통해 다음과 같이 교차율을 구한다.

$$\text{교차율}(\%) = \frac{\text{교차에 의해 생긴 자손의 수}}{\text{검정교배에 의해 생긴 전체 자손의 수}} \times 100$$

6) 염색체 지도

초파리를 이용하여 유전을 연구하던 모건과 스터트반트는 염주에 있는 염주 알처럼 유전자가 염색체에 직선으로 배열되어 있으며, 염색체상의 모든 부위에서 교차가 일어날 확률이 같다고 생각하였다. 이와 같은 생각을 바탕으로 이들은 교차율을 이용해 염색체 상에서 유전자의 위치를 정하여 염색체 지도를 만들 수 있다고 생각하였다.

예보기 1

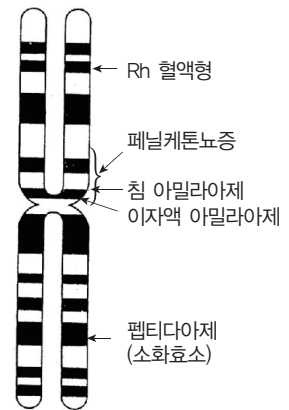
염색체 지도 작성

다음은 초파리를 교배하여 초파리의 몸색과 눈색, 날개 모양을 결정하는 유전자 사이의 교차율을 구한 결과를 나타낸 것이다.

유전자	교차율
검은 몸색 유전자(g) ~ 주홍색 눈 유전자(c)	9%
주홍색 눈 유전자(c) ~ 흔적 날개 유전자(l)	9.5%
검은 몸색 유전자(g) ~ 흔적 날개 유전자(l)	18.5%

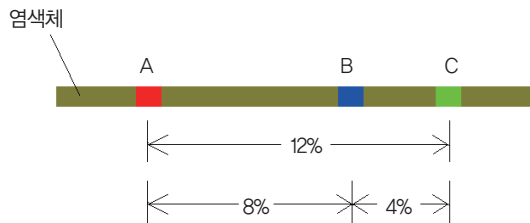
정리

- (1) 염색체 상의 모든 부위에서 교차가 일어날 확률이 동일하다고 할 때, 교차율과 유전자 사이의 거리는 어떤 관계가 있는가?
- (2) 교차율을 이용해 염색체 상에서 각 유전자의 배열 순서를 적어보자.
- (3) 각 유전자 사이의 상대적인 위치와 거리를 표시하여 염색체 지도를 완성해 보자.



〈그림 Ⅲ-13〉 사람의 1번 염색체

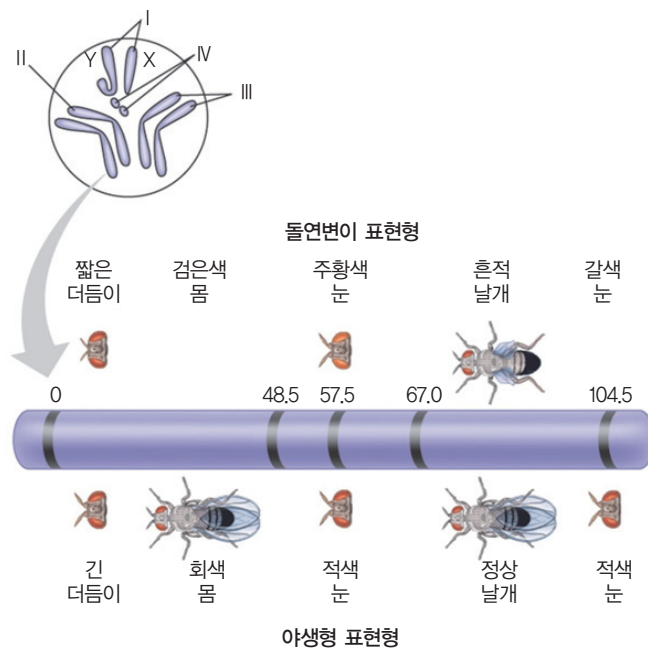
모건과 스티트반트의 실험에서 알 수 있듯이 동일한 염색체 위에 연관되어 있는 유전자들 중에서 서로 멀리 떨어져 있는 유전자일수록 교차가 일어날 기회가 많아지고 가까울수록 교차가 일어날 기회가 적어진다. 따라서 연관되어 있는 두 유전자 사이의 교차율을 알면 염색체 상의 두 유전자 사이의 상대적인 위치와 거리를 알 수 있다.



〈그림 Ⅲ-14〉 염색체 지도

예를 들어 연관되어 있는 세 유전자 A, B, C가 있다고 할 때, 유전자 A와 B의 교차율이 8%이고, 유전자 B와 C사이의 교차율이 4%이며, 유전자 A와 C사이의 교차율이 12%라고 하면 세 유전자의 배열은 다음과 같이 나타낼 수 있다.

인접한 세 유전자 사이의 교차율을 이용하여 유전자 사이의 순서와 상대적인 거리를 알아내는 방법을 3점 검정법이라고 한다. 3점 검정법을 이용하여 염색체상에 있는 여러 유전자의 상대적 위치와 거리를 나타낸 것을 **염색체 지도**라고 한다.



〈그림 Ⅲ-15〉 초파리 2번 염색체의 염색체 지도

조사하기

유전자 사이의 거리가 너무 가깝거나 멀면 교차율에 의한 염색체 지도 작성에 오차가 있을 수 있다. 그 이유는 무엇이며 어떻게 해결할 수 있는지 조사해 보자.

03

사람의 유전

학·습·목·표

- 사람의 유전 현상과 연구 방법을 나열할 수 있다.
- 반성유전과 한성유전을 설명할 수 있다.
- 다양한 돌연변이에 대해 이해할 수 있다.

사람은 피부색, 눈동자 색, 키, 머리카락 모양, 얼굴 형 등 많은 특징들을 가지고 있다. 이렇게 사람이 가지고 있는 수많은 형질들은 어떻게 유전이 될까?

생각해 보기

사람의 유전에 영향을 미치는 요인과 사람의 유전에 관여하는 유전 원리에는 무엇이 있을지 생각해 보자.

탐구 활동 5

사람의 유전 형질 조사

사람은 수많은 표현 형질이 있다. 사람이 가지고 있는 이러한 형질은 어떤 유전 원리에 의해 자손에게 전달될까? 사람이 가지고 있는 형질에 관여하는 유전 원리는 한 가지가 아니라 여러 가지가 관련되어 있다. 조별로 사람이 가지고 있는 형질 중에서 몇 가지를 선택하여 그 형질이 어떤 유전 원리에 의해 유전되는지에 대한 가설을 설정해 보고 그것을 어떻게 검증할 수 있을지 검증 절차를 생각해 보자.

준비물

기구: 돋보기, 자, 줄자, 체중계, 핀셋, 물 컵,

재료: 그래프용지, 실험용 노트, PTC 종이

방법 및 절차

두 사람이 한 조가 되어 다음의 각 형질에 대해서 서로의 특징을 관찰하여 표에 기록한다.

❖ 유의점

- 두 명이 한 조가 되어 실험하도록 한다.
- 조별로 조사한 유전 형질을 발표하여 학급 전체에 대한 표를 만들고 유전 형질의 빈도를 알아보도록 한다.
- PTC 종이 만들기 : 물 1 리터에 페닐티오카바마이트 500 g을 녹인다. 완전히 녹이는데 상온에서 하루가 걸린다. 이 용액에 여과지를 담갔다 꺼내어 말린다. 여과지를 2 cm²되게 잘라서 준비한다.

❖ 굽은 새끼손가락
새끼손가락이 인접한 4번째 손가락 쪽으로 굽는다/굽지 않는다.

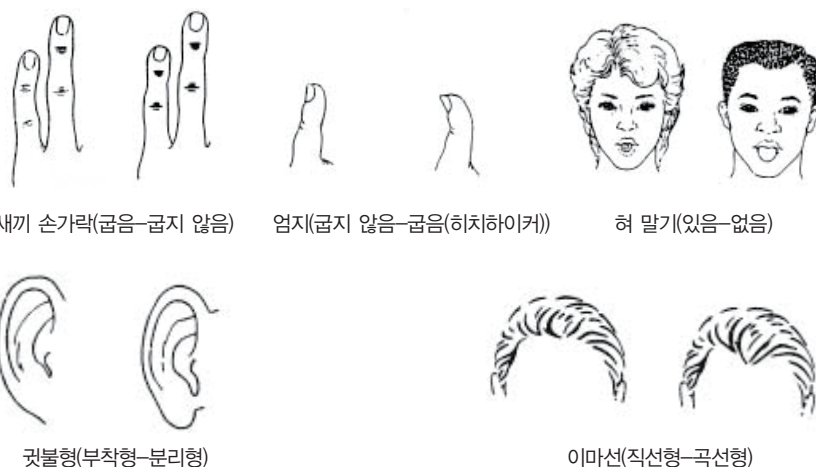
❖ 히치하이커 엄지
엄지손가락을 60°나 그 이상으로 뒤쪽으로 굽힐 수 있다/없다.

❖ 혀 말기
혀를 앞으로 내밀었을 때 U자형으로 둥글게 말 수 있다/없다.

❖ 귓불형
귓불이 머리에서 떨어져 있다/붙어 있다.

❖ 이마의 선
두발의 경계선이 이마의 가운데에서 뾰족한 곡선을 이루고 있다/직선이다.

❖ PTC 미맹
혀를 축축하게 한 후 준비해 둔 PTC 종이를 혀에 5초간 둔 후 제거하고 쓴맛을 느끼는지 알아본다.



결과 및 논의

(1) 각자의 신장, 체중, 새끼손가락의 길이, 맥박수를 측정하여 기록한다.

- 신장 : ()cm ■ 체중 : ()kg
■ 새끼손가락의 길이 : ()cm ■ 맥박수 : ()회/분

(2) 학급 전체의 형질을 조사하여 표에 기록하고 %를 계산한다.

	새끼손가락		엄지손가락		혀 말기	
	굽는다	곧다	굽는다	곧다	가능	불가능
개인별						
학생수						
%						
	귓불형		이마의 선		PTC미맹	
	부착형	분리형	직선	곡선	정상	미맹
개인별						
학생수						
%						

신장 (cm)	학생수 (명)	%	체중 (kg)	학생수 (명)	%	맥박수 (회/분)	학생수 (명)	%
150미만			40미만			50미만		
150-159			40-49			50-59		
160-169			50-59			60-69		
170-179			60-69			70-79		
180-189			79-79			80-89		
			80이상			90이상		

(3) 위 표로 조사한 자료를 그래프로 그려보자. 그래프에 나타난 형질 중 뚜렷하게 대립되는 형질은 무엇이고, 다양하게 나타나는 형질은 무엇인가? 그 이유는 무엇인가?

(4) 조사한 각 대립 형질에서 빈도가 높은 형질은 각각 무엇인가?

(5) 대립되는 형질을 갖는 경우 빈도가 높은 형질이 우성이고 반드시 낮은 형질이 열성이라고 말할 수 있는가? 대립 형질의 우열관계를 알기 위해서 어떻게 하여야 하는가?

(6) 조사된 형질 중 유전적 영향보다 환경의 영향을 많이 받은 신체적 특징은 무엇인가?

참고 사항

우리가 쉽게 찾아 낼 수 있는 유전 형질들의 우열관계는 다음과 같다.

우성	열성
혀 말기를 할 수 있다.	혀 말기를 할 수 없다.
이마선의 가운데가 뾰족하다.	이마선이 직선이다.
귓불이 떨어져 있다.	귓불이 붙어 있다.
엄지손가락이 뒤로 잘 젖혀진다	엄지손가락이 잘 젖혀지지 않는다.
PTC의 쓴맛을 느끼지 못한다.	PTC의 쓴맛을 느낀다.
둘째 발가락이 엄지발가락보다 길다.	둘째 발가락이 엄지발가락보다 짧다.
손가락 마디 사이에 짧은 털이 있다.	손가락 마디 사이에 털이 없다.
보조개가 있다.	보조개가 없다.
곱슬머리이다.	직모이다.
매부리 코	낮은 코

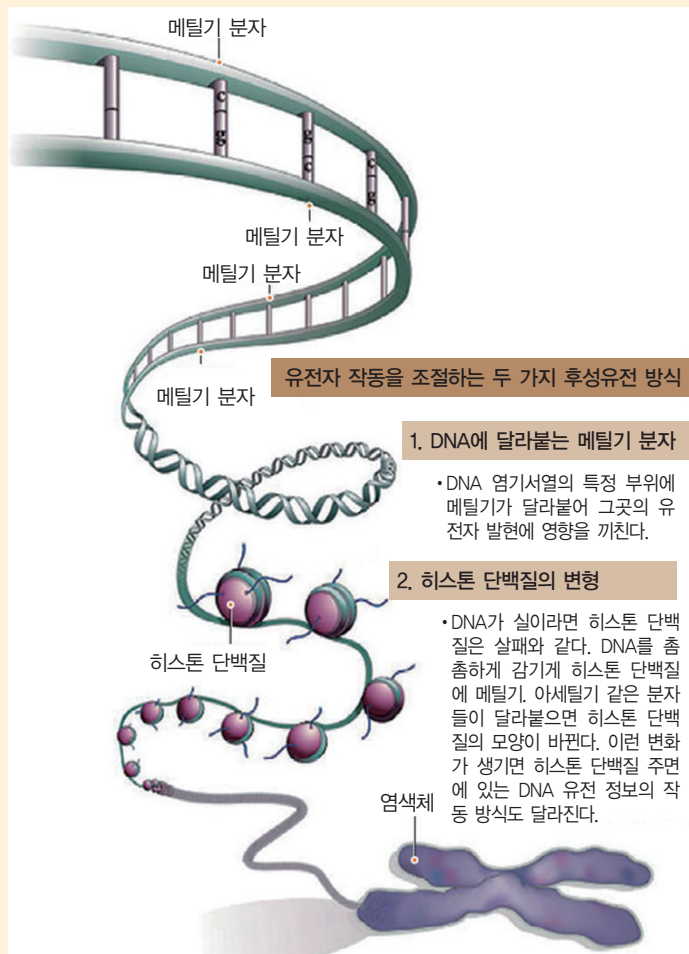
사람의 유전에 대한 연구는 사람을 대상으로 직접 실험을 할 수 없기 때문에 간접적인 방법을 사용한다. 첫째로 가계조사를 하는데 이는 특정 유전 형질을 가지고 있는 가계에 대하여 선조로부터 자손에게 그 형질이 어떻게 나타나고 있는가를 가계도를 만들어 조사하는 방법이다. 미맹, 혀 말기, ABO식 혈액형, 색맹, 혈우병 등의 유전이 이 방법에 의하여 밝혀졌다.

둘째로 통계 조사 방법이 있다. 이는 조사하려는 유전 형질에 관하여 가능한 한 많은 사람을 조사해서 얻은 자료를 통계적으로 처리함으로써 유전 결과를 추정하는 방법이다.

셋째로 쌍생아를 통한 연구가 있다. 쌍생아는 일란성과 이란성이 있는데, 이 두 쌍생아를 비교, 연구하는 방법으로 유전과 환경의 영향을 알아볼 때 사용하는 방법이다.

읽을거리 환경 · 습관 따라 유전자 발현이 달라진다.

유전자 발현이 일어날 때, 30억 쌍의 DNA 염기서열에 담긴 유전 정보가 동일하게 발현될까? 살면서 겪는 환경의 차이가 유전 정보를 다르게 발현할 수 있다는 연구 결과들이 나오고 있다. 이른바 '후성유전학'이 유전자 결정론에 의문을 제기하는 새로운 연구 분야로 성장하고 있다. 후성유전학자들은 어떤 환경에서 사느냐, 무얼 먹느냐, 어떤



〈그림 III-16〉 유전자 작동을 조절하는 두 가지 후성유전방식

습관을 지니느냐에 따라 우리 몸의 DNA가 바뀌진 않더라도 그 유전 정보를 사용하는 방식은 바뀔 수 있다고 주장한다.

‘후성유전’ 개념은 1940년대에 처음 생겼지만 분자생물학에서 실증 연구로 주목받기 시작한 것은 불과 4~5년 전 부터이다. 생명현상과 개인 질병의 원인은 DNA 염기서열이라는 1차원 정보만으로 다 설명되지 않고, 살면서 얻는 환경의 후천적 영향이 DNA와 유전자의 작동 ‘방식’을 바꾼다는 여러 증거들이 밝혀지고 있다.

똑같은 유전 정보라 해도 그 사용법을 바꾸는 후성유전 조절 물질로는 ‘메틸기’(-CH₃) 같은 물질들이 주목받고 있다. 메틸기는 DNA 같은 유전 정보 물질에 잘 달라붙는 흔한 분자다. 그런데 DNA의 어디에 어떻게 달라붙느냐, 또 히스톤 단백질에 어떤 모양으로 달라붙느냐에 따라 메틸기가 붙은 유전자가 다르게 작동한다는 사실이 밝혀졌다. 환경과 음식, 생활습관에 따라 우리 몸에서 후성유전 물질의 쓰임새가 달라진다. 그래서 어떤 유전자는 더 강하게 작동하고 어떤 유전자는 억제되는 것이다.

어떤 경우에 이러한 메틸기의 조절 패턴이 자손에게도 ‘유전’된다. 2차 세계대전 직후 잘 먹지 못해 키가 작은 세대의 다음 후손들이 풍족히 먹으며 자라는 환경에서도 성장이 더뎠다는 조사 결과는 후성유전의 사례 가운데 하나다. 그러나 메틸기가 어떻게 작용하는지 그 메커니즘은 아직 다 밝혀지지 않은 상태이다.

후성유전학자들은 메틸기 같은 후성유전 물질이 우리 몸에서 사용할 유전자와 사용하지 않을 유전자를 구분해 주는 ‘표지’ 구실을 한다고 본다. 사람 유전체(게놈)가 3만 가지 정도인데 이것을 유전자 정보를 담은 3만개의 서랍들이라고 생각해 보자. 닫힌 서랍에 든 유전자는 작동하지 못하고 열려야만 작동할 수 있다고 보자. 필요에 따라서 서랍을 닫거나 열거나 반쯤 열어두어야 하는 서랍이 필요하다. 이 때 어느 서랍을 열고, 닫고, 반쯤 열고 하는 것을 구분하게 해 주는 ‘이름표’가 필요한데 바로 메틸기 같은 물질이 그 역할을 하는 것이다. 서랍 안의 유전 정보는 전혀 바꾸지 않고 이름표만으로도 유전자 작동을 조절할 수 있게 되는 것이다.

후성유전학의 입장에서 보면 암도 다르게 보인다. 암은 흔히 유전자 돌연변이로 발병한다고 본다. 그러나 최근 연구에서 암과 정상 세포를 비교해 봤을 때, 유전 정보 차이는 보다는 메틸기 같은 후성유전 물질의 차이가 더 두드러지는 결과를 보였다. 유전 정보는 정상이라 해도, 환경 영향에 따라 달라진 메틸기의 조절 작용으로 암 세포가 생길 수 있다는 것이다. 결국, 후성유전학의 입장에서 보면 생명현상은 유전자와 환경의 복잡한 상호작용인 것이다.

조사하기

1. 유전자와 환경이 생물체의 유전에 어떤 영향을 미치는지 관련된 연구 자료를 조사하여 발표하고 토론해 보자.
2. 서양에서는 가계도를 작성하였고, 우리나라에서는 족보를 작성하였다. 서양의 가계도와 우리나라 족보는 어떤 공통점과 차이점이 있는지 조사해 보자.

탐구 활동 6

겸형 적혈구 빈혈증 가계도 분석 실험

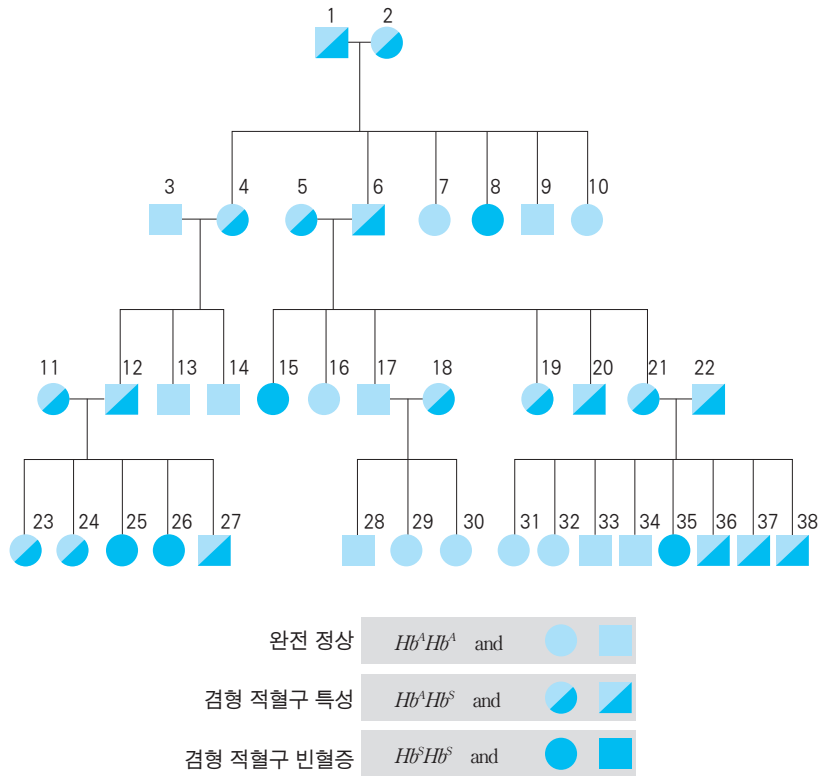
겸형 적혈구 빈혈증은 말라리아가 잘 발생하는 지역에 널리 퍼져있다. 겸형 적혈구는 헤모글로빈에 의한 산소의 운반에 장애를 일으키거나, 모세혈관을 막아서 조직에 산소를 공급하지 못하게 한다. 따라서 겸형 적혈구 빈혈증을 가진 사람은 어려서 죽는 경우가 많으며, 겸형 적혈구에 대해 잡종인 사람의 경우에는 겸형 적혈구 특성을 나타낸다. 잡종인 사람은 보인자로 보통 때는 건강하지만, 심한 운동을 하거나 산소가 부족한 곳에 있을 경우에는 빈혈증을 나타낸다. 자신이 겸형 적혈구 빈혈증에 대해 잡종인 상태라는 것을 모른다면 자칫 위험에 처할 수도 있다. 겸형 적혈구 빈혈증에 대해 잡종인 사람을 어떻게 알아낼 수 있을까?

정상 대립 유전자는 Hb^A 로, 겸형 적혈구 빈혈 유전자는 Hb^S 로 나타낸다. 따라서 나타날 수 있는 유전자 조합은 다음과 같다.

$Hb^A Hb^A$	정상
$Hb^A Hb^S$	겸형 적혈구 특성
$Hb^S Hb^S$	겸형 적혈구 빈혈증

- (1) 두 부모 모두 겸형 적혈구 유전자에 대해 잡종인 경우에 아이의 유전자가 어떤 것이 가능하며 표현형은 어떤 것이 가능한지 나타내시오.
- (2) 정상-겸형 적혈구 특성을 각각 갖는 부부가 아이를 낳을 경우에는 어떤 아이가 태어날지 예상해 보시오.

다음은 어떤 가족의 겸형 적혈구 빈혈증에 대한 가계도이다.



〈그림 Ⅲ-17〉 어떤 가족의 겸형 적혈구 빈혈증에 대한 가계도

〈이 가족의 건강 프로파일〉

건강 상태	영향 받은 가족
말라리아에 감염	13, 32, 33
말라리아로 죽음	7, 9, 10, 16, 29, 30, 31, 34
겸형 적혈구 빈혈증으로 죽음	8, 15, 25, 26, 35
말라리아나 겸형 적혈구 빈혈증과 무관하게 죽음	3, 19
건강한 상태	1, 2, 4, 5, 6, 11, 12, 14, 17, 18, 20, 21, 22, 23, 24, 27, 28, 36, 37, 38

- (3) 말라리아에 대한 조사를 하고 말라리아와 겸형 적혈구 빈혈증이 어떤 관계가 있는지 알아보자.
- (4) 말라리아로 죽었거나 현재 감염되어 있는 사람을 대상으로 어떤 유전 형질에 속하는지 아래 표에 나타내시오.

유전자형	말라리아에 감염되거나 죽은 사람
$Hb^A Hb^A$	
$Hb^A Hb^S$	
$Hb^S Hb^S$	

(5) 이 가계도에서 사망한 원인별로 비율이 어떻게 되는지 아래 표에 나타내보시오.

사망 원인	사망 수	전체 사망에 대한 사망비율
말라리아		
겸형 적혈구 빈혈증		
기타		
계		

(6) 이 가족의 사망 원인으로 가장 큰 것은 어느 것인가?

(7) 가족 중에서 건강하거나 살아있는 사람들의 유전자형을 살펴보자. 건강한 사람 중에 겸형 적혈구 질병에 대해 자주 나타나는 유전자형은 어떤 것인가?

연구과제

영희는 유전자형이 $Hb^A Hb^A$ 를 가지고 있고, 철수는 $Hb^A Hb^S$ 의 유전자형을 가지고 있다. 영희와 철수가 네팔로 놀러갔다면, 어떤 상황에 처하게 되겠는가?

조사하기

겸형 적혈구 빈혈증은 상호우성(Codominance)으로 유전된다. 상호우성유전이 무엇인지 조사해 보자.

상염색체에 의해 유전되는 사람의 유전 형질 중에서 귓볼의 모양은 한 쌍의 대립 유전자에 의해 결정된다. 상염색체에 의해 유전되는 대표적인 형질에는 귓볼 외에도 이마선, 혀 말기, 혈액형, 피부색, 쌍꺼풀 등이 있다. 상염색체는 남녀 모두에게 있으므로 상염색체에 의한 유전에는 남녀에 따른 차이가 없다.

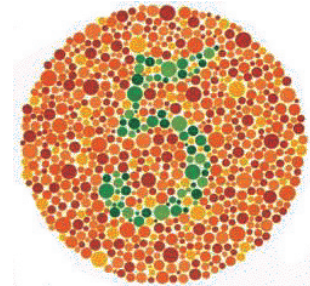
한편, 사람의 성을 결정하는 성염색체는 남녀의 성을 결정하는 것 외에도 다른 형질을 결정하는 유전자들도 함께 존재한다. 이 유전자들은 성염색체에 따라 다르게 분포하므로 유전 형질의 출현 빈도가 남녀에 따라 다르게 나타난다. 그 중 대표적인 것이 색맹을 결정하는 유전자이다. 이 유전자는 성염색체인 X 염색체에 있으며, 정상에 대해 열성이다.

1) 반성유전과 한성유전

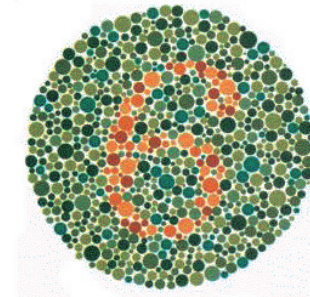
색맹을 결정하는 유전자는 성염색체인 X 염색체에 있으며 정상에 대해 열성이다. 여성의 경우 색맹이 나타나려면 두 염색체 모두에 색맹 유전자가 있어야 하지만, 남성의 경우에는 색맹 유전자가 있는 X 염색체가 하나만 있어도 색맹이 나타난다. 따라서 색맹은 여성보다 남성에게서 더 많이 나타난다. 이와 같이 유전자가 X 염색체위에 있어서 성에 따라 형질이 표현되는 비율이 달라지는 유전을 **반성유전**이라고 한다.

색맹 이외에도 반성 유전을 하는 형질에는 혈우병이 있는데, 혈우병 유전자는 색맹과 같이 열성으로 작용한다.

한편, 귓속에 털이 나는 형질은 남자에게만 나타나는데, 이 형질은 Y 염색체에 존재하는 유전자에 의해 결정되기 때문에 아버지에서 아들에게로만 유전된다. 이와 같이 Y 염색체에 존재하는 유전자에 의한 형질은 한쪽 성에만 나타나는데 이러한 유전을 **한성유전**이라고 한다.



정상인은 5로 읽는다. 적녹색맹자, 적녹색약자, 전색약자 모두 구별하지 못한다.



정상인은 6으로 읽는다. 적녹색맹자, 전색약자는 구별하지 못한다.

〈그림 Ⅲ-18〉 색맹검사표의 일부

2) 돌연변이

1986년 러시아 체르노빌 원자력 발전소의 폭발 사고로 10년 동안 방사능 물질이 주변에 대량으로 유출되었다. 이로 인해 많은 사람이 죽었으며, 이 지역의 사람에게서 기형아 발생률이 크게 증가하였다. 이것은 유전자나 염색체가 방사선이나 화학 물질 등에 의해 손상된 결과 형질이 바뀌는 돌연변이가 나타났기 때문이다.

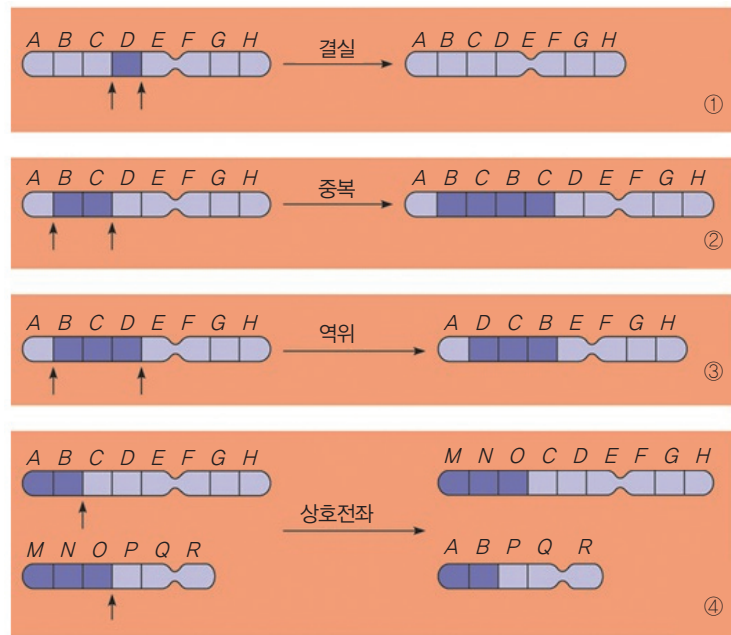
(1) 유전자 돌연변이

유전자 돌연변이에 의해 나타나는 유전병으로는 겸형 적혈구 빈혈증과 알비노증, 알칼톤뇨증 등이 있다. 겸형 적혈구 빈혈증이란 적혈구 안의 헤모글로빈을 생성하는 유전자에 이상이 생겨 적혈구가 낫 모양으로 변하는 유전병으로

심한 빈혈 증세를 일으킨다. 알비노증은 멜라닌 색소를 만드는 유전자에 이상이 생겨 피부가 백색을 나타내는 유전병이며, 알카톤뇨증도 유전자에 돌연변이가 일어나서 소변이 공기 중에서 검은 색으로 변하는 유전병이다.

(2) 염색체 돌연변이

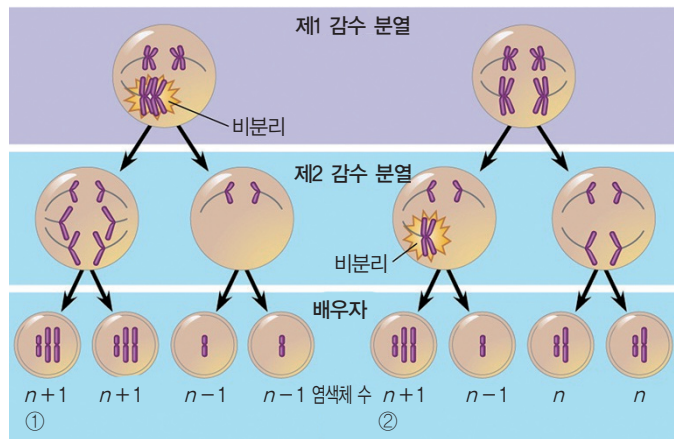
유전자는 염색체에 존재하기 때문에 염색체의 구조에 이상이 생기거나 염색체의 수가 변하면 돌연변이가 나타나게 된다. 염색체의 구조에 이상이 생기는 돌연변이는 염색체의 일부가 없어지는 결실, 염색체의 일부가 끊어진 다음 거꾸로 배열되는 역위, 염색체의 일부가 추가되는 중복, 한 염색체의 일부가 끊어져 상동 염색체가 아닌 다른 염색체에 결합하는 전좌가 있다.



〈그림 Ⅲ-19〉 염색체 돌연변이 ① 결실: 염색체의 일부가 없어진다. ② 중복: 같은 부분이 반복된다. ③ 역위: 염색체 내의 순서가 뒤바뀐다. ④ 전좌: 염색체의 일부가 한 염색체에서 비상동 염색체로 옮겨진다.

이러한 염색체의 구조 변화는 사람에게 해로운 경우가 많다. 사람의 5번 염색체 일부가 결실되면 정신 발달이 늦어지고, 유아기 때 울음소리가 고양이 울음과 비슷한 묘성증후군이 나타난다. 묘성증후군의 경우 대개 유아기나 아동기 초기에 사망하게 된다.

염색체 수의 변화는 〈그림 Ⅲ-20〉처럼 감수분열 과정에서 상동 염색체의 비분리현상으로 인해 나타난다.



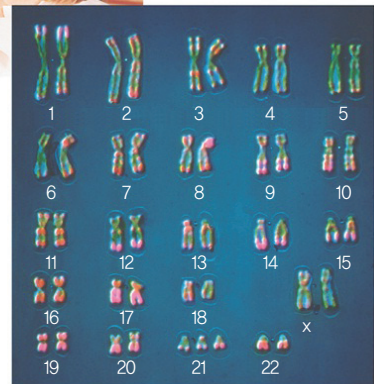
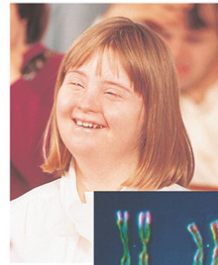
〈그림 Ⅲ-20〉 비분리현상 ① 제1 감수분열에서 상동 염색체의 비분리가 일어남 ② 제2 감수분열에서 상동염색체의 비분리가 일어남

그림과 같이 염색체의 비분리 현상이 일어나면 정상보다 많거나 적은 염색체 수를 가진 생식세포가 형성되고, 이 생식세포가 수정되면 염색체 수에 이상이 생긴 돌연변이가 나타난다. 이러한 돌연변이에는 정상적인 염색체 수를 갖는 2배체 보다 몇 배 많아져 3배체나 4배체가 되는 배수성과 일부가 많아지거나 적어져서 나타나는 이수성이 있다.

이수성 돌연변이로 잘 알려진 것은 **다운증후군**이다. 다운증후군은 그림과 같이 21번 염색체가 세 개로 정상인보다 한 개가 더 많다. 다운증후군 환자는 둥글고 넓적한 얼굴, 큰 혀, 정신 지체, 심장 기형 등의 특징을 나타낸다. 또한 호흡기 감염과 백혈병에 잘 걸리고 대개 35세 이전에 사망한다.

다운증후군 외에도 성염색체 수의 이상으로 나타나는 돌연변이로는 터너증후군과 클라인펠터증후군이 있다. 터너증후군인 사람은 체형은 여성이지만 다른 여성에 비해 키가 작으며, 사춘기 때 2차 성징이 나타나지 않고 생식기관의 발달이 미숙하여 불임이 된다.

클라인펠터증후군인 사람은 생식 기관은 남성이지만 사춘기 때 여성처럼 가슴이 발달하며 생식 기관의 발달이 제대로 이루어지지 않아 불임이 된다.



〈그림 Ⅲ-21〉 다운증후군 다운증후군의 경우 21번 염색체가 3개이다.

◆ 터너증후군

성 염색체의 비분리 현상으로 인해 X 염색체를 한 개만 갖는 돌연변이이다.

◆ 클라인펠터증후군

성 염색체의 비분리현상으로 인해 X 염색체가 보통 사람보다 하나 더 많아 성 염색체의 조성이 XXY인 돌연변이이다.

조사하기

배수성 돌연변이에는 어떤 것이 있는지 조사해 보자.

정리하기

- 한 쌍의 대립 형질의 유전에서 잡종 제1대에 우성 형질만 나타나는 현상을 **우열의 법칙**이라고 한다.
- 한 쌍의 서로 다른 유전자가 생식세포에 나뉘어 들어가 다음 세대에 전달되는 현상을 **분리의 법칙**이라고 한다.
- 두 대립 형질이 유전될 때 각 형질이 상대방에게 영향을 주지 않고 독립적으로 유전되는 현상을 **독립의 법칙**이라고 한다.
- **염색체설** : 유전 인자는 염색체에 존재하며 염색체를 통해 자손에게 전달된다.
- **유전자설** : 유전자는 염색체의 일정한 위치에 존재하며, 대립 유전자들은 상동 염색체의 같은 위치에 존재한다.
- 쌍을 이루는 유전자 사이의 우열관계가 불완전하여 양친의 중간 형질이 나타나는 것을 **중간유전**이라고 한다.
- 세 가지 또는 그 이상의 유전자가 한 형질의 유전에 관여할 때 이를 **복대립 유전**이라고 한다.
- 한 가지 또는 그 이상의 유전 형질에 여러 유전자가 관여하는 것을 **다인자 유전**이라고 한다.
- 하나의 염색체에 존재하는 유전자들을 서로 **연관**되어 있다고 하며, 연관된 유전자들을 **연관군**이라고 한다.
- 한 염색체에 연관되어 있는 유전자가 생식세포를 형성할 때 상동 염색체를 이루는 염색 분체의 일부가 서로 교환되는 현상을 **교차**라고 한다.
- 염색체상에 있는 여러 유전자의 상대적 위치와 거리를 나타낸 것을 **염색체 지도**라고 한다.
- 사람의 유전 연구 방법 - 가계, 통계조사, 쌍생아 조사.
- 유전자가 X 염색체위에 있어서 성에 따라 형질이 표현되는 비율이 달라지는 유전을 **반성유전**이라고 한다.
- Y 염색체에 존재하는 유전자에 의한 형질은 한쪽 성에만 나타나는데 이러한 유전을 **한성유전**이라고 한다.
- 돌연변이에는 유전자 돌연변이와 염색체 돌연변이가 있다.

1. 멘델이 교배한 결과 나온 자손의 형질을 통해서 부모의 유전 형질을 추정하는 방법에 대해서 설명해 보시오.

2. 유전자설은 멘델의 유전 원리를 지지할 수도 있고 반박할 수도 있다. 어떤 측면에서 멘델의 유전 원리를 지지하며, 어떤 측면에서 멘델의 유전 원리를 반박하는지 설명해 보시오.

3. 사람의 유전에 영향을 미치는 두 가지 요소로 유전자와 환경요소가 있다. 각각의 중요성에 대해서 설명하고 사람의 유전에 어떤 영향을 주는지 설명해 보시오.