

10

유전의 양상

Heredity aspects

10장 유전의 양상

학습목표

- 유전에서 염색체의 역할
- 유전자의 열성 및 우성 대립유전자 사이의 관계
- 유전자, 대립유전자, 유전자자리 그리고 염색체의 차이점
- 유전자형과 표현형의 비교
- 상동접합 및 이형접합의 차이
- 감수분열과 배우자 형성이 유전에 관여하는 방식
- 단성잡종 교배와 양성잡종 교배
- 유전자의 연관을 설명하는 감수분열의 모식도
- 우성, 열성, 불완전 우성 및 공동우성 등의 설명과 비교

10.2 멘델의 실험은 유전의 기본원리를 밝혔다

19세기 멘델(Gregor Mendel) 완두 식물을 사용하여 유전학의 원리 발견

왜 완두인가?

- 재배가 쉽고, 빨리 자라며, 많은 자손을 생산한다
- 많은 형질이 두 가지 형태를 가진다(완두콩 둥글거나 주름, 황색 또는 초록 등)
- 교배 조절이 쉽다: 자가수분(self fertilization), 타가수분(cross fertilization) 모두 한다

그림 10.2



10.2 멘델의 실험은 유전의 기본원리를 밝혔다

우성 대립유전자는 열성 대립유전자의 발현을 감춘다

멘델의 최초 실험은 단일 형질에 대해 가능한 모든 교배 조합

순종(pure line): 자가수분은 항상 부모와 동일한 자손을 생산한다.

우성(dominant): 대립 유전자 중 효과를 더 많이 나타내는 유전자의 특성

열성(recessive): 유전자 효과가 대립유전자에 의하여 감추어지는 특성

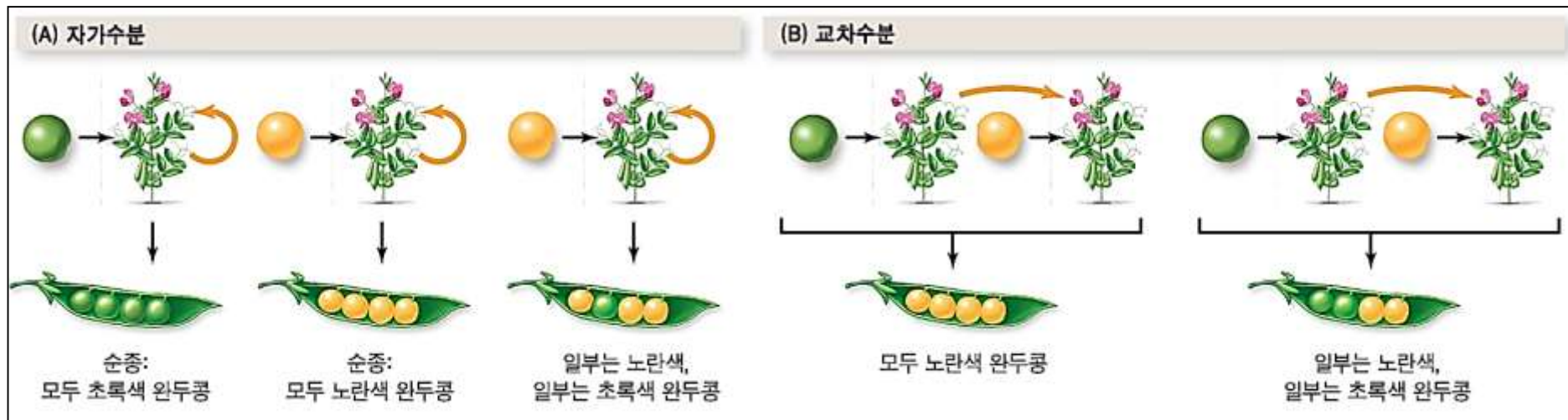


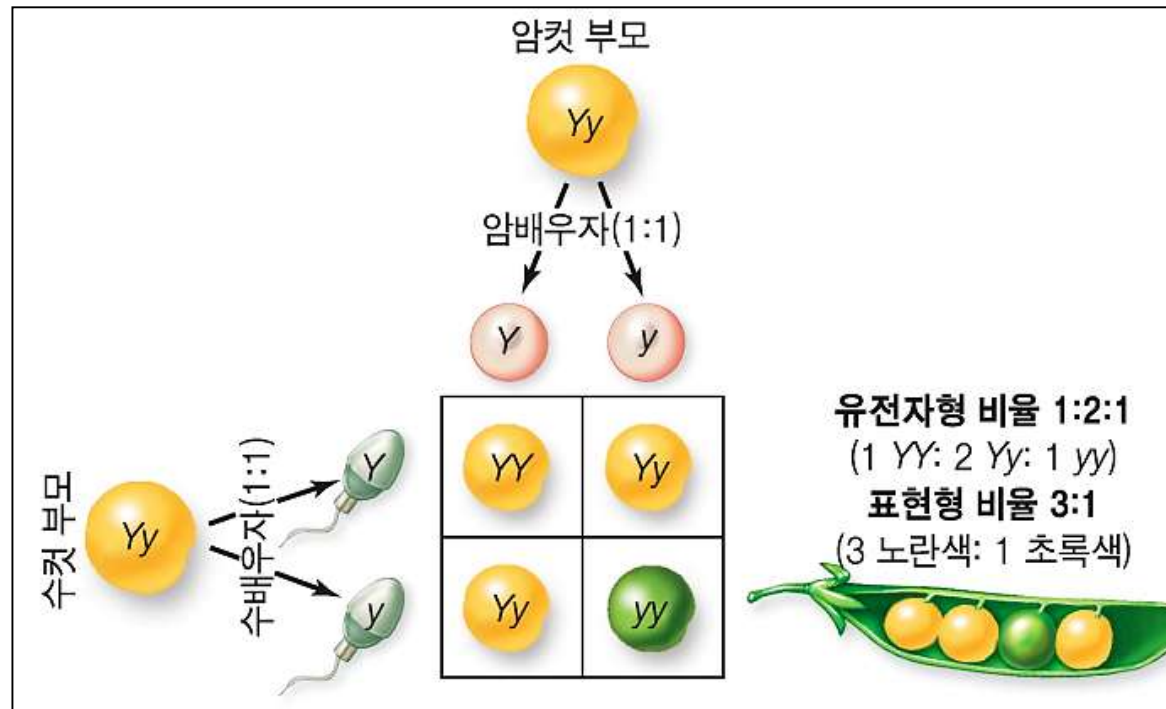
그림 10.3

10.3 각 유전자의 서로 다른 대립유전자는 서로 다른 배우자로 끝을 맺는다

단성잡종 교배는 한 유전자의 유전을 추적한다

- 단성잡종(monohybrid) 교배
하나의 형질만 다른 2개 품종
사이의 교배
- 퍼넷(Punnett) 사각형
자손에게 어떤 대립유전자를
물려주었는지를 알기 위해
부모의 유전자형을 사용하는
모식도
- 유전자형(genotype) 비율은
- 표현형(phenotype) 비율은

그림 10.4



- 멘델은 그가 연구한 일곱 가지의 형질에 대해 모두 비슷한 결과를 얻었다
- 멘델의 우열의 법칙 : 단성잡종의 우성과 열성 형질이 3:1 로 분리

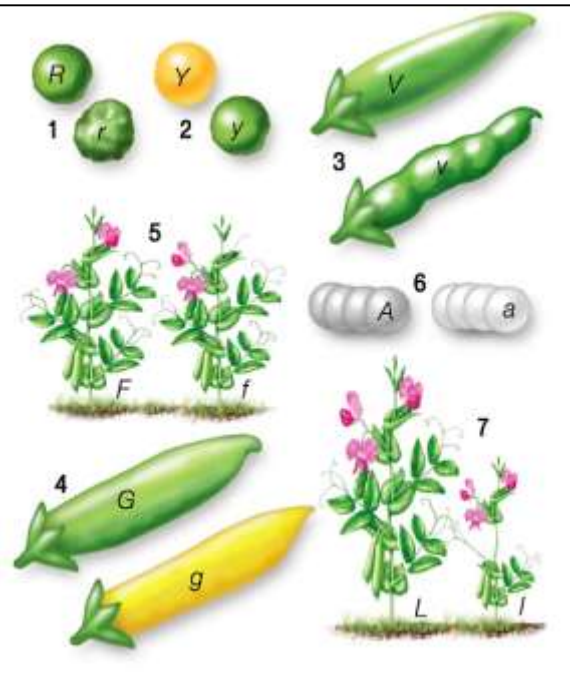


표 10.2 멘델의 단성잡종교배				
실험군	합 계	우성 대립유전자를 발현하는 식물	열성 대립유전자를 발현하는 식물	비율*
1. 완두콩 모양	7324	5474 둥근 (R)	1850 주름진 (r)	2.96:1
2. 완두콩 색깔	8023	6022 노란색 (Y)	2001 초록색 (y)	3.01:1
3. 콩깍지 모양	1181	822 볼록한 (V)	299 잘룩한 (v)	2.95:1
4. 콩깍지 색깔	580	428 초록색 (G)	152 노란색 (g)	2.82:1
5. 꽃의 위치	858	651 측면형 (F)	207 정단형 (f)	3.14:1
6. 콩깍질의 색깔	929	705 회색 (A)	224 흰색 (a)	3.15:1
7. 줄기의 길이	1064	787 큰 키 (L)	277 작은 키 (l)	2.84:1

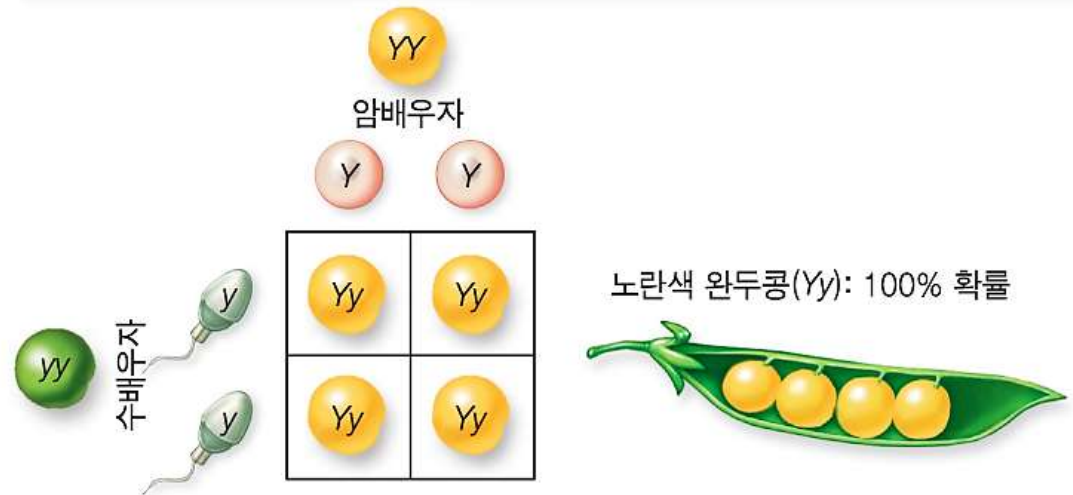
*이 비율은 유전이 확률의 법칙을 반영하기 때문에 이상되는 3:1과는 약간 편차가 난다. 실험을 반복하면 이 비율은 3:1에 근접하게 된다.

■ 검정교배(test cross)

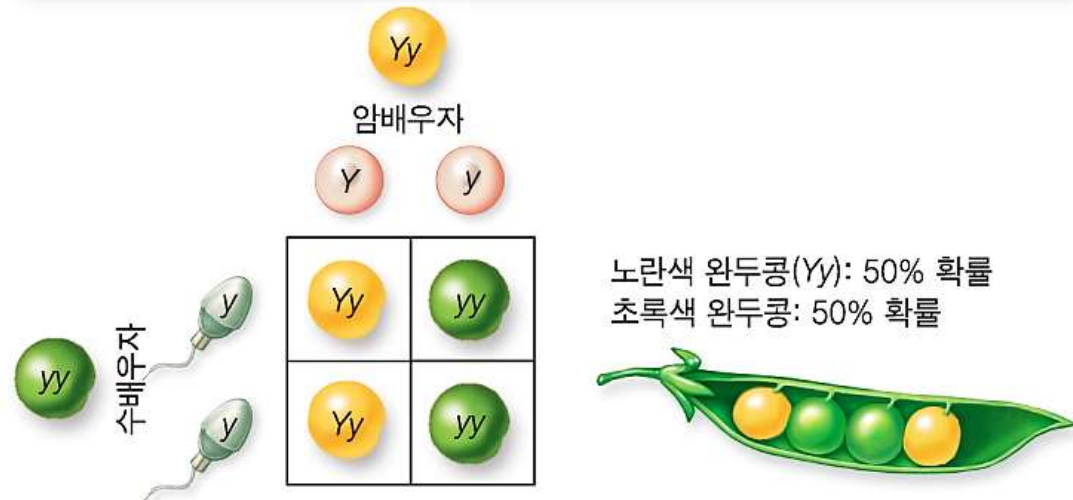
- ✓ 동형접합 열성 개체와 유전자형을 모르는 개체 사이의 교배(타가수정)
- ✓ 표현형을 보고 유전자형을 알 수 있다

그림 10.5

식물이 동형접합 우성(YY)이면:

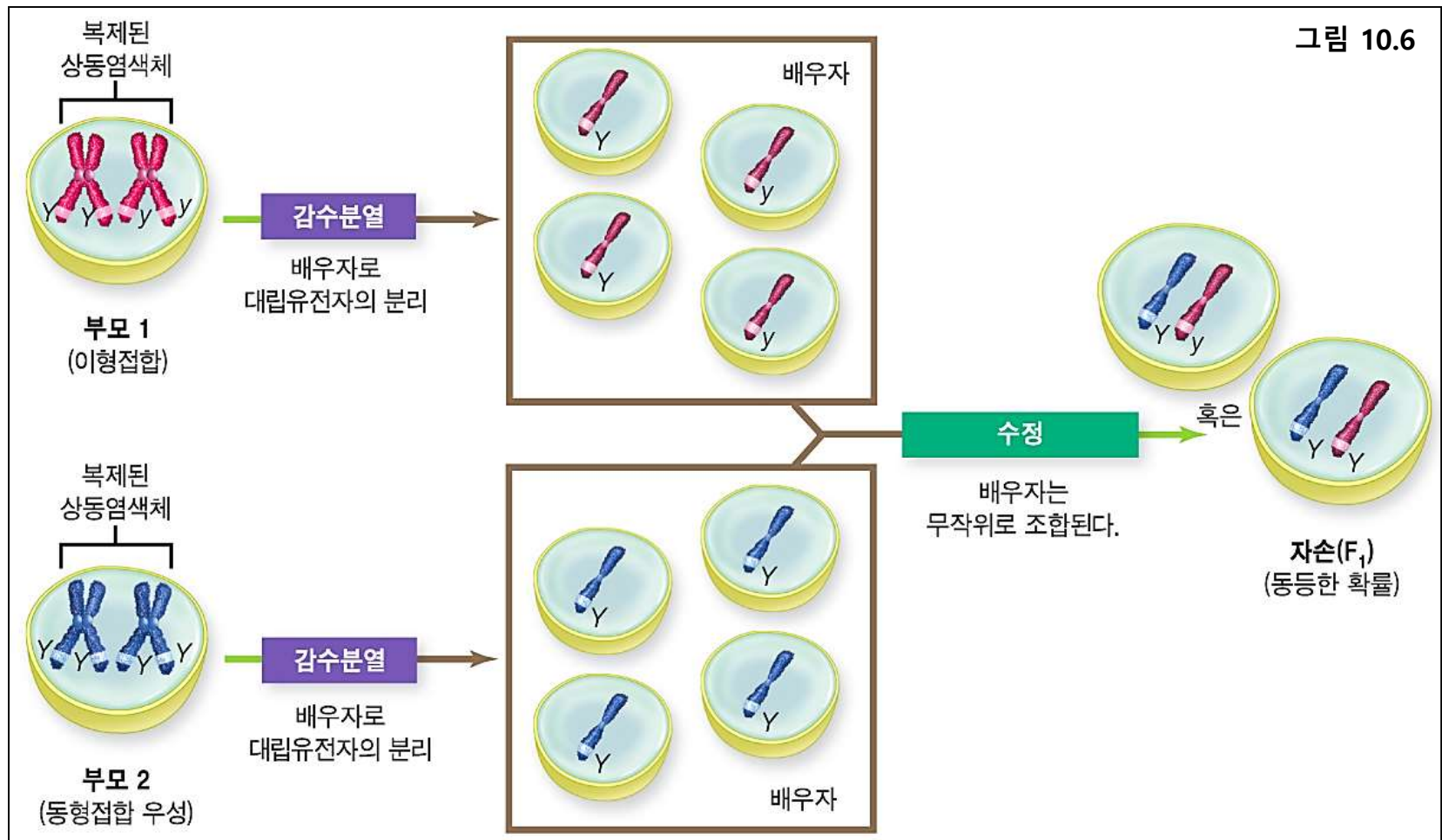


식물이 이형접합(Yy)이면:



멘델의 분리의 법칙

- 감수분열이 멘델의 분리의 법칙을 설명한다
- 각 유전자의 두 대립유전자는 배우자 형성 과정에서 분리된다
- 제1감수분열과정에서 염색체의 상동 쌍이 분리된다



10.4 다른 염색체에 있는 유전자는 독립적으로 유전된다

양성잡종(dihybrid) 교배는 한 번에 두개 유전자의 유전을 추적한다

- 두 가지 형질에 대해 순종 P(부모) 세대를 선정 한다
- F₁ 식물을 서로 교배하여 F₂ 세대를 만든다
- 유전자형 비율은
- 표현형 비율은

P : parent 부모

F₁ : first filial generation 첫번째 자식세대

F₂ : second filial generation 두번째 자식세대

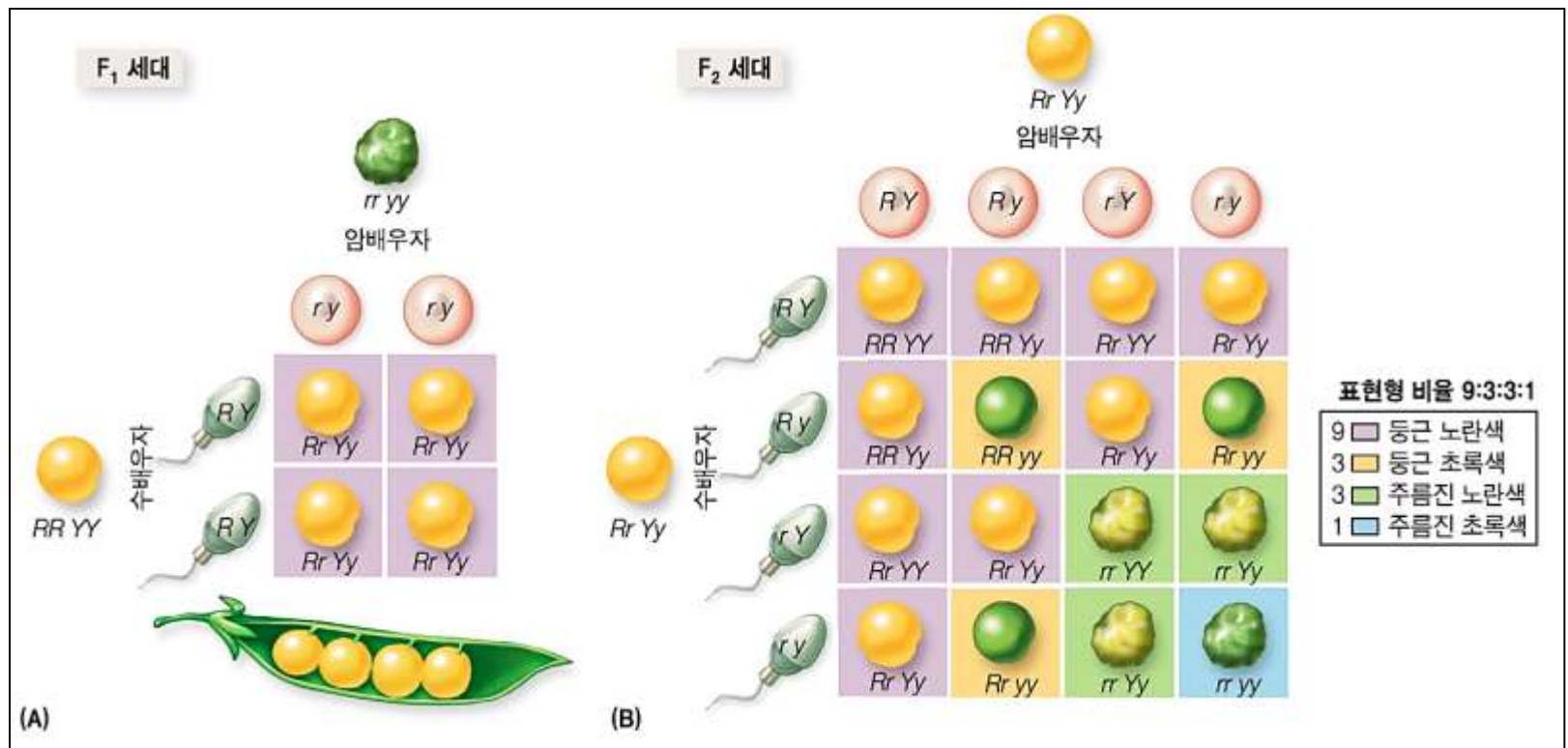
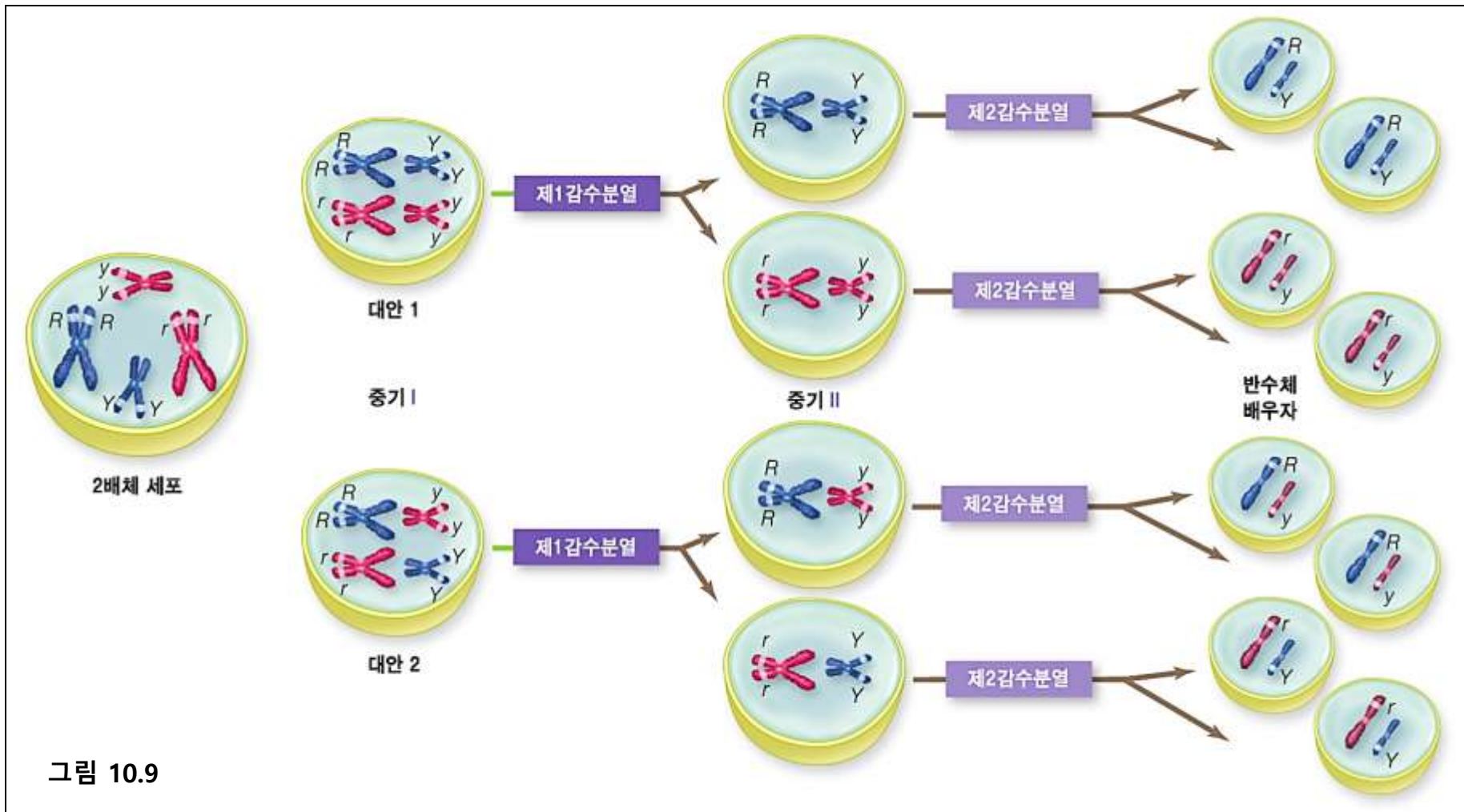


그림 10.8

감수분열은 멘델의 독립의 법칙을 설명한다

- 배우자 형성과정에서 한 유전자에 대한 대립유전자의 분리는 다른 유전자의 대립유전자에 영향을 주지 않는다
- 주어진 유전자들은 서로 다른 염색체상에 있다



10.5 동일 염색체에 있는 유전자는 함께 유전할 수 있다

같은 염색체에 있는 유전자는 연관되어 있다

- 다른 염색체에 있는 유전자와 달리, 같은 염색체에 있는 연관 유전자(linked gene)는 감수분열과정에서 독립적으로 분리되지 않는다
- 1900년대 초 베이트슨과 퍼넷

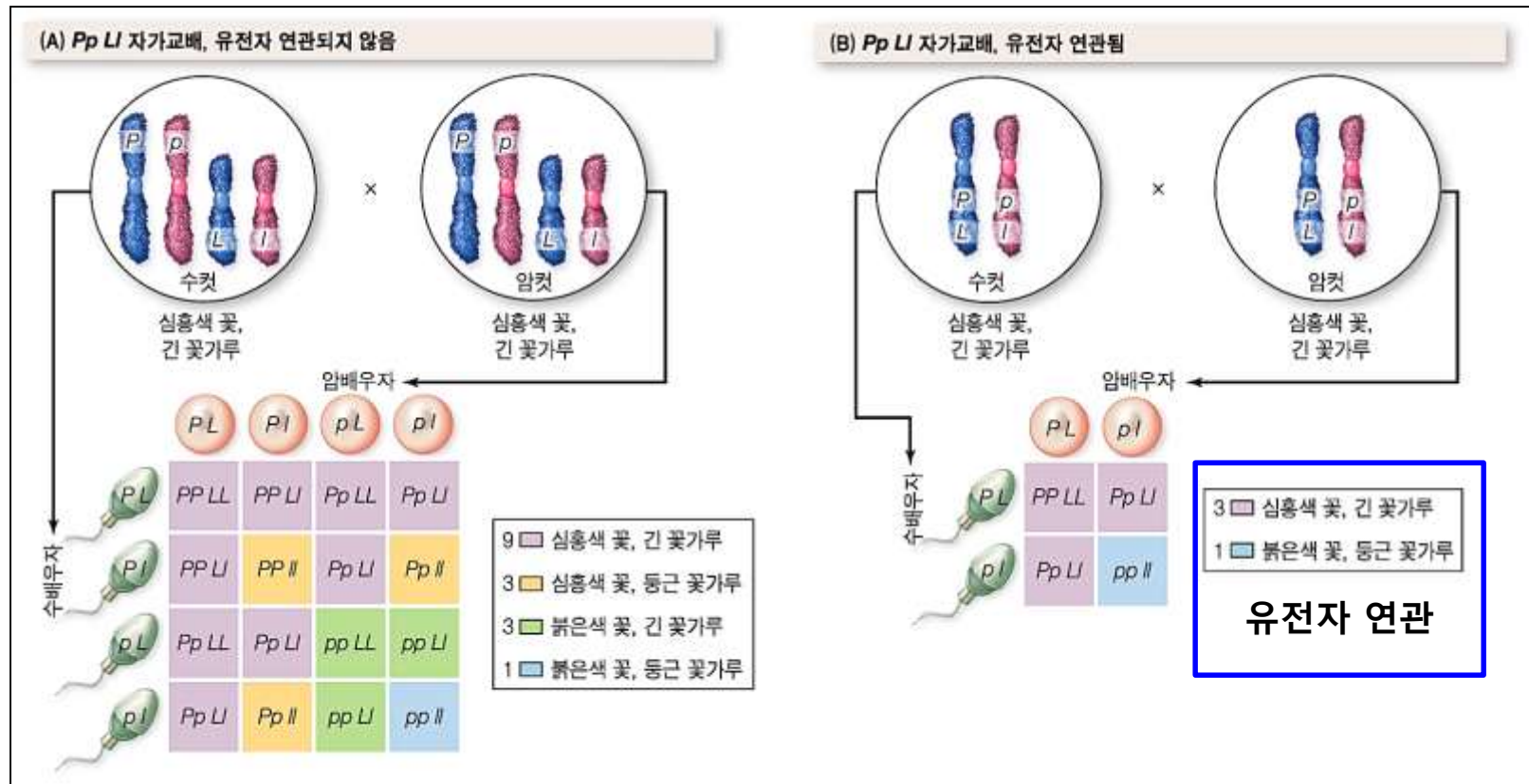
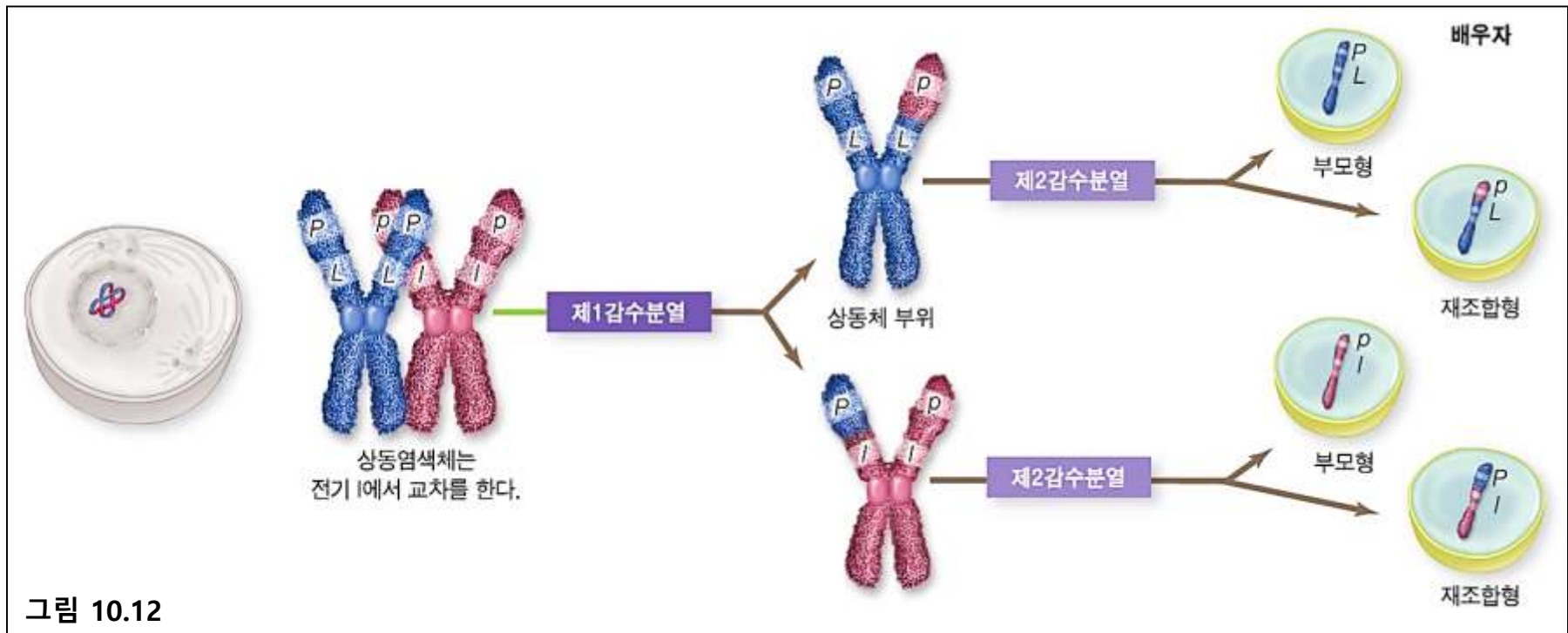


그림 10.11

가끔씩 어느 쪽 부모에서도 볼 수 없는 형질 조합을 가진 자손이 관찰된다: **교차**가 일어나기 때문이다

- 토머스 헌트 모건(Thomas Hunt Morgan)
- 초파리(*Drosophila Melanogaster*)의 4개의 연관군은 같은 염색체상에 있다
- 교차(cross over)는 연관된 유전자 사이에 일어나는 무작위 과정이며,
- 부모 염색질이 아닌 재조합 염색질(recombinant chromatin)이 교차로 일어남



연관유전자의 연구는 **염색체 지도**를 탄생시켰다

- 1913년 알프레드 스톨트반트(Alfred Sturtevant)가 연관지도 제안
 - ✓ 초파리의 5개 유전자 지도 작성
- 유전자 위치가 멀리 떨어질수록 더 많은 교차빈도가 일어난다
- 유전자 사이의 거리에 따른 상관관계를 연관지도(linkage mapping)라 한다
- 유전자 표지는 지금도 사용되며, 최근에는 유전자 염기서열을 컴퓨터로 분석

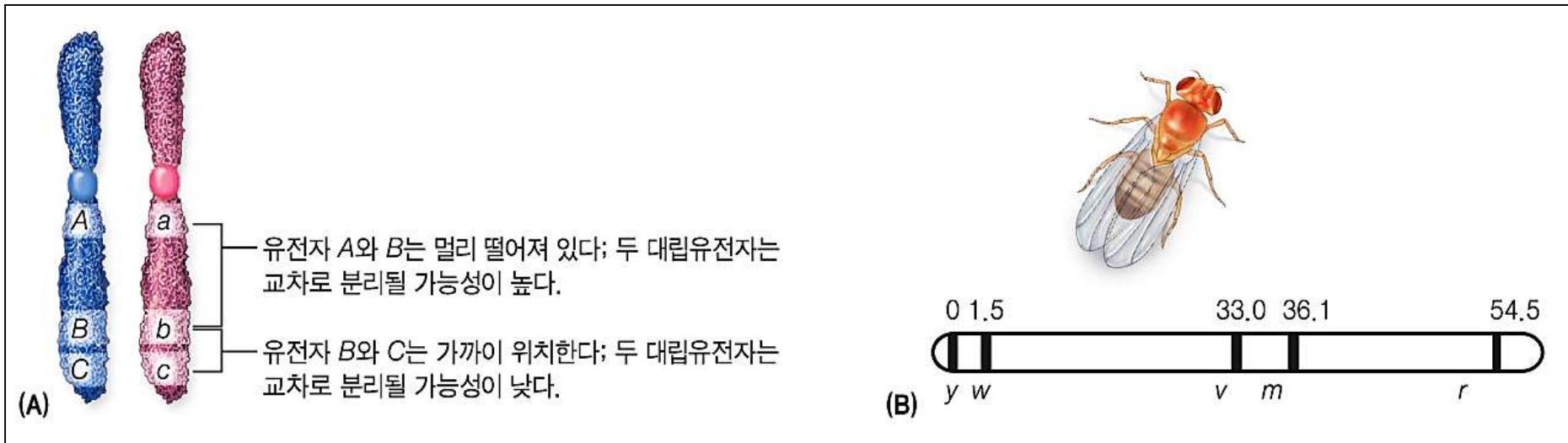


그림 10.13

10.6 유전자 발현이 멘델의 비율을 바꿀 수 있다

불완전 우성과 공동우성은 표현형의 종류를 증가시킨다

불완전 우성

- 이형접합체는 제3의 중간 표현형을 가진 주황색 분꽃의 교배는 붉은색, 흰색 혹은 주황색 자손을 생성한다

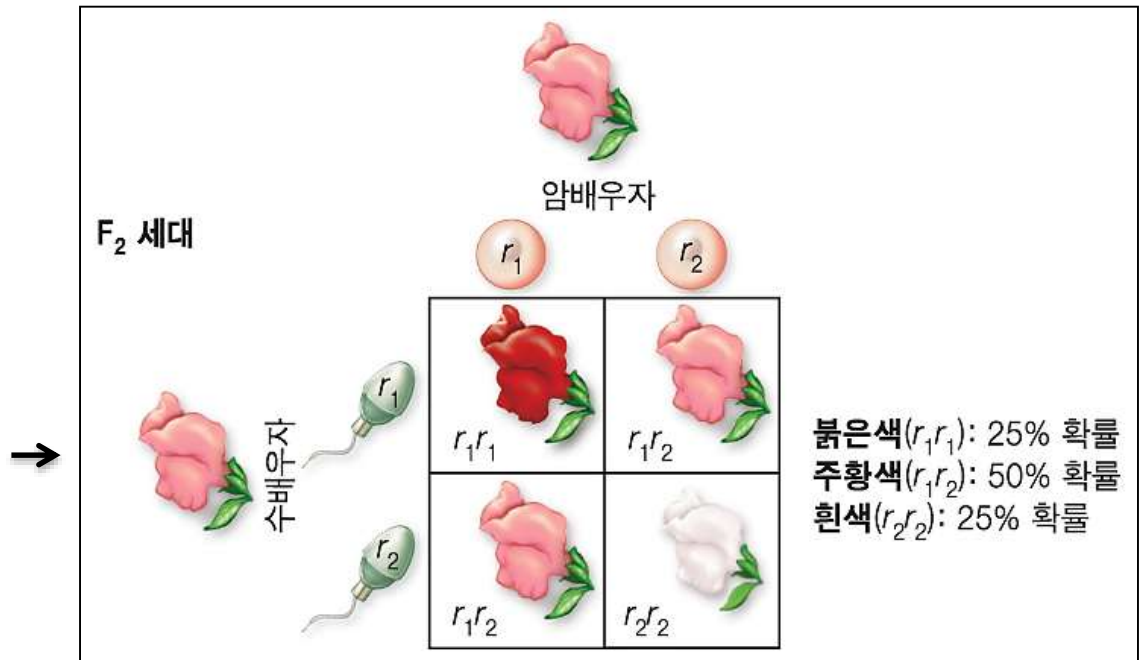
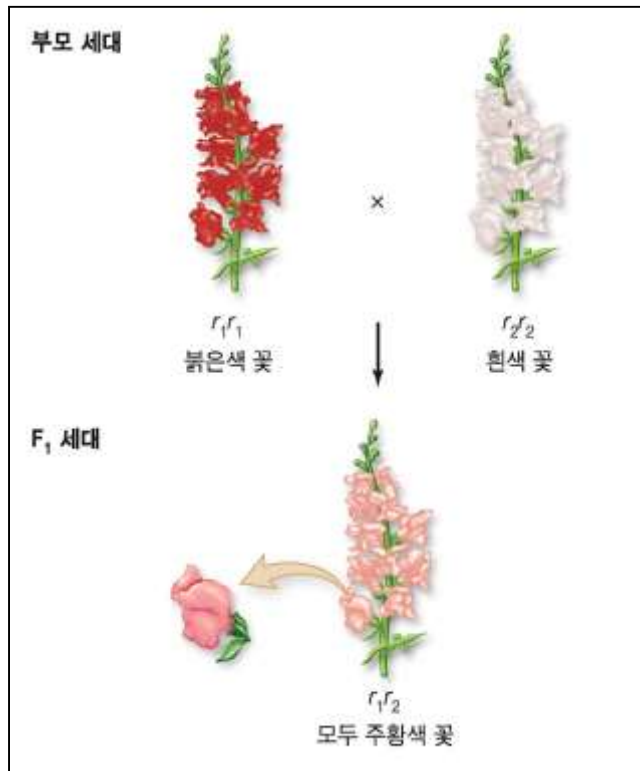


그림 10.14

공동우성

- 2개의 서로 다른 대립유전자가 공동발현(codominance)한다
- 사람의 ABO 혈액형 유전자: I^A , I^B , i – 3 개의 대립유전자
- A와 B는 공동우성이다
- O형은 항원 A, B 모두 만들지 않는다

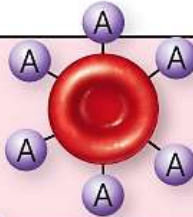
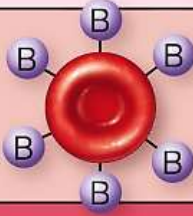
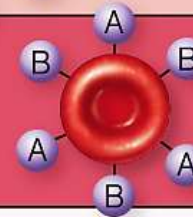
유전자형	표현형	
	표면 항원	ABO 혈액형
$I^A I^A$ $I^A i$	A만 존재	A형 
$I^B I^B$ $I^B i$	B만 존재	B형 
$I^A I^B$	A, B 존재	AB형 
ii	존재하지 않음	O형 

그림 10.15

다면발현

- 다면발현(pleiotropy)은 한 유전자가 다수의 표현형에 영향 하는 것을 말한다
- 하나의 단백질이 여러 경로나 조직에 중요하다.

예) 포르피린증(porphyria)

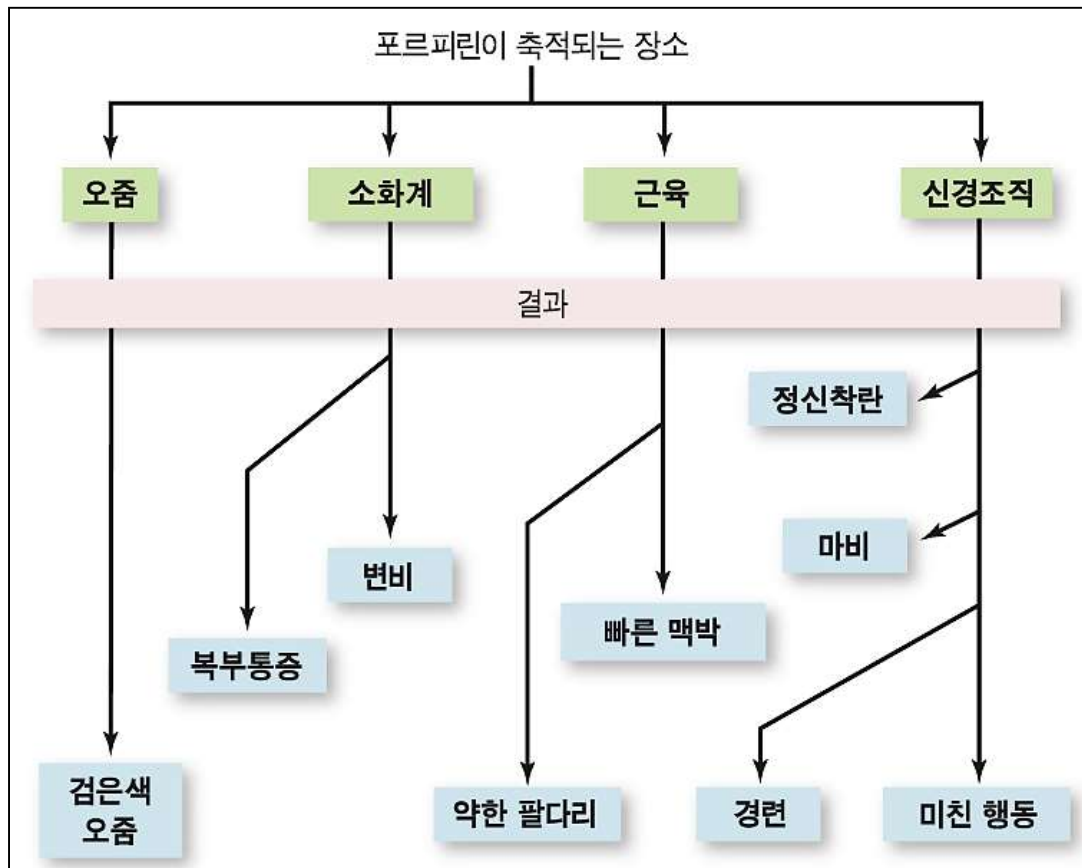
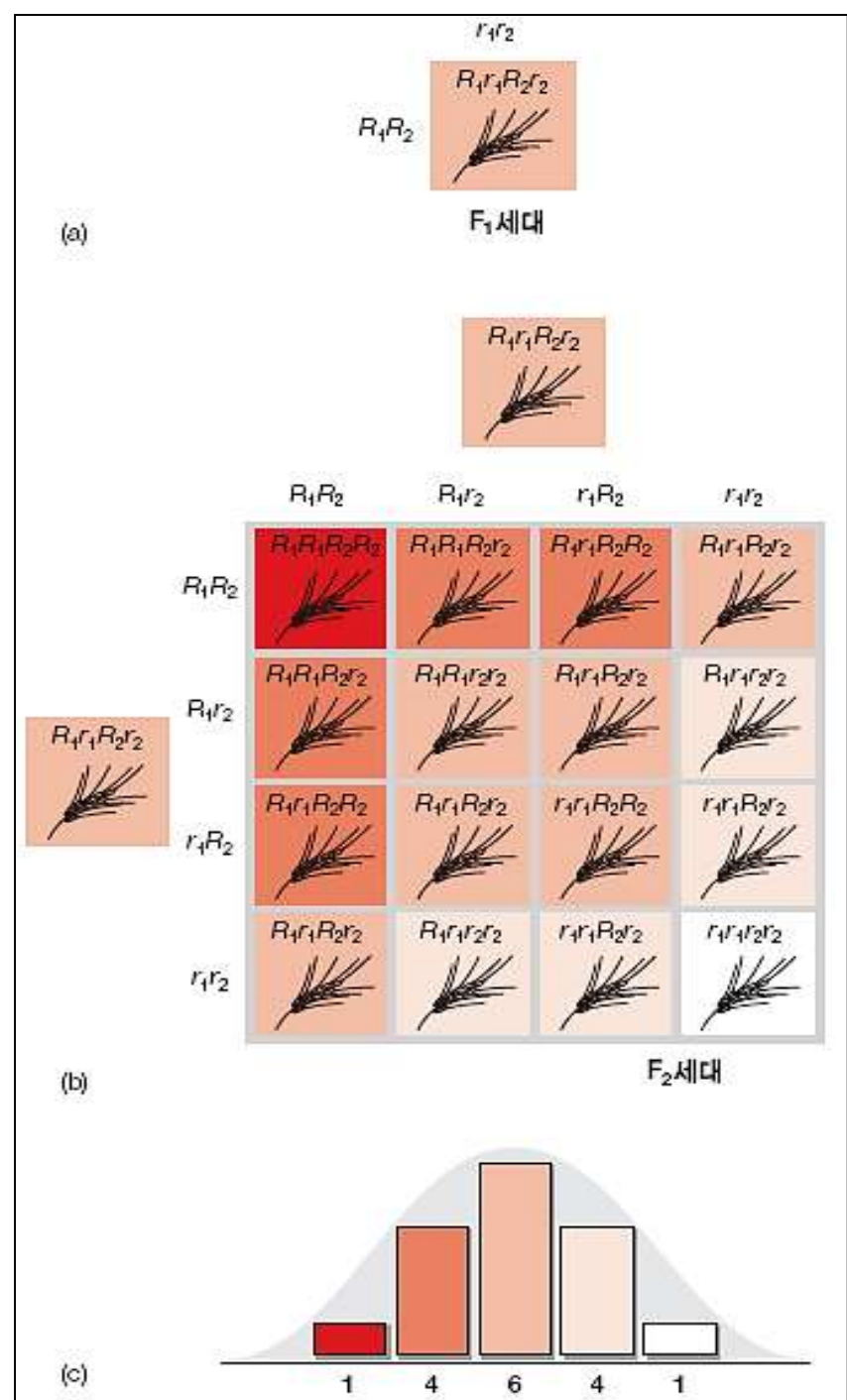


그림 10.16

다원발현

- 다원발현(polygene)은 여러 유전자가 하나의 표현형에 영향을 미치는 것을 말한다
- R 유전자가 많을 수록 진한 빨강색이 된다
- 양적형질이라고 하며, 표현형은 정규분포 곡선이다

예) 밀 알갱이 색



상위

- 상위(epistasis)는 한 유전자가 다른 유전자의 발현에 영향을 주는 것
- 단백질의 상호작용으로 단일 표현형에 영향을 주는 것
- ABO 혈액형의 H 유전자 돌연변이가 일어나면 O형이 된다

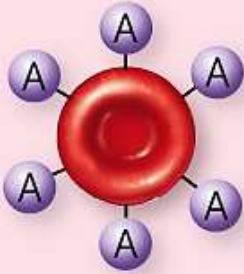
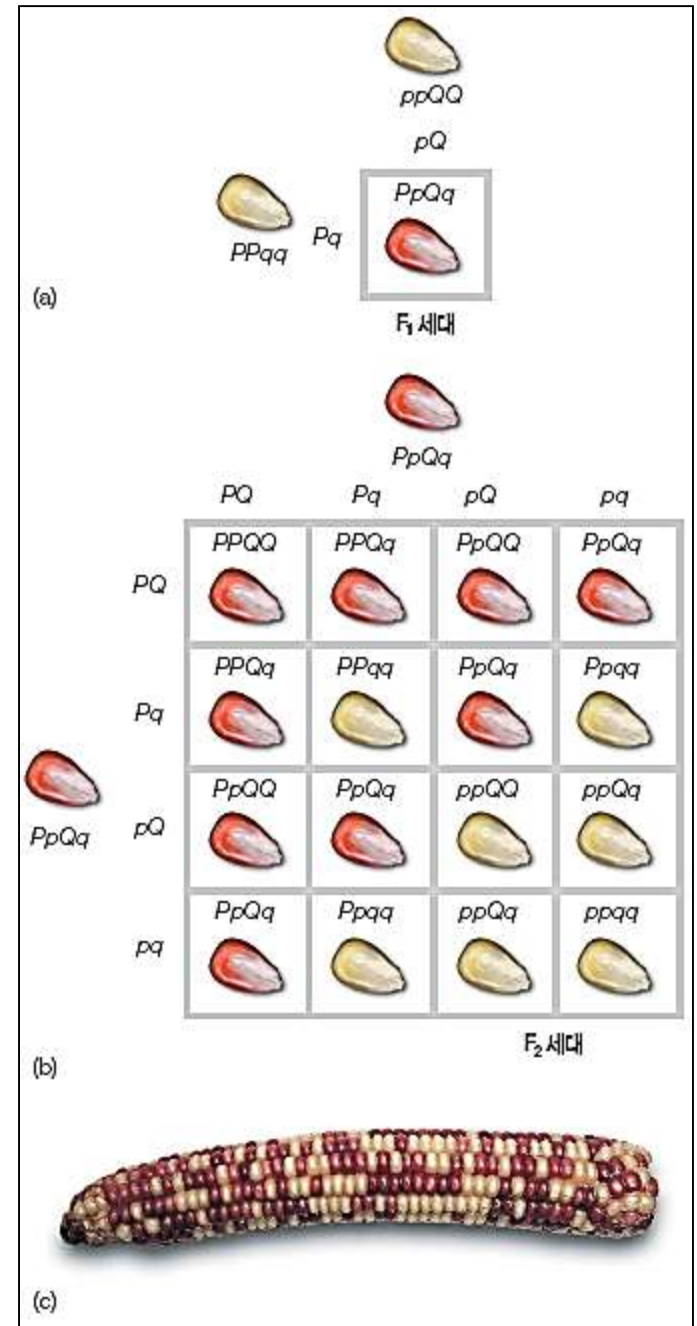
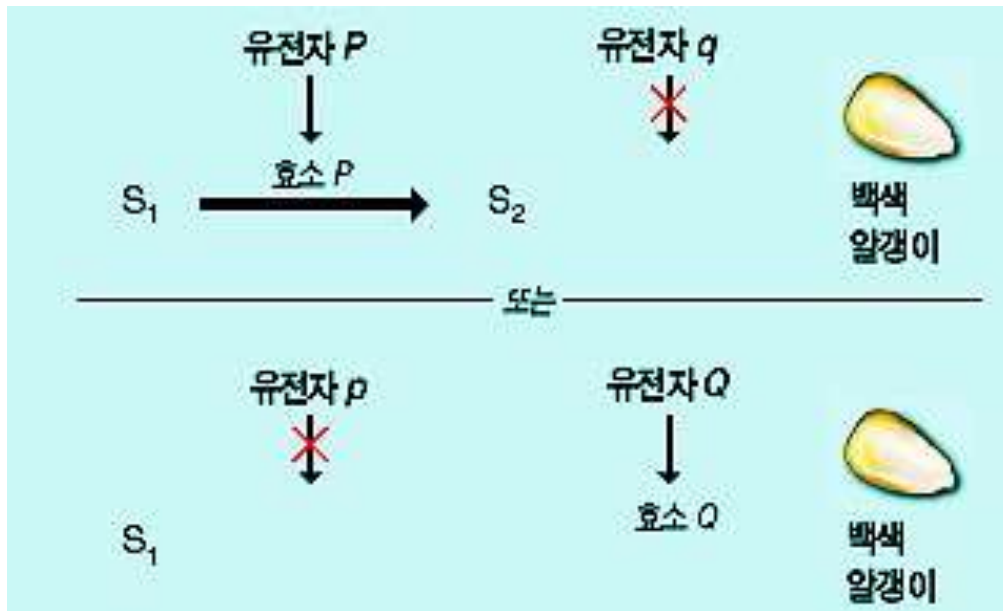
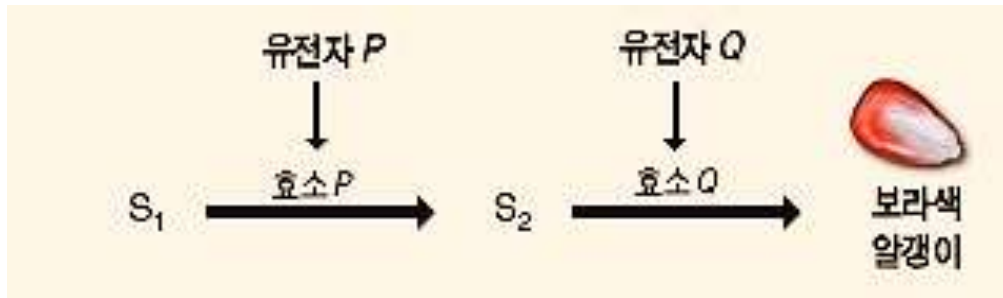
유전자형		표현형
ABO 유전자	H 유전자	
AA ↓ 암호화 분자 A HH 혹은 Hh ↓ 암호화 분자 H 부착		A형 
AA ↓ 암호화 분자 A hh ↓ 돌연변이 분자 H 없음  부착 안됨		O형 

그림 10.17

상위

- 안토시아닌 생성의 옥수수 알갱이
- 양성잡종 표현형 9:3:3:1 → 9:7
- 유전자형은



10.7 반성유전자는 독특한 유전양상을 보여준다

X와 Y 염색체가 성을 결정한다

- 여성: XX
- 남성: XY
- *SRY* 유전자
 - ✓ sex determining region of Y
 - ✓ Y염색체의 활성 유전자를 가진 배아는 남성으로 발생한다
 - ✓ 배아의 여성구조를 제거하는 단백질을 암호화하고 있는 유전자를 작동시킨다
- X-연관 형질이 더 많다
 - ✓ 1000개 이상의 단백질 암호화 유전자를 운반하지만
 - ✓ Y염색체는 100개 미만 단백질 암호화

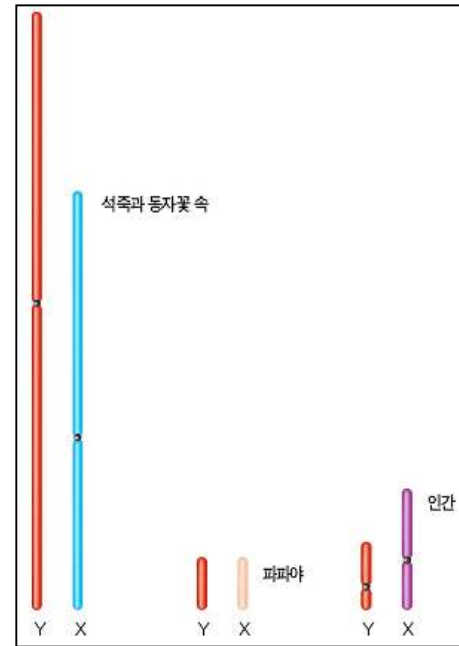
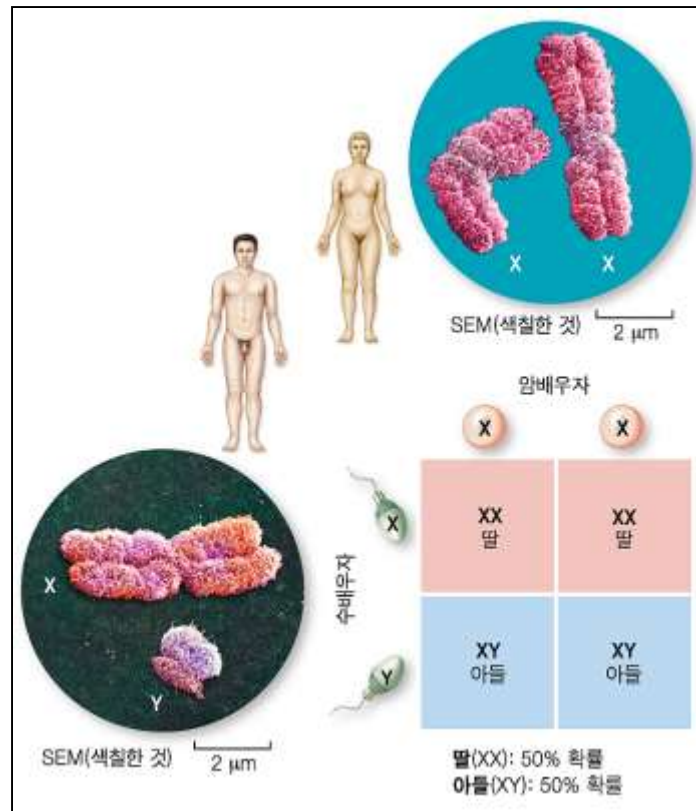
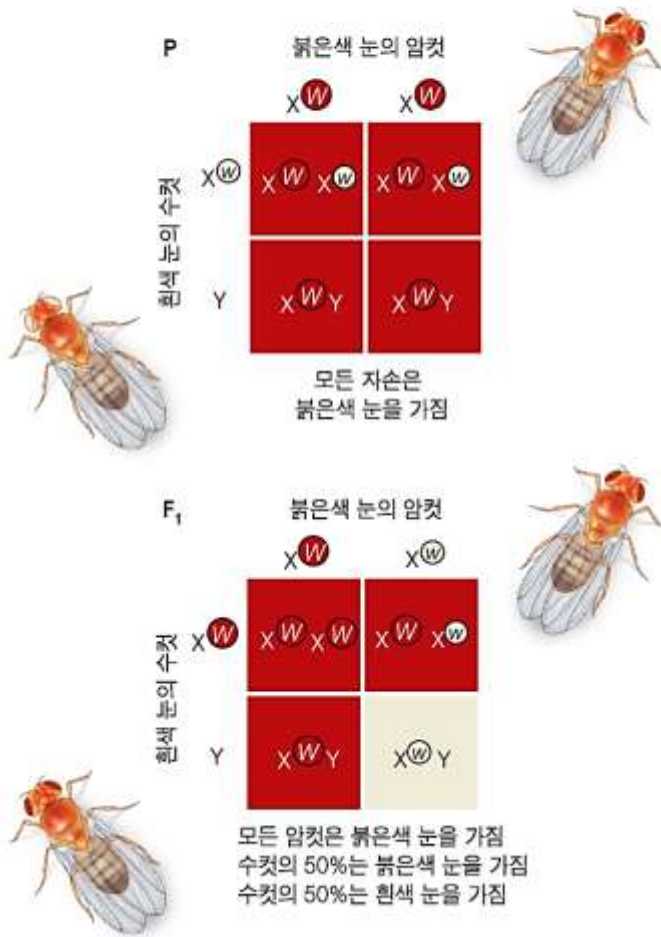


그림 10.18

초파리 흰색 눈 색깔

(A) 순종 흰색 눈 수컷과 붉은색 눈 암컷의 교배

W 우성 대립유전자; 붉은색 눈을 암호화
 w 열성 대립유전자; 흰색 눈을 암호화



(B) 순종 붉은색 눈 수컷과 흰색 눈 암컷의 교배

W 우성 대립유전자; 붉은색 눈을 암호화
 w 열성 대립유전자; 흰색 눈을 암호화

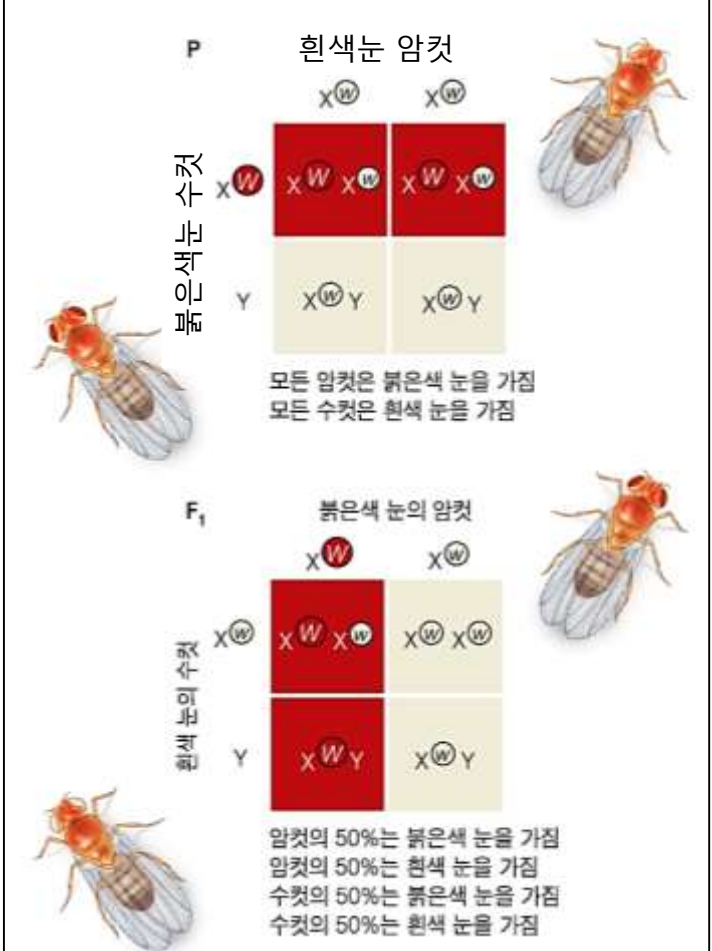


그림 10.19

혈우병

- 혈우병 A : X 염색체 연관 열성 유전
- 혈우병은 혈액응고 단백질이 없거나 결함 때문에 혈액응고가 느리게 일어나 과다출혈을 일으키는 질환
- 여성은 양쪽 부모로부터 모두 열성 대립유전자를 물려받을 경우에만 X-연관 열성 질병을 나타낸다
- 남성은 X 염색체가 하나이어서 모든 대립유전자를 발현한다

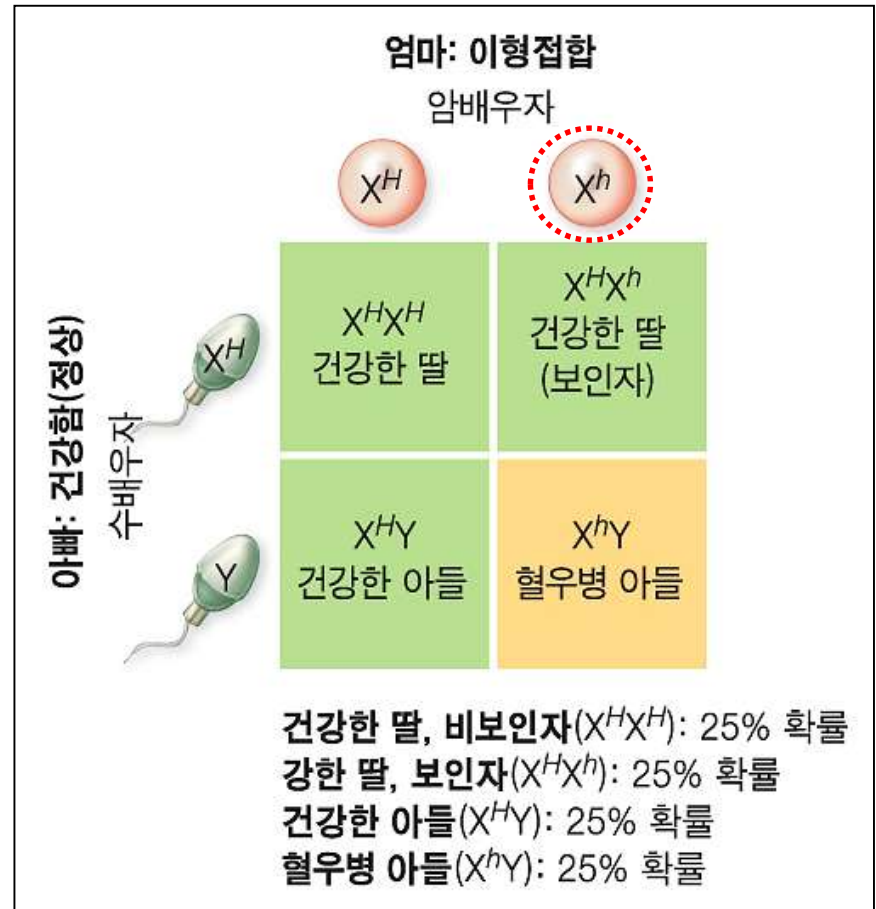


그림 10.20

10.9 대부분의 형질은 환경과 여러 유전자의 영향을 받는다

환경은 표현형을 변화시킨다

- 유전자는 어떤 한 환경에서는 활성이지만 다른 환경에서는 불활성이다
 - ✓ 태아 알코올 증후군 : 태아의 안면 이상, 간질 유발
 - ✓ 삼고양이 : 귀, 코, 발, 꼬리 등은 복부보다 낮은 체온
 - ✓ 수국 : 토양이 산성이면 보라색, 염기성이면 분홍색 꽃이 된다



그림 10.23



사람의 키

- 사람의 키는 유전자성이나, 환경의 영향을 받는다
- 유전자 발현의 종 모양의 곡선 혹은 정규분포 연속성.

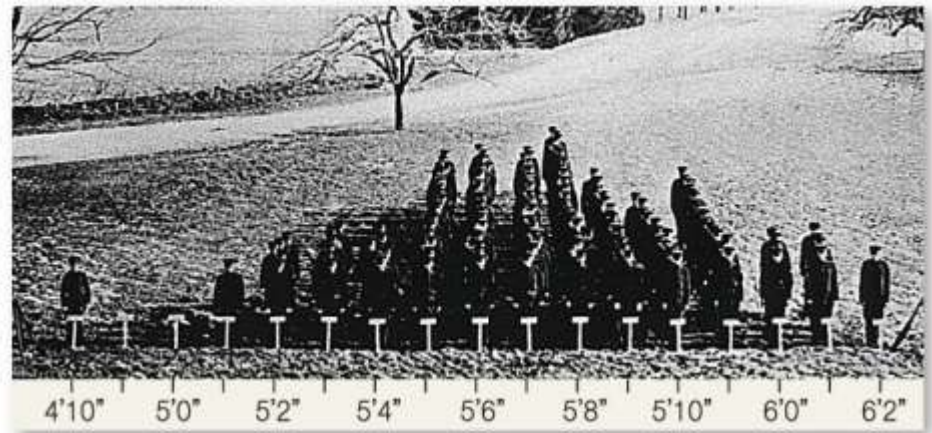


그림 10.24

코네티컷 대학의 학생 키.

1920년과 1997년 비교.

가장 큰 키 1920년 188cm, 1997년

195.6cm

용어