

11장. 멘델 이후의 유전학

* 멘델법칙의 비율에 영향을 미치는 6가지 요인

- ① 멘델이 완두의 대립유전자에서 관찰한 단순하고 완전한 우성과는 달리 여러 다른 형태로 우성이 나타나는 **우성관계(dominance relationship)**
- ② 하나의 개체에서는 유전자 하나에 대하여 2개의 대립유전자만을 지닐 수 있을지라도 2개 이상의 대립유전자가 교배에 관련될지 모르는 **복대립유전자(multiple allele)**
- ③ 하나의 유전자 발현이 다른 별개의 유전자 발현에 의해 영향받는 **유전자 상호작용(gene interaction)**
- ④ 환경요인이나 개체의 연령과 같은 비유전적 인자에 의해 유전자의 발현이 조절되는 **조건유전자발현(conditional gene expression)**
- ⑤ 어떤 형질의 발현이나 하나 이상의 유전자 활동에 의해 지배받는 **다인자유전(polygenic inheritance)**
- ⑥ 별개의 유전자들이 같은 염색체에 서로 연결되어 위치하는 **연관(linkage)**

1. 우성 관계(dominance relationship)

· 정의: 하나의 유전자좌(gene locus)에 위치한 2개의 대립유전자가 다양한 방법으로 표현형에 영향을 미치는 것

· 2개의 대립유전자는 우성관계를 통해 상호작용

- ① 하나의 대립유전자로부터 오는 정보가 무시 : 아버지 어느 쪽에서 왔건 발현되는 대립유전자를 우성 대립유전자라 하고, 이형접합자에서 억제되는 대립유전자를 열성 대립유전자라 함.

ex) 알비노증(albinism) - 멜라닌 색소를 만드는 효소가 없기 때문
(동형접합성 열성 대립유전자 지님)

- ② 열성 대립유전자가 약간의 기능을 함

ex) 초파리의 눈 색깔 변화(빨간눈(정상), 흰색눈, 갈색눈, 암갈색눈 생김)

- ③ 우성 대립유전자와 열성 대립유전자가 다른 방법으로 상호작용

ex) 흰색 레그혼 닭 → 멜라닌 색소 형성을 억제하는 대립유전자 I에 대해 동형접합성
다른 품종의 닭 → 다른 대립유전자 i에 대해 동형접합성(여러 가지 색)

$$P1 : I * ii$$

$$F1 : Ii$$

(멜라닌 색소 형성을 억제하는 대립유전자가 우성이므로 흰색)

(1) 불완전우성(partial dominance)

· 정의: 이형접합자가 두 동형접합자 중간 정도의 표현형을 나타내며 양쪽 어느 것보다 같지 않음 (부분우성 or 불완전우성)

ex) 붉은 꽃의 금어초와 흰 꽃의 금어초 교배

$$P1 : C_R C_R * C_w C_w \text{ (붉은색 * 흰색)}$$

$$F1 : C_R C_w \text{ (분홍색)}$$

$$F2 : 1/4 \text{은 붉은색, } 1/2 \text{은 분홍색, } 1/4 \text{은 흰색}$$

(2) 공동우성(codominance)

- 정의: 세 가지의 유전자형 중 동형접합자 두 개가 서로 다른 형질을 나타내고 나머지 하나의 이형접합자는 이 두 형질을 모두 나타내는 경우
 ex) 사람의 MN 혈액형(MM, MN, NN의 세 유전자형)
 항혈청M(anti-M)과의 반응에서는 M이 우성이나, 항혈청N(anti-N)과의 반응을 보면 N도 우성(두 항혈청을 모두 사용하면 대립유전자 M과 N이 공동우성으로 나타남)

(3) 열성치사(recessive lethal)

- 정의: 동형접합성일 경우 그 개체의 죽음을 초래하나 이형접합자에서는 발생하지 않음
 ex) 옥수수 유식물 : 동형접합성 개체(ww)는 녹색엽록체를 만들지 못하므로 생존 불가능.
 이형접합성 식물(Ww)은 정상적인 엽록체를 만들어 성장하며, 동형접합성 식물(WW)과 구별되지 않음.

(4) 우성치사(dominant lethal)

- 정의: 어떤 대립유전자가 우성치사성이면 동형접합이든 이형접합이든 이 대립유전자를 가진 개체는 모두 죽게됨.
 ex) 헌팅턴 무도병(Huntington's chorea)

(5) 치사의 다른 예

- 치사 대립유전자는 불완전우성으로 나타날 수도 있음
 ex) 연골발육부전증(achondroplasia) -치사성 불완전우성 유전자형이 AA인 개체는 발달 초기에 죽는다.
 이형접합성 개체(Aa)는 정상으로 태어나지만 팔과 다리뼈가 자라지 않음.

2. 복대립유전자(multiallele)

- 어버이 양쪽으로부터 하나씩 오직 2개의 대립유전자만을 받지만 하나의 유전자 좌위에는 많은 대립유전자가 있을 수 있음.
- 한 개체군이 특정 유전자에 대해 2개 이상의 대립유전자를 가질 수 있으나 한 개체는 하나의 유전자에 대해 오직 2개의 대립유전자만을 갖는다.
 ex) 토끼털색(C>Ch>c) 3가지 대립유전자 가짐

(1) 혈액형계 : ABO계(ABO system)

- 혈액형은 적혈구 세포 표면에 있는 항원(antigen)에 의해 결정. A형은 적혈구 세포의 표면에 A항원을 가지며, B형은 적혈구 표면에 B항원을 갖는다. AB형은 A항원과 B항원 모두 가지고 있으며 A와 B 두 대립유전자는 공동우성. O형은 적혈구 세포 표면에 A항원이나 B항원 모두 갖지 않고, 이 대

Blood Group Phenotypes	Genotypes	Antibodies Present in Blood	Reaction When Blood from Groups Below is Mixed with Antibodies from Groups at Left			
			O	A	B	AB
O	ii	Anti-A Anti-B				
A	i ^A i ^A or i ^A i	Anti-B				
B	i ^B i ^B or i ^B i	Anti-A				
AB	i ^A i ^B	—				

그림 9.11 ABO혈액형에 관여하는 대립인자들

립유전자는 I_0 이며 I_A 와 I_B 에 열성

(2) Rh 혈액형 (Rh blood group system)

· Rh 항원의 존재 여부에 따라 Rh⁺ 혹은 Rh⁻로 분류

※ 적아세포 파괴증(erythroblastic tosis fetalis)

- Rh⁻인 여자와 Rh⁺인 남자가 결혼해서 Rh⁺인 태아를 임신하게 되면 때때로 태아의 Rh⁺ 혈액이 태반을 통해 산모의 혈액으로 유출되어 Rh⁺항원에 대해 항체 형성
- ⇒ 다시 임신하게 되면 산모의 항체가 태아의 혈액에 들어가 적혈구 파괴 (산모에게 항 Rh 혈청(anti-Rh serum) 투여로 해결)

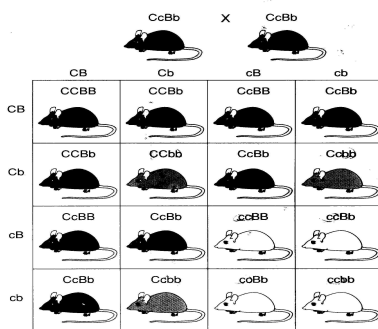
3. 유전자 상호작용(Gene Interaction)

· 멘델의 등골고 황색 완두와 주름지고 녹색 완두의 교배실험 ⇒ 9 : 3 : 3 : 1
(등골거나 주름진 형질은 황색, 녹색 형질 유전에 영향을 주지 않음)

cf. 생쥐의 털 색깔을 조절하는 좌위

(B는 b에 우성이며, BB와 Bb는 검고, bb생쥐는 갈색 / C는 c에 우성이며 유전자형이 CC와 Cc인 생쥐는 검거나 갈색 색소를 만들고 cc는 알비노)

→ 유전자 B와 C가 있는 두 유전자좌위는 생쥐의 털 색소를 생산하는 생화학적 경로에서 각기 서로 다른 두 단계를 조절(C좌위는 B좌위의 상위에 있다고 함)



※ 상위성(epistasis) : 한 유전자가 다른 유전자의 발현을 방해하는 것

P1 : CCbb(갈색) * ccBB(흰색)

F1 : CcBb(검정색)

F2 : 검정색(9), 갈색(3), 흰색(4)

(멘델의 9:3:3:1 비에서 마지막 두 항을 합한 수)

→ 흰쥐는 갈색이었는지 검은색이었는지 알 수 없음.

4. 조건유전자 발현(conditional gene expression)

· 정의: 하나의 유전자형은 개체에 따라, 혹은 같은 개체 내에서도 조직에 따라 발현 방법이 다르다. 즉 조건에 따라 유전자 발현이 달라진다는 것이다.

(1) 환경 영향

ex) 삼 고양이 : 고양이의 색소합성 경로에 관계하는 효소는 온도가 높은 부위에서는 기능을 발휘하지 못함.

→ 온도가 낮은 부위(귀, 꼬리, 발, 코 등) 검거나 암갈색이고, 나머지 부위는 황갈색이거나 거의 흰색.

(2) 불완전 침투도와 가변성 발현도

- 불완전 침투도(incomplete penetrance): 개체가 우성형질을 가지고 있으나 이를 발현하지 않는 경우.
ex) 사람의 혀 말기 → 우성대립유전자를 가진 사람 중 약 8/10만이 혀를 말수 있으므로 이 대립유전자는 80%의 침투도를 가졌다고 말할 수 있음.
- 가변성 발현도(variable expressivity) : 돌연변이체의 표현형이 다양하게 발현되는 경우
ex) 다지증(polydactyly) : 보인자의 양손과 양발이 같은 유전자와 같은 환경 하에 있더라도 손발가락 수가 각기 정상이거나 비정상일 수 있음.

(3) 한성효과와 중성효과

- 한성형질(sex-limited trait): 남성이나 여성 중 한쪽에만 나타나는 형질
- 중성형질(sex-influenced trait): 양쪽 성에 모두 영향을 주지만 효과가 서로 다름
ex) 중년기의 탈모현상 - 우성대립유전자에 의해 남성에게만 나타나며, 여성은 머리카락이 가늘어지게 된다.

(4) 발현 연령의 가변성

- 탈모증과 근육위축병등 출현하는 연령의 가변성

(5) 다면발현(pleiotropy)

- 하나의 유전자가 2개 이상의 형질을 지배해 한 대립유전자가 다른 조직에서 다른 방법으로 발현
ex) 뼈가 쉽게 부서지는 유전병(blue sclera-brittle bone disease)→ 칼슘대사의 결핍 때문
페닐케톤뇨증(phenylketonuria)→ 아미노산의 일종인 페닐알라닌을 대사하지 못해 이것이 혈액에 축적되어 정신박약 내지 색소결핍으로 머리와 피부가 옅은색을 띠기도 함.

5. 연속변이와 다인자유전

- 연속변이(continuous variation): 하나 이상의 좌위에 있는 대립유전자들이 관련되기 때문에 발생
- 다인자유전(polygenic inheritance): 하나 이상의 좌위에 있는 대립유전자들이 같은 형질에 관여할 때.
ex) 피부색, 발 크기, 코 길이, 키, 지능

6. 연관(linkage)

- 연관군(linkage group): 같은 염색체 상에 존재하며 함께 유전되는 경향이 있는 유전자 집단
ex) 베이트슨W.Bateson과 퍼넬트R.Punnett의 스위트 피 교배실험
- 청색꽃(BB)을 피우고 길쭉한 화분(LL) / 적색꽃(bb)을 피우고 둥근화분(II)
P1 : BBLL * bbll
F1 : BbLl (멘델법칙과 일치),
BbLl * bbll (검정교배 원리로 독립법칙 재 확인)

F2 : BbLl(7), Bbll(1), bbLl(1), bbll(7)

⇒ 교차의 발생으로 멘델의 제 2법칙과 불일치

(1) 연관, 교차, 유전적 재조합

- 교차(crossing over): 유전적 재조합을 일으키는 물리적, 세포학적 현상으로 연관된 유전자좌위의 대립유전자가 때때로 그들의 연관관계를 변화시킬수 있도록 해줌.
- 재조합 빈도(recombination frequency): R로 표시하며 재조합 자손의 수를 전체 자손 수로 나눈 값
 - 두 유전자 사이의 거리가 멀수록 → 교차 가능성 높다. 허나 정확성이 없어짐, 그 사이에서 교차가 2번 일어날 수 있기 때문
 - 두 유전자 사이의 거리가 가까우면 → 유전자 사이에서는 감수분열 동안 한 단위로서이고, 검정교배에서도 하나의 연관군으로 유지되는 경향이 있기 때문에 교차가 일어날 가능성이 적다.

(2) 유전자지도 작성

- T. Morgan: 초파리(*Drosophila melanogaster*) 연구를 통해 교차율(재조합 빈도)은 한 염색체에 존재하는 두 유전자 사이의 거리에 비례한다고 추론
- A. Sturtevant: 모건의 주장을 확장시켜 "교차율은 유전자 사이의 거리를 나타내는 척도로 사용될 수 있다" → 유전자지도 작성
- 유전자지도: 염색체에 존재하는 유전자의 순서 및 그들 사이의 거리에 대한 정보 제공. 새로 발견된 돌연변이 대립유전자가 이미 알려진 유전자좌위의 변이체인지 아닌지를 판단할 수 있으며 어느 유전자가 어느 유전자가 어느 염색체에 존재하는지도 알 수 있다.

(3) 염색체와 성

- 모건의 초파리 교배실험

P1 : ♂(흰색) × ♀(붉은색)

F1 : 모두 붉은색의 ♂과 ♀.

F2 : 1/4이 흰색, 3/4은 붉은색

(흰눈을 가진 초파리는 모두 수컷이었음)

-상반 검정교배(reciprocal testcross)를 통하여 흰색 눈의 암컷을 붉은눈을 가진 F1 수컷과 교배시켰을 때 자손의 절반은 붉은 눈을, 나머지 절반은 흰 눈을 가짐

(수컷은 모두 흰색 눈, 암컷은 모두 붉은색 눈)

⇒ 성 결정인자와 눈 색깔 결정인자가 F2에서나 검정교배에서 독립법칙을 따르지 않기 때문에 두 인자가 연관되었다고 추측

→ X염색체는 붉은 눈이나 흰색 눈의 대립유전자 등 X염색체 상에 존재하는 유전자들과 함께 후기에 분리된다고 추론

① 초파리의 성염색체

-암컷은 두 개의 X염색체를 가지고, 수컷은 하나의 X염색체와 Y염색체를 가짐

-X염색체 : 성장 형태 결정 인자, 효소 등에 대한 유전자

Y염색체 : 수컷의 생식에 관계하는 약 6개의 유전자만을 가짐

-암컷에서 열성 대립유전자가 발현되려면 X염색체 2개 모두에 존재해야 하는 반면, 수컷은 오직 하나의 X연관유전자를 가지고 있으므로 암컷에서 열성이든 우성이든 상관없이 발현 가능 (수컷의 X염색체 연관유전자는 동형접합성이나 이형접합성 대신 **단가 유전자 접합성** (hemi zygous)라는 말 사용)

② 사람의 성염색체 : Y염색체 존재 여부가 정소 발달을 결정

-Y염색체에 있는 유전자인 정소결정인자(testis determination factor; TDF)가 정소 형성을 자극

③ X염색체와 라이온 효과

-여자의 세포를 염색하면 세포핵에서 검게 염색된 물체인 바소체(barr body: 응집된 X염색체)가 관찰되지만 남자에게는 없음.

-응집된 X염색체는 백혈구 세포에서도 관찰 → 북채(drumstick)

-라이온 효과(Lyon effect): 여자는 남자의 세포에 비해 X연관 유전자를 두 배나 많이 있어 남성에 비해 두 배나 많은 기능을 수행한다면 생리적 불균형이 초래될 수 있는데, 이 문제는 배발생 단계에서 생식세포를 제외한 모든 세포의 두 X염색체 중 하나를 영원히 불활성화시킴으로써 해결

④ 색맹(colorblindness)

-추상체: 청색광, 적색광, 녹색광에 민감한 세 종류.

-X염색체상에 가깝게 연관된 두 유전자좌위 중 하나에 있는 열성 대립유전자에 의해 발생.

-녹색광: X에 연관된 2개의 좌위 중 하나에서 열성대립유전자가 동형접합성 혹은 단가 유전자 접합성인 사람은 녹색에 민감한 추상체가 없음

적색광: 다른 X연관좌위에 있는 열성 대립유전자에 대하여 동형접합성인 사람은 적색광에 민감한 추상체를 가지지 못함.

청색광: 상염색체에 존재하여 청색 색맹은 드물다.

⑤ 성연관 현상들 : 성연관 유전현상

-혈우병(hemophilia)과 근육위축병(muscular dystrophy)

⑥ 성연관 우성

-치아의 갈색 반점, 구지안면골형성부전증후군(oral facial-digital syndrome)-입, 얼굴, 손가락, 발가락의 모양이 고르지 못하게 되는 병