

생명과과학1 유전

- 자세한 개념
- 문제풀이 스킬

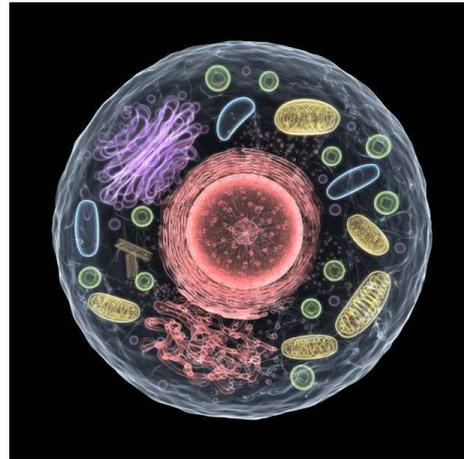
목차

1. 유전 정보와 염색체
2. 체세포분열
3. 감수분열
4. 사람의 유전_다인자유전
5. 사람의 유전_가계도
6. 사람의 유전_유전병

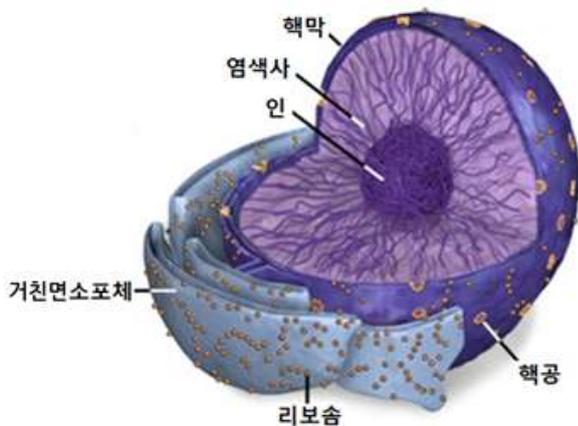
Genetics를 Genius하게!

1. 유전 정보와 염색체

(1) 염색사(염색체)란?



- 인간의 몸은 세포로 구성되어 있습니다. 약 60조개입니다. 각 세포는 중앙에 핵을 갖고 있습니다.
- 핵 안에는 염색사가 들어 있습니다. 인간은 46개의 염색사를 갖습니다.
- 단순히 계산해본다면, 60조개 X 46개가 우리 몸의 총 염색사 수가 되겠네요.

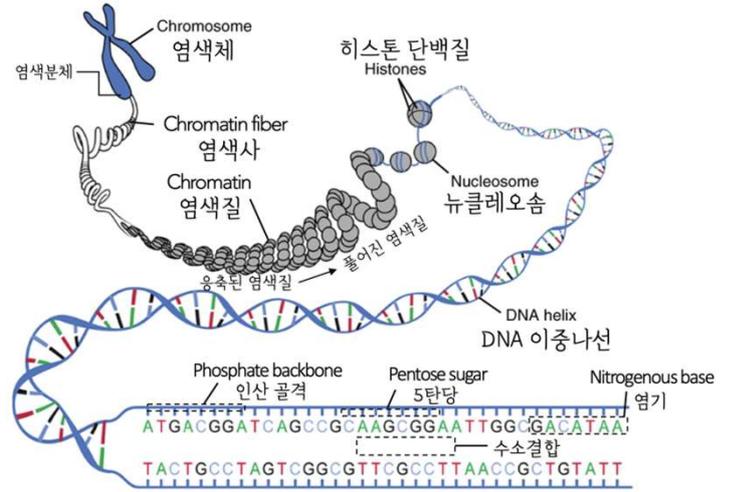
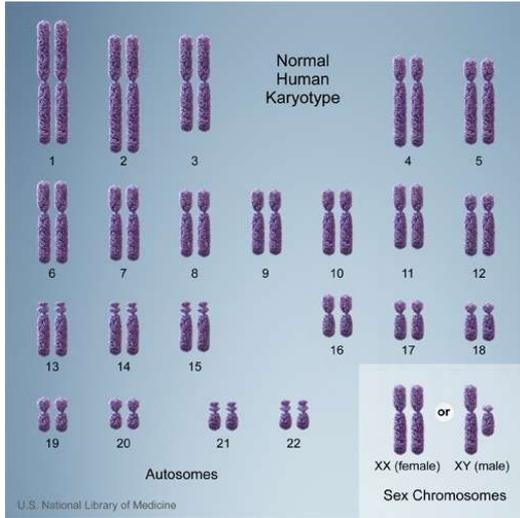


- 염색사가 뭐 냐구요? 핵 안에 있으면 염색사, 핵 밖에 있으면 염색체로 존재합니다. 이 부분은 뒤에서 더 자세히 설명하겠습니다.
- 염색체(염색사)는 과거 한 과학자가 세포를 채취 후 염색물질을 입힌 다음 현미경으로 봤더니, 염색이 잘 되어 있는 물질이 보여서 이를 염색체라 명명합니다.
- 이후 과학자들이 염색체의 기능이 무엇인지 밝혀 나가며, 유전에 관여한다는 것을 알게 되죠.

Genetics를 Genius하게!

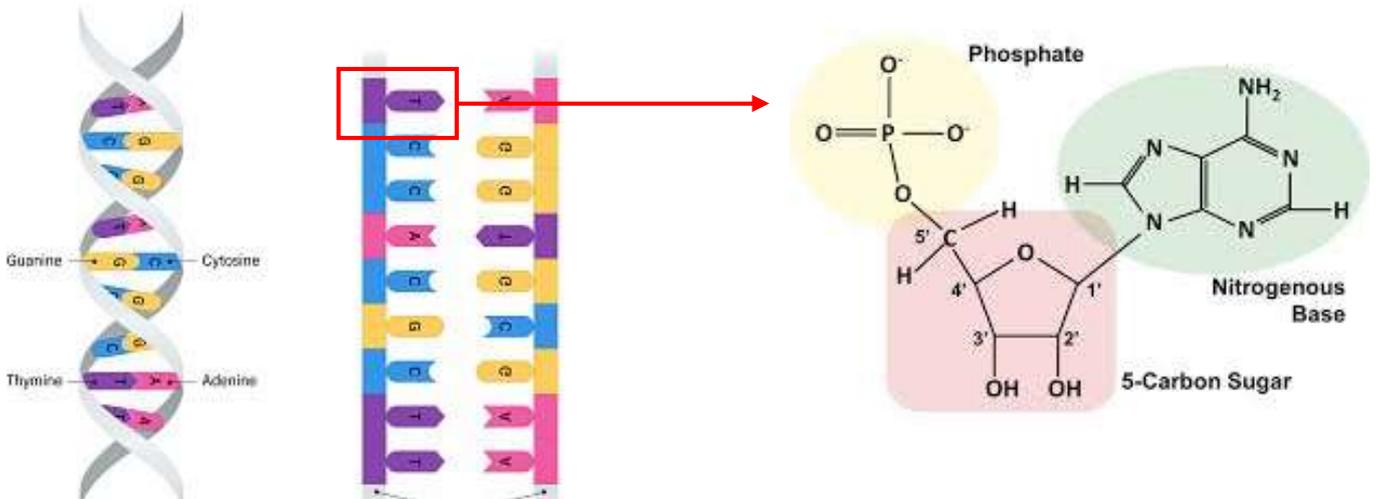
1. 유전 정보와 염색체

(1) 염색체란?



염색질: 뉴클레오솜(DNA나선 + 히스톤단백질)으로 이루어진 거대분자를 일컫는 말
 염색사: 세포분열 전, 염색체가 형성되기 전에 실처럼 풀어져 있는 상태를 일컫는 말

- 우리가 알고 있는 염색체는 왼쪽 그림과 같죠
- 이 중 한 개의 염색체를 오른쪽 그림처럼 자세히 보시면, 염색체는 염색사라는 실들이 엉켜서 응축되어 있는 구조입니다. 또한, 이러한 염색사를 좀 더 자세히 보면, **히스톤 단백질**이라는 구슬에 의해 묶여 있죠. 구조의 안정성을 위함입니다. 히스톤 단백질에 염색사가 묶여진 형태를 **뉴클레오솜**이라고 합니다.
- 염색사를 좀 더 자세히 보면, DNA이중나선으로 꼬여있죠.
- DNA 이중나선을 좀 더 자세히 보면, 가운데에 A, T, C, G 4가지 종류의 염기들의 배열로 이뤄져있습니다.

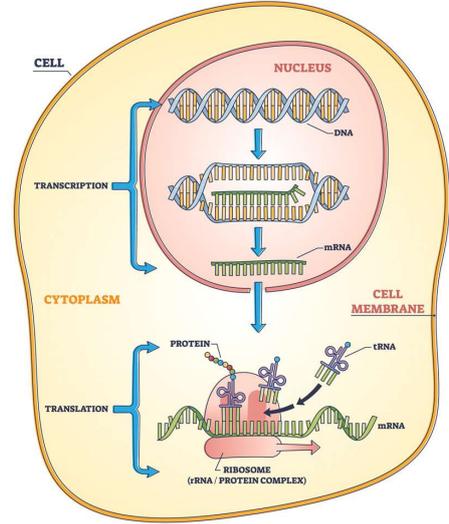
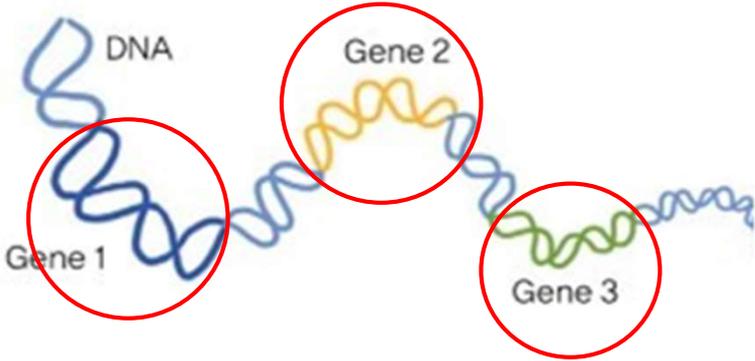


- DNA이중나선을 두줄로 짝 피면 왼쪽 그림처럼 되는데, 아까 말씀드린 염기들이 짝 배열되죠.
- 이 중 염기 한 쌍만 떼어서 화학구조를 살펴보면, 오른쪽 그림과 같습니다.
- 인산, 당, 염기가 1:1:1 구조로 되어 있어, 이를 DNA를 구성하는 기본 단위인 **뉴클레오타이드**라고 합니다.

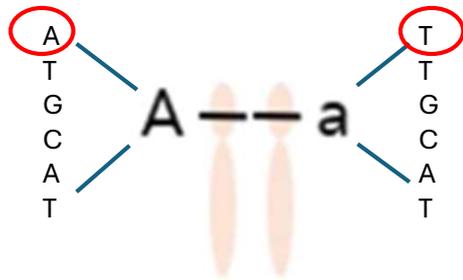
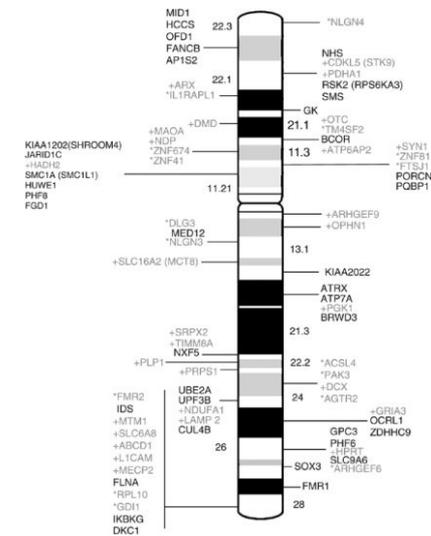
Genetics를 Genius하게!

1. 유전 정보와 염색체

(2) 유전자란?



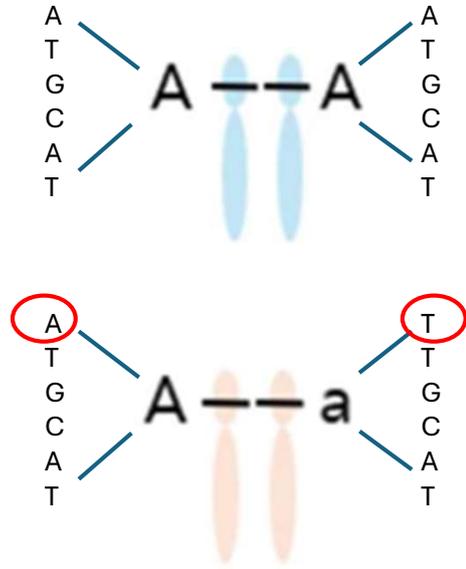
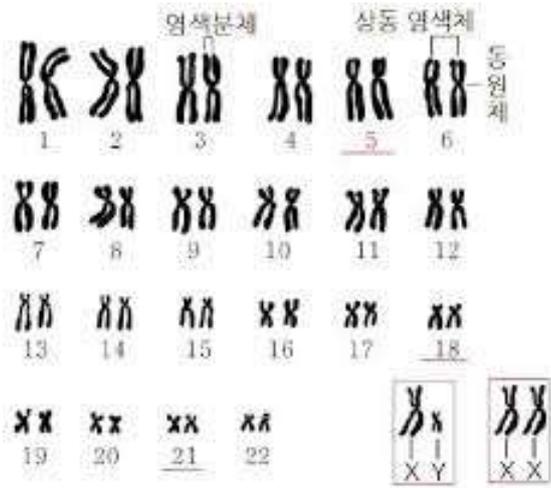
- DNA사슬에서 모든 부분이 유의미한 부분은 아닙니다. 왼쪽 사진처럼 유전자들이 띄엄띄엄 있고, 그 사이는 구조적으로 그냥 자리를 차지하고 있죠. 사실 아직 그 기능을 찾아나가는 중입니다.
- 그렇다면 유전자란 무엇이나면, 단백질을 암호화하고 있는 부위입니다.
- 세포가 살아나가기 위해 효소와 같은 단백질들을 만들어 내야합니다. 하지만 딱하고 만들 수 있는게 아니죠? 레시피가 필요합니다. 그 레시피가 바로 핵 안의 염색체 내 유전자에 담겨있다고 생각하면 돼요. 유전자 안에서도 아까 봤던 4가지 염기의 배열 순서를 통해 암호화하고 있는 거죠.
- 단백질이 어떻게 생성되냐구요? 핵안으로 RNA중합효소가 만들고자 하는 단백질이 암호화 되어있는 DNA에 붙어 스캔합니다. 그러면 RNA가 만들어지고, RNA는 핵밖으로 나가 리보솜에 의해 스캔되며 단백질이 만들어집니다. (이거는 생2과정이라 참고만 하세요)



- 한 개의 염색체 내에는 왼쪽 사진처럼 수천, 수만개의 유전자가 있습니다.
- 인간의 46개 염색체 내에는 약 2-2.5만개의 유전자가 있다고 알려져 있죠.
- 우리가 문제를 풀면서 앞으로 유전자를 오른쪽 사진처럼 표기하게 될 거예요. (A, a와 같이)

1. 유전 정보와 염색체

(3) 상동염색체와 대립유전자



- 인간은 46개의 염색체를 갖는데, 이중 23개는 엄마, 23개는 아빠한테 받았어요.
- 그리고 크기가 가장 큰 것을 1번염색체로 명명하고 쪽 나열해서 22번 염색체까지를 우리가 **상염색체**라고 해요.
- 그리고 마지막 X와 Y를 **성염색체**라고 해요.
- 그러면 우리는 같은 번호의 염색체를 2개씩 갖게 되죠? 같은 번호 끼리의 염색체를 모양과 크기가 같다 해서 **상동염색체**라고 합니다.
- 같은 종끼리는 상동염색체 위에 동일한 위치에 동일한 유전자가 있어요. 이들의 관계를 **대립유전자**라고 해요.
- 오른쪽 사진의 A와 a는 대립유전자 관계인거죠. 하나는 아빠한테, 하나는 엄마한테 받은거예요.
- 우리 유전자는 염기서열들로 이뤄져 있다고 했죠? 사실은 몇 만개에서 몇 백만개의 염기서열 배열로 이뤄져있어요. 오른쪽 사진처럼 간략화해서 염기서열을 표시해봤는데요.
- 염기서열이 완전 같은 유전자라면, **동형접합**. 다르면 **이형접합**이라고 해요.

(4) 유전체

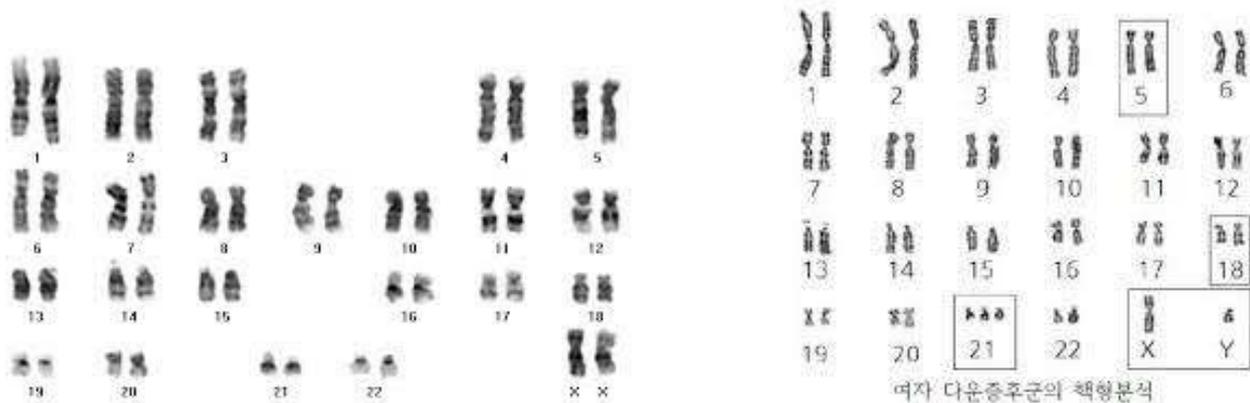
- 한 개인이 갖는 모든 유전정보

1. 유전 정보와 염색체

(5) 핵상

- 상대적인 수예요
- 세포 내에 상동염색체가 같이 있으면, $2n$. 상동염색체가 같이 없으면, n 이에요! (중요)
- 뒤에 배울 생식세포분열(감수분열)에서 상동염색체가 분리되거든요. 그때 $2n$ 과 n 의 차이가 나옵니다.
- 우리 몸의 모든 세포는 체세포이고, 핵상이 $2n$ 이에요. 딱 하나 정자와 난자와 같은 생식세포만 n 입니다.
- 그러면 체세포의 핵상은 $2n=46$, 생식세포의 핵상은 $n=23$ 이라고 표기하면 돼요.

(6) 핵형 분석

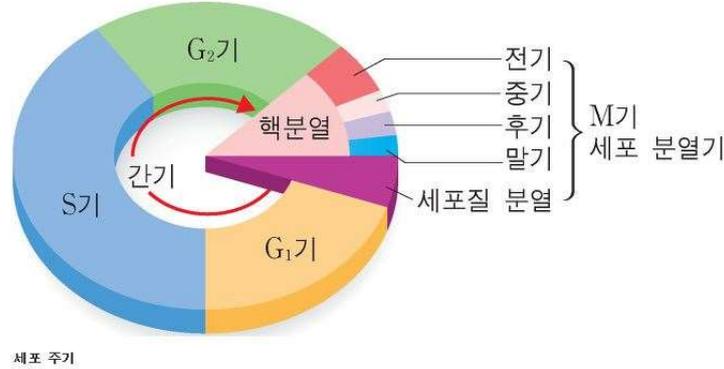


- 현미경을 통해 염색체의 수, 모양, 크기를 분석하는 방식이에요.
- 같은 종이라면, 핵형이 같겠죠? 다만, 남녀 사이에는 X와 Y염색체의 모양이 다르니 핵형이 다르다 할 수 있어요.
- 또한, 뒤에 배울겠지만, 염색체에 돌연변이가 생기면 같은 종일지라도 핵형이 다를 수 있어요.
- 오른쪽 그림의 21번염색체가 3개인 것 처럼요!

Genetics를 Genius하게!

2. 체세포 분열

(1) 세포 주기



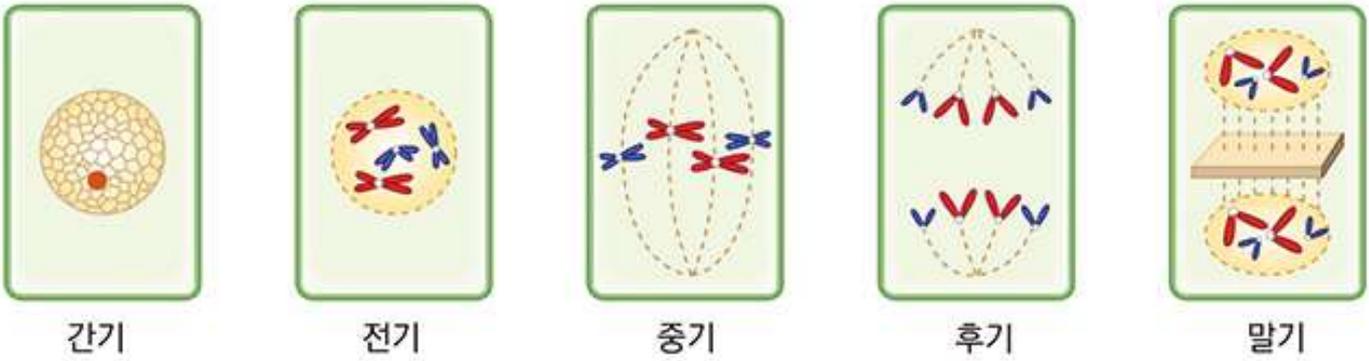
- 생식세포를 제외한 우리 몸의 모든 세포는 체세포예요.
- 이러한 체세포는 일생동안 약 30번 정도 분열하고 죽어요.
- 체세포가 분열하는 것을 체세포 분열이라고 합니다.
- 주구장창 분열만 하진 않고, 쉬는 시기도 있겠죠? 그 시기를 간기라고 합니다.
- 즉, 간기→분열기→간기→분열기→간기→분열기를 약 30번정도 반복한다는 거예요.
- 간기와 분열기를 좀 더 세부적으로 나눠서 볼까요? 위 사진과 같습니다.
- 사진이 좀 이상한데, **G1기가 가장 길어요! 가장 긴 시간을 보낸다는 뜻이겠죠.**
- **각 시기의 특징을 외워야 하는데, 한 두개 씩만 외우면 돼요. (아래 표)**

| | | | |
|-------------|-----|--|---|
| 간기 | | 세포가 성장, 세포소기관 등 합성(G1) DNA 복제가 일어남(S기) 세포분열을 위한 준비를 끝내 가며 더더욱 성장한다.(G2기) | |
| 분열기 (M기) | 핵분열 | 전기 | 1)핵막과 인이 사라짐 2) 염색사가 염색체로 응축 3)방추사가 동원체 부위에 부착한다. |
| | | 중기 | 방추사가 부착된 염색체가 세포중앙(적도판)에 배열한다. (모든 염색체가 1열로 배열) |
| | | 후기 | 방추사의 작용으로 염색분체가 분리되어 세포의 양극으로 이동한다. |
| | | 말기 | 응축된 염색체가 풀어지고, 핵막이 나타나며, 세포질 분열이 시작된다. |
| 세포질 분열 | | 세포질 분열이 시작되며, 두 개의 딸세포로 나뉘어진다. | |

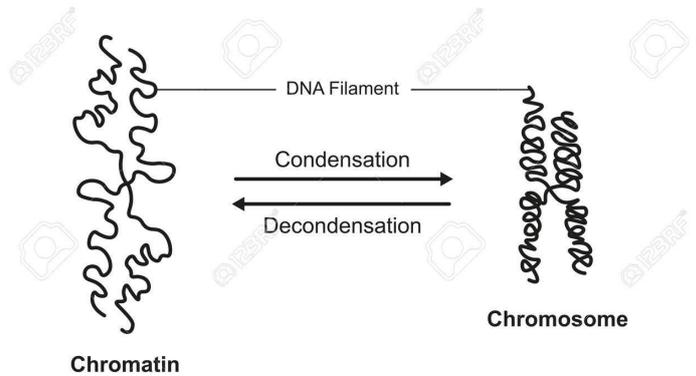
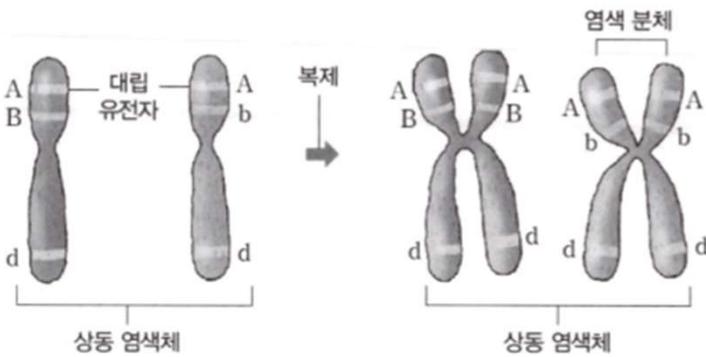
Genetics를 Genius하게!

2. 체세포 분열

(2) 체세포분열 과정



- 체세포 분열과정은 위 그림과 같아요.
- 중요한 것은 체세포 분열 결과 핵상은 $2n \rightarrow 2n$ 으로 유지된다는 거예요.



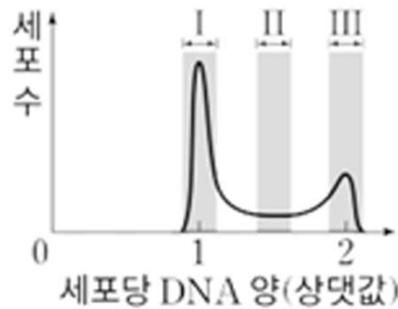
- S기를 거치면서 왼쪽 그림처럼 I자 모양의 염색체가 복제되어 X자 모양이 되어요. 이때 한 염색체 내에 **염색 분체**가 2개 생기죠.
- 또 중요한 것은 염색분체 내의 유전자는 구성이 똑같다는 것입니다.
- 상동염색체와 염색분체를 헷갈리지 않도록 합시다.
- 분열기 전기가 되면, 핵막이 사라지면서 오른쪽 그림처럼 염색사 형태의 실모양이 염색체로 응축이 돼요.
- 이는 핵막이 사라지면서 외부 물질에 노출된 염색사가 안정성을 찾기 위해 응축하는 거예요.
- 사실 우리 눈에 염색사는 안보여요. 염색물질을 입혀도 염색물질이 핵막을 못 뚫기때문에 현미경상에서 아래 사진의 L처럼 보여요. 우리가 보는 염색체 사진은 모두 분열기 중의 세포인겁니다.



Genetics를 Genius하게!

2. 체세포 분열

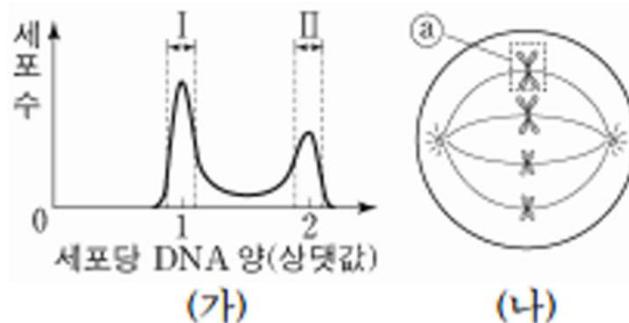
문제 유형 1. 세포당 DNA양-세포수 그래프 제시 후 올바른 것을 고르시오



*II에 올 수 있는 것은 간기의 S기 뿐임

*III에도 간기 세포 있는지 물어보는 보기 있음. G2기는 III에 해당

*II에 분열기 말기세포가 안되는 이유는 '세포당 DNA'이고, 염색분체가 분리가 됐지만, 아직 세포질 분열이 일어나지 않아 1개의 세포이기 때문

문제 유형 2. 세포당 DNA양-세포수 그래프 & 체세포 분열기 중기의 세포 그림 제시
(간혹 핵형분석 사진/염색체 구조와 같이 제시)

*체세포 DNA양 문제의 대부분이 유형2와 같이 출제됨

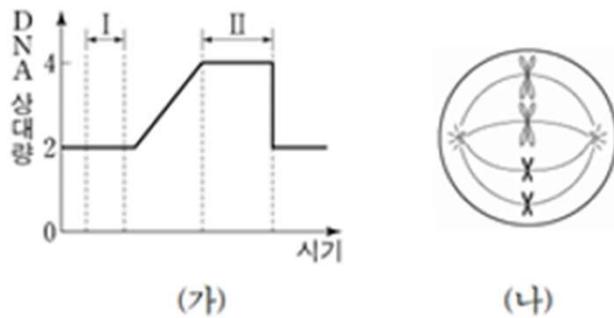
*히스톤 단백질/뉴클레오솜은 어느 시기에든 존재

*2가염색체/상동염색체 접합 등 생식세포 감수분열 관련 오답 보기

Genetics를 Genius하게!

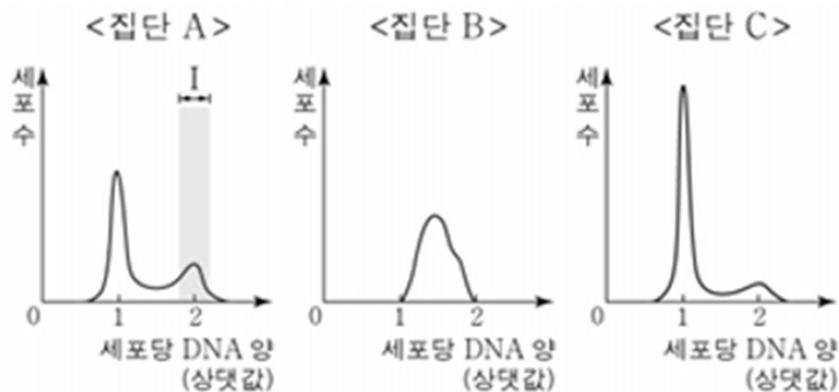
2. 체세포 분열

문제 유형 3. 간혹 시기-핵 1개당 DNA양 그래프 제시



*앞선 세포당 DNA양 그래프와 다르게, 시기-핵1개당 그래프에서는 M기-말기에서 DNA상대량이 반으로 감소 (주체가 세포냐 핵이냐에 따른 차이)

문제 유형 4. 약물 처리 문제



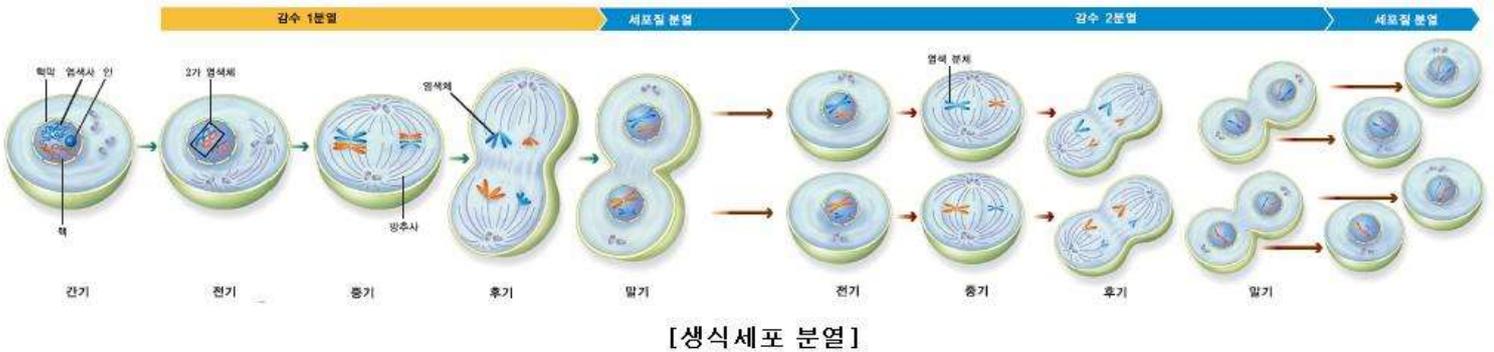
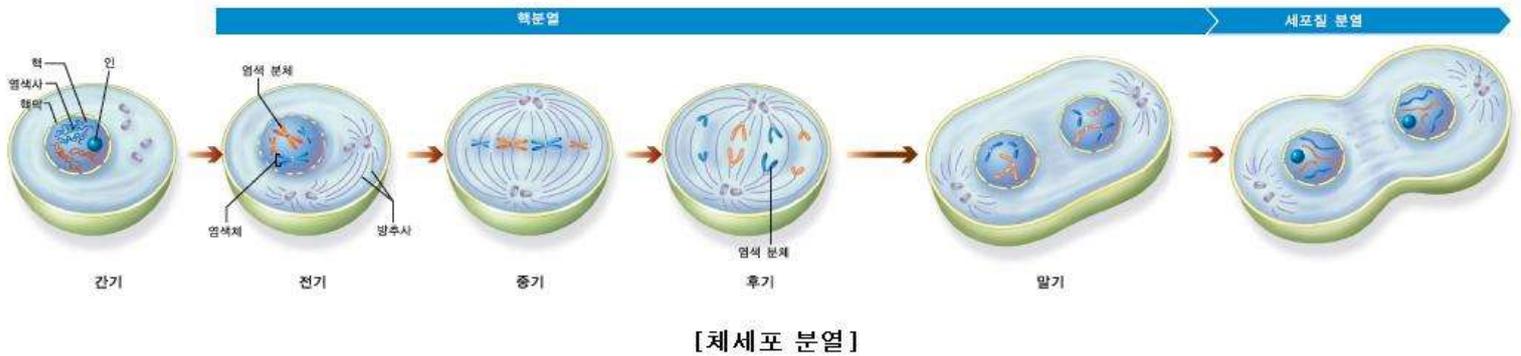
*G1→S기로의 전환을 억제하는 물질을 처리하면, 집단 C

**S→G2기 전환 억제하는 물질을 처리하면, 집단B

Genetics를 Genius하게!

3. 감수 분열

(1) 감수 분열(생식세포분열)

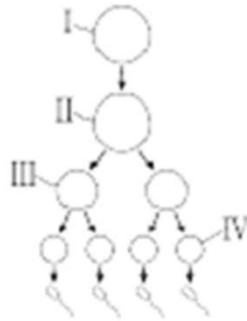


- 체세포분열과 비슷해요. 다만, 분열을 한번 더 해요
- 간기→감수 제1분열-감수 제2분열. 감수 제1분열과 2분열 사이에는 간기가 없습니다!
- 간기의 특징은 체세포 분열과 같아요.
- 분열기 특징도 체세포분열과 같지만, 감수제1분열 전기에서 ‘상동염색체 접합이 일어난다.’→‘2가 염색체 형성’이 추가 됩니다.
- 또한, 사람 기준으로 체세포 분열은 분열기 중기때 46개의 염색체가 1열로 나열된다면, 감수 제1분열 중기때는 2가염색체가 형성됐기 때문에 23쌍이 1열로 나열되겠죠? 이때 X와 Y염색체는 상동염색체는 아니지만, 상동염색체처럼 행동을 하기때문에 서로 접합이 이뤄져 2가염색체를 형성합니다!

Genetics를 Genius하게!

3. 감수분열

(2) 감수 분열(생식세포분열) 문제 풀이 스킬



해당 유형의 문제는 보통 위 그림과 같이 4단계로 생식세포 형성과정을 제시합니다.

I은 G1기 세포, II는 감수1분열 중기 세포, III은 감수2분열 중기세포, IV는 생식세포입니다.

(다른 말로, 'II, III은 중기세포이다.'로 제시됩니다.)

각 단계의 핵상은 I, II는 $2n$ 이고, III, IV는 n 입니다.

또한, 염색 분체의 유무에 따라서도 추가적으로 구분이 가능합니다. 염색 분체가 있다면 ($\times 2$)로 표시하고, 없다면 표시하지 않겠습니다.

그렇다면 최종적으로, 아래와 같이 서로 다른 4단계로 구분이 됩니다.

I: G1기, $2n$

II: 감수1분열 중기, $2n^{(\times 2)}$

III: 감수2분열 중기, $n^{(\times 2)}$

IV: 생식세포, n

Genetics를 Genius하게!

3. 감수분열

(2) 감수 분열(생식세포분열) 문제 풀이 스킬

아래 순서대로 문제를 푸세요!

(1)한 개체의 세포인지 여러 개체의 세포인지 파악/남자인지 여자인지 파악

여자로부터 유래했다면, 해당 유전자가 성염색체 위에 있는지 묻는 문제는 나올 수 없다.

하지만, 남자라면 해당 성염색체가 성염색체 위에 있는지 물을 수 있기 때문에, 문제에 들어가기 인지해야 한다.

(2)유전자형 표기(세포가 한 개체로부터 유래되었을 때)

한 개체라면 서로 다른 시기의 세포여도, 결론적으로 하나의 G1기 세포로부터 유래되었다. 그렇기 때문에 DNA 상대량 표에서 세포의 종류 상관없이 1이상으로 표기된 것은 해당 유전자를 가지고 있다는 뜻이다.

| 세포 | DNA 상대량 | | | |
|----|---------|---|---|---|
| | H | h | T | t |
| ㉠ | 2 | ? | 0 | ㉡ |
| ㉢ | 0 | ㉣ | 1 | 0 |
| ㉤ | ? | 0 | ? | 1 |

위 그림에서 ㉠, ㉢, ㉤ 3개의 세포가 한 개체에서 유래되었다면, 각 세포들이 가지고 있

Genetics를 Genius하게!

3. 감수분열

(2) 감수 분열(생식세포분열) 문제 풀이 스킬

는 유전자 구성은 상동염색체가 분열되기 때문에 서로 달라도, 결론적으로 본체인 G1가 갖고 있는 유전자에서 벗어나는 유전자는 갖고 있지 않을 것이다.

Ex) HhTt의 유전자형을 갖는 한 개체의 생식세포 생성 과정에서 t 유전자를 갖는 세포는 없을 것이다.

그렇기 때문에 1이상으로 표기된 것은 이 개체의 유전자형을 유추할 때 있는 것으로 간주한다. 위 그림을 예로 들어보면,

| 세포 | DNA 상대량 | | | |
|----|---------|---|---|---|
| | H | h | T | t |
| ㉠ | 2 | ? | 0 | ㉡ |
| ㉢ | 0 | ㉣ | 1 | 0 |
| ㉤ | ? | 0 | ? | 1 |

각 시기의 세포들로 부터 이 개체의 유전자형은 H_Tt임을 알 수 있다. h는 ?, 또는 ㉣로 되어있기 때문에 갖고 있을지 없을지 알 수 없다. 그래서 _ 로 표기를 해놓자.

(3) 유전자형 표기(세포가 여러 개체로부터 유래되었을 때)

위 (2)방법과 다르게 각 세포가 어떤 개체에서 유래된지 모르고, 각 개체마다 유전자형이 다르기 때문에 아래 그림처럼 세포마다 유전자형을 표시한다.

| 세포 | DNA 상대량 | | | |
|----|---------|---|---|---|
| | H | h | T | t |
| ㉠ | 2 | ? | 0 | ㉡ |
| ㉢ | 0 | ㉣ | 1 | 0 |
| ㉤ | ? | 0 | ? | 1 |

㉠=H_t, ㉢=_T_, ㉤=_ _t

각 세포의 특정 유전자의 DNA상대량이 0이여도, 핵상이 n인 시기의 세포라면 상동염색체 분리에 의해 해당 유전자를 안 갖고 있을 뿐 본체인 G1기에서는 갖고 있을 수 있으므로, _ 로 표시해 놓도록 하자.

Genetics를 Genius하게!

3. 감수분열

(2) 감수 분열(생식세포분열) 문제 풀이 스킬

(4) 각 세포의 핵상 판단하기

돌연변이가 없다면, DNA상대량으로 나올 수 있는 숫자는 0,1,2,4 개 밖에 없다.

- a. DNA상대량 표에 4가 있다면, 해당 세포는 감수1분열 중기 세포이고, 간단히 $2n^{(x2)}$ 로 표기해 놓도록 하자.

| 세포 | DNA 상대량 | | | | | |
|-----|---------|---|---|---|---|---|
| | A | a | B | b | D | d |
| I | 0 | ? | 2 | ? | 4 | 0 |
| II | 0 | 2 | 0 | 2 | ? | 2 |
| III | ? | 1 | 1 | 1 | 2 | ? |
| IV | ? | 0 | 1 | ? | 1 | 0 |

위 그림을 보면 4를 갖는 I세포는 바로 $2n^{(x2)}$ 으로 표시하면 된다.

- b. 파악한 유전자형을 토대로 가지고 있어야 할 유전자를 갖고 있지 않으면, n인 상태이고, 대립유전자가 모두 존재하면 $2n$ 상태이다.

| 세포 | DNA 상대량 | | | |
|----|---------|---|---|---|
| | H | h | T | t |
| ㉠ | 2 | ? | 0 | 0 |
| ㉡ | 0 | 0 | 1 | 0 |
| ㉢ | ? | 0 | ? | 1 |

그림 1

| 세포 | DNA 상대량 | | | |
|----|---------|---|---|---|
| | H | h | T | t |
| ㉠ | 2 | ? | 0 | 0 |
| ㉡ | 0 | 0 | 1 | 0 |
| ㉢ | ? | 0 | ? | 1 |

그림 2

우리는 그림1을 통해 한 개체의 유전자형이 H_Tt임을 파악했다.

Genetics를 Genius하게!

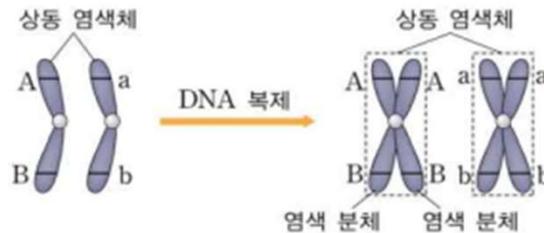
3. 감수분열

(2) 감수 분열(생식세포분열) 문제 풀이 스킬

그렇다면 모든 시기의 ㉠, ㉡, ㉢ 세포가 $2n$ 상태라면 상동염색체가 분리되지 않았기 때문에 H, T, t를 갖고 있어야 한다. 하지만, n 상태의 세포는 대립유전자 중 1개만 갖게 되므로, 나머지 대립유전자는 상대량이 0일 것이다.

즉, 그림2에서 ㉠, ㉡은 원래 갖고 있어야 할 H, T, t 중 한 개 이상 0으로 표시되기 때문에 n 으로 유추할 수 있다.

- c. n 인 세포에서 상대량이 1인 유전자가 있다면 생식세포이고, 2인 유전자가 있다면 감수2분열 중기세포이다.



S기를 거쳐 DNA가 복제되면서 염색 분체가 생성되고, 해당 염색 분체는 감수2분열을 거쳐 생식세포가 형성되는 단계에서 나뉜다. 그리고 염색 분체 위의 유전자는 서로 같은 유전자이다. (x2라는 의미)

그러므로 염색 분체를 갖는 감수1분열 중기세포와 감수2분열 중기세포, 즉, 중기의 세포들은 DNA상대량은 짝수일 수밖에 없다.

결론적으로, 아래 그림 1을 통해 핵상이 n 인 세포를 찾았다면,

| 세포 | DNA 상대량 | | | |
|----|---------|---|---|---|
| | H | h | T | t |
| ㉠ | 2 | ? | 0 | 0 |
| ㉡ | 0 | 0 | 1 | 0 |
| ㉢ | ? | 0 | ? | 1 |

그림 1

Genetics를 Genius하게!

3. 감수분열

(2) 감수 분열(생식세포분열) 문제 풀이 스킬

| 세포 | DNA 상대량 | | | |
|----|---------|---|---|---|
| | H | h | T | t |
| ㉠ | 2 | ? | 0 | 0 |
| ㉡ | 0 | 0 | 1 | 0 |
| ㉢ | ? | 0 | ? | 1 |

그림 2

위 그림2를 통해 ㉠은 감수1분열중기 세포이고, ㉡은 생식세포임을 알 수 있다. 간단히 기호로 ㉠은 $n^{(x2)}$, ㉡은 n 으로 표시할 수 있다.

d. 생식세포는 0또는 1의 값만 갖는다.

생식세포는 상동염색체도 없고, 염색 분체도 없으므로 DNA 상대량이 0또는 1의 값만 갖을 수 있다.

e. 중기의 세포들은 0또는 짝수 값만 갖는다.

앞서 언급했지만, 염색 분체가 있기 때문에 $x2$ 가 되어 짝수 값만 갖는다. $2n^{(x2)}, n^{(x2)}$ 기호의 첨자에 $x2$ 를 표시함으로써, 짝수 값만 갖는다는 것을 유추할 수 있다.

f. 서로 다른 대립유전자의 상대량이 1과2를 모두 갖는 경우는 G1기 세포이다.

앞서 언급했듯이, 중기의 세포들은 짝수 값만 갖기에 1을 갖을 수 없고, 생식세포는 짝수 값인 2를 갖을 수 없다. 그러므로 1,2를 동시에 갖는 경우는 G1기 세포밖에 될 수 없다.

| 세포 | DNA 상대량 | | | | | |
|-----|---------|---|---|---|---|---|
| | A | a | B | b | D | d |
| I | 0 | ? | 2 | ? | 4 | 0 |
| II | 0 | 2 | 0 | 2 | ? | 2 |
| III | ? | 1 | 1 | 1 | 2 | ? |
| IV | ? | 0 | 1 | ? | 1 | 0 |

Genetics를 Genius하게!

3. 감수분열

(2) 감수 분열(생식세포분열) 문제 풀이 스킬

- g. 정자의 형성 과정, 남자로부터 형성되는 생식세포 과정이라면, 유전자가 성염색체 위에 있을 가능성을 고려해야 한다.

여자는 XX, 남자는 XY이다. X염색체와 Y염색체는 유전자 구성이 전혀 다르다. 상염색체의 경우 같은 유전자 자리에 동일한 유전자를 갖지만, 남자의 경우 그렇지 못하다.

여자의 경우 \neg 형질 발현에 관여하는 H, h라는 대립유전자가 X염색체 위에 있다 라고 가정하면, 유전자형을 Hh, HH, hh와 같이 표기 가능하고, 상염색체처럼 2개의 대립유전자를 갖게 된다.

다만, 남자의 경우 \neg 형질에 관여하는 H또는 h 한 개만을 갖게 된다.

G1기에서 상염색체 및 여자의 성염색체 위 유전자는 대립 유전자의 합이 2가 되어야 한다. 하지만, 남자의 경우 성염색체 위 유전자의 대립유전자 상대량 합이 1이 된다. 그리고 핵상이 n인 세포에서는 대립유전자가 모두 0인 상대량을 갖는 경우가 발생한다.

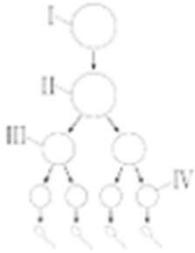
즉, 대립유전자의 DNA상대량이 모두 0인 경우, 해당 개체는 남자이며, 해당 유전자는 성염색체 위에 있다고 유추할 수 있다.

위 스킬들을 요약하여, 적어보자.

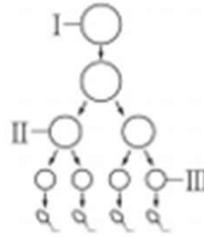
Genetics를 Genius하게!

3. 감수분열

(2) 감수 분열(생식세포분열) 문제 풀이 스킬



| 세포 | A와 a의 DNA 상대량을 더한 값 |
|----|---------------------|
| ㉠ | 1 |
| ㉡ | 0 |
| ㉢ | 2 |
| IV | ㉤ |



| 세포 | DNA 상대량을 더한 값 | | |
|-----|---------------|-------|-------|
| | A + B | B + ㉠ | ㉠ + ㉡ |
| (가) | 0 | 2 | 2 |
| (나) | ? | 2 | 1 |

*대립유전자의 합 문제 (A+a)

- $A+a=0$ → 대립유전자가 모두 0이므로, XY이면서 성염색체 위에 있는 유전자이면서 핵상이 n이다.
- $A+a=4$ → 2+2 또는 4+0이므로, 감수 제1분열 중기 세포이다.

대립유전자 합 문제에서는 0과 4를 먼저 공략하자!

*서로 다른 유전자의 합 문제(A+B)

합이 0, 3, 6 3의배수를 먼저 공략하자!

합이 3이면, 1+2이므로 G1기에 해당.

합이 6이면, 2+4이므로 감수제1분열 중기세포에 해당

합이 0이면, 모두 0이므로 문제를 풀어나가기에 용이하다



4. 사람의 유전_다인자유전

1) 들어가기에 앞서,

(1)기본 개념

*[]는 표현형을 나타냄

-단일인자유전(멘델): 형질이 한 쌍의 대립유전자에 의해 발현되는 유전 현상

Ex) (가)형질은 A, a 한 쌍의 대립유전자가 관여하고, A와 a 사이의 우열관계가 분명한

AA→[A], Aa→[A], aa→[a]

-복대립유전: 형질이 한 쌍의 대립유전자에 의해 발현되며, 3개 이상의 대립유전자가 관여하는 유전

Ex) (가)형질은 1쌍의 대립유전자에 의해 결정되고, 대립유전자에는 A, B, D가 있으며, 표현형은 3가지이다.

-중간 유전: 대립유전자 사이의 우열관계가 불완전하여 다음 세대에서 중간형질이 나타나는 유전 현상

Ex) (가)형질은 A, a 한 쌍의 대립유전자가 관여하고, 유전자형이 다르면 표현형이 다르다.

AA→[A], Aa→[Aa]. aa→[a]

-다인자유전: 형질이 두 쌍 이상의 대립유전자에 의해 발현되는 유전 현상

문제상에서 표현형은 대문자의 개수로 표현됨

4. 사람의 유전_다인자유전

(2) 문제 유형

- (가)는 서로 다른 2개의 상염색체에 있는 3쌍의 대립유전자 A와 a, B와 b, D와 d에 의해 결정되며, A, a, B, b는 7번 염색체에 있다.
- (가)의 표현형은 유전자형에서 대문자로 표시되는 대립유전자의 수에 의해서만 결정되며, 이 대립유전자의 수가 다르면 표현형이 다르다.
- (가)의 표현형이 서로 같은 P와 Q 사이에서 ㉠가 태어날 때, ㉠에게서 나타날 수 있는 표현형은 최대 5가지이고, ㉠의 표현형이 부모와 같을 확률은 $\frac{3}{8}$ 이며, ㉠의 유전자형이 AABbDD일 확률은 $\frac{1}{8}$ 이다.

㉠가 유전자형이 AaBbDd인 사람과 동일한 표현형을 가질 확률은? (단, 돌연변이와 교차는 고려하지 않는다.)

보통 아래와 같이 서로 다른 유전 방식의 두 가지 형질의 유전에 대한 복합 문제가 출제된다.

- a. 단일 인자 유전(멘델) x 다인자유전
- b. 복대립유전 x 다인자유전
- c. 중간유전 x 다인자유전

보통의 문제 흐름은 아래와 같다.

- a. (가)형질은 단일인자유전 or 복대립유전 or 중간유전을 하고, (나)형질은 다인자유전을 한다. →우열관계, 염색체 연관/독립되어 있는지 판단해야 함.
- b. 부모의 유전자형 혹은 표현형을 완전하게 혹은 불완전하게 제시해줌
- c. 만약 부모 사이에서 자녀가 태어날 때, 자녀가 갖는 표현형의 개수를 제시함
- d. 추가로 자녀가 태어날 때 부모와 표현형이 같을 확률 또는 특정 유전자형을 갖을 확률을 제시함

즉, 위의 c와 d를 통해 부모의 정확한 유전자형을 파악하는 것이 문제의 핵심이다.

→제시된 자녀가 갖는 표현형의 개수와 부모와 표현형이 같을 확률을 분해할 수 있어야 함.

Genetics를 Genius하게!

4. 사람의 유전_다인자유전

○(가)와 (나)를 결정하는 유전자는 서로 다른 상염색체에 있다.
 ○(가)는 1쌍의 대립유전자에 의해 결정되고, 대립유전자에는 A, B, D가 있으며, (가)의 표현형은 3가지이다.
 ○(나)를 결정하는 데 관여하는 3개의 유전자는 서로 다른 상염색체에 있으며, 3개의 유전자는 각각 대립유전자 E와 e, F와 f, G와 g를 가진다.
 ○(나)의 표현형은 유전자형에서 대문자로 표시되는 대립유전자의 수에 의해서만 결정되며, 이 대립유전자의 수가 다르면 표현형이 다르다.
 ○유전자형이 Ⓐ ABEeFGg인 아버지와 Ⓑ BDeFGg인 어머니 사이에서 아이가 태어날 때, 이 아이에게서 (가)와 (나)의 표현형이 모두 Ⓐ와 같은 확률은 $\frac{5}{64}$ 이다.

위 문제에서 부모 사이에서 아이가 태어날 때, 아이의 (가), (나) 표현형이 아버지와 같은 확률이 $\frac{5}{64}$ 로 제시됐다. 복대립 유전하는 (가)형질과 다인자 유전하는 (나)형질은 서로 다른 염색체에 있기 때문에, 독립적으로 유전한다.

즉, $\frac{5}{64} =$ 아이의 표현형이 아버지의 (가)형질과 같은 확률 \times (나)형질과 표현형이 같은 확률에 의해 도출된 값이다.

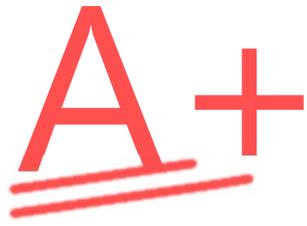
그러므로 $\frac{5}{64} = 1 \times \frac{5}{64}$ 또는 $\frac{1}{4} \times \frac{5}{16}$ 로 나눌 수 있다. 이후 가정법을 이용해 각 형질에 따른 확률을 결정할 수 있어야 한다.

아이가 갖을 수 있는 표현형의 개수가 제시된다면, 마찬가지로 위와 같이 각각 독립적으로 유전하는 여러 형질의 개수에 맞게 나눌 수 있어야 한다.

Ex) 아이가 갖을 수 있는 (가)와 (나)의 표현형의 개수는 6개이다.

6개=(가)의 표현형 개수 \times (나)의 표현형 개수 이므로, 1×6 또는 2×3 중 하나일 것이다.

이를 통해, 부모 사이에서 또다른 자녀가 태어날 때 특정 표현형을 갖는 확률을 구할 수 있어야 한다.



4. 사람의 유전_다인자유전

(3)복대립 유전 추가 설명

-복대립유전 지문에서 우열관계를 바로 알려주지 않고, 표현형의 가짓수로 알려주는 경우가 있다.

이때 표현형의 가짓수로 아래와 같이 우열관계를 파악할 수 있어야 한다.

1)대립유전자 D, E, F 3개인 경우 (대부분)

(1)표현형 3가지 → 우열 관계 뚜렷 ($D > E > F \dots$)

(2)표현형 4가지 → 우열 관계 뚜렷X ($D = E > F$ or $D > E = F$)

(2)표현형 6가지 → 우열 관계 뚜렷X ($D = E = F$)

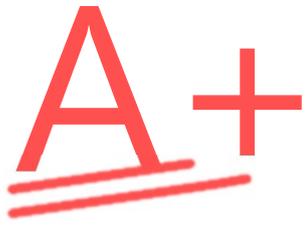
2)대립유전자 D, E, F, G 4개인 경우

(1)표현형 4가지 → 우열 관계 뚜렷

(2)표현형 5~10가지 → 우열 관계 뚜렷X

Ex. $A = B > C > D$ (5가지), $A > B = C > D$ (5가지)

*대립유전자의 개수가 3개이든 4개이든 우열관계가 뚜렷하면, 대립유전자의 개수가 곧 표현형의 개수이다. 다르다면, 우열관계가 뚜렷하지 못한 것!



4. 사람의 유전_다인자유전

3)파악한 부모 유전자형을 토대로 자식의 표현형 개수/확률 구하기(화살표법)

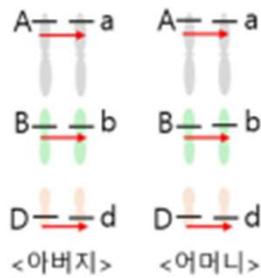
부모의 유전자형과 연관/독립 여부 및 우열관계를 모두 파악했다면, 화살표법을 이용해 또다른 자녀의 특정 표현형을 갖을 확률을 구할 수 있다.

*화살표법은 다인자유전 형질에서만 사용 가능!! 복대립유전, 단일유전질환의 대문자 개수는 포함하는게 아니에요~

(1)대립유전자 3쌍이 모두 다른 염색체 위에 있어, 독립되어 있는 경우
(간편하게 3독립/3독립의 경우라고 말하겠음)

- a. 아래와 같이 부모의 염색체에서 대문자에서 소문자로 화살표 표시를 한다.

4. 사람의 유전_다인자 유전



- b. 화살표의 개수만큼 아래와 같이 일렬로 나열한다.



- c. 화살표 사이 사이 동그라미를 표시한다. (양 끝 포함)

→동그라미의 개수가 곧, 자식이 갖을 수 있는 표현형의 최대 가짓수이다.
 →아래의 그림에서는 7가지 표현형을 갖을 수 있다.



- d. 맨 왼쪽 동그라미 위에 아이가 갖을 수 있는 최대 대문자의 개수를 적고, 오른쪽으로 -1씩 적용한다.

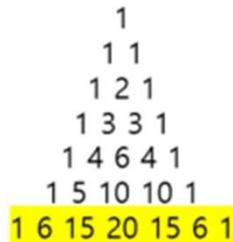


- e. 그리고 양끝 동그라미 밑에 1을 적고, 그 다음 동그라미 밑에는 화살표 개수를 적는다.

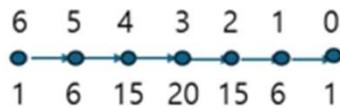


4. 사람의 유전_다인자 유전

f. 동그라미 밑에 나머지 숫자들은 아래 피보나치 수열 공식을 참고한다.



g. 그러면 아래와 같이 완성된다.



h. 동그라미 위에 숫자들은 대문자의 개수. 즉, 다인자유전의 표현형이며, 각 표현형 아래 숫자들은 해당 표현형을 갖을 확률의 분자에 해당한다. 분모는 2^x 이며, x는 화살표의 개수다.

i. 만약, 3독립/3독립이고 부모의 유전자형이 모두 이형 접합인 경우, 아이가 부모와 표현형이 같을 확률은?

부모의 표현형은 대문자의 개수=3이므로, 아이가 대문자를 3개 받게 될 확률을 구하면 된다. 즉, 아래 화살표식에서 3에 해당하는 아래 20 숫자를 분자로 두고, 분모는 2^6 으로 하면 확률이 구해진다.

→ $20/64 = 5/16$ 이다.



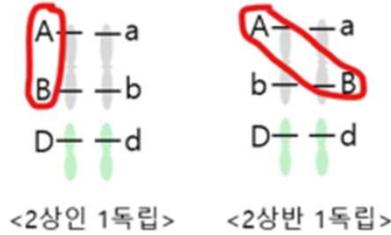
4. 사람의 유전_다인자 유전

(2)대립유전자 쌍이 연관되어 있을 경우

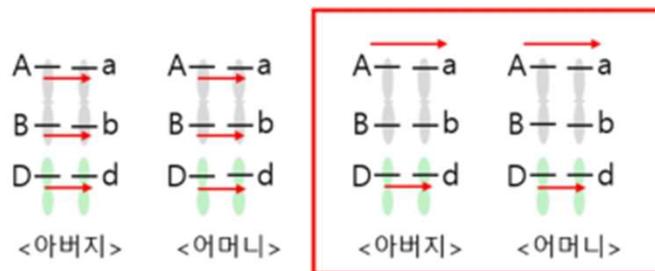
연관이란, 대립유전자 여러 쌍이 한 염색체 내에 같이 존재하는 경우를 말한다.)

연관의 종류에는 아래 그림처럼 상인연관(대문자가 같은 방향에 있는 경우), 상반연관(대문자가 반대에 있는 경우)이 있다.

*연관된 문제의 경우 위 모두 독립된 경우와 다른 화살표 풀이법을 사용한다.



- a. 2상인 1독립/2상인 1독립의 경우 대문자에서 소문자로 화살표를 아래와 왼쪽 그림과 같이 그릴 수 있다. 다만, 화살표는 염색체 당 1개만 그릴 수 있다. 그리고 한 개짜리 화살표가 2개이니, 길이가 2배인 긴 화살표를 오른쪽 그림처럼 그려 주도록 하자.



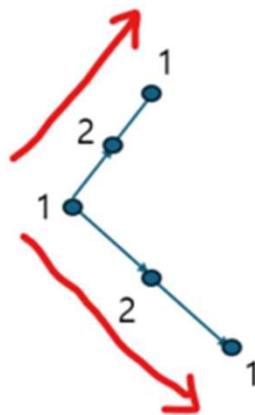
4. 사람의 유전_다인자 유전

- b. 한 개짜리 화살표로만 구성되는 경우는 일렬로 나열하여 풀면 되지만, 2배짜리 화살표가 1개 이상 나타나게 되면, 아래와 같이 사각형법으로 풀어야 한다. 아래와 같이 짧은 화살표는 45도 위로, 긴 화살표는 직각이 되게 아래방향 45도로 이어준다.

(주의할 것은 짧은 화살표는 짧은 것끼리, 긴 화살표는 긴 것끼리 나열해야 한다.)



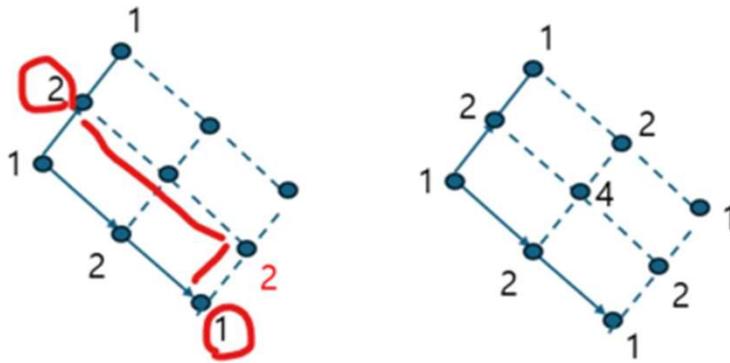
- c. 그리고 화살표 사이사이 동그라미를 그려준다. 동그라미 위에는 화살표의 길이에 상관없이 피보나치 수열에 의해 숫자를 적어준다. 양끝은 1이고, 다음 숫자는 화살표의 개수이다. 빨강색 화살표 방향으로 한 줄씩 각각 정리하면 된다.



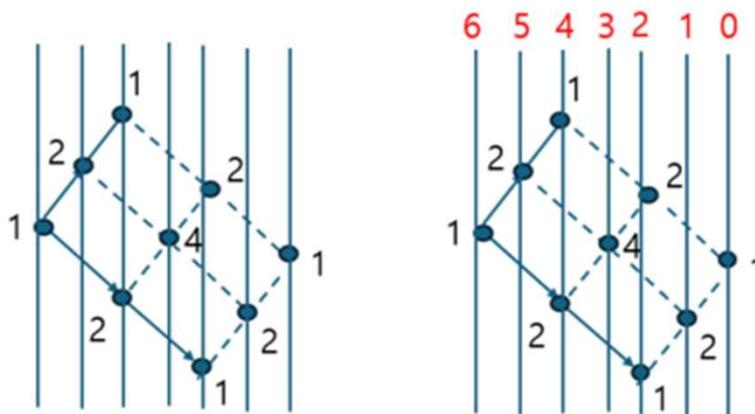
| |
|------------------|
| 1 |
| 1 1 |
| 1 2 1 |
| 1 3 3 1 |
| 1 4 6 4 1 |
| 1 5 10 10 1 |
| 1 6 15 20 15 6 1 |

4. 사람의 유전_다인자 유전

- d. 그리고 점선으로 사각형을 만들어 준다. 이때 동그라미에 교차되는 지점도 동그라미로 표시한다. 그리고 나머지 동그라미 위에도 숫자를 표시해야 하는데, 실선 위에 있는 숫자의 곱으로 표시한다. 그러면 오른쪽 그림처럼 채워진다.

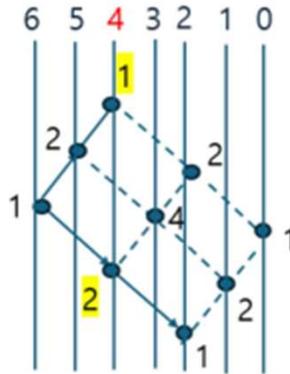


- e. 그리고 각 점들을 직각으로 선을 내린다. 선의 개수가 곧, 자식이 갖을 수 있는 표현형의 개수이다. 그리고 각 선 위에 맨 왼쪽에 자식이 갖을 수 있는 최대 대문자의 개수를 작성하고, 오른쪽으로 -1씩 적용한다.



4. 사람의 유전_다인자 유전

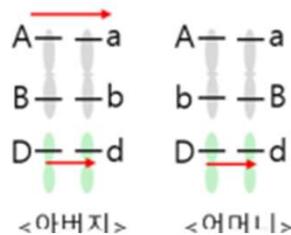
- f. 자식이 특정 표현형을 갖을 확률의 분자는 해당 선위의 점들의 숫자의 합이고, 분모는 2^x 이며, x는 실선 화살표의 개수이다. 만약, 2상인 1독립/2상인 1독립이고, 유전자형이 모두 이형 접합인 부모 사이에서 아이가 태어날 때, 아이의 표현형이 대문자 4개일 확률을 구한다면 아래와 같다.



대문자 4개 선에 포함된 점을 모두 합한 값 $1+2=3$ 이 분자가 되고, 분모는 $2^4=16$ 이기 때문에, 확률은 $3/16$ 이다.

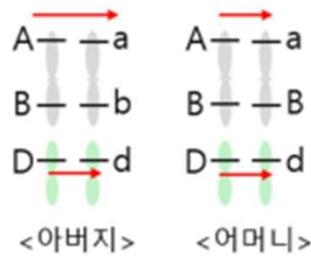
- g. 만약 상반연관의 경우는 화살표를 어떻게 표시해야 하나?

상반연관의 경우 서로 반대방향의 작은 화살표가 그려지기 때문에 상쇄된다. 즉 아래와 같이 긴 화살표 한 개, 짧은 화살표 두개로 사각형 모양의 화살표법으로 계산하면 된다.



4. 사람의 유전_다인자 유전

- h. 아래와 같이 어머니에서 AaBB인 경우는 작은 화살표 한 개만 만들어지므로, 해당염색체 위에 작은 화살표를 표기하고, 총 긴 화살표 1개, 작은 화살표 3개로 사각형 모양의 화살표법으로 계산하면 된다.

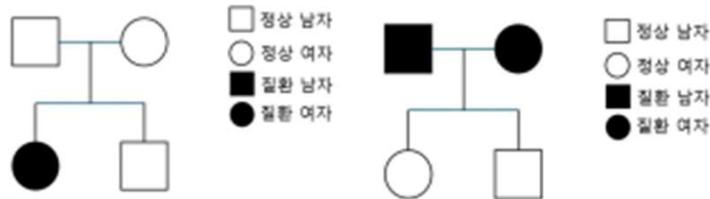


5. 사람의 유전_가계도

1) 해당 형질 혹은 질환의 우열관계 파악

-정상인 부모 사이에서 질환자가 태어나면, 해당 질환은 열성질환이다.

-부모 모두 질환자인데, 정상인 아이가 태어나면 해당 질환은 우성질환이다.



2) 우열관계가 파악됐으면, 상염색체 유전인지 성염색체 유전인지 파악해야 함

*우선, 성염색체 유전인지 먼저 가정해보는 것이 편하다.

a. 여자 중에 해당 형질이 발현되거나 질환자가 있다면, Y염색체 유전은 아니다.

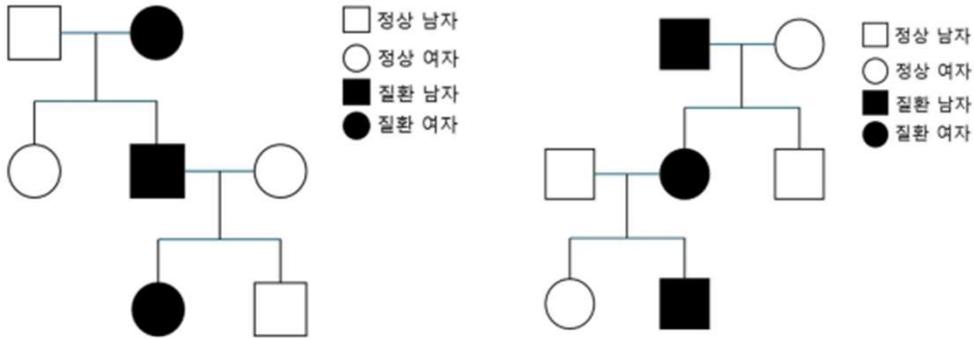
b. Y염색체 유전이 아니면, X염색체 유전인지 가정해보자.

c. **'우남열녀'**를 기억하자.

-X염색체 우성질환이면, **'우남'**이기에 남자가 질환자이면, 해당 남자 기준으로 위 아래 여자는 모두 질환자여야 한다. (아래 왼쪽 그림)

-X염색체 열성질환이라면, **'열녀'**이기에 해당 여자 기준으로 위 아래 남자는 모두 질환자여야 한다. (아래 오른쪽 그림)

5. 사람의 유전_가계도

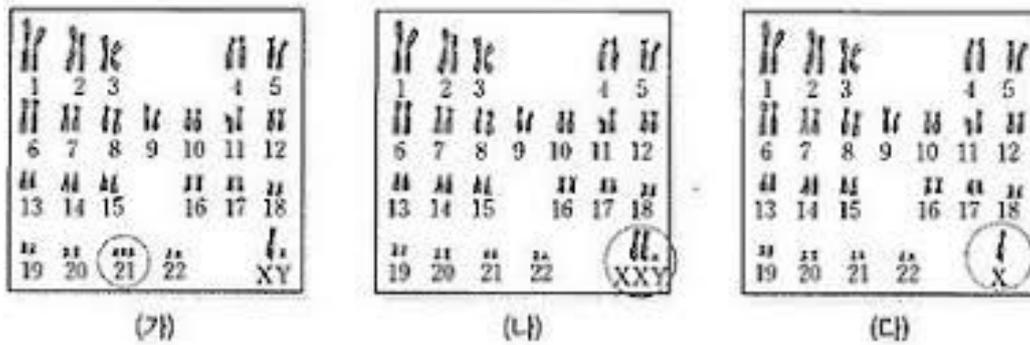


- d. 위 성염색체 가정법을 통해 위 공식이 적용이 안된다면, 확실히 상염색체 유전으로 생각하고 문제를 풀면 된다. 하지만, 성염색체 유전으로 가정했을 때 맞아 떨어지더라도, 상염색체 유전일 가능성이 있으므로, 추가적인 정보를 토대로 어떤 염색체 유전인지 파악해야 한다.

Genetics를 Genius하게!

6. 사람의 유전병

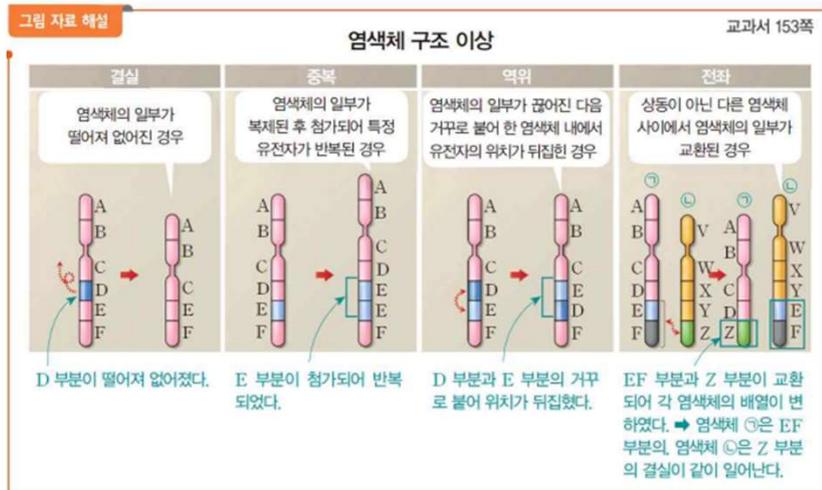
(1) 돌연변이?



***염색체 수준**

- 수적 이상: 감수분열 과정 중 염색체 비분리에 의해 일어남 ex) 다운증후군, 터너증후군, 클라인펠터증후군
- 구조적 이상: 결실, 중복, 전좌, 역위와 같은 구조적 돌연변이 ex) 고양이 울음 증후군

***유전자 수준:** 결실, 중복, 치환 등 염기서열 내의 몇 개의 염기가 빠지거나, 바뀌는 등의 돌연변이 Ex) 낫모양 적혈구 빈혈증, 헌팅턴 무도병, 낭성섬유증, 알비노, 적록색맹, 혈우병 등

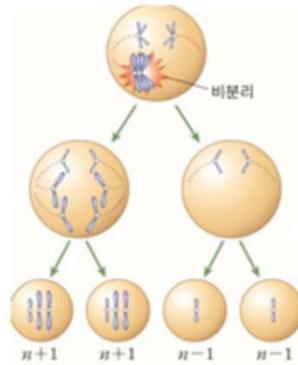


Genetics를 Genius하게!

6. 사람의 유전병

(2) 염색체 비분리?

1) 감수 제1분열 비분리



(1) 감수 제1분열 비분리에 의해 대립유전자 쌍을 모두 갖는 생식세포가 형성될 수 있다!

(2) 감수 제1분열 비분리에 의해 대립유전자 쌍이 모두 없는 생식세포가 형성될 수 있다!

(원래는 남자이면서 대립유전자가 성염색체 위에 있는 경우에서만 발생)

서로 다른 상염색체에 (가)형질을 결정하는 A, a 대립유전자와 (나)형질을 결정하는 B, b 대립유전자를 갖는 사람의 생식세포 DNA상대량은 아래와 같이, 정상적인 감수분열에 의해 대립유전자의 합이 1(즉, 대립유전자 2개중 1개지만 갖고 있는 형태)를 띠는 것이다.

| | A | a | B | b |
|--------|---|---|---|---|
| DNA상대량 | 1 | 0 | 1 | 0 |

하지만 감수 제1분열에서 비분리가 일어난 생식세포는 아래 표와 같은 생식세포를 만들 것이다.

만약 A,a 대립유전자가 있는 염색체가 감수 제1분열에서 비분리가 일어난다면, 대립유전자를 동시에 갖는 생식세포 또는 둘다 없는 생식세포가 만들어 질 것이다.

Genetics를 Genius하게!

6. 사람의 유전병

(2) 염색체 비분리?

즉, 문제에서 생식세포인데 대립유전자가 같이 있다면, 감수 제1분열 비분리가 일어난 생식세포로 특정 지어도 된다.

또한, 대립유전자가 모두 상대량이 0인 경우는 남자이면서 대립유전자가 성염색체 위에 있는 경우밖에 안된다. 하지만, 감수 제1분열 비분리에 의해서도 해당 생식세포가 생성될 수 있음을 주의하자.

| | A | a | B | b |
|--------|---|---|---|---|
| DNA상대량 | 1 | 1 | 1 | 0 |

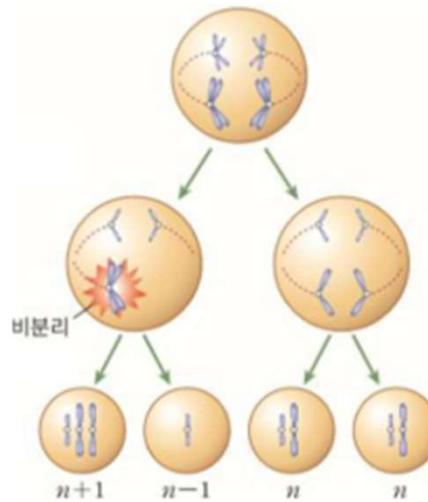
| | A | a | B | b |
|--------|---|---|---|---|
| DNA상대량 | 0 | 0 | 1 | 0 |

Genetics를 Genius하게!

6. 사람의 유전병

(2) 염색체 비분리?

2) 감수 제2분열 비분리



- (1) 감수 제2분열 비분리에 의해 DNA상대량이 2인 생식세포가 형성될 수 있다.
- (2) 감수 제2분열 비분리에 의해 대립유전자 쌍이 모두 없는 생식세포가 형성될 수 있다.

서로 다른 상염색체에 (가)형질을 결정하는 A, a 대립유전자와 (나)형질을 결정하는 B, b 대립유전자를 갖는 사람의 생식세포 DNA상대량표는 아래와 같이, 정상적인 감수분열에 의해 대립유전자의 합이 1될 것이다.

| | A | a | B | b |
|--------|---|---|---|---|
| DNA상대량 | 1 | 0 | 1 | 0 |

Genetics를 Genius하게!

6. 사람의 유전병

(2) 염색체 비분리?

하지만 감수 제2분열에서 비분리가 일어난 생식세포는 아래 표와 같은 생식세포를 만들 것이다.

만약 A 대립유전자가 있는 염색체가 감수 제2분열에서 비분리가 일어난다면, 염색 분체를 갖는 생식세포 또는 염색체가 없는 생식세포가 만들어질 것이다.

즉, 문제에서 생식세포인데 대립유전자 상대량이 2라면, 감수 제2분열 비분리가 일어난 생식세포로 특정 지어도 된다.

또한, 대립유전자가 모두 상대량이 0인 경우는 남자이면서 대립유전자가 성염색체 위에 있는 경우밖에 안된다. 하지만, 감수 제1분열 비분리에 의해서도 해당 생식세포가 생성될 수 있음을 주의하자.

| | A | a | B | b |
|--------|---|---|---|---|
| DNA상대량 | 2 | 0 | 1 | 0 |

| | A | a | B | b |
|--------|---|---|---|---|
| DNA상대량 | 0 | 0 | 1 | 0 |

Genetics를 Genius하게!

6. 사람의 유전병

3) 비분리가 일어난 DNA 상대량표 해석할 때 암기사항

- (1) 아무리 비분리가 일어났다 해도, 중기세포는 모두 0또는 짝수 값을 갖는다. (0,2,4)
- (2) G1기 세포와 감수 제1분열 중기세포는 정상이다.
- (3) 생식세포인데 대립유전자 쌍을 모두 갖으면, 감수 제1분열 비분리가 일어남
- (4) 생식세포인데 DNA상대량에 2가 있다면, 감수 제2분열 비분리가 일어남
- (5) 귀류법을 이용할 수 있어야 한다.

(5)추가 설명?

| | | | | |
|--------|---|---|---|---|
| | A | a | B | b |
| DNA상대량 | 2 | ? | ? | 1 |

위 상대량 표를 갖는 세포는 G1기 혹은 감수 제2분열 비분리가 일어난 생식세포 중 하나일 것이다. 추가적인 정보로 둘 중 한 시기를 특정 짓을 수 없다면, 하나로 가정하고 풀어보자. 풀이중 오류가 발견된다면, 다른 시기가 정답이다!