



2.3 유전의 기본원리

참고한 문제
(대학수학능력시험)

| 년도 | 번호 |
|------|----|
| 2009 | 19 |
| 2010 | 19 |
| 2010 | 19 |

개요 Overview

유전학의 기초

유전학이란?

유전학은 유전현상을 설명하는 학문입니다. 유전학은 고전적으로 생물품종계량에 사용되어 왔고, 현재에는 인간 질병의 예측과 치료 등에 사용됩니다. 특히 유전학은 진화학과 깊은 관련이 있습니다.

결과보다는 과정

우리는 이번단원에서 '멘델'이라는 인물을 공부할 것입니다. 일반적인 교재들은 멘델의 업적을 소개할 때, 과정을 생략하고 결과만 보여주는 경향이 있습니다. 그 때문에 대부분의 사람들은 멘델이 누구이고 무엇을 하였는지는 알지만, 그가 어떤 연구를 진행하였고 어떻게 결론에 도달하게 되었는지는 잘 알지 못합니다.

저자는 이번 단원에서 결과보다는 과정을 중심으로 서술하려고 합니다. 이를 통해 독자는 과학자의 머릿속에서 무슨 일이 벌어지고 있는지 짐작할 수 있을 것입니다.

저자 나름의 복원

멘델은 자신의 논문에 구체적인 실험절차를 적어 놓지 않았습니다. 그래서 저자는 어쩔 수 없이 가지고 있는 지식을 총동원해서 그의 행적을 추론할 수밖에 없었습니다. 즉, 이번 단원에서 소개하는 멘델의 연구순서는 일종의 픽션(fiction)입니다. 그러나 연구결과는 있는 그대로의 사실(fact)만을 적어 넣었습니다.

독자에게 바라는 점

굳이 픽션을 도입한 이유가 있습니다. 저자는 독자가 가지고 있는 과학에 대한 고정관념을 버리기를 바랍니다. 과학은 정해진 절차에 따라 진행하면 척척 답이 나오는 수학문제와는 근본적으로 다릅니다. 새로운 이론을 만들어내는 자의 과학은 논리적 절차보다는 예술적 감각에 가깝습니다. 저자는 독자가 조그마한 단서로부터 더 많은 단서를 찾기 위해 발버둥 치는 그리고 결국 악착같이 문제를 해결하는 한 명의 사람을 보셨으면 합니다. (저자가 만든 픽션은 실제 사실과 크게 다르지 않을 것입니다.)

19세기의 유전학

옛날 과학

생물 종에 대한 수요와 욕망

인간은 가축과 작물을 기르기 시작한 이래로 끊임없이 새로운 생물 종을 개발해왔습니다. 새로운 생물 종에 대한 인간의 오랜 욕망은 어쩌면 괴물 같이 보이는 생물 종들을 탄생 시켰습니다. 예컨대 닭은 하루에 한 개씩 알을 낳습니다. 인간에 빗대어 표현하면 하루에 한 번씩 생리를 하는 꼴입니다. 불독은 머리가 너무 커서 제왕절개 수술을 해야만 태어날 수 있습니다. 불독은 사람이 없으면 생존이 불가능 합니다.

19세기 사람들에게 새로운 생물종의 탄생이란 신제품의 출시와 같았습니다. 예컨대 빠르게 달리는 말은 스포츠카의 가치를 가졌었습니다. 즉, 이들에게 신제품의 개발은 막대한 이익을 얻을 수 있는 기회였습니다. 그러나 이 시대의 유전학은 과학이라기보다는 기술에 가까웠습니다. 어쩌다보니 새로운 생물품종을 만들기는 했지만 어떠한 원리로 신종이 탄생하는지는 몰랐습니다.



그림. 1 브로콜리와 양배추는 야생 머스타드를 계량해서 만들었다

유전현상에 관한 가설들

다음은 19세기에 학자들 사이에서 유행하던 유전관련 가설들입니다.

1. **정자설과 난자설** : 현미경으로 정자를 처음 관찰한 과학자들은 정자 안에 꿈틀거리는 사람이 들어있다고 생각하였습니다. 이러한 생각은 결국 정자 속에 '호문쿨러스(작은 인간)'라고 불리는 완전한 개체가 들어있다는 가설로 발전합니다. 그러나 일각에서는 정자보다 훨씬 큰 난자에 호문쿨러스가 들어있다는 난자설을 주장하기도 하였습니다.

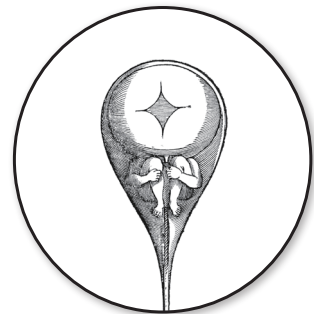


그림. 2 정자 속에 앉아있는 호문쿨러스



그림. 3 혼합가설은 물감을 섞는 것과 같다

2. **혼합가설** : 혼합가설이란 부모의 특징이 물감 섞이듯이 혼합되어서 자손이 부모의 중간형을 취한다는 가설입니다. 가설에 따르면 빨간색 아버지와 파란색 어머니의 자손은 보라색이 됩니다. 이때, 자손이 부모 중 어느 쪽을 더 닮을지는 무작위로 결정됩니다.

인간의 키가 유전되는 방식을 살펴보면 혼합가설의 정확한 의미를 알 수 있습니다. 혼합가설에 따르면 자식의 키는 부모의 평균값정도를 가지게 되고 자식에 따라 편차가 있을 수 있습니다.

멘델 따라잡기

독자의 이해를 돕기 위해 저자가 임의로 멘델의 논문을 각색하였습니다.

멘델 (1822~1884)

멘델은 유전학의 기본 법칙이 되는 현상들을 발견한 최초의 학자입니다. 그의 본래 직업은 성직자입니다. 멘델은 성직자 이외에도 중학교 보조교사, 박물학자, 육종가 등 여러 가지 타이틀을 가지고 있습니다.

멘델은 오스트리아에서 가난한 농부의 아들로 태어났습니다. 아버지가 다리를 다쳐 농사일을 못하게 되자 돈을 벌며 공부할 수 있는 성직자의 길을 선택하였습니다. 그는 수도원장의 도움으로 대학에 입학하게 되며, 대학에서 도플러(물리학자, 도플러효과로 알려짐)의 수업을 들으면서 과학적 방법론을 익힌 것으로 유명합니다. 멘델은 대학을 마치고 수도원에서 보조교사로 일하면서 본격적인 연구 활동을 하였습니다. 멘델은 주로 식물잡종에 대해서 연구하였고, 8년간의 연구 끝에 발표한 하나의 논문이 현대유전학의 시초가 되었습니다.



그림. 4 그레고르 멘델
대표적인 흡수저 출신 과학자,
유전학의 창시자라 불린다.



그림. 5 멘델이 살던 수도원

멘델의 질문들

1. 부모의 특징과 자손의 특징 간에는 어떠한 연관성이 있을까?
2. 정자/난자설과 혼합설은 과연 옳은 것일까?
3. 유전현상에도 엄밀한 수학적 규칙이 적용되지 않을까?
4. 인공 교배를 통해서 완전히 새로운 생물 종을 만들어낼 수 있을까?



그림. 6 멘델의 연구는 원예시장에서 시작한다. 가지고 있어야 할까요?

멘델이 되어 생각해보기1 : 실험재료 고르기

이제부터 멘델이 되어 그의 연구를 따라가 봅시다. 멘델은 관상용화초에 관심이 있었습니다. 그래서 그는 비닐하우스, 공터, 평범한 학용품등을 가지고 식물을 연구하기로 마음먹었습니다. 멘델은 식물의 특징들을 관찰함으로써 유전현상의 실마리를 잡으려 한 것입니다.

멘델의 연구는 꽃시장에서 시작됩니다. 그는 꽃가게에서 연구에 적합한 식물 종을 탐색하였습니다. 만약에 우리가 멘델이라면, 우리가 하고자 하는 실험에 가장 적합한 식물은 무엇일까요? 그 식물은 어떠한 특징들을

멘델은 완두콩을 선택했습니다. 여기서 우리는 그가 왜 완두를 선택하였는지 고민해볼 필요가 있습니다. 완두는 다른 식물과 다르게 개체들 간에 특성이 분명하게 구분됩니다. 예컨대 완두꽃은 선명한 보라색과 선명한 흰색으로 분명하게 구분됩니다. 열은 보라색(연보라) 같은 중간형은 야생에 없습니다. 그런데 완두에 중간형이 없는 것이 무슨 의미가 있는 것일까요?



그림. 7 완두의 두 가지 꽃 색깔

모든과학적 측정에는 오차가 있습니다. 한사람의허리둘레를100번 측정하면100번 전부다다르게 측정됩니다. 그래서 연구자는 자신의 측정장비를 완전히 신뢰할 수 없습니다.

우리는 멘델이 아무런 측정장비를 가지고 있지 않다는 점을 기억해야 합니다. 멘델은 단순 관찰을 통해 연구하였습니다. 즉, 멘델의 측정장비는 눈(eye)입니다. 만약 완두꽃의 중간형들이 많다면 멘델은 꽃의 색들을 분간하느라 한참의 노력을 기울여야 했을 것입니다. 멘델은 개체들 간에 차이가 분명한 완두를 선택함으로써 불필요한 측정오차를 없애버렸습니다. 멘델은 관찰연구를 통해 완두개체들 간에 완벽히 구분되는 7가지 특성을 찾아내었습니다. 이 7가지 특징들은 그림8과 같습니다.

| | 콩 색깔 | 콩 모양 | 콩각지 색깔 | 콩각지 모양 | 꽃 색깔 | 꽃 위치 | 키 |
|----|---|---|--|---|--|--|--|
| 우성 |  노랑색 |  둥글다 |  녹색 |  매끈하다 |  보라색 |  앞 겨드랑이 |  키가 크다 |
| 열성 |  녹색 |  주름지다 |  노랑색 |  주름지다 |  흰색 |  줄기 끝 |  키가 작다 |

그림. 8 멘델이 선택한 완두의 7가지 특성 (우성과 열성의 개념은 차후에 설명하도록 하겠습니다.)

완두는 한 번에 다수의 자손을 생산합니다. 이 또한 완두의 장점중 하나입니다. 한 쌍의 부모로부터 한 개의 자손이 생산되는 것을 하나의 실험이라고 간주 했을 때, 완두는 한꺼번에 수많은 실험을 가능하게 합니다. 돈은 없고 땅만 있는 멘델에게 완두는 최적의 선택이었습니다.

멘델이 되어 생각해보기 2 : 선행연구조사 및 실험방법설계

본격적인 연구에 돌입하기 전에 연구자는 구체적인 실험방법에 관해 공부해야합니다. 엄밀한 실험방법의 고찰은 실제 연구보다 중요할 때가 있습니다. 실험방법이 얼마나 정교한지에 따라 연구결과에 힘이 실리기도 하고 그렇지 않기도 합니다.

멘델의 연구는 부모와 자손간의 관계를 규명하는 일입니다. 따라서 우리는 완두의 생식방법에 대해서 잘 알고 있어야 합니다.



그림. 9 연구자는 대부분의 시간을 선행연구를 공부하는데 사용한다.

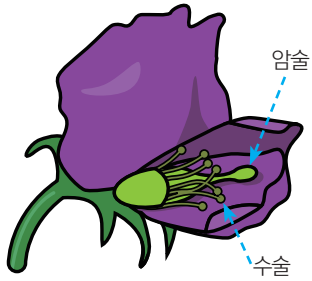


그림. 10 완두꽃의 수술과 암술



그림. 11 자가수분 방법

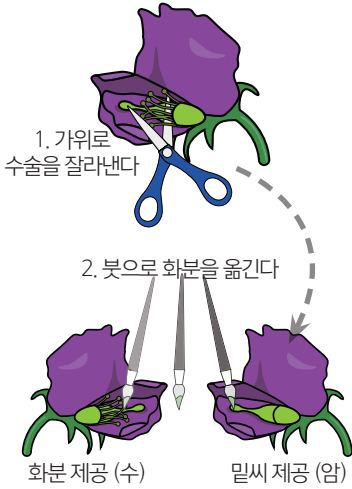


그림. 12 타가수분 방법

꽃은 식물의 생식기관입니다. 인간에 빗대어 표현하자면 꽃은 식물의 성기라고 할 수 있습니다. 완두의 수술(수컷생식기)은 화분(정자)을 생산합니다. 화분(정자)이 암술(암컷생식기)의 머리에 붙으면 씨방(자궁)으로 이동하게 되고 씨방(자궁)속에 밑씨(난자)와 결합하여 새로운 개체를 생산합니다. (‘암컷, 수컷생식기’등의 표현은 식물에게 어울리지 않지만 독자의 이해를 돕기 위해 사용하였습니다.)

완두는 암수한몸입니다. 즉, 완두꽃의 수술(수컷생식기)과 암술(암컷생식기)은 하나의 꽃 안에 공존합니다. 꽃 하나가 수술(수컷생식기)과 암술(암컷생식기)을 모두 가지고 있으므로, 완두는 스스로 교배하여 자손을 생산할 수 있습니다. 이렇게 식물이 다른 개체의 도움 없이 자기 스스로 생식하는 현상을 ‘자가교배’ 혹은 ‘자가수분’이라고 합니다. 만약 완두꽃이 피었을 때 형질 등으로 꽃을 감싸 놓으면 자연적으로 자가수분이 일어납니다. (그림. 11)

완두꽃은 개체들 간에 서로 화분(정자)을 주고받기도 합니다. 이때, 주로 벌을 이용합니다. 벌은 한쪽 완두꽃에서 화분(정자)을 몸에 바르고 다른 쪽 완두꽃 암술(암컷생식기)에 옮김으로써 완두 간에 타가수분(서로 다른 개체간의 생식)을 가능하게 합니다.

멘델은 원하는 개체들을 타가수분 시키기 위해서 붓을 이용했습니다. 멘델은 한쪽 완두꽃에서 화분을 묻혀 다른 쪽 완두꽃 암술머리에 발랐습니다. 즉, 벌이 하는 일을 멘델이 대신해준 것입니다. 다만 타가수분을 할 때에는 자가수분을 막기 위해서, 화분(정자)을 받아들이는 개체의 완두꽃이 완전히 성장하기 전에 수술(수컷생식기)을 가위로 제거했습니다. (그림. 12)

멘델이 되어 생각해보기 3 : 양성대조군 만들기

만약 독자가 멘델이 고른 완두의 7가지 특성을 보고 “왜 다를까?”, “왜 중간형은 없을까?”, “두개가 같은 생물종이긴 한 걸까?”라고 질문했다면 독자는 타고난 과학자일 가능성이 큽니다. 멘델은 서로 다른 두 개체를 교배시키기로 마음먹습니다. 만약 교배가 가능하다면 같은 종이 확실할 것입니다.

본격적인 실험에 앞서 우리는 적절한 양성대조군을 만들어야 합니다. 우리는 먼저 선택한 실험재료들이 일관된 실험결과를 산출하는지 검증해볼 필요가 있습니다.



그림. 13 완두의 서로 다른 두 가지 콩 색깔. 이 두 종류의 콩은 같은 생물 종일까?

멘델의 실험에서도 변하지 않는 기준(양성대조군)이 필요했습니다. 그래서 멘델은 노란완두콩과 녹색완두콩을 각각 따로 자가수분 시켜보았습니다. 그러자 대부분의 노란완두콩에서는 노란완두콩만이 생산되었고, 모든 녹색완두콩에서는 녹색완두콩만이 생산되었습니다. 그러나 때때로 노란완두콩을 자가수분을 하였을 때, 자신과 다른 특성을 보이는 자손을 생산하는 개체(부모세대)도 있었습니다. 멘델은 이렇게 일관성이 없는 개체들은 실험에서 제외하였습니다. 멘델은 똑같은 실험을 수차례 반복하여 항상 동일한 결과를 산출하는 순수혈통을 얻는데 성공하였습니다.

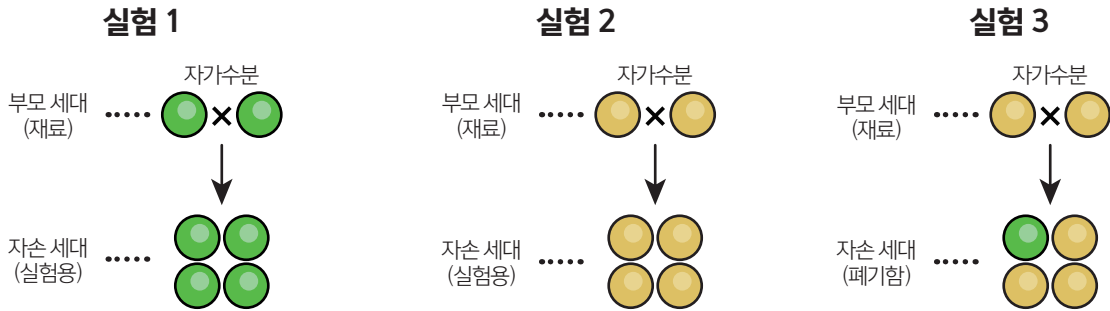


그림. 14 녹색 완두를 자가수분하였을 때, 예외 없이 자손은 전부 녹색이었다. 이러한 개체들을 순종이라고한다.

그림. 15 노란색 완두를 자가수분하였을 때, 일반적으로 자손은 전부 노란색이었다. 이러한 개체들을 순종이라고한다.

그림. 16 노란색 완두를 자가수분하였을 때, 녹색자손이 나타나기도 하였다. 이러한 개체들(잡종)은 실험에서 제외함.

멘델은 여기서 두 가지 용어를 정의합니다. 자가 수분하였을 때 자신과 동일한 특성을 가지는 자손만이 생산된다면 이러한 부모개체를 순종이라고 정의합니다. 반대로 자가 수분하였을 때 자신과 다른 특성을 가지는 개체가 생산된다면 이러한 부모개체를 잡종이라고 정의합니다. (순종과 잡종의 현대적 정의는 뒤쪽에 따로 정리해 놓았습니다.)

멘델이 되어 생각해보기 4 : 1세대 실험

이제 본격적인 실험이 시작됩니다. 멘델은 앞서 언급한 두 개의 순종(노란완두콩, 녹색완두콩)을 교배시켜 보았습니다. (실험군 1과 실험군 2) 그러자 놀랍게도 자손세대에서 녹색완두콩은 전부 사라지고 모두 노란완두콩만이 나왔습니다. 노란완두의 화분을 녹색완두에게 수분키시거나 녹색완두의 화분을 노란완두에 수분시키거나 상관없이 결과는 모두 같았습니다.

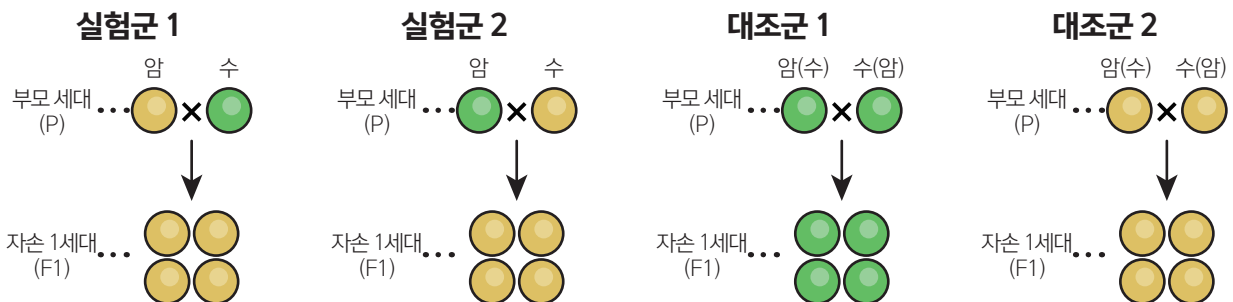


그림. 17 멘델의 첫번째 실험. (타가수분) 실험에 사용된 부모세대는 전부 순종이다. 노란색 순종 개체와 녹색 순종 개체를 교배하면 노란색 개체만이 생산됨을 알 수 있다. 대조군은 암수를 구분할 수 없으므로 위와 같이 표현하였다. 실험은 여러번 반복되었고 결과는 항상 똑같았다.

여기서 정자설과 난자설은 완전히 깨지게 됩니다. 만약 정자설과 난자설 중 하나가 사실이라면 실험군1과 실험군2에서 서로 다른 결과가 나와야 합니다.

여기서 멘델은 다시 한번 두 가지 용어를 정의 합니다. 서로 다른 순종(노란색과 녹색)을 교배하여 생산된 자손의 특성이 부모 중 한쪽만을 닮는다면, 자손에게 나타나는 특징(노란색)을 우성이라고 정의하였습니다. 반대로 자손에서 사라지는 특징(녹색)을 열성이라고 정의하였습니다.

멘델이 되어 생각해보기 5 : 2세대 실험

멘델은 두 개의 순종을 교배하여 얻은 개체(1세대)에 무슨 일이 벌어졌는지 알아보고자 했습니다. 그래서 그는 이전 실험군 1과 2에서 얻은 자손 1세대들을 자가수분 시켜보았습니다. 그러자 더욱 놀라운 일이 벌어졌습니다. 1세대의 자손(2세대) 중 6022개는 노란색 완두콩이었고 2001개는 녹색이었습니다. 2세대에서 사라졌던 녹색이 다시 돌아온 것입니다.

여기서 혼합가설 역시 완전히 깨지게 됩니다. 만약 혼합설에 따라 1세대에서 부모의 특성이 완전히 혼합되었다면 2세대에서 혼합된 특성이 다시 분리되는 일은 발생할 수 없습니다.

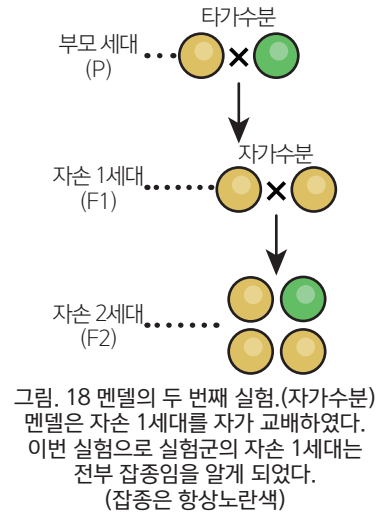


표. 1 멘델이 관찰한 자손 2세대의 우열 비율

| 형질 | 우성/열성 개수 | 우성:열성 비율 |
|--------|---------------------------|------------------------|
| 콩 색깔 | 노란색 / 녹색 6022개 / 2001개 | 노란색 : 녹색 3.01 : 1 |
| 콩 모양 | 둥근 / 주름진 5474개 / 1850개 | 둥근 : 주름진 2.96 : 1 |
| 콩깍지 색 | 녹색 / 노란색 248개 / 152개 | 녹색 : 노란색 2.82 : 1 |
| 콩깍지 모양 | 매끈 / 주름진 882개 / 152개 | 매끈 : 주름진 2.95 : 1 |
| 꽃 색깔 | 보라 / 흰색 705개 / 224개 | 보라 : 흰색 3.15 : 1 |
| 꽃 위치 | 겨드랑이 / 줄기끝 651개 / 207개 | 겨드랑이 : 줄기끝 3.14 : 1 |
| 키 | 큰 / 작은 787개 / 227개 | 큰 : 작은 2.84 : 1 |

멘델이 되어 생각해보기 6 : 실험의 일반화

멘델은 완두콩의 색깔뿐만 아니라 나머지 6가지 특성에 대해서도 동일한 실험을 진행하였습니다. 그리고 6가지 실험 모두 똑같은 결과를 얻을 수 있었습니다. 7가지 특성에 관한 실험 모두 1세대에서 한쪽 부모의 특징(우성)을 닮은 개체만이 생산되었으며, 2세대에서 사라졌던 부모의 특성(열성)이 되돌아왔습니다. 멘델은 표. 1과 같이 자손 2세대의 개수와 비율을 적어 두었습니다.

멘델이 되어 생각해보기 7 : 문제의 인식

독자가 만약 멘델이라면 이 정도의 실험결과에 만족하시겠습니까? 혹시 무심코 지나친 점은 없는지요. 멘델은 실험결과에서 뭔가 특이한 점을 포착합니다. 멘델이 보기에 2세대 개체들의 우열 비율은 마치 3 : 1이 되려고 노력하는 것처럼 보였습니다. 이때부터 멘델은 완두의 유전에 특별한 수학적 규칙이 숨어있을 수도 있겠다는 생각을 하게 됩니다.

멘델이 되어 생각해보기 8 : 3세대 실험

멘델은 1세대 실험을 통해서 똑같은 특징을 가지는 개체 일지라도 순종일 수도 있고 잡종일 수도 있다는 사실을 알고 있었습니다. 예컨대 부모세대 (P)의 노랑완두는 순종이지만 자손 1세대(F1)의 노랑완두는 잡종입니다.

멘델은 2세대 개체들 역시 순종인지 잡종인지를 확인할 필요가 있었습니다. 그래서 멘델은 노랑:녹색이 3:1로 나누어진 2세대 개체들을 자가수분시켜봅니다. 2세대 개체 중 녹색(열성)개체들은 모두 순종으로 판별되었고, 노랑색(우성) 개체들은 순종과 잡종이 1:2로 나누어진다는 사실을 확인하였습니다.

$$\begin{aligned} & \text{자손 2세대(F2)의 비율} \\ & \text{우성(노랑): 열성(녹색)} = 3:1 \\ & \text{우성순종(노랑): 잡종(노랑): 열성순종(녹색)} = 1:2:1 \end{aligned}$$

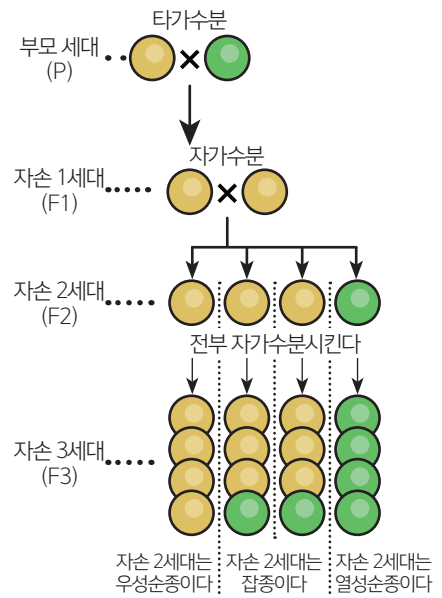


그림. 19 멘델의 세 번째 실험. (자가수분) 멘델은 자손 2세대를 자가 교배하였다. 이번 실험으로 자손 2세대가 1:2:1의 비율로 나누어짐을 알게되었다.

멘델이 되어 생각해보기 9 : 가설 설정

상황이 복잡할 때는 데이터를 정리하는 것이 큰 도움이 됩니다. 이제부터 우성순종은 AA, 잡종은 Aa, 그리고 열성순종은 aa로 표기하겠습니다. 지금까지 수행한 실험들을 표기하면 그림. 20과 같습니다. 이제 **그림. 20을 자세히 살펴봅시다.** 만약 그림. 20을 보면서 독자의 머릿속에 다항식의 전개, 인수분해, 이항정리 등이 떠오른다면, 독자는 천재일 가능성이 높습니다. 멘델은 그림. 20을 보면서 식. 1과 식. 2를 연상합니다.

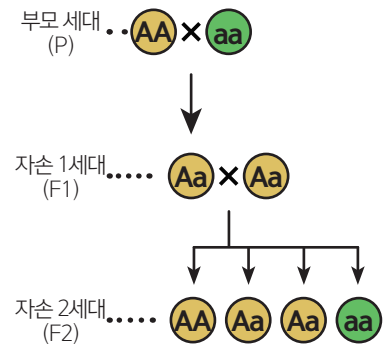


그림. 20 멘델의 실험을 단순화 시켜보자

$$\begin{aligned} \text{식. 1 } & (A+A)(a+a) = 4Aa \\ \text{식. 2 } & (A+a)(A+a) = A^2+2Aa+a^2 = AA+2Aa+aa \end{aligned}$$

멘델에게 자손 2세대의 비율은 분명한 수학적 규칙으로 보였습니다. 그리고 멘델은 3:1 혹은 1:2:1의 현상을 설명하기 위해 여러 가지 가설들을 세웁니다. 멘델의 가설들은 다음과 같습니다.

- 가설 1. 개체는 한쌍의 유전물질을 가지며 부모로부터 하나씩 물려받는다.
- 가설 2. 부모에게서 물려받은 유전물질이 서로 다르다면 둘 중에 하나가 표현된다.(중간형은 없다.)
- 가설 3. 유전물질은 개체 안에서 액체처럼 혼합되어 있지 않고 고체처럼 분리되어 존재한다.
- 가설 4. 생식세포형성 시 한쌍의 유전물질은 분리되어 서로 다른 생식세포로 들어간다.
- 가설 5. 암, 수의 생식세포는 마구잡이로 결합하여 새로운 개체를 만든다.

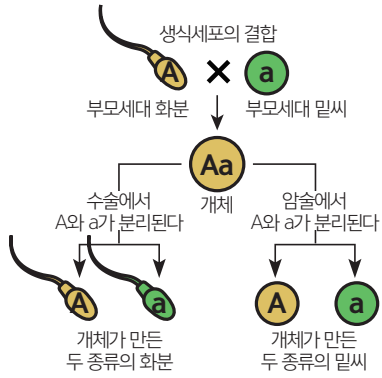


그림. 21 멘델 가설의 단순화 (가설1~4)
독자의 이해를 돕기 위해 화분과 밀씨를 정자와 난자로 그렸다

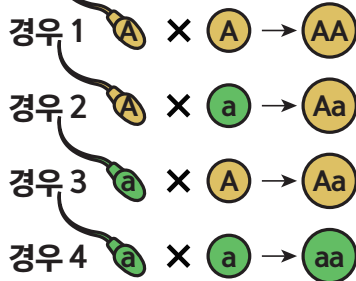


그림. 22 멘델 가설의 단순화 (가설5)
개체(Aa)가 만든 화분과 밀씨를 하나씩 뽑는다고 생각하면, 4가지 경우는 동일한 확률로 발생한다 따라서 노란색, 녹색이 3:1 비율로 나타난다.

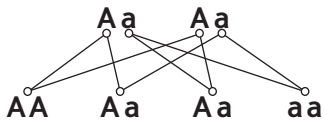


그림. 23 멘델 가설의 단순화(가설1~5)

예를 들어 설명해 보겠습니다. 1세대 잡종 개체(노란색)는 Aa라고 표기할 수 있습니다. 이때, A와 a는 각각의 부모로부터 물려받은 것입니다. 유전물질 A는 완두를 노란색으로 만들고 유전물질 a는 완두를 녹색으로 만듭니다. 그런데 개체 Aa는 유전물질의 종류가 두 가지이므로 A와 a 중 하나만 겉으로 표현됩니다. (이 경우에는 A가 표현되고, A를 우성 a를 열성이라고 합니다.)

유전물질 A와 a는 개체 안에서 섞이지 않고, 생식세포를 만들 때 서로 분리가 됩니다. 예를 들어 생식세포를 만들 때 Aa가 분리되어 만들어지므로, 만약 A가 들어있는 화분(정자)이 생산된다면 동시에 a가 들어있는 화분(정자)도 생산되어 A가 들어있는 화분(정자)과 a가 들어있는 화분(정자)는 동시에 생산되고 그 비율은 1:1이 됩니다. 결국, 개체 Aa는 A가 들어있는 화분(정자), a가 들어있는 화분(정자), A가 들어있는 밀씨(난자), a가 들어있는 밀씨(난자)를 생산합니다.

수많은 생식세포들이 마구잡이로 결합한다고 가정해봅시다. 그러면 화분에서 A-밀씨에서 A를 받은 자손, 화분에서 a-밀씨에서 A를 받은 자손, 화분에서 A-밀씨에서 a를 받은 자손, 화분에서 a-밀씨에서 a를 받은 자손의 비율이 모두 동등할 것입니다. 그래서 그림. 22와 같이 AA인 개체, Aa인 개체, aa인 개체의 비율은 1:2:1로 나타나게 됩니다. (멘델의 가설에 관해서는 뒤쪽에서 더 자세히 다루겠습니다.)

멘델이 되어 생각해보기 10: 가설의 검증

과학적 가설은 아무도 예상하지 못한 현상을 예측함으로써 검증됩니다. 멘델은 자신의 가설을 검증하기 위해 우성잡종과 열성 순종을 교배해보았습니다. 만약 멘델의 가설이 옳다면 우성잡종과 열성순종을 교배하였을 때, 우성잡종과 열성순종의 비율이 1:1로 나타나야 합니다. 이를 식으로 표현하면 식.3과 같습니다.

$$\text{식. 3 } (A+a)(a+a) = 2Aa+2aa$$

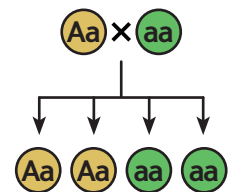


그림. 24 멘델의 예상을 표현한 그림

표. 2 실험결과

| 우성/열성 개수 | 우성:열성 비율 |
|-------------------------|-------------------|
| 노란색 / 녹색 104개 / 104개 | 노란색 : 녹색 1 : 1 |

실험결과는 멘델의 예상대로 나왔습니다. 멘델은 일반화를 위해 7가지 특성 모두 똑같은 실험을 진행하였고 모두 동일한 결과를 얻어내어 자신의 가설을 검증합니다.

멘델이 되어 생각해보기 11 : 또 다른 질문

여태껏 멘델은 완두의 개별적인 특성에 대하여 따로따로 연구하였습니다. 예컨대 완두의 모양에 관한 실험과 완두의 색깔에 관한 실험을 별개로 진행하였습니다. 그런데 완두의 여러 가지 형질들은 한꺼번에 자손에게 전달됩니다. 그렇다면 완두콩 색깔 유전은 완두 콩 모양 유전에 영향을 미칠까요? 혹시 완두 콩이 노란색이면 모양이 둥근 경향이 있거나 완두 콩이 녹색이면 주름진 경향이 있다거나 하지는 않을까요?

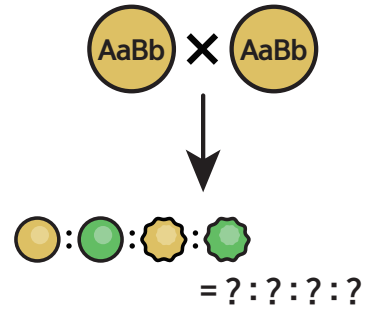
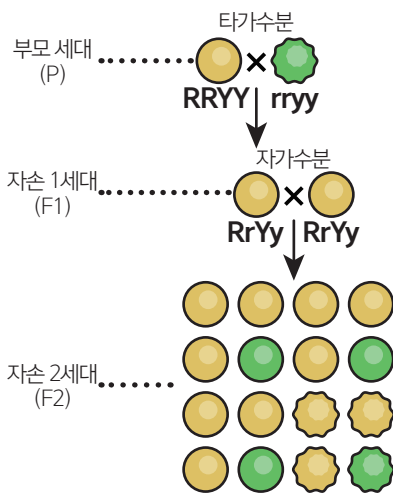


그림. 25 노란색 둥근완두를 자가교배하면 자손의 비율은 어떻게 나타날까?

멘델은 개별적인 특성들이 서로 영향을 미치지 않고 독립적으로 유전된다면, 잡종(AaBb)을 가가수분 하였을 때, 자손에서 각각의 특성들이 우성과 열성 3:1의 비율로 유지될 것이라고 생각했습니다. 예컨대 모양과 색깔이 전부잡종인 개체(AaBb)를 자가수분 하였을 때, 자손들의 완두콩 모양은 완두콩 색깔과 상관없이 둥글고 주름진 형태가 3:1의 비율로 나타날 것이고, 완두콩 색깔은 완두콩 모양과 관계없이 노랑과 녹색이 3:1의 비율로 나타날 것입니다.



자손 2세대의 전체 개체 중
노란색 : 녹색 비율 = 2.97 : 1

자손 2세대의 둥근 개체 중
노란색 : 녹색 비율 = 2.91 : 1

자손 2세대의 주름진 개체 중
노란색 : 녹색 비율 = 3.15 : 1

자손 2세대의 전체 개체 중
둥근 : 주름진 비율 = 3.18 : 1

자손 2세대의 노란색 개체 중
둥근 : 주름진 비율 = 3.12 : 1

자손 2세대의 녹색 개체 중
둥근 : 주름진 비율 = 3.37 : 1

그림. 26 멘델의 네 번째 실험결과

멘델이 되어 생각해보기 12 : 두 가지 이상의 특성에 관한 연구

멘델은 둥글고 노란 순종완두(RRYY)와 주름지고 녹색 순종완두(rryy)를 교배하여 1세대에서 모두 둥글고 노란 잡종완두(RrYy)를 얻었습니다. 그리고 1세대 잡종을 자가 교배하여 자손을 얻고 그 수를 세었습니다.

2세대의 실험결과로 멘델은 둥글고 노란색 315개, 주름지고 노란색 101개, 둥글고 초록색 108개, 주름지고 녹색 32개의 완두콩을 얻었습니다. 비율로 따지면 약 9:3:3:1이 됩니다.

결과를 분석해보면, 둥근 개체는 315+108=423개 이고 주름진 개체는 101+32=133개로 둥근 형태와 주름진 형태가 3.18:1의 비율을 보이는 것을 확인할 수 있습니다. 또한 노란색 개체만을 고려하면 둥근 콩과 주름진 콩의 비율이 3.12:1이며, 녹색개체만을 고려하면 둥근 콩과 주름진콩의 비율이 3.37:1입니다.

그리고 노란색 개체는 315+101=416개 이고 녹색 개체는 108+32=140개로 노란색과 녹색이 2.97:1의 비율임을 확인할 수 있습니다. 또한 둥근 개체만을 고려하면 노란색 콩과 녹색 콩의 비율이 2.91:1이고, 주름진 개체만을 고려하면 노란색 콩과 녹색 콩의 비율이 3.15:1입니다. 따라서 멘델은 완두콩의 모양과 색깔이 서로에게 아무런 영향을 미치지 않고 독립적으로 유전된다고 결론지었습니다.

멘델 이후

멘델은 무엇을 발견한 것인가?

연구의 일반화

멘델이 죽은 후 서턴을 포함한 세포학자들은 세포안의 염색체가 멘델의 이론과 유사하게 행동한다는 사실을 알게 됩니다. 이들은 “멘델이 유전물질이라고 부르던 것이 사실은 염색체였다.”라는 가설을 세웠습니다. 이를 염색체설이라고 합니다. 하지만 이들은 염색체설을 실험적으로 증명하지 못했습니다.

염색체설의 가장 큰 문제점은 염색체의 개수가 생물의 특성 개수에 비해 턱없이 적다는 것입니다. 예를 들어 염색체 설에 따르면 염색체가 7쌍인 완두콩은 8가지 이상의 특성을 자손에게 전달하지 못합니다. 마찬가지로 염색체 설에 따르면 염색체가 23쌍인 인간은 23가지의 특성만을 자손에게 전달할 수 있습니다. 염색체설은 그럴싸하지만 어딘가 모순이 있어 보이는 가설이었습니다.

유전학자 모건은 초파리 실험을 통해 유전물질(유전자)이 염색체 상에 일렬로 늘어서 있다는 사실을 밝혀내었습니다. 결국 멘델의 가설과 염색체설은 모건에 의해 융합되어 유전자설로 발전하게 되었습니다. 현대 유전학은 모건의 유전자 모델을 받아들여 사용하고 있습니다.

유전물질의 조합

$A \times a$

Aa

개체

A a

유전물질의 분리

그림. 27 멘델의 모델

상동염색체의 조합

개체

상동염색체의 분리

그림. 28 서턴의 모델

대립유전자의 조합

개체

대립유전자의 분리

그림. 29 모건의 모델

유전학 용어

현대 유전학 용어 정리

형질 : 형태의 본질이라는 의미로 영어로 character로 번역됩니다. 형질이란 생물의 모양과 성질 등을 말합니다.

예) 완두콩의 모양, 완두콩 색깔, 완두의 키, 완두꽃 색깔 등

유전자 : 염색체 상에 존재하며 단백질로 번역되는 DNA의 일부분입니다. 유전정보의 단위이자 생물의 형질을 결정하는 요소입니다.

예) R, r, Y, y 등

표현형 : 유전자에 의해 겉으로 표현되는 형질의 상태입니다. 표현형은 대괄호를 써서 표현하기도합니다

예) 둥글다. 주름지다. 노랗다. 녹색이다. 등
 예) [R], [r], [Y], [y], [RY], [rY], [Ry], [ry] 등

대립형질 : 하나의 형질에 국한하여 가능한 표현형 중 하나를 대립형질이라고 합니다. 또는 대립관계에 있는 여러 개의 표현형들을 대립형질이라고 합니다.

예) 완두의 노란색과 녹색은 대립형질이다.



개념 1. 완두콩 색의 표현형은 노란색이 될 수도 있고 녹색이 될 수도 있다. 개념 2. 노란색과 녹색은 서로 대립관계에 있다.

그림. 30 대립형질에 관한 두 가지 개념

동형접합자 혹은 순종 : 부모로부터 물려받은 대립유전자 쌍이 동일한 개체를 순종(혹은 동형접합자)이라고합니다. 그리고 동형접합자(순종)의 유전자형을 **동형접합**이라고 합니다. 순종의 유전자형 (동형접합)을 표현하면 아래와 같습니다.

동형접합의 예) RR, rr, YY, yy, RRyy, rryy 등

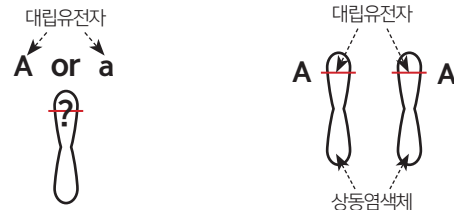
우성 : 잡종의 대립유전자 중 개체의 표현형을 주도하는 유전자를 **우성유전자**라고 합니다. 이때, 표현형으로 나타나는 대립형질을 **우성형질**이라고 합니다.

유전자형 : 유성생식하는 생물은 유전자를 쌍으로 가집니다. 생물의 대립유전자 쌍을 문자로 표현한 것이 유전자형입니다.

예) RR, Rr, rr, YY, Yy, yy, RrYy, RRyy 등

대립유전자 : 염색체의 특정 위치를 차지할 수 있는 유전자 중 하나를 대립유전자라고 합니다. 혹은 상동염색체의 같은 자리에 위치하는 한 쌍의 유전자를 말합니다.

예) Y와 y는 대립유전자이다.



개념 1. 염색체의 특정 자리에는 A가 올 수도 있고 a가 올 수도 있다. 개념 2. 상동염색체의 같은 자리에 위치하는 두 유전자는 대립관계에 있다.

그림. 31 대립유전자에 관한 두 가지 개념

이형접합자 혹은 잡종 : 대립유전자 쌍이 서로 다른 개체를 잡종(혹은 이형접합자)이라고 합니다. 그리고 이형접합자(잡종)의 유전자형을 **이형접합**이라고 합니다. 잡종의 유전자형 (이형접합)을 표현하면 아래와 같습니다.

이형접합의 예) Rr, Yy, RrYy 등

열성 : 잡종의 대립유전자 중 개체의 표현형으로 나타나지 않는 유전자를 **열성유전자**라고 합니다. 이때, 표현형으로 나타나지 않는 대립형질을 **열성형질**이라고 합니다.

현대 유전학의 관점에서 멘델을 복습하기

현대적 정리

우리는 이미 알고 있었다

사실 우리는 2.1단원과 2.2단원을 공부하면서, 멘델이 발견한 현상들을 이미 공부했었습니다. 즉, 멘델의 연구와 이론들은 2.1단원과 2.2단원의 내용을 수학적으로 표현한 것에 지나지 않습니다. 만약 멘델이 지금 우리처럼 염색체, 유전자, 감수분열의 개념을 알고 있었다면 굳이 실험을 하지 않고서도 실험결과를 당연히 예측할 수 있었을 것입니다. 지금부터 저자는 멘델의 이론들이 현대적 관점에서 얼마나 자연스럽게 추론되는지를 설명해 보도록 하겠습니다.

상동염색체와 대립유전자 복습하기

우리는 2.1단원에서 유성생식하는 생물은 상동염색체 쌍을 가지고 있다고 공부했습니다. 그리고 상동염색체 쌍에 동일한 위치에는 대립유전자가 존재한다는 사실도 공부했습니다. 대립유전자 쌍은 동형접합일 수도 있고 이형접합일 수도 있습니다.

유전자는 생물의 형질을 결정하는 명령어와 같습니다. 완두의 DNA에 완두콩을 노랗게 만드는 유전자가 있다면 완두콩은 노란색을 띄게 됩니다. 반대로 완두의 DNA에 녹색을 띄게 하는 유전자가 있다면 완두콩은 녹색이 됩니다. 그런데 완두는 색깔을 결정하는 유전자를 쌍으로 가지고 있습니다. 그렇다면 우리는 완두가 노란색 유전자와 녹색 유전자를 둘 다 가지고 있을 때 무슨 일이 벌어질지를 예측해볼 필요가 있습니다.

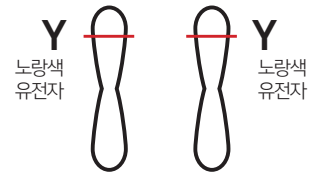


그림. 28 동형접합 개체는 노란색이 된다.

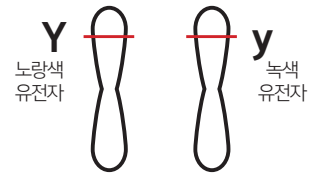


그림. 32 이형접합 이 경우에 개체의 표현형은 어떻게 될 것인가?



그림. 33 이형접합 이 경우에 개체의 표현형은 어떻게 될 것인가?

멘델의 제 1법칙 : 우열의 법칙(우열의 원리)

우열의 원리 : 하나의 개체 안에 우성유전자와 열성유전자가 대립유전자쌍으로 공존하면 개체의 표현형은 우성유전자가 결정하게 된다.

사실 노란색 유전자 혹은 녹색 유전자라는 표현들은 정확하지 않습니다. 정확한 표현들은 정상적인 염색소 분해 유전자와 고장 난 염색소 분해 유전자입니다. 이때, 고장 난 유전자는 아무것도 하지 못합니다.

식물세포는 엽록소 때문에 원래 녹색을 띠니다. 그리고 엽록소를 분해하는 유전자가 있으면 노란색이 됩니다. 따라서 완두콩색을 결정하는 대립유전자 중 하나라도 정상적인 엽록소 분해 유전자가 있다면 완두콩은 노란색이 됩니다. 반면 둘 다 고장 난 유전자라면 녹색이 됩니다. (엽록소 분해 유전자는 완두콩에서만 작동합니다.)

완두콩을 노란색으로 만드는 유전자를 우성대립유전자, 아무것도 하지 않는 유전자를 열성대립유전자라고 부릅니다. (줄여서 우성유전자, 열성유전자라고 부르기도 합니다.) 이때, 우성유전자는 대문자, 열성유전자는 소문자로 표기합니다. 그리고 노란색을 우성대립형질 이라고 하고, 녹색을 열성대립형질이라고 합니다. (줄여서 우성형질, 열성형질이라고 부르기도 합니다.)

사실 대립유전자간의 우열관계는 이보다 훨씬 복잡한 경우들이 있습니다. 그래서 최초로 우열의 법칙이라고 명명되던 것이 현재는 우열의 원리로 수정되었습니다. (이에 관해서는 앞으로 공부해가면서 차츰차츰 더 보충해 가겠습니다.)

감수분열 복습하기 (2n=2인 경우)

핵상이 2n=2 이고 유전형이 Aa인 개체의 감수분열을 간단하게 그림으로 표현하면 그림. 34와 같습니다. 그림. 34에서 저자는 중간과정을 생략하고 G1기, 감수 1분열 중기, 감수 2분열 중기, 감수 2분열 말기만을 그려 넣었습니다.

우리의 관심사는 염색체가 아니라 염색체 위의 유전자입니다. 그래서 그림. 35에 감수분열동안 유전자가 어떻게 변화하는지를 표현하였습니다. 앞으로 (이 책에서는 S기를 거쳐 두 배로 불어난 유전자는 문자앞에 2를 붙여 표현하겠습니다. 예를 들어 유전자 A가 S기를 거치면 2A가 되는 것으로 표현하겠습니다.)

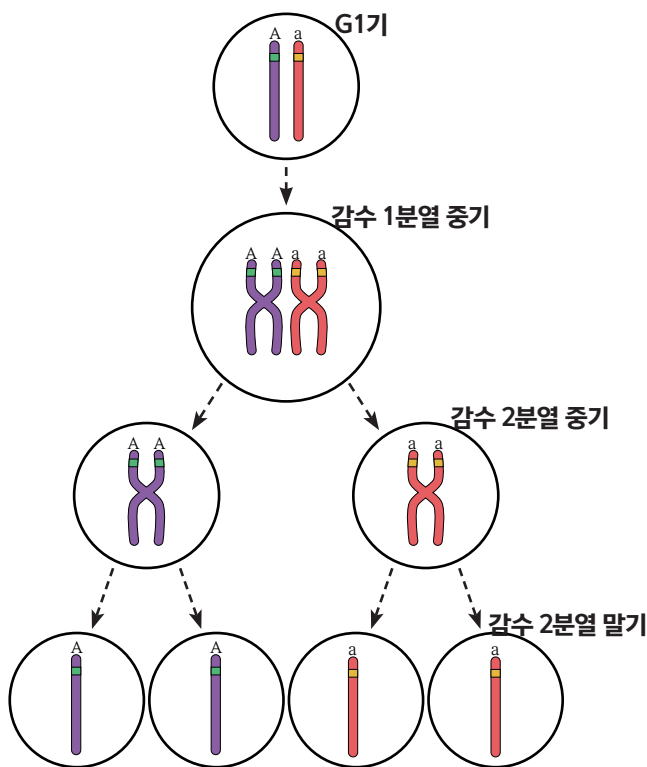


그림. 34 유전형이 Aa인 개체의 감수분열

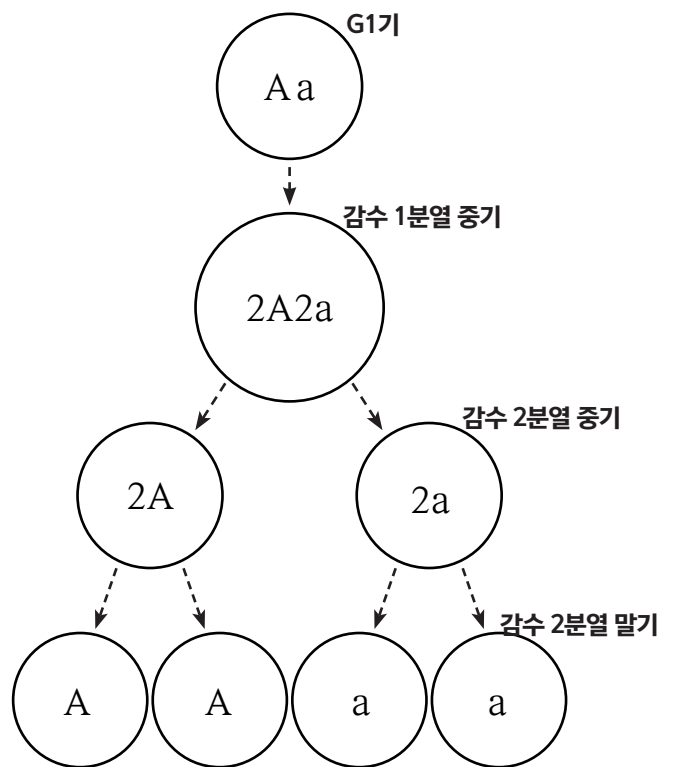


그림. 35 왼쪽그림의 단순화

멘델의 제 2법칙 : 분리의 법칙

분리의 법칙 : 생식세포형성 시 한 쌍의 대립유전자는 분리되어 서로 다른 생식세포로 나뉘어 들어가며 생식세포는 1:1의 비율로 생산된다.

그림. 34에서 G1기의 세포와 감수2분열 말기의 세포를 비교해봅시다. G1기 세포가 대립유전자로 A와 a를 가진다면, 감수2분열말기 세포는 유전자A 혹은 유전자a 한가지만을 가진다는 사실을 알 수 있습니다. 즉, 모세포에서 한 쌍으로 존재하던 대립유전자들은 감수분열 동안 나누어져 딸세포들이 하나씩 가져갑니다. 이때, A를 가지는 딸세포와 a를 가지는 딸세포는 1:1의 비율로 생산됩니다.

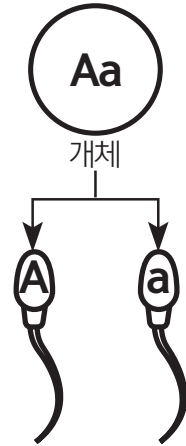


그림. 36 개체의 유전물질은 감수분열을 통해 분리되어 생식세포로 들어간다.

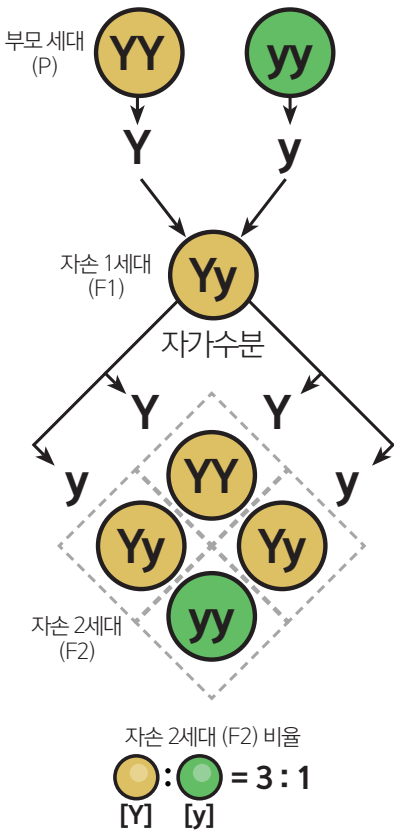


그림. 37 우열의 원리와 분리의 법칙 확인실험

‘우열의 원리’와 ‘분리의 법칙’ 확인실험

완두콩을 노란색으로 만드는 유전자 = Y

완두콩을 녹색으로 만드는 유전자 = y

우성순종개체(YY)는 유전자Y를 가지는 생식세포만을 만들 수 있습니다. 또한 열성순종개체(yy)는 유전자y만을 가지는 생식세포를 만들 수 있습니다. Y를 가진 생식세포와 y를 가진 생식세포가 결합하여, 자손1세대는 유전자형이 Yy인 개체만이 생산됩니다. 자손1세대(Yy)는 우열의 원리에 따라 우성유전자Y가 표현형을 결정합니다.

분리의 법칙에 따라 자손 1세대의 수술에서는 Y를 가지는 화분과 y를 가지는 화분이 같은 비율로 생성됩니다. 마찬가지로 암술에서는 밀씨(Y)와 밀씨(y)가 같은 확률로 만들어 집니다.

자손 1세대를 자가수분하면 수많은 밀씨와 화분이 마구잡이로 결합하게 됩니다.(자손들의 조합은 그림. 37을 참고) 그래서 자손 2세대는 유전자형이 YY, Yy, yy인 개체가 1:2:1로 나타나게 됩니다. 그리고 우열의 원리에 따라 표현형은 우성[Y], 열성[y]이 3:1의 비율로 나타납니다.

감수분열 복습하기 (2n=4인 경우)

지금까지 우리는 한 쌍의 대립유전자만을 고려대상으로 삼았습니다. 이번에는 두 쌍 이상의 대립유전자를 고려 해봅시다. 핵상이 2n=4인 개체의 감수분열을 간단하게 표현하면 그림.38과 같습니다.

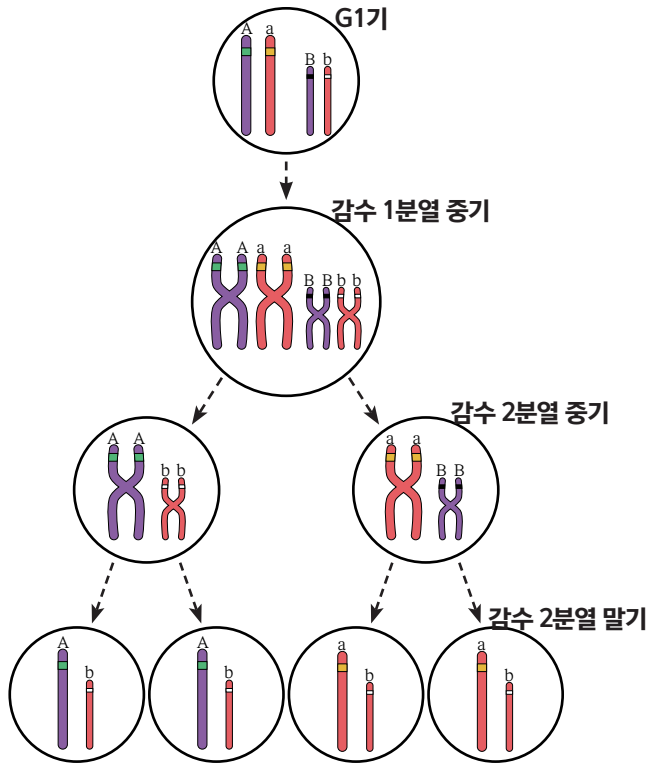


그림. 38 유전형이 AaBb인 개체의 감수분열

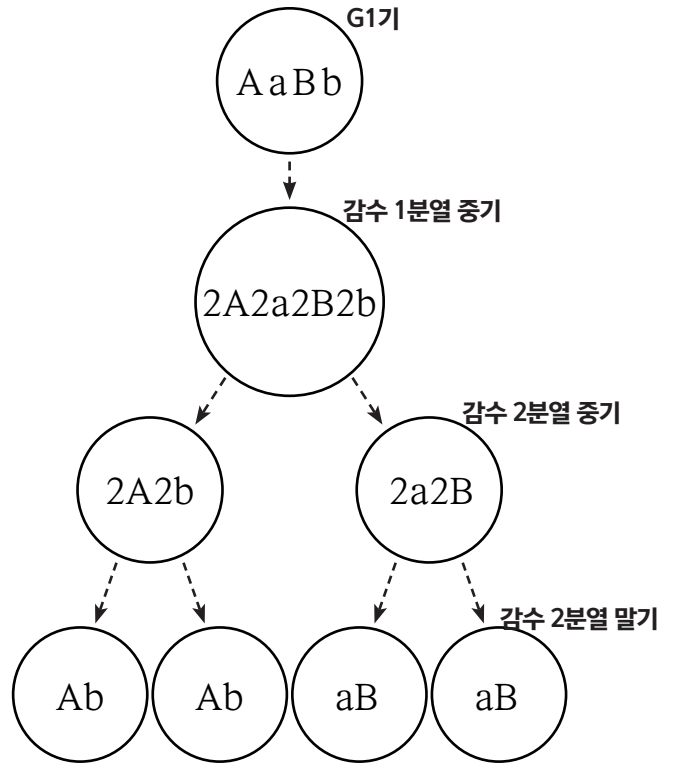


그림. 39 왼쪽그림의 단순화

멘델의 제 3법칙 : 독립의 법칙

핵상이 2n=4인 개체의 생식세포는 감수 1분열에서 어떤 상동염색체가 어느 쪽 방추사에 연결되느냐에 따라 두 가지 경우로 나누어집니다. 따라서 이번에는 지난번과 다르게 두 가지 경우를 모두 생각해보아야 합니다.

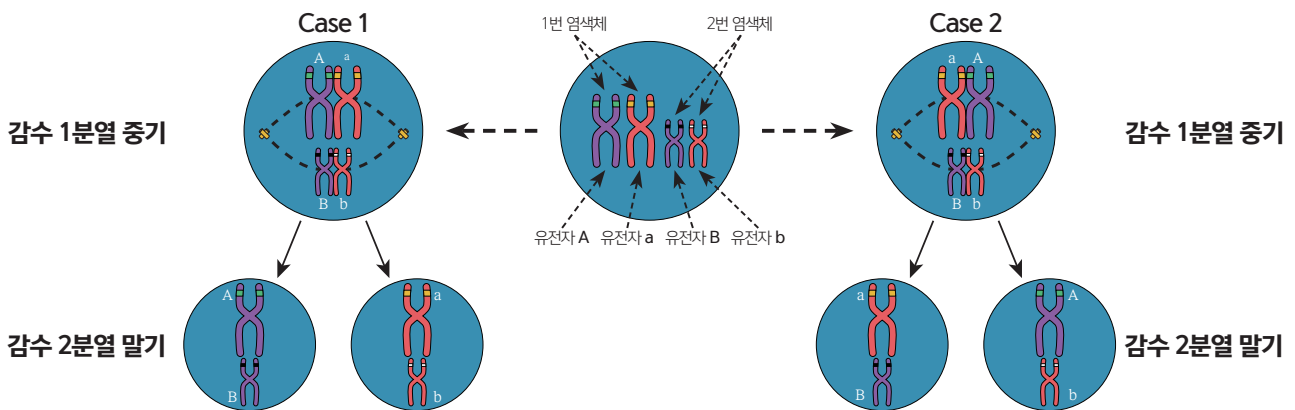


그림. 40 개체(AaBb) 감수분열의 두 가지 경우의 수

두 가지 경우는 Case 1과 같이 대문자끼리 혹은 소문자끼리 하나의 딸세포에 들어가는 경우가 있고, Case 2와 같이 대문자와 소문자가 엇갈려 들어가는 경우가 있습니다. 이때, “A와 a가 어느 쪽 딸세포에 분배될지”는 “B와 b가 어느 쪽 딸세포에 분배될지”에 아무런 영향을 미치지 못합니다. 이런 현상을 우리는 ‘독립적’이라고 표현합니다.

크기가 다른 동전 두 개를 던져서 어떤 면이 나오는지 확인할 때, 큰 동전의 결과는 작은 동전의 결과에 아무런 영향을 미치지 못하는 현상 역시 독립에 해당됩니다. 또는 빨간색 수저와 포크 그리고 파란색 수저와 포크가 들어있는 통에서 두 명이 수저와 포크를 무작위로 한 개씩 나누어 가질 때, 포크가 어떻게 나누어 졌는지는 수저가 어떻게 나누어 질지와 아무런 상관이 없는 것과도 유사합니다.

동전실험의 결과가 (앞,앞), (앞,뒤), (뒤,앞), (뒤,뒤)가 나오는 것처럼, AaBb인 개체의 최종 딸세포는 AB, Ab, aB, ab 이렇게 4종류가 만들어 집니다. 그리고 이들 중 하나가 수정란으로 선택될 확률은 1/4로 모두 동일합니다.

‘독립의 법칙’ 확인실험

우성순종개체(RRYY)는 유전자RY를 가지는 생식세포만을 만들 수 있습니다. 또한 열성순종개체(rryy)는 유전자 ry만을 가지는 생식세포를 만들 수 있습니다. RY를 가진 생식세포와 ry를 가진 생식세포는 결합하면 자손1세대가 탄생합니다. 자손1세대는 유전자형이 RrYy인 개체만 생산됩니다. 자손1세대(RrYy)는 우열의 원리에 따라 유전자 R과 Y가 표현형을 결정합니다.

분리의 법칙과 독립의 법칙에 따라 자손 1세대의 수술에서는 RY, Ry, rY, ry를 가진 생식세포들이 생산됩니다.

자손 1세대를 자가수분하면 수많은 생식세포들이 마구잡이로 결합하게 됩니다. (자손들의 조합은 그림. 41을 참고) 따라서 자손 2세대의 표현형은 둥글고 노란색[R_Y], 둥글고 녹색[R_y], 주름지고 노란색[r_Y], 주름지고 녹색[r_y]이 9:3:3:1의 비율로 나타나게 됩니다.

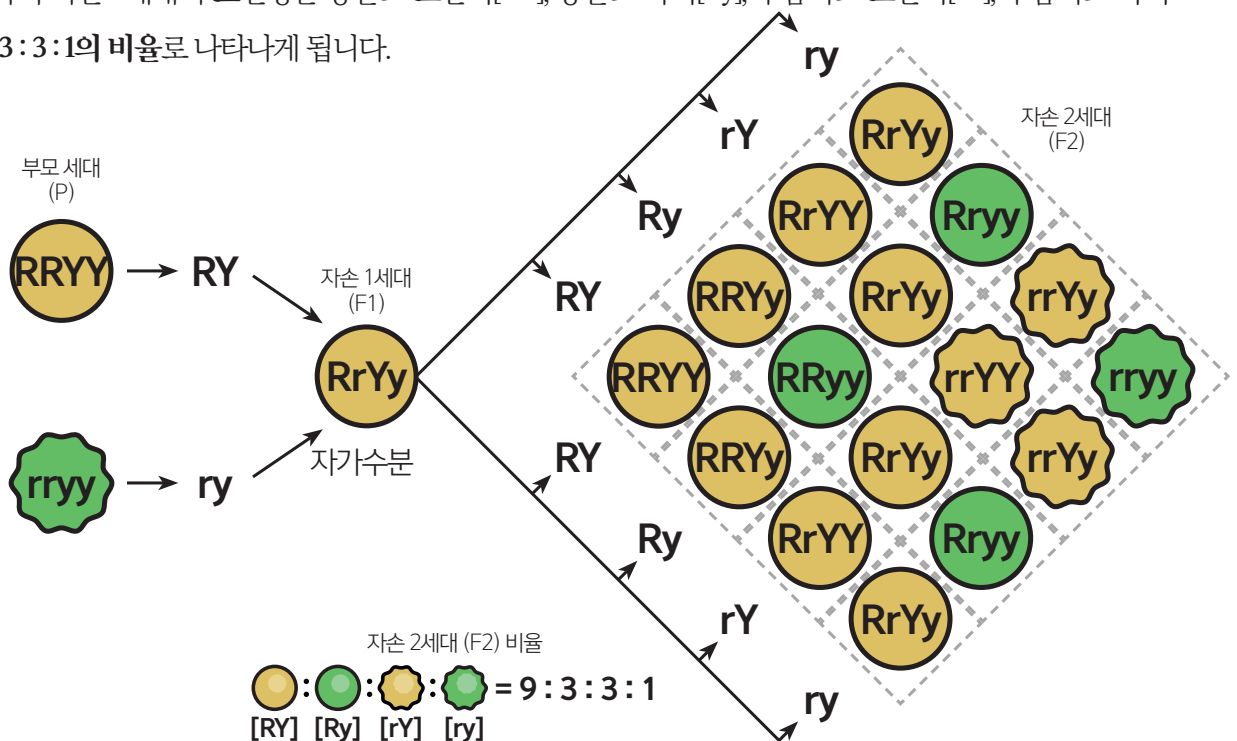


그림. 41

자손 2세대는 표현형이 둥근 개체와 주름진 개체의 비율이 3 : 1이며, 노란색 개체와 녹색 개체의 비율 역시 3 : 1입니다. 또한 둥근 개체 중에 노란색, 녹색의 비율도 3 : 1, 주름진 개체 중에 노란색, 녹색의 비율도 3 : 1, 노란색개체 중에 둥근, 주름진 비율도 3 : 1, 녹색개체 중에 둥근, 주름진 비율도 3 : 1이 성립합니다. 이를 통해 완두콩의 모양과 색깔은 서로 영향을 주지 않는 독립관계라는 사실을 알 수 있습니다.

여기서 한발 더 나아가봅시다. 두 가지 형질이 서로 **독립**이라는 의미는 그 형질을 결정하는 유전자들이 서로 다른 염색체 상에 있다는 사실을 알려줍니다. 예컨대 콩 모양을 결정하는 유전자 쌍과 콩 색깔을 결정하는 유전자 쌍은 그림.42와 같이 서로 다른 염색체 상에 있습니다. 만약 그림.43과 같이 서로 다른 형질을 암호화하는 유전자들이 하나의 염색체 상에 있다면 두 형질은 서로 독립적으로 유전될 수 없습니다.

독립인 경우(감수 1분열 중기)

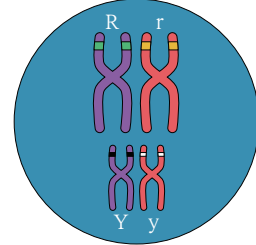


그림. 42
형질(A,a)는 형질(B,b)와 독립이다.

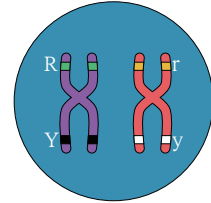


그림. 43
형질(A,a)는 형질(B,b)와 독립이 아니다.

멘델법칙의 예외

멘델은 틀렸다.

중간유전 (우열의 원리가 적용되지 않는 경우 1)

앞서 우리는 완두꽃의 우성순종(AA)과 잡종(Aa)의 표현형을 구분할 수 없다고 공부하였습니다. 완두와 같이 우성유전자 하나만으로 표현형을 완전히 장악하는 경우를 **‘완전우성’**이라고 합니다. 그런데 우성에는 완전우성만 있는 것이 아닙니다.

분꽃은 완두와 달리 순종(RR, WW)과 잡종(RW)의 표현형이 확연하게 구분됩니다. 분꽃의 순종은 붉은색과 흰색이고 잡종은 그 중간형인 분홍색입니다. 따라서 분꽃의 잡종을 자기수분시키면 자손의 표현형은 그림.44과 같이 유전자형을 그대로 반영합니다. 분꽃과 같이 정상 유전자가 하나 있을 때와 두 개 있을 때 표현형이 달라지는 경우를 **‘불완전우성’**이라고 합니다.

상식적으로 대립유전자가 하나만 있을 때보다 두 개 있을 때 유전자의 효과는 두 배가 되는 것이 당연합니다. 즉, 우성유전자가 1개 있으면 50%의 능력이 발현되고 우성유전자가 2개 있으면 100%의 능력이 발현됩니다. 다만 완전우성의 경우 우성유전자가 만들어낸 50%의 단백질만으로도 표현형을 바꾸기에 충분한 반면 불완전 우성의 경우 50%만으로 표현형을 완전히 바꾸기에는 부족합니다.

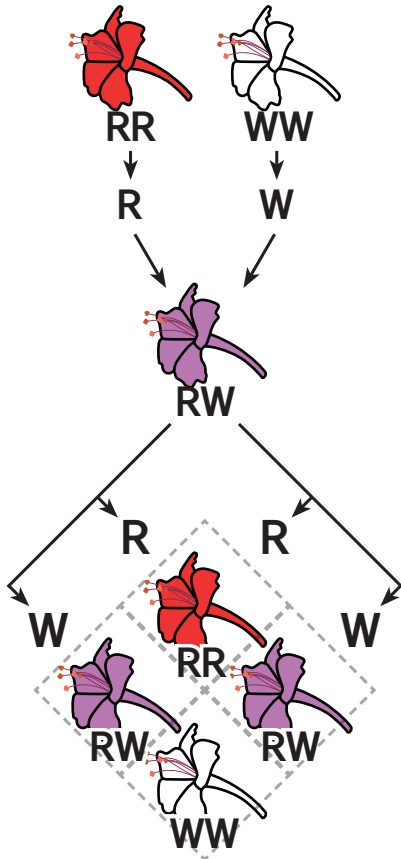


그림. 44 중간유전의 예

소금물이 물에 무한정 녹을 수 없는 것과 같이 유전자가 번역한 단백질도 어느 수준의 양을 넘어가면 더 이상 표현형에 영향을 주지 못합니다. 이미 진한 보라색인 꽃은 더 진해져도 표현형에 큰 차이가 없습니다. 그러나 옅은 보라색인 꽃은 진한 보라색이 될 수 있습니다.

공동우성 (우열의 원리가 적용되지 않는 경우 2)

서로 다른 표현형을 암호화하는 대립 유전자가 둘 다 우성이라면, 잡종개체는 얼룩이가 되기도 합니다. 이렇게 잡종개체에서 서로 다른 우성대립유전자가 동시에 발현되는 현상을 **공동우성**이라고 합니다.



그림. 45 공동우성인 잡종

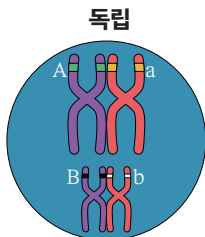


그림. 46 독립의 예

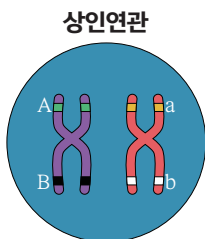


그림. 47 상인연관의 예

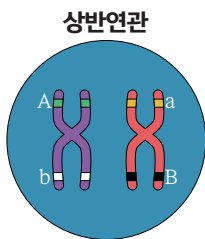


그림. 48 상반연관의 예

연관 (독립의 법칙이 적용되지 않는 경우)

하나의 염색체 안에는 ?에서 ?개의 유전자들이 들어있습니다. 이때, 염색체 하나에 서로 다른 형질을 결정하는 유전자가 함께 들어있는 것을 “두 유전자는 연관되어 있다.”라고 표현합니다. 만약 유전자들이 그림. 47이나 그림. 48처럼 서로 연관되어 있다면, 감수분열시 유전자들은 독립의 법칙을 따르지 않습니다.

그림. 47과 같이 우성 유전자들끼리(A와 B) 혹은 열성유전자들끼리(a와 b)이 상동염색체에 연관되어 있는 경우를 **상인연관**이라고 합니다. 한편, 그림. 48과 같이 우성유전자와 열성유전자(A와 b 혹은 a와 B)가 상동염색체에 연관되어 있는 경우를 **상반연관**이라고 합니다.

상인연관 된 이성잡종 개체는 두 종류의 생식세포(AB, ab)만을 만들 수 있으며, 자가교배하면 자손의 표현형 비율이 3:0:0:1이 나옵니다. 그리고 상반연관된 이성잡종개체 역시 두 종류의 생식세포(Ab, aB)만을 만들 수 있고 자가교배하면 자손의 표현형 비율이 2:1:1:0로 나옵니다. 유전자가 연관된 경우 하나의 형질에서 우성 혹은 열성이 나타나면 다른 형질의 우열비율이 달라진다는 것을 알 수 있습니다.

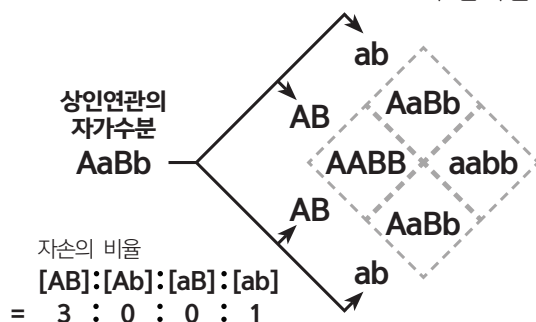


그림. 49 상인연관의 자가수분

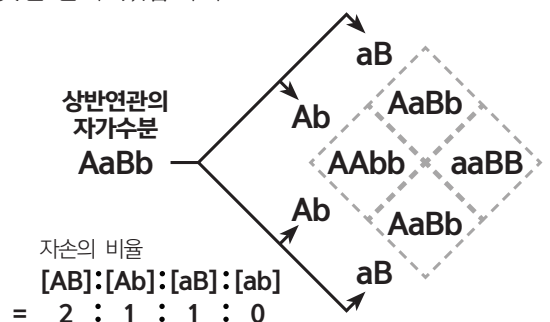


그림. 50 상반연관의 자가수분

특별주제 : 상인 × 상반

특별한 조합

상인 × 상반

상인연관된 개체(AaBb)와 상반연관된 개체(AaBb)를 교배하는 경우를 생각해 봅시다. 상인연관된 개체(AaBb)는 AB와 ab를 유전자로 가지는 두 종류의 생식세포를 만들고, 상반연관된 개체(AaBb)는 Ab와 aB를 유전자로 가지는 두 종류의 생식세포를 만듭니다. 이 생식세포들이 무작위로 수정되면 그림??와 같은 조합으로 자손이 생산됩니다. 그리고 자손의 비율은 2:1:1:0이 됩니다. 그런데 여기서 주목해야하는 부분이 있습니다. 상인연관×상반연관 교배에서 생산되는 자손비율은 상반연관×상반연관에서 생산되는 자손비율과 동일합니다. 그렇다면 유전자형이 AaBb인 두 개체를 교배하여 나온 자손 비율이 2:1:1:0일 때, 이 두 개체가 상인연관인지 상반연관인지 알 수 있을까요? (힌트는 2011년 수능 19번 에 있습니다.)

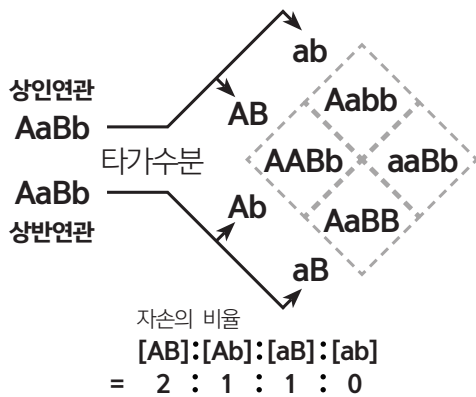


그림. 51 상인연관된 개체와 상반연관된 개체의 타가수분

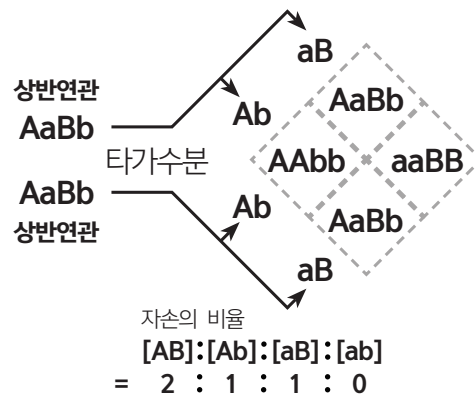


그림. 50 상반연관의 자가수분

특별주제 : 멘델 방정식

멘델 식 표현

정리

지금까지 공부한 내용들의 일부를 표. 3에 정리하였습니다.

표. 3 유전형이 AaBb인 개체를 자가교배 하였을 때 자손의 비율 비교

| | 독립유전일 때 | 상인유전일 때 | 상반유전일 때 |
|-------------------|---|--|--|
| 생식세포 비율 | AB : Ab : aB : ab = 1 : 1 : 1 : 1 | AB : Ab : aB : ab = 1 : 0 : 0 : 1 | AB : Ab : aB : ab = 0 : 1 : 1 : 0 |
| 자가교배 시 자손의 표현형 비율 | [AB] : [Ab] : [aB] : [ab] = 9 : 3 : 3 : 1 | [AB] : [Ab] : [aB] : [ab] = 3 : 0 : 0 : 1 | [AB] : [Ab] : [aB] : [ab] = 2 : 1 : 1 : 0 |
| 멘델의 방정식 | (A+a)(B+b)(A+a)(B+b) =(AB+Ab+aB+ab) ² | (AB+ab)(AB+ab) =AABB+2AaBb+aaab | (Ab+aB)(Ab+aB) =AAbb+2AaBb+aaBB |

특별주제 : 검정교배

순종과 잡종 구별하기

검정교배란?

완두는 우성 순종과 잡종이 구분되지 않습니다. 만약 우리가 완두콩을 얻었는데 우성순종인지 아니면 잡종인가 궁금하다면 자가수분 시켜보면 알 수 있습니다. 그런데 **자가수분을 할 수 없는 경우에도** 우성 개체의 유전자형이 동형접합인지 이형접합인지 알 수 있는 방법이 있을까요?

이럴 때는 우성 개체를 열성순종과 교배시켜보면 간단하게 유전자형을 알 수 있습니다. 만약 우성개체가 동형접합이라면 열성순종과 교배하였을 때 자손은 모두 똑같은 표현형을 나타낼 것입니다. 반면 우성개체가 이형접합인 경우 자손의 표현형은 우성과 열성이 1:1의 비율로 나타날 것입니다. 이렇게 우성개체의 유전자형을 알아볼 수 있게끔 열성순종과 교배하는 방법을 검정교배라고 합니다.

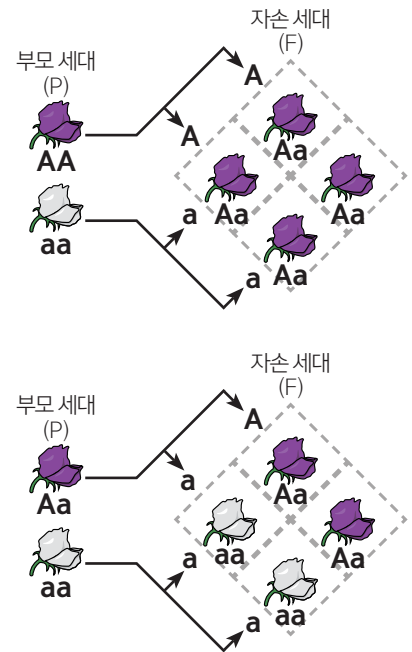


그림. 43 두 종류의 상동염색체는

참고문헌

단행본

- William S. Klug et al, 『핵심유전학』, 황혜진, 바이오사이언스출판(2010)
- Benjamin A. pierce, 『유전학의 이해』, 전상학 외, 라이프사이언스(2009)
- Bruce Albert et al, Molecular Biology of The Cell, Garland science(1983)
- 그레고어 멘델, 『식물의 잡종에 관한 실험』, 신현철, 지식을 만드는 지식(2009)
- 로빈 헤니그, 『정원의 수도사』, 안연희, 사이언스북스(2006)
- 비체슬라브 오렐, 『현대유전학의 창시자 멘델』, 한국유전학회, 전파과학사(2008)

논문

- 1. Robert Elston et al, "Genetic Terminology", Methods Mol Biol, 2012, 850, pp.1-9

사진판권

그림.2 Wellcome Images

그림.45 Darwinek

그림.7 net_efekt