

다음 부모 사이에서 아이가 태어날 때 부모 중 한 사람에게서만 염색체 비분리가 1회 일어나 클라인펠터 증후군을 나타내는 자녀가 태어났다고 하면, 경우의 수는 총 5가지입니다.

$X_{\text{모1}}$	$X_{\text{모2}}$	X	$X_{\text{부}}$	Y
엄마 1비분리				
$X_{\text{모1}}$	$X_{\text{모2}}$	+		Y
엄마 2비분리				
$X_{\text{모1}}$	$X_{\text{모1}}$	+		Y
$X_{\text{모2}}$	$X_{\text{모2}}$	+		Y
아빠 1비분리				
$X_{\text{모1}}$	+	$X_{\text{부}}$		Y
$X_{\text{모2}}$	+	$X_{\text{부}}$		Y

각 자녀의 X염색체 연관 형질에 대한 표현형이 어떻게 되는지 관찰해 봅시다.

먼저, 엄마에게서 1분열 비분리가 일어나 태어난 첫 번째 자녀의 X염색체 연관 형질에 대한 표현형은 엄마와 동일합니다.

엄마 1비분리 $X_{\text{모1}}$ $X_{\text{모2}}$ + Y = $X_{\text{모1}}$ $X_{\text{모2}}$

한편, 엄마에게서 2분열 비분리가 일어나 태어난 두 번째, 세 번째 자녀의 X염색체 연관 형질에 대한 표현형은 정상 아들과 동일합니다.

엄마 2비분리

$X_{\text{모1}}$ $X_{\text{모1}}$ + Y = $X_{\text{모1}}$ Y

$X_{\text{모2}}$ $X_{\text{모2}}$ + Y = $X_{\text{모2}}$ Y

마지막으로, 아빠에게서 1분열 비분리가 일어나 태어난 네 번째, 다섯 번째 자녀의 X염색체 연관 형질에 대한 표현형은 정상 딸과 동일합니다.

아빠 1비분리

$X_{\text{모1}}$ + $X_{\text{부}}$ Y = $X_{\text{모1}}$ $X_{\text{부}}$

$X_{\text{모2}}$ + $X_{\text{부}}$ Y = $X_{\text{모2}}$ $X_{\text{부}}$

다시 정리하면 다음과 같습니다.

엄마 1비분리	$X_{모1}$	$X_{모2}$	+	Y	=	$X_{모1}$	$X_{모2}$
엄마 2비분리	$X_{모1}$	$X_{모1}$	+	Y	=	$X_{모1}$	Y
	$X_{모2}$	$X_{모2}$	+	Y	=	$X_{모2}$	Y
아빠 1비분리	$X_{모1}$	+	$X_{부}$	Y	=	$X_{모1}$	$X_{부}$
	$X_{모2}$	+	$X_{부}$	Y	=	$X_{모2}$	$X_{부}$

여기서 우리는 다음 두 가지 사실을 알 수 있는데,

엄마에게서 2분열 비분리가 일어나 태어난 두 번째, 세 번째 자녀의 경우, **X염색체 연관 표현형으로 정상 아들과 클라인펠터 증후군 아들을 구분하는 것이 불가능합니다.** 이는 곧 정상 아들과 클라인펠터 증후군 아들의 X염색체 연관 표현형이 다르다면 엄마 또는 아빠에게서 1분열 비분리가 일어났음을 의미합니다.

한편, 정상 아들과 표현형이 다른 첫 번째, 네 번째, 다섯 번째 자녀들은 각각 $X_{모1}$ 또는 $X_{모2}$ 중 하나 이상을 가지고 있습니다. 일반성을 잃지 않고 $X_{모1}$ 을 가진 첫 번째, 네 번째 자녀의 표현형에 대해 논할 것입니다. 그리고 논의의 대상이 되는 X염색체 연관 형질이 완전 우성 형질이라는 전제를 추가합니다. 만약 $X_{모1}$ 에 우성 대립 유전자가 들어 있다면, 첫 번째, 네 번째 자녀도 반드시 우성 대립 유전자를 가집니다. 이로부터 유도되는 명제들은 다음과 같습니다.

동일한 염색체를 공유하는 (a)정상 아들과 (b)클라인펠터 증후군 아들, 그리고 (c)X 염색체 연관 완전 우성 형질에 대하여

- (c)가 우성 형질이고 (a)에서 (c)가 나타나면 (b)에서도 나타난다.
- (c)가 열성 형질이고 (a)에서 (c)가 나타나지 않으면 (b)에서도 나타나지 않는다.
- (c)가 우성 형질이고 (a)와 (b)의 (c)에 대한 표현형이 다르다면, (c)가 나타나는 아들은 (b)이다.
- (c)가 열성 형질이고 (a)와 (b)의 (c)에 대한 표현형이 다르다면, (c)가 나타나는 아들은 (a)이다.

이를 이용하여 2018학년도 수능 19번 문항을 해결해 보겠습니다.

19. 다음은 어떤 가족의 유전 형질 ㉠~㉣에 대한 자료이다.

○ ㉠은 대립 유전자 H와 H*에 의해, ㉡은 대립 유전자 R과 R*에 의해, ㉢은 대립 유전자 T와 T*에 의해 결정된다. H는 H*에 대해, R는 R*에 대해, T는 T*에 대해 각각 완전 우성이다.

○ ㉠~㉣을 결정하는 유전자는 모두 X 염색체에 있다.

○ 감수 분열 시 부모 중 한 사람에게서만 염색체 비분리가 1회 일어나 ④염색체 수가 비정상적인 생식 세포가 형성되었다. ④가 정상 생식 세포와 수정되어 아이가 태어났다. 이 아이는 자녀 3과 자녀 4 중 하나이며, 클라인펠터 증후군을 나타낸다. 이 아이를 제외한 나머지 구성원의 핵형은 모두 정상이다.

○ 표는 구성원의 성별과 ㉠~㉣의 발현 여부를 나타낸 것이다.

구성원	성별	㉠	㉡	㉢
부	남	○	?	?
모	여	?	×	?
자녀 1	남	×	○	○
자녀 2	여	×	×	×
자녀 3	남	×	×	○
자녀 4	남	○	×	○

(○: 발현됨, ×: 발현되지 않음)

이에 대한 설명으로 옳은 것만을 <보기>에서 있는 대로 고른 것은? (단, 제시된 염색체 비분리 이외의 돌연변이와 교차는 고려하지 않는다.) [3점]

— < 보기 > —

ㄱ. ㉠과 ㉢은 모두 열성 형질이다.

ㄴ. 클라인펠터 증후군을 나타내는 구성원은 자녀 4이다.

ㄷ. ④는 감수 1분열에서 염색체 비분리가 일어나 형성된 정자이다.

- ① ㄱ ② ㄴ ③ ㄱ, ㄴ ④ ㄱ, ㄷ ⑤ ㄴ, ㄷ

먼저, 표 가계도에서 바로 ㄱ과 ㄴ 형질의 우열이 결정됩니다. 저는 문제 왼쪽 편에 이렇게 표시해 놓고 풀니다.

H > h

└

R > r

└

T > t

자녀 1, 3, 4를 봅시다. 1은 정상 아들이고, 3과 4 중 한 명은 정상, 한 명은 클라인펠터 증후군입니다. 그리고 1, 3, 4의 표현형이 모두 다르므로, 3명 중 정상인 2명은 엄마로부터 서로 다른 X염색체를 전달받았습니다. 그리고 클라인펠터 증후군인 아들의 표현형이 정상 아들 모두와 다르므로, 엄마에게서 2분열 비분리가 일어난 가능성은 배제됩니다. 그런데 이 3명 모두가 c을 나타내므로, 3명 중 정상인 2명이 누구든 간에 엄마는 c을 나타내는 대립 유전자를 동형 접합으로 가지고 있을 것입니다.

그런데 딸인 자녀 2에게서 c이 나타나지 않습니다. 엄마는 딸에게 반드시 c 대립 유전자를 전달해주어야만 하는데, 자녀 2에게서 c이 나타나지 않는다는 것은 c이 열성 형질이고 딸은 아빠에게서 우성 대립 유전자를 전달받았음을 의미합니다.

H > h

┐

R > r

└

T > t

┌

이제 3과 4 중 클라인펠터 증후군을 찾아야 합니다. 앞에서 보인 것과 같이, 1, 3, 4 중 정상 아들인 2명은 서로 다른 X염색체를 가지고 있습니다. 이로부터 (3과 4 중 클라인펠터 증후군인 아들)은 1과 (3과 4 중 정상 아들) 중 적어도 한 명과 같은 X염색체를 공유한다는 것을 알 수 있습니다. 그래서 걱정 없이 앞에서 보인 두 번째 사실을 이용할 수 있습니다. 1, 3, 4의 ┐이나 └에 대한 표현형을 비교해 보면 됩니다(c은 모두 공통이므로).

우리는 아직 클라인펠터 증후군인 아들이 무슨 X 염색체를 가지고 있는지 모르기 때문에, '효율적인 가정'을 위하여 나머지 2명에게서 공통으로 나타나는 형질이 있다면 그것을 이용할 것입니다. 확실히 정상 아들인 자녀 1은 ┐은 없고 └이 있습니다. 그런데 3과 4는 모두 └이 없으므로, └은 적절한 비교의 기준이 아닙니다. 그래서 ┐을 이용할 것이고, 자녀1과 자녀3이 공통적으로 ┐이 없으므로 먼저 4가 클라인펠터 증후군이라고 가정할 것입니다.

- 이렇게 빠르게 모순을 보일 가능성이 있는 케이스부터 먼저 가정하는 것은 생명과학1에서 매우 중요한 사고 방식입니다.

만약 4가 클라인펠터 증후군이라면, 1과 3 중 누구와 X 염색체를 공유하든 간에 4는 ┐에 대한 우성 대립 유전자(H)를 가져야 합니다. 그런데 4는 ┐을 나타내므로 이는 모순입니다. 따라서 3과 4 중 클라인펠터 증후군은 3입니다.

그런데 앞에서 확인했듯이, 아빠의 X 염색체에는 T가 있습니다. 이는 이 가족에서 태어날 수 있는 모든 정상 딸은 c을 나타내지 않음을 의미합니다. 그래서 자녀 3이 태어날 때 아빠에게서 1분열 비분리가 일어난 가능성이 배제되며, 남은 것은 엄마에게서 1분열 비분리가 일어난 경우뿐입니다. (또는 단순히 4는 T를 가지지 않으므로 아빠로부터 X염색체를 받지 않았다고 생각해도 됩니다.)

written by Orbi 799225