

2) 수 이상 돌연변이

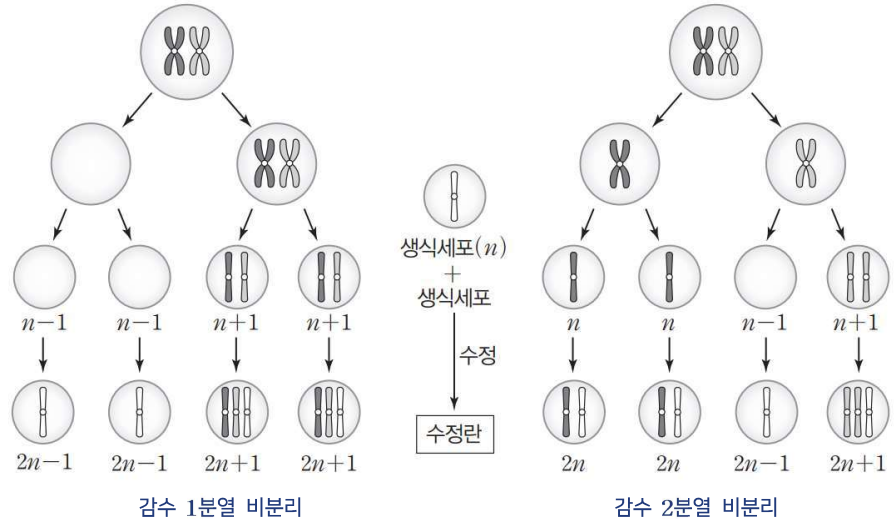
염색체 수에 이상이 있으면 유전자 수의 변화로 인해 유전병이 나타날 수 있다.
대부분 감수 분열 과정에서 일어나는 염색체 비분리에 의해 나타난다.

염색체 비분리

분리 법칙의 예외 현상
유전 현상 단원 이후에 다시 구체적으로 언급된다.

염색체 비분리가 일어나면 염색체 수가 정상보다 많거나 적은 생식세포가 형성될 수 있다.
염색체 수가 비정상인 생식세포가 정상 생식세포와 수정되어 아이가 태어나면, 이 아이에게서 염색체 수 이상이 나타난다.

① 분류



㉓ 감수 1분열 비분리

상동 염색체가 한쪽으로 몰려 분리된다.

형질 ㉓에 대한 유전자형이 Aa인 경우 Aa 또는 O의 양상이 나타난다.

㉔ 감수 2분열 비분리

염색 분체가 한쪽으로 몰려 분리된다.

형질 ㉓에 대한 유전자형이 Aa인 경우 AA 또는 aa의 양상이 나타난다.

[Remark 1] 염색체 비분리가 일어나 대문자 수가 극단적으로 많거나 적어질 경우 감수 2분열 비분리가 일어났을 가능성이 높다.

독립일 경우

감수 1분열 비분리는 1개에서 1개가 되는 양상이나

감수 2분열 비분리는 1개에서 2개 또는 0개가 되는 양상이기 때문이다.

연관일 경우 그 차이는 더욱 커져

감수 2분열 비분리가 일어났을 때 대문자 수가 2개인 상인 연관일 경우 4개(ABAB) 또는 0개(abab)가 되는 양상이 나타나기도 한다.

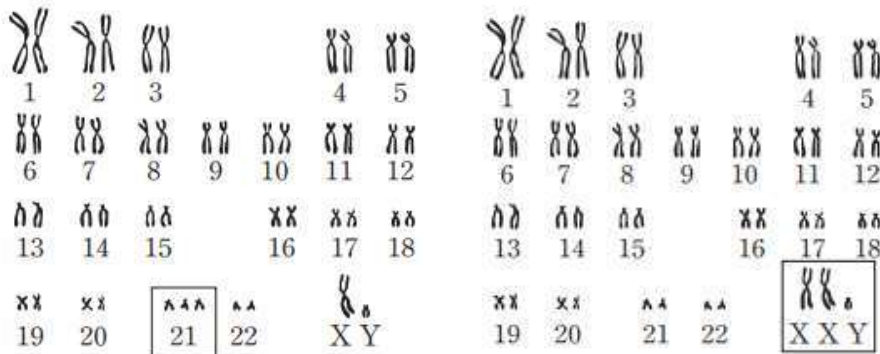
상인 연관



② 유전병 예시

염색체 수 이상에 의한 유전병에는 다운 증후군, 터너 증후군, 클라이펠터 증후군이 있다. 각각의 유전병의 성염색체 구성은 암기 후 실전에서 활용할 수 있어야 한다.

	염색체 구성	특징
다운 증후군	45+XX 45+XY	- 21번 염색체가 3개이다. - 특이한 안면 표정, 지적 장애, 심장 기형, 조기 노화가 나타나며 양 눈 사이가 멀다.
터너 증후군	44+X	- 성염색체가 X이다. - 외관 상 여자이나 난소의 발달이 불완전하다.
클라이펠터 증후군	44+XXY	- 성염색체가 XXY이다. - 외관 상 남자이나 정소의 발달이 불완전하며, 유방 발달과 같은 여자의 신체적 특징이 나타난다.



상염색체 수 이상 (다운 증후군)

성염색체 수 이상 (클라이펠터 증후군)

[Remark 2] 다운 증후군의 경우 1) 엄마가 X, 아빠가 O / 2) 엄마가 O, 아빠가 X
클라이펠터 증후군의 경우 1) 엄마가 X, 아빠가 XY, 2) 엄마가 XX, 아빠가 Y

각각 두 가지 경우 중 어떻게 비분리가 일어나 생식 세포가 형성되었는지 추론시키는 문항이 종종 출제되며 성염색체 양상은 암기 대상이다.