

### 3. 가계도 돌연변이 예제 3번 : 권희승 자작

다음은 어떤 가족의 유전 형질 (가)와 (나)에 대한 자료이다.

- (가)는 5번 염색체에 있는 대립유전자 A와 a에 의해 결정되며, A는 a에 대해 완전 우성이다.
- (나)는 서로 다른 상염색체에 있는 2쌍의 대립유전자 H와 h, T와 t에 의해 결정된다. (나)의 표현형은 유전자형에서 대문자로 표시되는 대립유전자의 수에 의해서만 결정되며, 이 대립유전자의 수가 다르면 표현형이 다르다. H와 h는 5번 염색체에 있다.
- 표는 이 가족 구성원에서 체세포 1개당 a와 T의 DNA 상대량을 더한 값(a+T)과 (나)의 표현형을 나타낸 것이다. ㉠~㉤은 0, 1, 2, 3, 4를 순서 없이 나타낸 것이고, ㉡~㉣는 서로 다른 3가지 표현형이다.

구성원	a+T	(나)
아버지	㉠	㉡
어머니	㉢	㉢
자녀 1	㉣	㉣
자녀 2	㉡	㉢
자녀 3	㉤	㉡

- 이 가족 구성원 중 2명에게서만 (가)가 발현되었다.
- 어머니의 생식세포 형성 과정에서 염색체 결실이 1회 일어나 염색체의 일부가 결실된 난자 P가 형성되었다. P와 정상 정자가 수정되어 자녀 3이 태어났다.
- 자녀 3을 제외한 이 가족 구성원의 핵형은 모두 정상이다.

이에 대한 설명으로 옳은 것만을 <보기>에서 있는 대로 고른 것은? (단, 제시된 돌연변이 이외의 돌연변이와 교차는 고려하지 않으며, A, a, H, h, T, t 각각의 1개당 DNA 상대량은 1이다.)

<보 기>

- ㄱ. ㉤은 1이다.
- ㄴ. (가)는 우성 형질이다.
- ㄷ. 자녀 3의 동생이 태어날 때, 이 아이에게서 나타날 수 있는 (가)와 (나)의 표현형은 최대 8가지이다.

#### [Step 5] 유전자형 파악

모든 구성원의 연관 형태 및 유전자형을 정리하면 다음과 같다.

$\begin{array}{c} A   a \\ h   h \\ Tt \\ \text{아버지} \end{array}$	$\begin{array}{c} a   a \\ H   h \\ Tt \\ \text{어머니} \end{array}$	
$\begin{array}{c} A   a \\ h   h \\ tt \\ \text{자녀 1} \end{array}$	$\begin{array}{c} a   a \\ h   h \\ TT \\ \text{자녀 2} \end{array}$	$\begin{array}{c} A   \\ h   H \\ tt \\ \text{자녀 3} \end{array}$

따라서 ㉤은 1, ㉡은 4이다.

#### [Step 6] 선지 판단

- ㄱ. ㉤은 1이다. (○)
- ㄴ. (가)는 열성 형질이다. (×)
- ㄷ. 자녀 3의 동생이 태어날 때, 이 아이에게서 나타날 수 있는 (가)와 (나)의 표현형은 최대 8가지이다. (○)

답은 ㄱ, ㄷ이다.

#### [해설]

##### [Step 1] ㉡ 매칭

a+T의 값 0과 4는 부모 자식 관계일 수 없다. 자녀 3의 a+T의 값이 1, 2, 3 중 하나라면, a+T의 값 0과 4는 각각 자녀 1과 자녀 2 중 하나이다. 이때 부모의 a+T의 값은 2로 같아져 모순이 발생한다. 따라서 ㉡은 0과 4 중 하나이다. 이때 결실이 H와 h에서만 일어났다면, 자녀 3은 a+T의 관점에서는 정상인이다. 그렇게 될 경우 같은 논리로 자녀 1과 2 중 a+T의 값이 0 또는 4인 구성원이 있게 되고, 부모의 a+T의 값은 2로 같아져 모순이 발생한다. 따라서 A, a, T, t 중 한 곳에서 염색체 결실이 발생했으며, 그 값이 a+T에 영향을 주어야 하므로, ㉡은 4일 수 없다. (㉡이 4라면, aaTT가 되어 결실이 발생하지 않는다.) 따라서 ㉡은 0이다.

##### [Step 2] ㉠~㉤ 후보군 파악

부모 중 a+T의 값이 4인 구성원이 있다면, 해당 구성원은 자녀 3에게 a와 T를 모두 물려주지 않아야 하는데, 결실 1회를 고려하더라도 해당 상황을 만들 수 없어서, ㉡과 ㉤ 중 하나는 4이다. 자녀 1과 2 중 a+T의 값 4를 갖는 사람의 유전자형은 aaTT이므로, a+T의 값이 1인 부모는 나타날 수 없다. 따라서 ㉡과 ㉤ 중 하나는 1이며, 남은 ㉠과 ㉢은 각각 2와 3 중 하나이다.

a+T의 값이 3인 부모는 a와 T 중 적어도 하나는 정상적으로 자녀에게 물려줘야 하는데, 자녀 3은 a와 T가 모두 없다. 이는 결실로 설명이 가능하므로, ㉢이 3, ㉠이 2이다. 이때 아버지는 정상적으로 자녀 3에게 유전자를 물려주므로, A와 t를 물려주었으며, 아버지에서 a+T의 값 2를 만족시키려면 아버지의 유전자형은 AaTt이다.

##### [Step 3] ㉡과 ㉤ 매칭

아버지의 (가)의 유전자형은 Aa이고, 자녀 1과 2 중 a+T의 값이 4인 사람은 aa, 값이 1인 사람은 Aa 또는 AA이다. 자녀 3은 A를 가지므로, 아버지, 자녀 3, 자녀 1과 2 중 a+T의 값이 1인 사람은 [A] 표현형이다. (가)가 발현된 사람은 2명이라는 조건에 의해 (가)는 열성 형질이며, 어머니의 (가)의 유전자형은 aa이다. 이때 어머니의 a+T의 값은 3이므로, 어머니는 T와 t를 갖는다. 또한 어머니는 a를 a+T의 값이 1인 자녀에게 물려주므로, 해당 자녀의 유전자형은 Aatt이다. 또한 어머니는 a를 자녀 3에게 물려주면 안 되므로, 결실은 5번 염색체에서 일어났다.

##### [Step 4] ㉠~㉣ 매칭

지금까지 구한 정보를 가계도로 나타내면 다음과 같다.

$\begin{array}{c} A   a \\ Tt \\ \text{아버지} \end{array}$	$\begin{array}{c} a   a \\ Tt \\ \text{어머니} \end{array}$	
$\begin{array}{c} A   a \\ tt \\ \text{a+T의 값} \\ \text{이 1인 사} \\ \text{람(자녀 1} \\ \text{or 2)} \end{array}$	$\begin{array}{c} a   a \\ TT \\ \text{a+T의 값} \\ \text{이 4인 사} \\ \text{람(자녀 1} \\ \text{or 2)} \end{array}$	$\begin{array}{c} A   \\ h   H \\ tt \\ \text{자녀 3} \end{array}$

아버지는 a+T의 값이 4인 자녀과 자녀 3에게 A가 있는 5번 염색체를 물려준다. 만약 아버지에서 A와 H가 연관된 염색체를 갖는다면, 아버지와 자녀 3의 (나)의 표현형이 같아야 하므로 (2)로 같으며, 아버지는 연관 형태 및 유전자형이 AH/ah Tt, 자녀 3은 AH/\_H tt이며, 어머니는 (나)의 표현형이 아버지와 달라야 하므로 (3)이며, aH/aH Tt이다. 이때 a+T의 값이 1인 사람은 AH/aH tt가 되어 아버지와 (나)의 표현형이 같아지는 모순이 발생한다. 따라서 아버지는 A와 h가 연관된 염색체가 있으며, 자녀 3과 (나)의 표현형이 같아야 하므로, ㉡는 (1)이다. 아버지와 a+T의 값이 1인 사람은 (나)의 표현형이 달라야 하므로 (0)이며, Ah/ah tt이다. 어머니는 (0)일 수 없으므로, a+T의 값이 1인 사람은 자녀 1, 자녀 2의 a+T의 값이 4이며, ㉢는 (0), ㉣는 (2)이다.