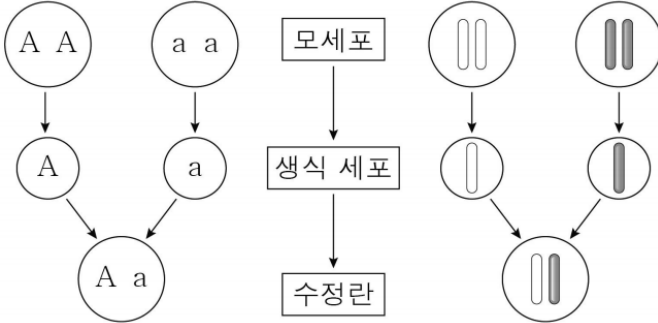


6. 염색체와 유전자의 관계

유전 인자는 염색체 위에 있으며, 염색체를 통해 자손에게 전달된다.



- ① 한 개체에는 하나의 형질에 대한 유전 인자가 쌍으로 존재한다.
⇒ 하나의 체세포에는 상동 염색체가 쌍으로 존재한다.
- ② 쌍으로 존재하는 유전 인자는 생식세포가 형성될 때 분리되므로, 각 생식세포에는 유전 인자 쌍 중 하나만 있다.
⇒ 상동 염색체는 생식세포가 형성될 때 분리되므로, 각 생식세포에는 상동 염색체 쌍 중 하나만 있다.
- ③ 생식세포의 유전 인자는 수정을 통해 다시 유전 인자 쌍을 이룬다.
⇒ 생식세포의 염색체는 수정을 통해 다시 상동 염색체 쌍을 이룬다.

유전 인자(因子)

생물체 각각의 유전 형질을 발현시키는 원인이 되는 인자

= 유전 현상의 원인이 되는 물질
= 유전자

[Remark 1] 상동 염색체를 바이킹

상동 염색체 위 유전 인자를 바이킹에 탑승한 사람이라고 생각하자.

바이킹에는 여러 사람이 탈 수 있듯이
한 상동 염색체 위에도 여러 유전 인자가 올 수 있으며

바이킹이 움직일 때
바이킹에 탑승한 사람들도 같이 움직이게 된다.

염색체와 유전 물질

유전 물질

생명체에 필요한 물질의 합성 정보인 유전 정보를 담고 있는 물질

예 DNA

히스톤 단백질

진핵세포의 핵 속 DNA와 결합하고 있는 염기성 단백질로, 여러 아미노산이 펩타이드 결합을 통해 연결되어 있다.

형질

① “형태”와 “성질”을 모두 포함하는 용어

② 유전자에 의해 나타난 생명체가 갖는 모양이나 특성

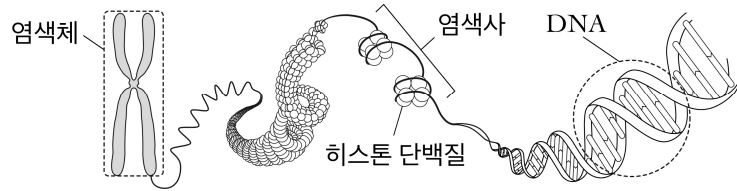
유전자 발현

유전자로부터 유전 형질이 나타나기까지의 과정

7. 염색체의 구조

유전 물질인 DNA와 DNA를 고정하는 히스톤 단백질의 복합체

분열하는 세포에서 막대 모양으로 관찰됨



DNA와 히스톤 단백질이 뉴클레오솜을

뉴클레오솜 여러 개가 염색사를

염색사가 분열기에 응축되어 염색체를 구성한다.

1) 핵산

유전 정보가 있는 물질로 DNA와 RNA를 함께 지칭

핵산의 기본 단위는 인산, 당, 염기로 구성된 뉴클레오타이드

2) DNA

유전 정보를 저장하고 있는 유전 물질

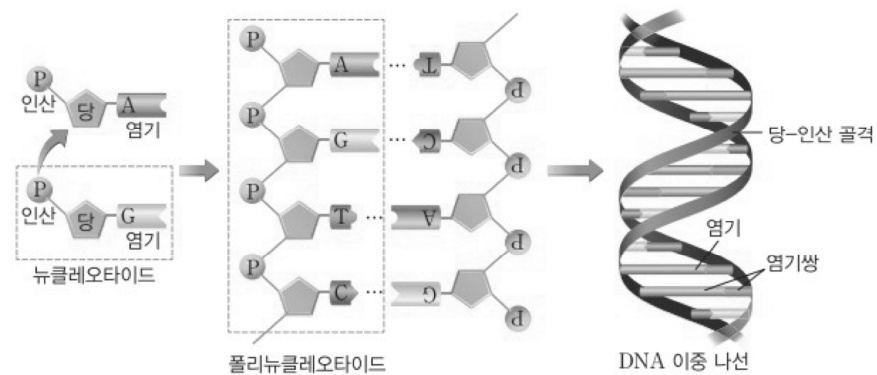
폴리뉴클레오타이드 두 가닥이 나선 모양으로 꼬인 구조

유전 정보는 염기에 저장되고, 당과 인산은 염기를 보호하기 위해 DNA 바깥쪽에서 골격을 형성함

인산, 당, 염기가 공유 결합하여 뉴클레오타이드를 형성하고

여러 뉴클레오타이드가 공유 결합하여 폴리뉴클레오타이드를 형성하며

두 폴리뉴클레오타이드가 역방향으로 수소 결합하면 DNA가 형성된다.



[Remark 1] DNA의 단위체인 뉴클레오타이드 중 인산과 당은 1종류로 동일하여 유전 정보를 저장할 수 없다. “4종류의 염기의 연속체인 염기 서열”이 어떻게 달라지느냐에 따라 담고 있는 유전 정보가 달라지며 유전자 간 발현되는 형질이 달라진다.

세포 그림 추론
Schema 9

일부 염색체

[중요도 ★★★★★]

- 일부 염색체를 감춘 후 개체를 구분하는 문항이 출제된다.

1) X염색체 제외

암컷

	염색체 수
2n 세포	$2k - 2$
n 세포	$k - 1$

핵상이 2n인 세포가 염색체 수가 짝수라면 X염색체를 제외한 상황이다.

이때 세포 위에 핵상이 2n이라면 2k를 핵상이 n이라면 k를 적어두면 도움이 된다.

같은 종의 세포라면 염색체 수는 서로 배수 관계에 있어야 한다.

수컷

	염색체 수
2n 세포	$2k - 1$
n 세포 (X)	$k - 1$
n 세포 (Y)	k

핵상이 2n인 세포가 염색체 수가 홀수라면 수컷의 세포이고

염색체 수가 홀수일 때 상동 염색체가 있으면 2n 세포 상동 염색체가 없으면 n 세포 (X)이다.

이때 세포 위에 핵상이 2n이라면 2k를 핵상이 n이라면 k를 적어두면 도움이 된다.

2) Y 염색체 제외

암컷

	염색체 수
2n 세포	$2k$
n 세포	k

핵상이 2n인 세포가 염색체 수가 짝수라면 암컷의 세포이다,

이때 세포 위에 핵상이 2n이라면 2k를 핵상이 n이라면 k를 적어두면 도움이 된다.

같은 종의 세포라면 염색체 수는 서로 배수 관계에 있어야 한다.

수컷

	염색체 수
2n 세포	$2k - 1$
n 세포 (X)	k
n 세포 (Y)	$k - 1$

핵상이 2n인 세포가 염색체 수가 홀수라면 수컷의 세포이고

염색체 수가 홀수일 때 상동 염색체가 있으면 2n 세포 상동 염색체가 없으면 n 세포 (X)이다.

이때 세포 위에 핵상이 2n이라면 2k를 핵상이 n이라면 k를 적어두면 도움이 된다.

DNA 상대량 추론
Schema 1

핵상 판단

[중요도 ★★★★★]

- 어떤 대립유전자에 대해 DNA 상대량 0과 0이 아닌 줄이 동시에 존재한다면 DNA 상대량이 0인 세포의 핵상은 n 이다.

이때 대전제는 같은 개체의 세포 내이다.

다른 개체의 세포가 제시된다면 적절히 구분 후 판단해야 한다.

(Schema 1~10은 '같은 개체 세포 내'에서 활용 가능한 Schema들이다.)

(또한 앞으로 등장할 DNA 상대량 Schema에서 돌연변이는 고려하지 않는다.)

- 대립유전자 한 쌍을 모두 갖고 있는 세포의 핵상은 $2n$ 이다.

핵상이 $2n$ 임이 규명된 세포의 유전자 구성을 통해 유전자형을 알 수 있다.

[핵상이 n 인 세포]

세포	특징	핵상	핵 1개당 DNA 상대량	유전자형	DNA 상대량		
					A	a	b
㉠ : G_1 기		$2n$	2	Aa	1	1	2
㉡ : M_1 중기		$2n$	4	Aa ($\times 2$)	2	2	4
㉢ : M_2 중기		n	2	AA 또는 aa	0	2	2
㉣ : 생식세포		n	1	A 또는 a	0	1	1

DNA 상대량 0과 DNA 상대량이 0이 아닌 세포가 같은 줄에 동시에 나타난다면 DNA 상대량이 0인 세포는 핵상이 n 이다.

[핵상이 $2n$ 인 세포]

세포	특징	핵상	핵 1개당 DNA 상대량	유전자형	DNA 상대량		
					A	a	b
㉠ : G_1 기		$2n$	2	Aa	1	1	2
㉡ : M_1 중기		$2n$	4	Aa ($\times 2$)	2	2	4
㉢ : M_2 중기		n	2	AA 또는 aa	0	2	2
㉣ : 생식세포		n	1	A 또는 a	0	1	1

대립유전자 한 쌍을 모두 갖고 있는 세포의 핵상은 $2n$ 이다.

유전자 유무 추론
Schema 3

인덱싱

[중요도 ★★★★★]

- 상염색체 유전이나 X염색체 유전 여자에서 동형 접합, 이형 접합성과 관계 없이 핵상이 n 이면 상등 염색체 쌍이 존재하지 않는다.

세포	특징	핵상	핵 1개당 DNA 상대량	유전자형	유전자 유무			
					A	a	B	b
① : G ₁ 기		2n	2	Aa	○	○	×	○
② : M ₁ 중기		2n	4	Aa (× 2)	○	○	×	○
③ : M ₂ 중기		n	2	AA 또는 aa	×	○	×	○
④ : M ₂ 중기		n	2	aa 또는 AA	○	×	×	○
⑤ : 생식세포		n	1	A 또는 a	×	○	×	○

- 한 대립유전자의 유무가 ×이면 다른 대립유전자의 유무는 ○이고 한 대립유전자의 유무가 ○이면 다른 대립유전자의 유무는 ×이다.

이는 X염색체만 있는 경우와 X염색체와 Y 염색체 모두 있는 경우에 공통적으로 성립한다. (단, Y 염색체만 있는 n에서는 성립하지 않는다.)

- 핵상이 n 인 세포에서 존재하는 대립유전자 쌍이 (○, ○)이 나타날 수 없다. (○, ○)이 나타나면 돌연변이가 일어났다고 판단할 수 있다.
- 핵상이 n 인 세포들에서 각각의 대립유전자에 인덱싱(1, 2, 3)을 할 수 있다. 같은 대립유전자 쌍에는 동일한 번호를 대응하도록 하자.

[인덱싱 예시]

유전자	인덱싱	I 의 세포		
		(가)	(나)	(다)
①	1	○	○	○
②	2	○	○	×
③	2	○	×	○
④	1	×	×	×

형질 교배
Schema 7

연산 법칙

[중요도 ★★★]

- 독립 법칙에 의해 두 염색체의 교배 사건은 서로 영향을 미치지 않는다.
- 그에 따라 교배 양상을 적절히 다항식으로 표현할 수 있다.
- 교배 양상에서 분배법칙과 결합법칙이 성립한다.

유전자형이 Aa인 식물 개체 P의 교배를 다음과 같이 표현할 수 있다.

[A] : [a] = 3 : 1

	<table border="1"> <tr> <td style="text-align: center;">생식세포</td> <td style="text-align: center;">A</td> <td style="text-align: center;">a</td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;">생식세포</td> <td style="text-align: center;">AA</td> <td style="text-align: center;">Aa</td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;">a</td> <td style="text-align: center;">Aa</td> <td style="text-align: center;">aa</td> </tr> </table>	생식세포	A	a	생식세포	AA	Aa	a	Aa	aa
생식세포	A	a								
생식세포	AA	Aa								
a	Aa	aa								
유전자 좌위	퍼넷 사각형									

이때 교배 양상을 $(A + a) \times (A + a)$ 와 같이 더하기와 곱하기로 나타낼 수 있다.
이는 분리 법칙과 독립 법칙이 성립하기 때문이다.

또한 연산에서 분배법칙과 결합법칙이 성립하므로 교배의 순서는 자유롭다.

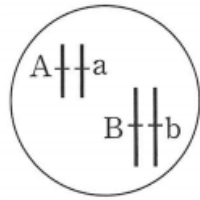
형질 교배

형질 교배
Schema 7

연산 법칙

유전자형이 AaBb인 식물 개체 P의 교배를 다음과 같이 표현할 수 있다.

$$A_B_ : A_bb : aaB_ : aabb = 9 : 3 : 3 : 1$$



유전자 좌위

생식세포 생식세포	AB	Ab	aB	ab
AB	A_B_	A_B_	A_B_	A_B_
Ab	A_B_	A_bb	A_B_	A_bb
aB	A_B_	A_B_	aaB_	aaB_
ab	A_B_	A_bb	aaB_	aabb

퍼넷 사각형

이때 교배 양상을 $(A + a) \times (A + a) \times (B + b) \times (B + b)$ 와 같이 더하기와 곱하기로 나타낼 수 있다. 이는 분리 법칙과 독립 법칙이 성립하기 때문이다.

또한 연산에서 분배법칙과 결합법칙이 성립하므로 교배의 순서는 자유롭다.

따라서 다음과 같이 한 형질의 유전자형을 토대로 새로운 교배 표를 작성할 수 있다.

생식세포 생식세포	BB	Bb	Bb	bb
AA	A_B_	A_B_	A_B_	A_bb
Aa	A_B_	A_B_	A_B_	A_bb
Aa	A_B_	A_B_	A_B_	A_bb
aa	aaB_	aaB_	aaB_	aabb

변형된 퍼넷

		비중	1	2	1
비중	유전자형	BB	Bb	bb	
	유전자형				
1	AA	A_B_	A_B_	A_bb	
2	Aa	A_B_	A_B_	A_bb	
1	aa	aaB_	aaB_	aabb	

비중 표

변형된 퍼넷은 유전자형 분포가 정갈하다는 장점이 있고

비중 표는 변형된 퍼넷의 장점은 유지하면서 칸 수가 더 적다는 장점이 있다.

순수 다인자
Schema 5

대칭성

[중요도 ★★★★★]

- 표현형 간비(상댓값)은 표현형 가짓수가 홀수 개이면 중앙값을 기준으로 대칭성을 나타내고, 표현형 가짓수가 짝수 개이면 평균 값을 기준으로 대칭성을 나타낸다.

[홀수 개 : 대칭성]

표현형 종류	7종류						
표현형 대문자 개수	0	1	2	3	4	5	6
표현형 간비 (대문자 수에 대응하는 비중의 합)	1	6	15	20	15	6	1
상댓값의 합	64						

[홀수 개 : 일부 대칭성]

표현형 종류	7종류						
표현형 대문자 개수	0	1	2	3	4	5	6
표현형 간비 (대문자 수에 대응하는 비중의 합)	1	6	15	20	15	6	1
상댓값의 합	64						

[짝수 개 : 일부 대칭성]

자손 최대 표현형 가짓수	4종류				
표현형 대문자 개수	1	2	3	4	5
표현형 간비 (상댓값)	1	1	0	1	1
상댓값의 합	4				
내포된 의미 ①	대문자 수 차이가 있는 상동 염색체 쌍 수가 2쌍				
내포된 의미 ②	표현형이 갖는 최대 대문자 차이 4 그러나 중간에 대문자가 2가 4로 건너뛰어져 총 차이+1로 의미가 소실됨 이런 경우를 벌어진 비율 관계라고 하자.				

순수 다인자
Schema 8

벌어진 비율 관계

[상인상인 × 상인상반 : 대문자 수 차이가 있는 상등 염색체 2쌍]

	상인상인	상인상반
연관 상태	$\begin{array}{c} A \uparrow \uparrow a \\ B \uparrow \uparrow b \\ D \uparrow \uparrow d \end{array}$	$\begin{array}{c} A \uparrow \uparrow a \\ B \uparrow \uparrow b \\ d \uparrow \uparrow D \end{array}$
표기	3 / 0	2 / 1
	차이 있음 대문자 차이 3	차이 있음 대문자 차이 1

∴ 상댓값의 합 4 (2의 2승)

[표현형 종류 표]

자손 최대 표현형 가짓수	4종류				
	1	2	3	4	5
표현형 대문자 개수	1	2	3	4	5
표현형 간 비 (상댓값)	1	1	0	1	1
상댓값의 합	4				
내포된 의미 ①	대문자 수 차이가 있는 상등 염색체 쌍 수가 2쌍				
내포된 의미 ②	표현형이 갖는 최대 대문자 차이 4 그러나 중간에 대문자가 2이 4로 건너뛰어져 의미가 소실됨				
수식	$\Delta 3 \times 1 + \Delta 1 \times 1$				

[3쌍의 대립유전자 - 최대 표현형 가짓수 정리]

	3연관 (1쌍의 염색체)	2연관 1독립 (2쌍의 염색체)	모두 독립 (3쌍의 염색체)
상인×상인	3	7	7
상인×상반	4	5	
상반×상반	3	3	

기본 가계도
Schema 4

상증명

[중요도 ★★★★★]

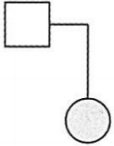
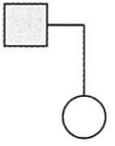
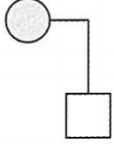
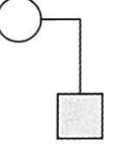
- 우열이 결정된 이후에는 성상 판단(상증명)을 할 수 있다.
- 검은색이 우성 형질인 경우, 검은색 남자의 직계 여성 구성원을 확인하고 검은색이 열성 형질인 경우, 검은색 여자의 직계 남녀 구성원을 확인하자.

즉, 'DY와 RR은 직계에 올 수 없다.' (우남열녀 모순) 가 상증명의 핵심이며

이를 활용하여 ① 우성 성 불능 / ② 열성 성 불능 / ③ 우열 모두 성 불능 (상 유전) 중 하나임을 도출해낼 수 있다.

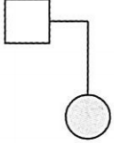
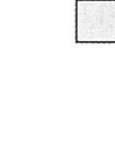
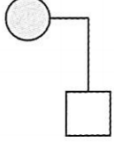

- 표현형 다른 직계 남녀가 크로스되어 있는 경우 우열과 무관하게 상증명이 가능하다.

[상증명]

	
열성 성염색체 불능	우성 성염색체 불능
	
열성 성염색체 불능	우성 성염색체 불능

만약 가계표 내에서 관찰해야할 경우 표현형 다른 직계 남녀 관찰 (O× 남녀)

[우열 무관 상증명]

	&	
열성 성염색체 불능		우성 성염색체 불능
	&	
열성 성염색체 불능		우성 성염색체 불능

기본 가계도
Schema 20

성상 판단

[중요도 ★★★★★]

- 상염색체 유전과 구별되는 성염색체 유전임을 판단하기 위해서는 Y 염색체의 존재성을 나타내는 추가 조건에 의해 규명된다.

대표적인 성상 판단 요소들은 다음이 있다.

1) 열성 DNA 상대량 1이 열성 형질을 발현 (열1열)

24학년도 6월 평가원, 24학년도 9월 평가원

다음은 어떤 집안의 유전 형질 (가)와 (나)에 대한 자료이다.

○ (가)는 대립유전자 A와 a에 의해, (나)는 대립유전자 B와 b에 의해 결정된다. A는 a에 대해, B는 b에 대해 각각 완전 우성이다.
○ (가)와 (나)는 모두 우성 형질이고, (가)의 유전자와 (나)의 유전자는 서로 다른 염색체에 있다.
○ 가계도는 구성원 1~8에게서 (가)와 (나)의 발현 여부를 나타낸 것이다.

□ 정상 남자
● (가) 발현 여자
● (나) 발현 여자
■ (가), (나) 발현 남자
○ (가), (나) 발현 여자

○ 표는 구성원 1, 2, 5, 8에서 체세포 1개당 a와 B의 DNA 상대량을 나타낸 것이다. ①~④은 0, 1, 2를 순서 없이 나타낸 것이다.

구성원	1	2	5	8
DNA 상대량 a	1	①	②	?
B	?	③	④	⑤

24학년도 6평

다음은 어떤 집안의 유전 형질 (가)와 (나)에 대한 자료이다.

○ (가)는 대립유전자 A와 a에 의해, (나)는 대립유전자 B와 b에 의해 결정된다. A는 a에 대해, B는 b에 대해 각각 완전 우성이다.
○ (가)의 유전자와 (나)의 유전자는 서로 다른 염색체에 있다.
○ 가계도는 구성원 1~7에게서 (가)와 (나)의 발현 여부를, 표는 구성원 1, 3, 6에서 체세포 1개당 ①과 B의 DNA 상대량을 더한 값(①+B)을 나타낸 것이다. ①은 A와 a 중 하나이다.

□ 정상 남자
■ (가) 발현 남자
■ (나) 발현 남자
■ (가), (나) 발현 남자
○ (가), (나) 발현 여자

구성원	①+B
1	2
3	1
6	2

24학년도 9평

2) 남성 구성원 DNA 상대량 합 1 (남합1)

18학년도 6월 평가원, 23학년도 수능

17. 다음은 어떤 집안의 유전 형질 (가)와 (나)에 대한 자료이다.

○ (가)는 대립 유전자 H와 H*에 의해, (나)는 대립 유전자 R과 R*에 의해 결정된다. H는 H*에 대해, R는 R*에 대해 각각 완전 우성이다.
○ (나)를 결정하는 유전자는 X 염색체에 존재한다.
○ 가계도는 구성원 ①을 제외한 나머지 구성원에게서 (가)와 (나)의 발현 여부를 나타낸 것이다.

□ 정상 남자
■ (가) 발현 남자
■ (나) 발현 남자
● (가) 발현 여자
● (나) 발현 여자

○ 표는 구성원 ①~⑤에서 체세포 1개당 H와 H*의 DNA 상대량을 나타낸 것이다. ①~⑤은 각각 1, 2, 4 중 하나이다.

구성원	①	②	③	④	⑤
DNA 상대량 H	1	?	?	?	?
H*	?	1	?	?	?

18학년도 6평

19. 다음은 어떤 집안의 유전 형질 (가)와 (나)에 대한 자료이다.

○ (가)의 유전자와 (나)의 유전자는 같은 염색체에 있다.
○ (가)는 대립유전자 A와 a에 의해 결정되며, A는 a에 대해 완전 우성이다.
○ (나)는 대립유전자 E, F, G에 의해 결정되며, E는 F, G에 대해, F는 G에 대해 각각 완전 우성이다. (나)의 표현형은 3가지이다.
○ 가계도는 구성원 ①을 제외한 구성원 1~5에게서 (가)의 발현 여부를 나타낸 것이다.
○ 표는 구성원 1~5와 ①에서 체세포 1개당 E와 F의 DNA 상대량을 더한 값(E+F)과 체세포 1개당 F와 G의 DNA 상대량을 더한 값(F+G)을 나타낸 것이다. ①~⑤은 0, 1, 2를 순서 없이 나타낸 것이다.

□ 정상 남자
○ 정상 여자
■ (가) 발현 남자

구성원	1	2	3	①	4	5
DNA 상대량 E+F	?	?	1	①	0	1
F+G	②	?	1	1	1	③

23학년도 수능

세포 분열 돌연변이

세포 분열 돌연변이
Schema 20

상대량의 합 비분리

[중요도 ★★]

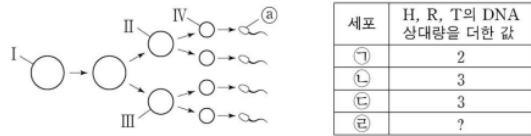
- 세포 분열에서 활용한 상대량의 합 논리가 그대로 활용된다.
하위 두 세포의 상대량 합은 상위 세포의 상대량과 동일함을 적극 활용하자.

상대량의 합을 순서쌍 분할했을 때, DNA 상대량 10이 있으면 양극단 세포이다.

딸세포의 유전자 종류는 모세포의 유전자 종류보다 많을 수 없다.

[예시 - 19학년도 9평]

사람의 유전 형질 (가)는 3 쌍의 대립 유전자 H와 h, R와 r, T와 t에 의해 결정되며, (가)를 결정하는 유전자는 서로 다른 3개의 상염색체에 존재한다. 그림은 어떤 사람의 G₁기 세포 I로부터 정자가 형성되는 과정을, 표는 세포 ㉑~㉔에 들어 있는 세포 1개당 대립 유전자 H, R, T의 DNA 상대량을 더한 값을 나타낸 것이다. 이 정자 형성 과정에서 21번 염색체의 비분리가 1회 일어났고, ㉑~㉔은 I~IV를 순서 없이 나타낸 것이다.



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

[3점]

< 보 기 >

ㄱ. ㉔은 II이다.
 ㄴ. 염색체 비분리는 감수 1분열에서 일어났다.
 ㄷ. 정자 ㉔과 정상 난자가 수정되어 태어난 아이는 다운 증후군의 염색체 이상을 보인다.

㉑은 (2, 0, 0) or (1, 1, 0)이고
 ㉒과 ㉓은 (2, 1, 0) or (1, 1, 1)이다.

㉒과 ㉓은 DNA 상대량 10이 존재하므로 양극단 세포이고
 ㉒과 ㉓은 여사건이므로 중기 세포이다.

따라서 ㉑은 (2, 0, 0)이고 양극단 세포는 모두 상대량 합이 3이므로
 ㉑은 IV의 여사건 영역에 있는 III 이어야 한다.

∴ ㉑은 II이다.

심화 돌연변이
Schema 10

클라인펠터 증후군

[중요도 ★★★]

- 클라인펠터 증후군은 다음과 같이 4가지 경우에 가능하다.

- 1) P의 XY + Q의 X
- 2) P의 Y + Q의 왼쪽 XX (2분열 비분리)
- 3) P의 Y + Q의 오른쪽 X'X' (2분열 비분리)
- 4) P의 Y + Q의 XX' (1분열 비분리) ⇒ 어머니와 표현형이 동일하다.

이때 4가지 경우 모두 "공통적으로" 어머니로부터 X 염색체를 하나 이상 받는다.

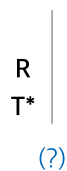
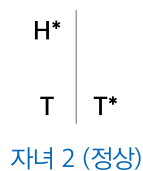
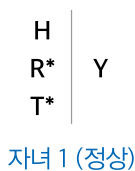
[예시 - 18학년도 수능]

- ㉠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 ㉠ 염색체 수가 비정상적인 생식 세포가 형성되었다. ㉠이 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)

자녀 3과 자녀 4 중 하나가 돌연변이 자손이나 ㉡과 ㉢의 여부가 동일한 것을 활용하여 3연관 염색체 지도를 채우다 보면 다음을 알 수 있다.



심화 돌연변이
Schema 14

비분리 간 구분

[중요도 ★★★]

- 비분리가 출제된다면 감수 1분열인지 2분열인지 질문하곤 한다.

Aa(1)는 감수 1분열 시 Aa(1), 감수 2분열 시 AA(2) or aa(0)가 되어
감수 2분열 시 대문자 수 차이가 나게 되고

Aa(1)가 정상 분리될 때 A(O) 또는 a(x)가 되는데 감수 1분열 시 Aa(Ox), 감수 2분열 시 AA(O) 또는 aa(x)가 되어 감수 1분열 시 유전자 유무 차이가 나게 된다.

즉, 대문자 수 차이의 관점에서 봤을 때 감수 1분열은 정상 분리와 구분되지 않고 유전자 유무 관점에서 봤을 때 감수 2분열은 정상 분리와 구분되지 않는다.

- 감수 2분열 비분리가 일어난 생식세포의 대문자 수는 형성되는 생식세포의 대문자 수는 반드시 짝수이다. 이를 역으로 생각하면 생식세포 내 대문자 수가 홀수이면 감수 1분열 비분리이다.

[예시 - 24학년도 9평]

- (가)는 21번 염색체에 있는 2 쌍의 대립유전자 H와 h, T와 t에 의해 결정된다. (가)의 표현형은 유전자형에서 대문자로 표시되는 대립유전자의 수에 의해서만 결정되며, 이 대립유전자의 수가 다르면 표현형이 다르다.
- 어머니의 난자 형성 과정에서 21번 염색체 비분리가 1 회 일어나 염색체 수가 비정상적인 난자 Q가 형성되었다. Q와 아버지의 정상 정자가 수정되어 ㉠이 태어났으며, 부모의 핵형은 모두 정상이다.
- 어머니의 (가)의 유전자형은 HHTt이고, ㉠의 (가)의 유전자형에서 대문자로 표시되는 대립유전자의 수는 4이다.
- ㉠의 동생이 태어날 때, 이 아이에게서 나타날 수 있는 (가)의 표현형은 최대 2가지이고, ㉡이 아이가 가질 수 있는 (가)의 유전자형은 최대 4가지이다.

㉠의 동생이 태어날 때 (가)의 표현형은 2가지, 유전자형은 4가지이므로 아버지의 연관 상태는 Ht/hT이고, 정상 정자의 대문자 수는 1이다.

㉠의 (가)의 유전자형에서 대문자로 표시되는 대립유전자의 수는 4이므로 비분리가 일어난 난자의 대문자 수는 3이어야 한다.

3은 홀수이므로 어머니에게 감수 1분열 비분리가 일어나야 한다.