

《 \_\_\_\_\_ 생명과학(유전병) 자료 》

하이에듀

주제	유전병
관련 과목	생명과학1
개요	<p>1. 유전병이란? [자료1]</p> <p>2. 유전병의 원인과 예시</p> <p>1) 염색체 이상에 의한 유전병</p> <p>* 염색체 수 이상</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- 원인 [자료2]</li><li>- 상염색체의 수 이상 예시 (다운증후군)</li><li>- 성염색체의 수 이상 예시 (터너 or 클라인펠터 증후군)</li></ul> <p>( 상/성염색체의 수 이상은 염색체의 종류만 다를 뿐 발병 원인은 같다. )</p>

## 자료1. 유전병

유전병은 유전성 질환 또는 유전적 질환이라고도 불리며 특정 유전자나 염색체의 변화에 의하여 야기되는 질환을 통칭한다. 유전적 변이의 특징에 따라 유전병은 하나의 유전자의 이상으로 나타나는 단인자 유전병과 다수의 유전자의 이상이 함께 증상을 초래하는 다인자 유전병으로 구분된다. 현재 약 6000여 종의 유전자가 단인자 유전병을 초래할 수 있는 것으로 알려져 있으나 단인자 유전병은 비교적 드물게 나타나며 대부분의 유전병은 염색체의 특정 부분의 변이로 나타나는 다인자 유전병이다. 다인자 유전병은 다유전성 질환(polygenic disease)이라고도 불리며, 당뇨병, 고혈압, 심장질환, 또는 비만 등도 다인자 유전병으로 분류된다. 다인자 유전병의 경우 발병 빈도는 멘델의 법칙을 따르지 않으며 대립유전자의 발현 정도, 심지어는 환경적 요인에 의해서도 조절된다. 유전병은 변이된 유전자의 위치에 따라 상염색체, 성염색체, 또는 미토콘드리아 유전병으로 분류할 수 있다.

유전병은 대부분 출생 직후에 진단 가능하나 헌팅턴병과 같이 증상이 늦게 나타나는 질환의 경우 성인이 되어야 진단이 가능하다. 유전병의 경우, 그 원인이 DNA 염기서열의 변이이므로 양수검사, 비침습산전검사나 초음파검사 등 임신 중에 태아의 DNA 염기서열을 분석하여 진단이 가능하다. 아직까지 유전병을 근본적으로 치료하는 방법은 개발되어 있지 않으며 다만 질환의 양상을 완화하여 삶의 질을 높여주는 간접적 치료 방식이 사용되고 있다. 최근 줄기세포와 유전자 가위 등의 기법을 복합적으로 사용하여 유전병 치료에 적용하려는 시도가 이어지고 있으나 안전성과 효용성이 검증되지 않았으며 기술적인 한계로 아직 초기 개발 단계에 머무르고 있다. 이러한 유전자 치료는 단인자 유전병에 적용 가능하나 여러 개의 유전자의 변이가 복합적으로 작용하여 발병하는 다인자 유전병의 치료에는 적용이 어려울 것으로 예상된다.

출처:

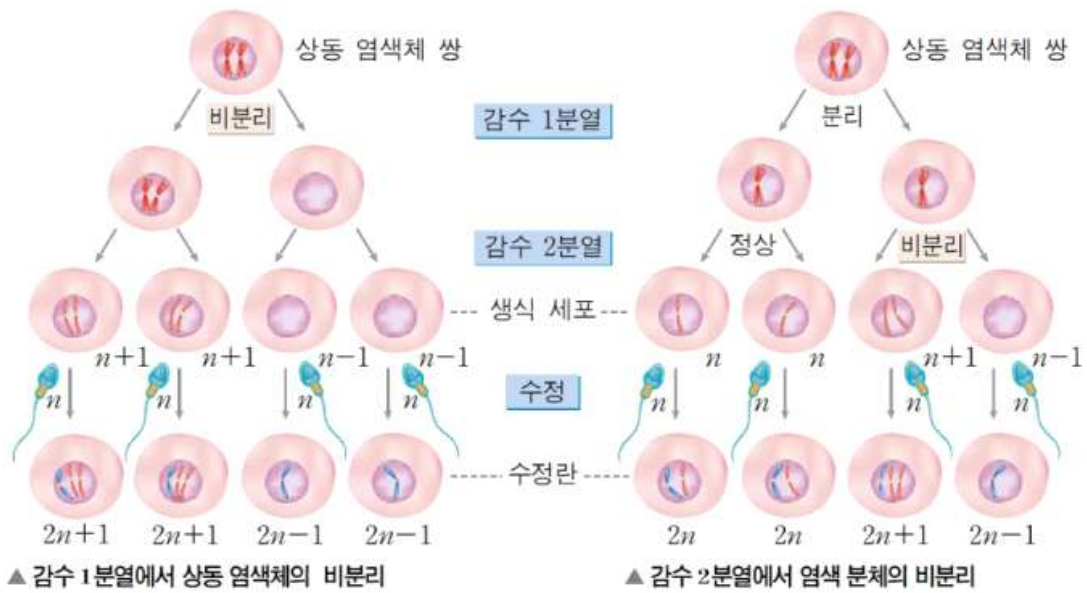
<https://m.terms.naver.com/entry.naver?docId=5669853&cid=63057&categoryId=63057>

## 자료2. 염색체 수 이상으로 인한 유전병

염색체 수의 이상은 감수 분열 과정에서 한두 쌍의 상동 염색체가 비분리되어 염색체 수가 정상(2n)보다 한두 개 많거나 적어지는 경우와 정상(2n)보다 염색체 수가 몇 배 많아져 3배체(3n)나 4배체(4n) 등 한 벌 단위로 변화하는 경우이다.

세포가 세 벌 이상의 염색체 세트를 가지는 염색체 수 이상을 '배수성'이라고 한다. 배수성은 주로 감수 분열 시 상동 염색체 전체가 비분리됨으로써 생긴다. 배수성은 동물에서는 나타나지 않지만 식물에서는 쉽게 관찰할 수 있다. 수입 바나나와 씨 없는 수박은 3배체(3n)이고, 감자와 토마토는 4배체, 밀은 6배체이다.

사람의 염색체 수 이상으로 인한 유전병은 '이수성'이다. 특정 염색체 수가 정상보다 한두 개 많거나 모자라는 경우를 '이수성'이라고 한다.



위 그림과 같이 감수분열 시 한두 개의 염색체가 정상적으로 분리되지 않고 비분리되어 한쪽 세포에만 나누어 들어감으로써 발생한다. 왼쪽 그림은 감수 1분열에서 상동염색체가 분리되지 못한 상황이고, 오른쪽 그림은 감수 2분열에서 염색분체의 비분리가 일어난 상황이다. 감수 1분열에서 상동염색체의 비분리가 일어나면 모든 생식세포의 염색체 수가 정상보다 많거나 적어진다.