

1. 단일 인자 유전

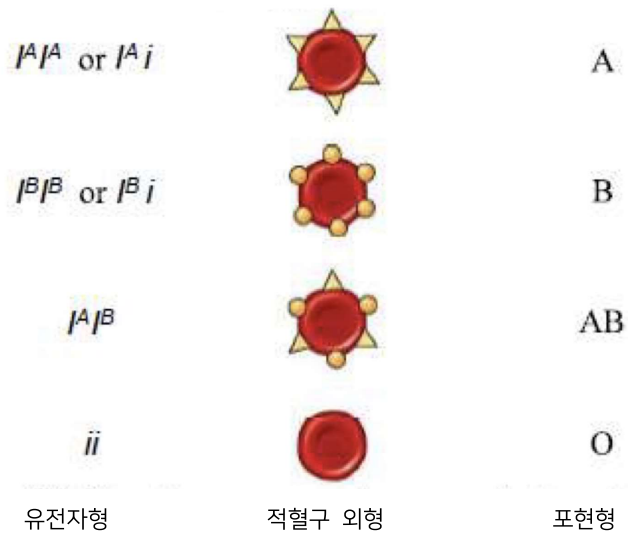
한 가지 형질에 대해 한 쌍의 대립유전자가 영향을 미쳐 형질이 결정되는 유전 현상

예시) 귓볼 모양, ABO식 혈액형, 적록 색맹 등



[Remark 1] ABO 혈액형처럼 3개 이상의 대립유전자가 한 쌍으로 영향을 미치기도 한다. 즉, 단일 인자 유전에는 **복대립유전**이 포함된다.

[유전자형과 표현형]



[Remark 2] ABO 혈액형 자체보다는 가계도에서 상염색체 위 어떤 유전자와의 연관관계 추론으로 출제된다. 이때 ABO 혈액형을 결정하는 유전자는 “상염색체” 위에 있으므로 다른 유전자가 상염색체 위에 있다면 두 유전자는 독립임이 확실하다.

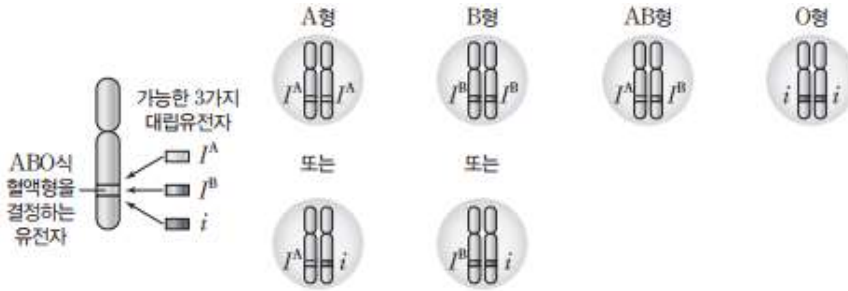
[Remark 3] 연관관계를 추론할 때, 유전자형은 편의 상 AA, AO, BB, BO, AB, OO와 같이 나타내도록 하자.

2. 복대립 유전과 중복조합

서로 다른 n 개에서 중복을 고려하여 $r(r \leq n)$ 개를 택하는 조합을 n 개에서 r 개를 택하는 중복조합이라고 하며, 이 조합의 수를 기호로 ${}_nH_r$ 라고 한다.

$${}_nH_r = {}_{n+r-1}C_r$$

예를 들어 앞서 예시로 든 ABO형 혈액형의 유전자형 경우의 수를 보자.



돌연변이가 일어나지 않는다면, 1쌍의 대립유전자에서 분리 법칙에 의해 1쌍을 구성하는 대립유전자 중 대립유전자 1개만이 $\frac{1}{2}$ 의 확률로 자손에게 전달된다.

난자와 정자에 있을 수 있는 대립유전자는 각각 A, B, O 3종류이고 1쌍의 상염색체 위 대립유전자에 의해 피부색이 결정되므로 난자와 정자가 만나 생성될 수 있는 수정란 내 유전자형은 $3 \times 3 = 9$ 개이다.

×(곱하기)
동시에 일어나는 경우

이때 생성된 9개의 유전자형 중, AO와 OA BO와 OB, AB와 BA는 같은 유전자형을 나타낸다. (=순서를 고려하지 않는다.)

따라서 ABO식 혈액형에서 나타나는 유전자형은 6가지이고 이는 다음으로 치환할 수 있다.

“서로 다른 3개의 공 중 중복을 고려하여 공을 2개 택하는 조합”

이를 일반화하여 n 개의 대립유전자가 한 쌍을 이루는 복대립유전에서 유전자형의 경우의 수는 다음과 같다.

복대립유전 유전자형 경우의 수 : ${}_nH_2$ (n 은 대립유전자 수)

[Remark 1] 이 역시 경우의 수 자체보다는 논리 과정이 중요하며 “모든 경우의 수”를 파악할 수 있다는 데에 의미가 있다. 예를 들어 [21 수능]에서는 D, E, F, G 4개의 대립유전자가 1쌍을 이루는 복대립 유전이 출제되었고, “유전자형은 각각 서로 다르다”와 같이 조건을 제한하였다.

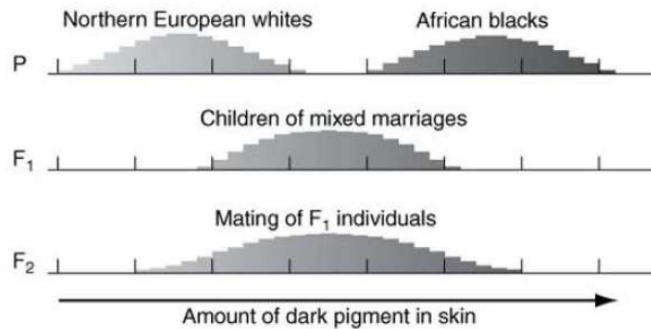
[Remark 2] U, A, A^C 와 위 내용이 합쳐져 문항이 진화될 수 있다. (\therefore Mind 3)

3. 다인자 유전

한 가지 형질에 대해 여러 쌍의 대립유전자가 영향을 미쳐 형질이 결정되는 유전 현상

예시) 피부색, 키, 몸무게, 지능 등

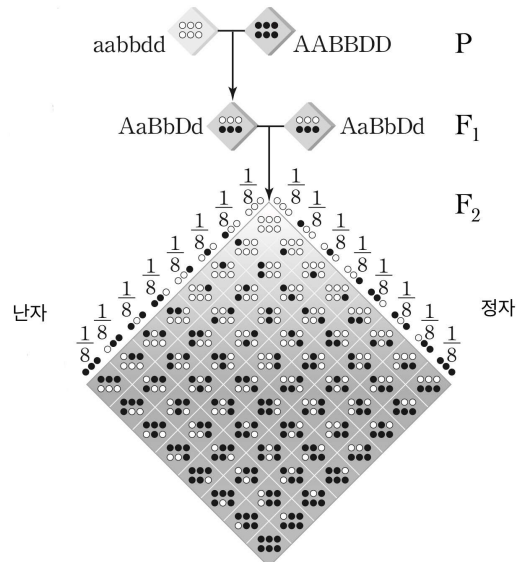
[Common Sense - 연속 형질]



보통 멘델이 연구한 형질은 두 세 개의 뚜렷이 구분되는 표현형을 나타내는데 반면 다수의 많은 형질들은 중첩되는 다수의 표현형이 있어 측정 척도 상에서 연속적으로 변한다. 예를 들어 사람의 키, 몸무게와 같은 형질은 연속분포의 경향을 가지며 연속 형질이라고 하며 개체의 표현형을 양적 비율로 표현해야 하기 때문에 양적 형질이라고도 한다. 대다수의 연속적으로 변하는 형질은 다유전자와 환경 요인의 영향을 둘 다 받으며, 이러한 형질을 다인자성이라고 한다. 다인자성을 갖는 형질은 여러 쌍의 대립유전자에 의한 다양한 유전자 조합이 다양한 표현형을 만들어 대립 형질이 뚜렷하게 구별되지 않는다.

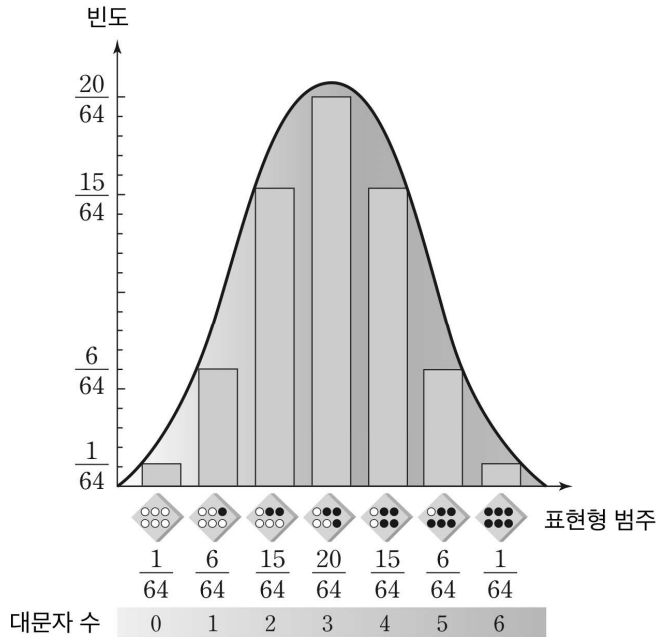
[사람의 피부색]

사람의 피부색이 서로 독립인 3쌍의 대립유전자 A와 a, B와 b, D와 d에 의해 결정되며, 대립유전자 A, B, D(검은 동그라미)의 수가 많을수록 피부색이 검고, 대립유전자 a, b, d(흰 동그라미)의 수가 많을수록 희다고 가정했을 때, 부모 세대(P), 자녀 세대(F₁, F₂)에서 나타날 수 있는 피부색의 경우의 수를 나타낸 것이다.



[Remark 1] 돌연변이와 교차를 고려하지 않는다면, 표현형 간 비율관계를 알 수 있고 표현형은 특정 대립유전자 수(EX 대문자 수)에만 영향을 받는다고 제한한다.

피부색의 종류와 빈도는 다음과 같다.



이와 같이 대문자 수에 대한 빈도는 정규 분포 곡선 형태를 나타내며, 연속된 범위의 표현형을 나타내는 것을 알 수 있다.

[표현형 개수]

이와 같이 다양한 표현형들의 변이가 나타나는 것을 수학적으로 계산할 수 있다. 특수한(극단적인) 유전자형을 관찰해보자.

피부색에서 가장 극단의 표현형의 빈도는 $\frac{1}{64}$ 이다.

이러한 빈도는 대립유전자 쌍의 개수(n)에 의해 결정되며 다음과 같이 일반화할 수 있다.

$$\frac{1}{4^n} = \text{ration of } F_2 \text{ individuals expressing either extreme phenotype}$$

특수한 것 우선

이는 고교 과정 생명과학 뿐만 아니라 추후 대학 과정 탐구에서도 중요하게 여겨지는 Mind이다.

대립유전자 쌍의 개수(n)에 따른 표현형의 개수를 일반화하면 다음과 같다.

표현형 개수 : $2n + 1$ (단, n 쌍의 대립유전자는 모두 독립적으로 유전)

[Remark 2] 이는 유전학 범위에서 제한 조건을 정의한 후, $2n + 1$ rule로 가능한 표현형 전체 개수를 설명하곤 하며, 논증과 전제는 가독성 상 생략하고 서술하였다.

[Remark 3] 특수한 표현형은 표현형 범주에서 극단에 있는 대문자가 0, 6개인 경우와 빈도가 가장 높은 대문자가 3개인 경우이다. 문제의 실마리가 될 가능성이 높다.

계승

서로 다른 n 개에서 순서를 고려하여 n 개를 택하는 순열

1부터 n 까지의 자연수를 차례로 곱한 것을 $n!$ 라고 나타낸다

모두 이형 접합

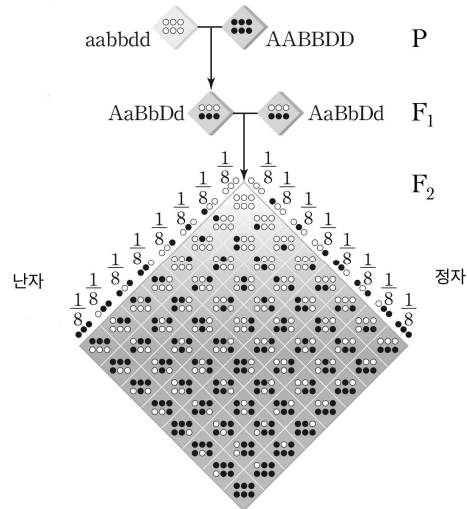
특수한 경우 → 일반적인 경우

4. 다인자 유전과 조합

서로 다른 n 개에서 순서를 생각하지 않고 r ($r \leq n$)개를 택하는 것을 n 개에서 r 개를 택하는 조합이라고 하며, 이 조합의 수를 기호로 ${}_n C_r$ 라고 한다.

$${}_n C_r = \frac{{}_n P_r}{r!} = \frac{n(n-1)(n-2) \times \dots \times (n-r+1)}{r!} = \frac{n!}{r!(n-r)!} \quad (\text{단, } 0 \leq r \leq n)$$

예를 들어 앞서 예시로 든 부모의 유전자형이 모두 이형 접합으로 구성된 경우를 보자.



돌연변이가 일어나지 않는다면, 1쌍의 대립유전자에서 분리 법칙에 의해 1쌍을 구성하는 대립유전자 중 대립유전자 1개만이 $\frac{1}{2}$ 의 확률로 자손에게 전달된다.

3쌍의 대립유전자에 의해 피부색이 결정되므로 각각의 생식 세포(난자, 정자)가 생성될 수 있는 경우의 수는 $2^3 = 8$ 이고 난자와 정자가 만나 생성될 수 있는 수정란의 경우의 수는 $8 \times 8 = 64$ 다.

이때 생성된 64개의 모든 경우는 다음으로 치환할 수 있다.

“대문자 또는 소문자를 주는 시행이 6회 존재”

×(곱하기)

동시에 일어나는 경우

따라서 이형 접합성이 n 개인 부모의 경우, 대문자의 개수를 X 라 할 때 자식의 표현형 확률을 일반화하면 다음과 같다.

순서를 고려하지 않는다.

다인자 유전에서 AaBbDd와 AABbDd는 표현형 상 구분되지 않는다. 즉, 검은 공끼리 구분되지 않는다.

$$\text{확률 값} : P(X=r) = {}_n C_r \left(\frac{1}{2}\right)^r \left(\frac{1}{2}\right)^{n-r} = \frac{{}_n C_r}{2^n}$$

(n 은 대립유전자 수, r 은 대문자 개수)

[Remark] 유전자형의 관점에서 AaBbDd와 aAbBdd는 동일하지만 경우의 수 관점에서는 서로 다르다. 이는 다음 페이지 다인자 유전과 이항분포에서 설명된다.

5. 다인자 유전과 이항분포

한 번의 시행에서 사건 A 가 일어날 확률이 p 일 때, n 회의 독립시행에서 사건 A 가 일어나는 횟수를 X 라 하면, X 의 확률질량함수는 다음과 같다.

$$P(X=x) = {}_n C_x p^x q^{n-x} \quad (x=0, 1, 2, \dots, n, q=1-p)$$

확률변수 X 의 확률 간 분포를 표로 나타내면 다음과 같다.

[확률분포표]

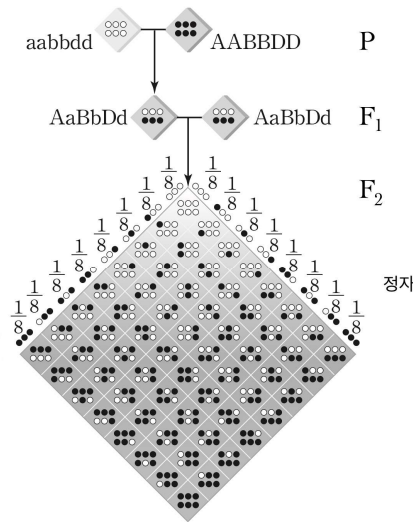
X	0	1	2	...	n	계
$P(X=x)$	${}_n C_0 p^0 q^n$	${}_n C_1 p^1 q^{n-1}$	${}_n C_2 p^2 q^{n-2}$		${}_n C_n p^n q^0$	1

이와 같은 확률변수 X 의 확률 간 분포를 이항분포라고 하며 이것을 기호로 $B(n, p)$ 라고 한다.

즉, 앞서 도출한 확률값

$$P(X=r) = {}_n C_r \left(\frac{1}{2}\right)^r \left(\frac{1}{2}\right)^{n-r} = \frac{{}_n C_r}{2^n} \text{ 에}$$

대한 분포는 기호로 $B(n, p)$ 와 같이 나타낼 수 있다.



독립시행

시행 간 영향을 미치지 않고 독립적으로 일어나는 시행. 단어 내 “독립”은 유전에서 사용되는 “독립”과 의미가 유사하다.

(= 유전자 간 영향을 미치지 않는다.)

확률변수

어떤 시행에서 집합 내 하나의 원소에 하나의 실수값을 대응시키는 것

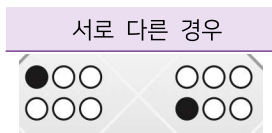
확률질량함수

확률변수가 가지는 값들과 이들 값을 가질 확률의 대응관계를 나타내는 함수

확률분포표

확률변수가 가지는 값들과 이들 값을 가질 확률의 대응관계를 나타낸 표

[Remark 1] 이항분포에서 사건의 발생 순서가 다르면 서로 다른 경우의 수로 간주한다. 예를 들어 앞서 살펴본 그림에서 다음 두 가지 경우의 수는 표현형 상 같은 표현형을 나타내나 경우의 수는 서로 다르다. 그에 따라 아래 두 그림의 표현형은 서로 같지만, 경우의 수는 서로 달라 총 경우의 수는 64개가 된다.



[Remark 2] 이항분포 $B(n, p)$ 에서 확률변수가 갖는 값의 개수는 $n+1$ 이다. 이는 추후 유전자형이 다른 부모 간 교배에서 자손의 표현형 개수를 구하는 데 사용된다.

6. 부모의 유전자형이 다른 경우

부모 유전자형 내 동형 접합성과 이형 접합성 개수에 따라 표현형 가짓수가 달라진다.

앞서 최대 표현형 개수 : $2n + 1$ (단, n 쌍의 대립유전자는 모두 독립적으로 유전)에 대해 서술한 바 있다.

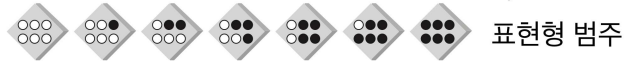
동형 접합성 개수는 $2n + 1$ 개에서 양극단의 표현형 개수를 줄이며 이형 접합성 개수는 표현형 개수를 줄이지 않는다.

앞서 공부한 피부색에 관련된 상황을 차용하여 예를 들어보자.

[예시 1] AABBDd × AabbDD

(단, 부모의 유전자형 외 다른 변인은 앞선 상황과 동일하다.)

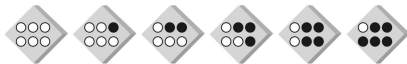
3성 다인자 유전에서 최대 표현형 개수는 7개이다.



대문자 수 0 1 2 3 4 5 6

이때 열성 동형 접합이 1쌍(bb) 존재하므로 자손에게 반드시 b가 전달된다.

따라서 대문자 개수 6개가 나올 수 없다.



대문자 수 0 1 2 3 4 5

우성 동형 접합이 3쌍(AA, BB, DD) 존재하므로 자손에게 반드시 A, B, D가 각각 1개씩 전달된다.

따라서 대문자 수 0, 1, 2개가 나올 수 없다.



3 4 5

이형 접합이 2쌍 존재하므로 다음 상황과 동일하다.

“대문자 또는 소문자를 주는 시행이 2회 존재”

따라서 이형 접합성이 2개인 부모의 경우, 대문자의 개수를 X 라 할 때 자식의 표현형 확률을 나타내면 다음과 같다.

$$\text{확률 값} : P(X=r) = {}_2C_r \left(\frac{1}{2}\right)^r \left(\frac{1}{2}\right)^{2-r} = \frac{{}_2C_r}{4}$$

(r 은 대문자 개수 - 부모의 우성 동형 접합 개수)

⇒ 이항분포 $B(2, \frac{1}{2})$ 를 따른다.

표현형 개수 : 이항분포에서 확률변수가 갖는 값의 개수는 $n+1$ 이므로 표현형의 개수는 3개다.

[일반화]

$$\text{확률 값} : P(X=r) = {}_n C_r \left(\frac{1}{2}\right)^r \left(\frac{1}{2}\right)^{n-r} = \frac{{}_n C_r}{2^n}$$

(n 은 부모의 이형 접합성 개수, r 은 대문자 개수 - 부모의 우성 동형 접합성 개수)

표현형 개수 : $n+1$

(n 은 부모의 이형 접합성 개수)

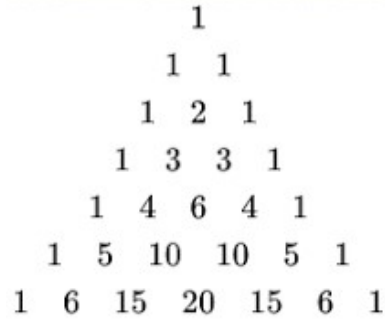
이를 활용하여 동형 접합성 개수와 이형 접합성 개수에 따른 비율관계를 일반화하면 다음 페이지와 같다.

[Remark 1] 세 유전자가 모두 다른 염색체에 있는 3성 다인자 유전에서 동형 접합성 개수(A)와 이형 접합성 개수(A^C)의 합은 항상 $6(U)$ 이다.

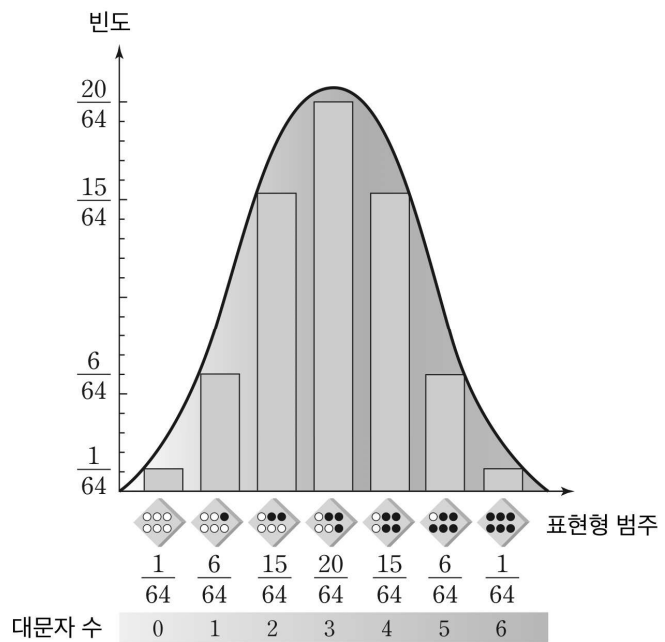
[Remark 2] 그에 따라 동형 접합성 개수에 의해 $B(n, p)$ 에서 n 값이 결정되고 이항분포의 확률분포는 결정된 비율관계의 연속이므로 이는 다음과 같이 암기 후 활용할 수 있다.

7. 파스칼 삼각형

이항분포의 확률 간 비율관계를 하나의 삼각형으로 나타낸 것을 파스칼 삼각형이라 한다. 이는 다음과 같다.



앞서 가장 특수한 경우의 교배 $AaBbDd \times AaBbDd$ 에 대해 가장 먼저 알아보았다. 이 경우 동형 접합성 개수가 0이며 비율관계는 다음과 같이 파스칼 삼각형의 맨 아랫줄이었다.



확률의 상대값 :

대문자 개수	0	1	2	3	4	5	6
확률(상대값)	1	6	15	20	15	6	1

동형 접합성 개수에 따라 대문자 개수 별 비율관계를 생각할 수 있다

[Remark 1] 이항분포의 확률 간 비율관계를 다른 말로 하면 이항 계수이다.

본 교재의 저작권은 이섯별에게 있습니다.
 이미 출간이 예정된 Present[: 선물] 생명과학1 출간물의 일부입니다.

동형 접합 개수

6			1						
5			1	1					
4			1	2	1				
3			1	3	3	1			
2			1	4	6	4	1		
1			1	5	10	10	5	1	
0			1	6	15	20	15	6	1

동형 접합 개수를 통해 비율 관계(상댓값)로 풀 수 있다고 판단되면 비율관계를 떠올려서

확률의 정량값을 빠르게 구해야 할 경우

이형 접합 개수와 우성 동형 접합 개수를 활용해 다음 공식에 적용하면 된다.

$$\text{확률 값(정량값)} : P(X=r) = {}_n C_r \left(\frac{1}{2}\right)^r \left(\frac{1}{2}\right)^{n-r} = \frac{{}_n C_r}{2^n}$$

(n 은 부모의 이형 접합성 개수, r 은 대문자 개수 - 부모의 우성 동형 접합성 개수)

표현형 개수 : $n+1$

(n 은 부모의 이형 접합성 개수)

[Remark 2] 세 유전자가 모두 다른 염색체에 있는 3성 다인자 유전에서

동형 접합성 개수(A)와 이형 접합성 개수(A^C)의 합은 항상 $6(U)$ 이므로 동형 접합 개수를 알면 이형 접합 개수는 알고 있는 것과 다름없다.

[Remark 3] 동형 접합성 개수와 몇성 유전인지를 알면 이형 접합성 개수를 알 수 있고, 이를

통해 n 값을 구할 수도 있지만 역으로 표현형 개수인 $n+1$ 를 통해 n 값을 역추론할 수도 있다.

[Remark 4] 상댓값은 동형 접합 개수를 통해 제한한 후 암기된 비율 관계를 통해

정량값을 구해야 할 경우 공식에 대입