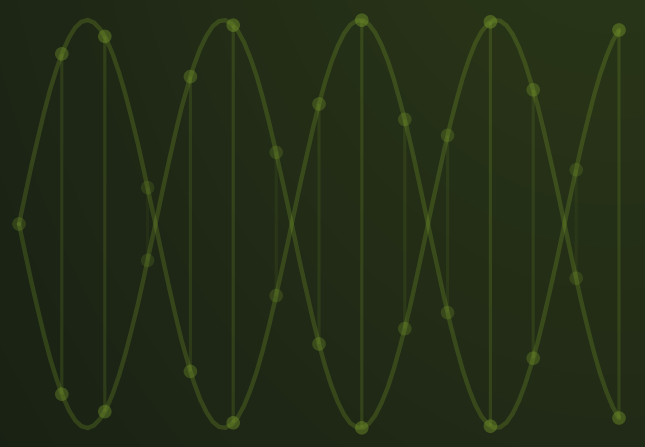
학습용

레슨: 가계도를 읽는 법, 그리고 교과서 규칙이 깨지는 자리



생명과학 · 유전학 · 수학 · 만 13세+ · 중급

가계도 분석을 다루는 무료 유전학 레슨입니다. 깨끗한 가계도 셋이 세 가지 유전 양식을 가르치고, 네 번째는 실제 양식이라 학급이 방금 세운 규칙이 틀린 답을 내놓습니다.

자유롭게 읽고, 쓰고, 고쳐 쓰실 수 있습니다. 계정도, 구매도, 수집되는 정보도 없습니다.

전체 레슨과 그림, 갱신본: https://www.mygenelog.com/ko/updates/lesson-reading-a-pedigree

이 자료는. 바로 쓸 수 있는 가계도 분석 레슨입니다. 어느 학교·칼리지·대학에서나 자유롭게 쓰고 고치실 수 있습니다. 저희에게서 살 것도, 계정도, 누구에게서든 수집되는 정보도 없습니다.

- 수준: 만 13세부터 대학 1학년까지. 가계도 네 개는 모두 같고, 끝의 질문이 단계별로 나뉘어 있습니다.
- 시간: 45–60분. 가계도 네 개는 20분쯤 걸립니다.
- 준비물: 이 페이지를 띄운 화면, 또는 그림 네 개를 인쇄한 것. 기자재도 소모품도 없습니다.
- 다루는 내용: 가계도 표기법, 상염색체 열성·상염색체 우성·반성 열성의 특징, 드문 열성 형질에서 근친혼이 왜 중요한지, 침투율, 그리고 증상으로 그린 가계도와 유전형으로 그린 가계도가 어떻게 다른 그림이 되는지.

여기서 시작합니다: 아무도 할 수 없던 실험

멘델은 실험을 할 수 있었습니다. 교배를 직접 골랐고, 의도적으로 시켰고, 비율이 반박할 수 없어질 때까지 완두 수만 그루를 세었습니다.

사람의 유전학은 그중 무엇도 할 수 없습니다. 사람을 교배시킬 수 없고, 배우자를 정해 줄 수 없으며, 한 세대에 수백이 아니라 넷쯤을 얻습니다. 십구 세기 대부분 동안 이것은 넘을 수 없는 장벽처럼 보였습니다.

그것을 돌아간 방법은 더 좋은 현미경이 아니었습니다. 그림 한 장이었습니다.

1902년, 한 의사가 가족을 그리다

아치볼드 개로드는 알캅톤뇨증을 연구하고 있었습니다. 가장 눈에 띄는 징후가 소변을 받아 두면 검게 변하는 것인 병입니다. 드물고, 가족 안에서 이어지고, 이해되지 않고 있었습니다.

개로드는 실험할 수 없었습니다. 그래서 모았습니다. 찾을 수 있는 모든 발표 사례와, 그것을 보고한 의사들에게 받은 편지를요. 그렇게 기록된 40건을 모았습니다. 그리고 환자를 보는 대신 그 부모를 보았습니다.

"선천성 알캅톤뇨증 환자 11명이 속한 영국인 가족 넷 가운데, 무려 셋이 본인들은 이 이상을 보이지 않는 사촌 사이 부부의 자녀였다."

그는 더 찾아 나섰고 양상은 유지되었습니다. 그가 만든 부모 관계 표는 기록된 40건 중 19건을 담았고, 같은 것이 계속 나타났습니다. 부모는 사촌이었고, 부모는 멀쩡했습니다.

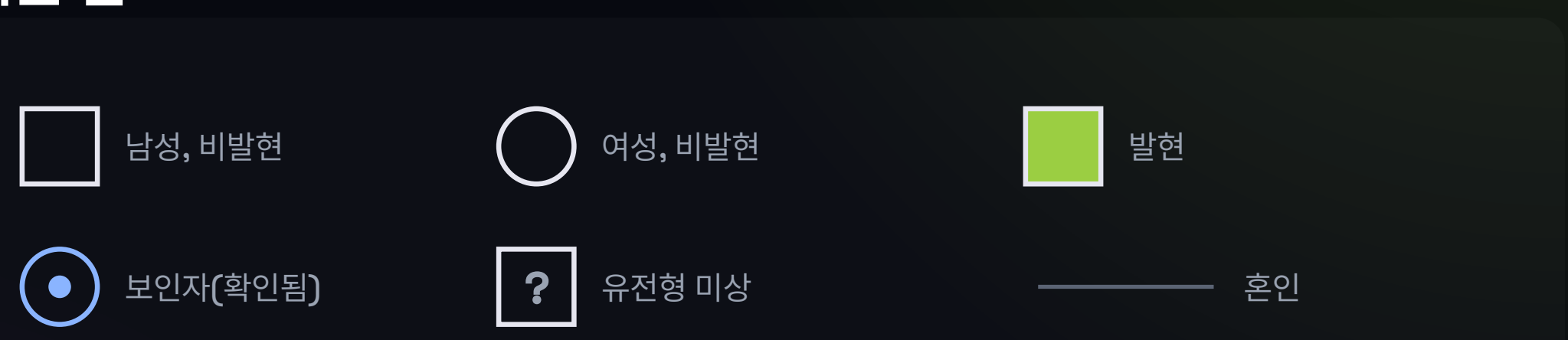
이 글을 읽은 윌리엄 베이트슨이 그것이 무엇인지 알아보았습니다. 어떤 형질이 열성이고 드물다면, 두 벌이 만나는 일은 거의 없습니다. 그 둘을 지닌 두 사람이 친척이 아닌 한 말입니다.

> "드문 열성 형질의 경우, 두 열성 배우자가 만나기까지 여러 세대가 지나는 일을 쉽게 상상할 수 있다... 사촌들은 서로 같은 배우자를 지니고 있는 경우가 잦고, 그런 혼인에서 그 둘이 만날 수 있다."

이것이 전부입니다. 개로드에게는 실험도, 유전자도, DNA도 없었습니다. 이중나선 구조는 50년 뒤의 일입니다. 그가 가진 것은 누가 누구와 친척인지를 그린 그림이었고, 그것으로 멘델의 법칙을 따르는 것이 확인된 최초의 사람 형질을 찾아냈습니다.

그 그림을 가계도라고 부릅니다. 이제 학급이 네 개를 읽을 차례입니다.

읽는 법

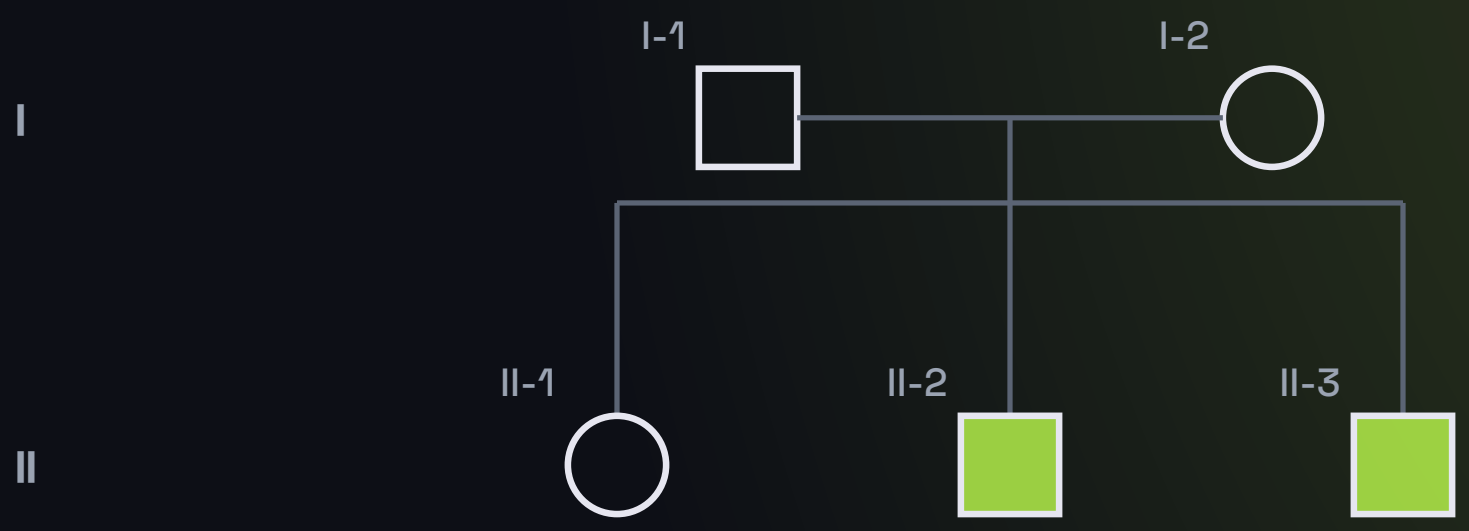


세대는 로마 숫자로, 각 세대 안의 개인은 왼쪽부터 번호를 매깁니다.

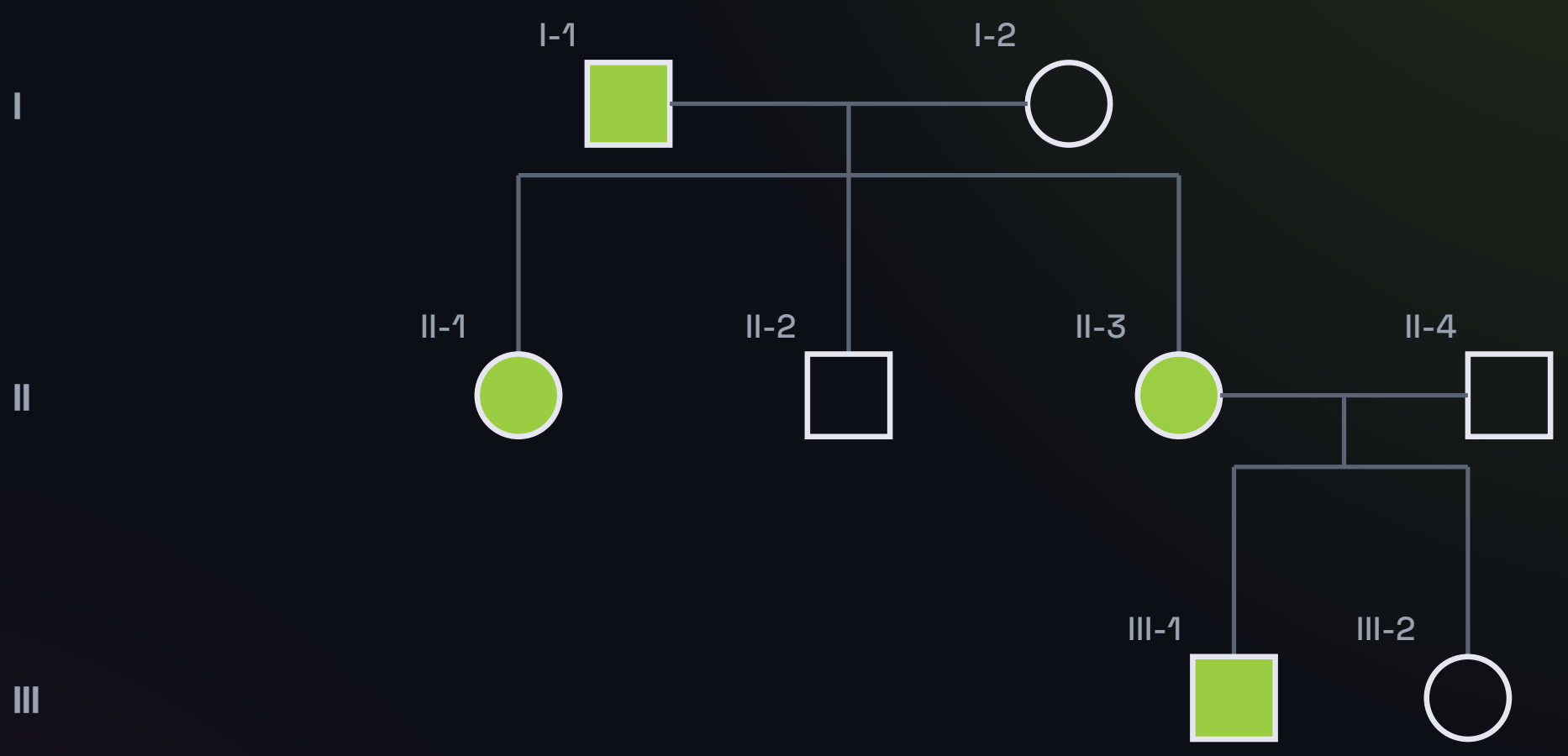
표준 가계도 표기법입니다. 어느 유전학 교과서에서도, 어느 진료실에서도 같습니다. 그래서 20초를 배울 값어치가 있습니다. 이렇게 그린 그림은 누구나 읽을 수 있습니다.

세 가지 특징

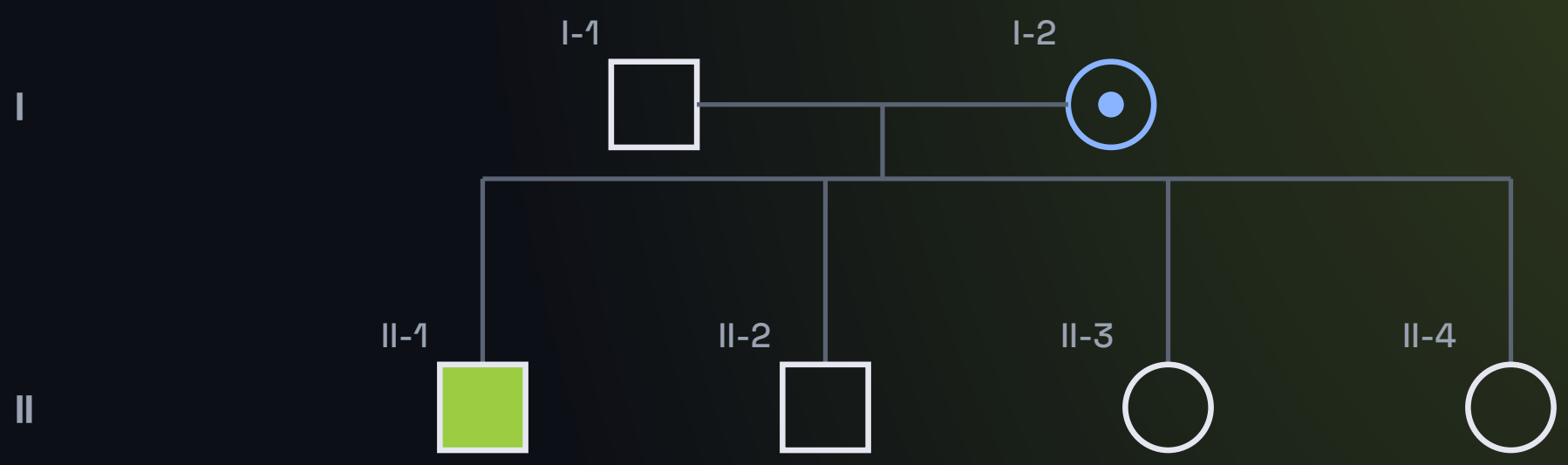
학교 교육과정이 다루는 단일 유전자 양식은 거의 전부 이 셋 중 하나입니다. 각각이 가족에 서로 다른 지문을 남깁니다.



가계도 **A.** 형질이 나타나지 않은 부모, 세 자녀 중 둘에게 나타남.



가계도 **B.** 세 세대 모두에 나타난 사람이 있음.



가계도 C. 보인자 어머니, 형질이 없는 아버지, 그리고 나타난 아들 하나.

이렇게 합니다

1. 분석하기 전에 예측합니다. 학급에 가계도 A만 보여 주십시오. 논의도 규칙 설명도 없이 묻습니다. 부모가 무언가를 지니고 있는 걸까요, 아니면 아무 데서도 오지 않고 생긴 걸까요? 손을 들게 해서 그 비율을 칠판에 적어 두십시오. 나중에 돌아옵니다.

2. 규칙 셋을 짝을 지어 그림에서 직접 뽑아냅니다. 규칙을 알려 주지 마십시오. 가계도마다 답할 질문 셋만 주십시오.

- 형질이 나타난 사람이 모든 세대에 있습니까, 아니면 건너뛴 세대가 있습니까?
- 형질이 나타난 부모에게서 나타난 자녀가 나옵니까, 아니면 나타나지 않은 부모에게서 나옵니까?
- 나타난 사람이 주로 한쪽 성입니까?

10분. 그다음 칠판에 표로 모읍니다. 가로에 가계도 셋, 세로에 질문 셋. 그 표가 이 수업의 전부입니다. 아무도 규칙을 외지 않았는데 규칙이 표에서 떨어져 나옵니다.

3. 이름을 붙입니다. A는 상염색체 열성입니다. 건너뛰고, 나타나지 않은 부모에게서 나타난 자녀가 나오고, 성별을 가리지 않습니다. B는 상염색체 우성입니다. 건너뛰지 않고, 나타난 자녀의 계보마다 나타난 부모가 있고, 성별을 가리지 않습니다. C는 반성 열성입니다. 나타나는 쪽은 남성, 어머니는 형질이 없는 보인자, 그리고 짚고 넘어갈 만한 대목 — 절대 아버지에서 아들로 가지 않습니다. 아버지는 아들에게 Y를 주기 때문입니다.

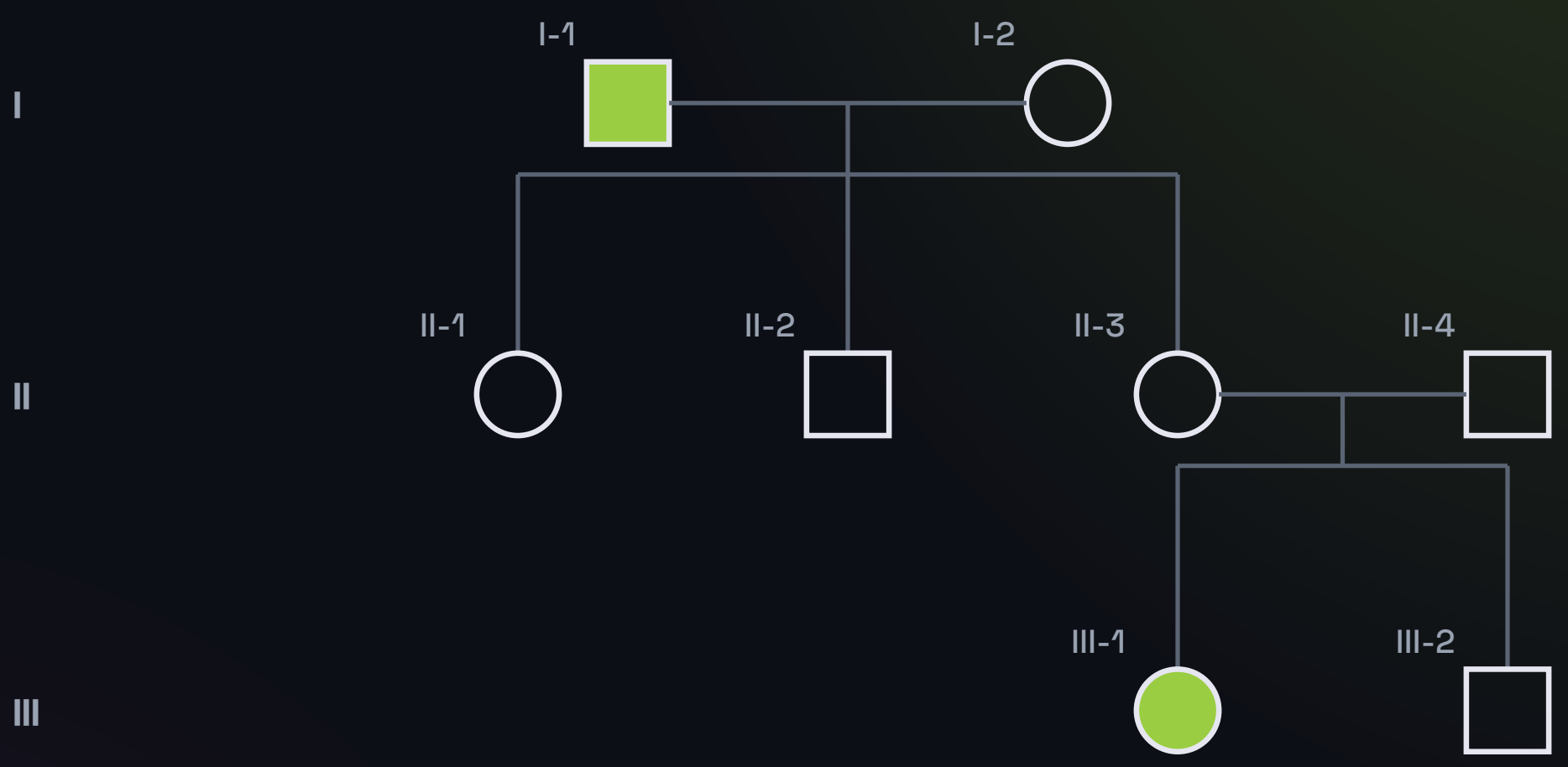
4. 대조 질문. 가계도 A가 반성 열성일 수도 있는지 물어보십시오. 다시 보십시오. 나타난 자녀 둘이 모두 남성이고, 어머니는 보인자일 수 있습니다. 이 여섯 사람만 가지고는 가능합니다. 그 그림에서 그것을 배제하는 것이 아무것도 없습니다.

이것이 이 방법의 정직한 한계이고, 규칙 셋보다 값어치가 큽니다. 가계도는 유전 양식을 증명하지 않습니다. 하나 또는 여럿과 모순되지 않을 뿐입니다. 작은 가족은 거의 모든 것과 모순되지 않습니다. 개로드에게 필요했던 것은 한 가족이 아니라 40건이었습니다.

더 나아가기 전에 — 이 수업의 규칙 하나. 학생 본인 가족의 질병을 묻지 마시고, 교실 안에 있는 사람의 가계도를 학급이 그리게 하지 마십시오.

가족력은 이 자리에 없고 아무것에도 동의한 적 없는 사람들에 대한 의료 정보입니다. 그리고 자기 가족에 대한 무언가를 서른 명의 급우 앞에서 알게 된 학생은 그것을 되돌릴 수 없습니다. 여기 있는 그림은 전부 수업을 위해 만든 것입니다. 그대로 두십시오 — 교실에 실제 가족이 하나도 없어도 이 수업은 온전히 굴러갑니다.

이제 네 번째



할아버지 발현. II세대는 아무도 발현하지 않음. 손녀 발현.

가계도 D. 실제 유전 양식을, 진료실이 보는 대로 그린 것입니다.

학급에 가계도 D와 방금 뽑아낸 규칙 셋을 주십시오. 대부분 1분 안에 같은 답에 도달합니다. 형질이 한 세대를 건너뛰었으니 열성이다.

아닙니다. 이것은 제5인자 라이덴 혈전성향의 모양이고, 제5인자 라이덴은 상염색체 우성입니다. 형질이 나타난 할아버지와 형질이 나타난 손녀 사이에 있는 II세대의 사람들은 한 벌을 지니고 있습니다. 그중 아무도 혈전을 겪지 않았을 뿐입니다.

무엇이 어긋났는지를 가리키는 단어

침투율은 어떤 유전형을 지닌 사람 가운데 실제로 그 형질을 보이는 비율입니다. 교과서의 규칙은 그것이 100%라고 가정합니다. 실제 진료실에서 그런 것은 거의 없습니다.

이 사이트의 두 질환을, 실제 숫자와 함께 보겠습니다.

질환	유전형이 얼마나 흔한가	얼마나 자주 나타나는가
제5인자 라이덴(우성)	유럽계 인구의 3–8%가 한 벌을 지니고 있고, 스웨덴 남부와 그리스 일부에서는 10–15%까지 갑니다. 약 5,000명 중 1명이 두 벌을 지닙니다.	보유자 대부분은 평생 혈전을 겪지 않습니다.
유전성 혈색소침착증(열성)	유럽계 인구의 대략 200명 중 1명에서 500명 중 1명이 동형접합자이고, 약 9명 중 1명이 한 벌을 지닙니다.	동형접합자 가운데 임상적 질환이 생기는 것은 일부뿐입니다.

둘째 줄을 가계도 A와 나란히 놓고 다시 읽어 보십시오. 교과서의 열성 가계도는 동형접합자를 모두 발현으로 칠합니다. 혈색소침착증에서는 동형접합자 대부분이 그렇지 않습니다. 그 가족을 증상으로 그리면 한 그림이 나오고, 유전형으로 그리면 다른 그림이 나옵니다. 같은 가족, 같은 DNA, 두 개의 그림입니다.

그러니까 규칙이 틀린 것은 아닙니다. 유전형에 대한 규칙을 증상으로 만든 그림에 적용하고 있을 뿐입니다.

아직 열려 있는 논쟁

정해진 답이 없는 질문이 하나 있고, 학급은 그것을 두고 다툴 재료를 이미 다 갖고 있습니다.

흔한 혈색소침착증 변이의 동형접합자 대부분은 평생 철 과잉을 겪지 않습니다. 그 사람들은 환자입니까?

그렇다고 하면, 그들을 찾아내어 관찰해야 합니다. 즉 그 유전형으로 집단을 선별해야 하는데, 그 유전형은 그것으로 찾아낸 사람 대부분에게 해를 끼치지 않을 것입니다. 아니라고 하면, 소수에게 중한 병을 일으키는 유전형이 그 자체로는 진단이 아니라는 뜻이고, 그것을 지닌 사람에게 무엇을 말해 줄지 정해야 합니다.

이것은 정답이 숨겨진 학교 문제가 아닙니다. 선별 검사 사업에 대한 살아 있는 질문이고, 어느 답을 골라도 값을 치릅니다.

질문

몸풀기

1. 가계도 C에서, 형질이 나타난 아들이 아버지에게서 그 변이를 받지 않았다고 확신할 수 있는 이유는 무엇입니까?
2. 가계도 A에서 부모의 유전형은 무엇입니까? 흔한 쪽을 A, 드문 쪽을 a로 쓰십시오.
3. 개로드는 왜 환자가 아니라 환자의 부모를 보았습니까?

본문제

1. 가계도 A의 부모에게 넷째 아이가 생깁니다. 이 아이에게 형질이 나타날 확률은 얼마입니까? 그 답을 내려면 침투율에 대해 무엇을 가정해야 합니까?
2. 드문 열성 질환이 사촌 사이 부부의 자녀에서 유독 많이 나타나는 이유를 자기 말로 설명하십시오. 드문 우성 질환에서도 같은 말을 할 수 있습니까?
3. 가계도 D는 열성처럼 보이는데 우성입니다. 이것을 가려낼 수 있는 측정이나 질문을 하나 적으십시오. 그리고 가계도만으로는 왜 가려낼 수 없는지 쓰십시오.

4. 어떤 교과서가 한 질환을 “상염색체 우성”이라고 씁니다. 한 학생이 그것은 보유자 모두에게 나타난다는 뜻이라고 말합니다. 무엇이 잘못되었고, 대신 어떻게 말하겠습니까?

더 나아가기

1. 유럽계 인구의 대략 9명 중 1명이 혈색소침착증 변이 한 벌을 지닙니다. 이 보인자 빈도를 써서, 보인자 둘이 우연히 부부가 되어 아이를 갖는 일이 얼마나 자주 일어날지 추정하십시오. 그 추정을 관찰된 동형접합자 빈도인 200명 중 1명에서 500명 중 1명과 견주어 보십시오. 어느 방향으로든 차이가 난다면 무엇으로 설명할 수 있겠습니까?
2. 개로드에게는 40건이 있었습니다. 만약 그 한 가족만 찾았다면, 그의 결론 가운데 어느 것이 여전히 가능했고 어느 것이 불가능했겠습니까?
3. 어떤 유전형을 진단이라고 불러야 하는지에 대한 규칙을 만들어 보십시오. 그 규칙을 제5인자 라이덴, 혈색소침착증, 그리고 보유자 모두에게 나타나는 어떤 질환에 각각 적용해 보십시오. 하나의 규칙이 셋 모두를 감당합니까?
4. 가계도는 가족이 보고한 것으로 그립니다. 가족의 보고가 체계적으로 틀릴 수 있는 방식을 두 가지 대고, 각각이 그 질환을 실제보다 우성으로 보이게 하는지 열성으로 보이게 하는지 쓰십시오.

가르치는 분께 — 각 질문이 향하는 곳

1. 아버지는 아들에게 Y를 주므로, 아버지의 X 연관 변이는 아들에게 닿을 수 없습니다. 이 사실 하나가 가계도 분석에서 다른 어떤 것보다 많은 일을 하고, 통계가 아니라 기계적인 사실이라 학생들이 기억합니다.

2. 둘 다 Aa입니다. 자녀에게 나타났다는 이유로 부모를 aa라고 쓰는 학생을 살펴보십시오. 부모에게 나타나지 않았다는 것이 조건입니다.

3. 정보가 있는 곳이 부모이기 때문입니다. 환자는 이 병이 존재한다는 것을 알려 주고, 부모는 그것이 어떻게 이동했는지를 알려 줍니다. 증례 모음을 유전학으로 바꾼 것이 이 한 걸음입니다.

4. 4분의 1이고, 가정은 완전 침투 — aa인 아이는 모두 발현한다는 것입니다. 뒷부분이 이 수업 전체의 요점입니다. “자녀의 4분의 1이 aa이고, 그중 일부가 발현한다”는 답을 더 강한 답으로 받아 주십시오.

5. 사촌은 가까운 공통 조상을 공유하므로, 남남인 두 사람보다 같은 드문 대립유전자를 지닐 확률이 훨씬 높습니다. 우성 질환에서는 그렇지 않습니다. 한 벌이면 충분하므로 무엇이 무엇을 만날 필요가 없고, 사촌혼이 위험을 높이지 않습니다.

6. 가운데 세대의 유전형을 확인하거나, 생화학적 표현형을 보는 것입니다. 제5인자 라이덴의 경우 활성화 단백질 C에 대한 저항성입니다. 가계도가 가려내지 못하는 이유는 그것이 누가 병이 났는지를 기록할 뿐 누가 변이를 지녔는지는 기록하지 않기 때문입니다.

7. 우성은 그 대립유전자가 발현될 때 어떻게 행동하는지를 기술하는 말이지, 얼마나 자주 발현되는지를 기술하는 말이 아닙니다. “발현하는 사람에게서는 한 벌로 충분하다”가 좋은 학생 답입니다.

8. 무작위 혼인을 가정하면 보인자 둘이 만나는 것은 $(1/9)^2 \approx 81$분의 1이고, 그 자녀의 4분의 1이 동형접합자이므로 대략 324분의 1 — 관찰된 200분의 1에서 500분의 1 사이에 들어갑니다. 이 일치를 가리켜 보일 값어치가 있습니다. 봉투 뒷면에 적은 하디–바인베르크 추정이 측정된 집단

빈도와 맞습니다. 좋은 학생은 비무작위 혼인, "유럽계" 안의 조상 차이, 관찰값이 숫자가 아니라 범위라는 점이 그 비교 안에 모두 들어 있다는 것을 짚을 것입니다.

9. 드문 가족성 질환과 사촌혼 하나는 여전히 가졌을 것입니다. 그러나 양상은 갖지 못했을 것입니다. 한 가족은 일화이고, 성비도, 형제자매에서의 재발도, 사촌혼의 과잉도 모두 그 사례 모음이 있어야 나옵니다. 표본 크기가 통계적 형식이 아니라는 점을 짚을 자리가 여기입니다.

10. 어떤 단일 규칙도 셋을 모두 통과하지 못하고, 그것을 알아내는 것이 결과입니다. 미래를 알아야만 적용할 수 있는 규칙이 나오면 밀어붙이십시오.

11. 진단받지 못했거나 오진된 친척, 그리고 발병 연령 전에 사망한 친척은 둘 다 발현한 보유자를 숨겨 그 질환을 더 열성으로 보이게 합니다. 선택적 기억 — 가족은 극적인 사례를 기억합니다 — 은 반대로 밀 수 있습니다. 입양, 비부성, 적은 자녀 수도 모두 받아 줄 만한 답입니다.

더 보기

- 제5인자 라이덴 — 진짜 가계도 D입니다. 이 변이가 응고 단백질에 무엇을 하는지, 그리고 보유자 대부분이 왜 끝내 모르고 지내는지.
- 유전성 혈색소침착증 — 침투율이 낮은 열성, 그리고 선별 검사 논쟁 전체.
- ABO 혈액형 — 대립유전자가 셋인 공동우성 형질로, 다음에 풀어 볼 가계도로 자연스럽습니다.
- 레슨: PTC 미맹 검사 — 짝이 되는 레슨입니다. 교과서의 한 유전자 두 대립유전자 이야기가 알고 보니 반수체형이었다는.

자유롭게 쓰십시오. 인쇄하고, 복사하고, 잘라 쓰고, 그림을 자기 학습지에 넣고, 번역하고, 질문을 바꾸십시오. 허락도 필요 없고 낼 돈도 없습니다. 출처를 밝히신다면 mygenelog.com이면 충분합니다. 이걸로 수업하셨는데 무언가 잘 안 되었다면 알려 주십시오 — 저희에게는 감사 인사보다 그쪽이 더 값집니다.