



단일 유전자 질환

-단일유전자 질환은 멘델의 유전법칙에 따르는 유전성 질환을 의미합니다-

황도영 / 함춘여성클리닉 원장, 대한의학유전학회 학술위원

염 색체 내부의 유전자는 따로 따로 분리되어 있는 것이 아니라 DNA가 이루는 이중 나선 위에 일정한 구역별로 존재하고 있습니다. 그런데 DNA상에 존재하는 유전자의 일부가 떨어져 나가거나, 없어야 할 부분이 추가되어 있거나 특정부위가 변형되어 우리가 겪게 되는 병이 생기게 됩니다. 단일 유전자변이는 어느 한 종류의 유전자에 변이가 생겨 문제를 야기하는데 다음 세대로 유전되는 양상이 멘델의 유전법칙을 따르게 됩니다.

단일 유전자 질환은 돌연변이에 의해서 흔히 발생합니다.

유전자 돌연변이의 빈도는 평균 생식체 백만 개 중 1-10개에서 일어난다고 알려져 있습니다. 유전자의 돌연변이를 일으키는 원인으로는 아버지의 나이가 많은 경우, 핵폭발과 같은 전리방사선이나 X선, 자외선이 원인이 되며, 고온, 화학약제, 바이러스 등도 원인으로 작용할 수 있습니다.

상염색체 우성유전은 반드시 질환에 걸린 부모에게서 유전됩니다.

염색체는 한 쌍으로 이루어져 있으며 같은 역할을 담당하는 유전자가 각각의 염색체의 같은 부위에 존재하는데 이 두 개의 유전자 중 어느 하나에 돌연변이가 일어나서 변이유전자가 하나인데도 그 기능에 문제가 생기는 경우 이 유전자를 우성 유전자라고 합니다. 이러한 유전양식을 따르면서 위치가 상염색체인 질환을 상염색체 우성 유전 질환이라고 하는데 약 1200개 정도가 밝혀져 있

습니다. 대표적인 유전질환으로는 연골발육부전증(achondroplasia)이라는 것이 있습니다. 보통 서커스단에서 보면 키 작은 분들이 있는데 바로 이 유전질환에 의한 경우가 제일 많습니다.

상염색체 열성유전은 변이 유전자를 부모에게서 각각 한 개씩 물려받은 경우

상염색체 열성질환의 경우 양쪽의 유전자가 모두 변이유전자인 경우에만 발현합니다. 이러한 열성유전에 의한 기형은 현재까지 약 600여 가지 이상의 종류로 보고되고 있으며 대부분의 선천성 대사 장애가 상염색체 열성 유전하는 것으로 알려져 있습니다.

근친결혼이나 혈족관계의 결혼은 상염색체 열성인 질환을 유발할 가능성이 높는데 그 이유는 친족들 간에 변이 유전자가 있을 가능성이 높고 근친결혼으로 이들 변이 유전자가 겹칠 가능성이 높아지기 때문입니다.

성 연관 유전의 열성질환은 남자아이에서만

성 연관 열성질환 중 가장 잘 알려진 것으로는 색맹, 혈우병 A, 뒤헨씨 근이영양증 등으로 남자아이인 경우에는 X 성염색체가 하나밖에 없는데 하나밖에 없는 X 성염색체를 보인자인 어머니로부터, 이상이 있는 염색체를 물려받는 경우 질환이 발병합니다. 그러나 여아의 경우는 양쪽 부모로부터 물려받은 각각의 X염색체에 모두 변이 유전자가 있는 경우는 살아서 태어나지 못하고 살아서 태어난 경우는 보인자입니다. 그래서 남자 아이만 질환에 걸립니다. PPFK