

유전학

멘델 유전법칙

- 멘델 이전 : 혼합유전설
- 멘델의 연구
 - 분리의 법칙 : 개체들은 한 쌍의 대립유전자를 지니고있고, 감수분열시 무작위로 1개만 생식세포로 전달
 - 독립의 법칙 : 다른 염색체상의 유전자들은 서로 독립적으로 분리

우성관계

불완전우성

- 우열X, 이형접합자 = 제3의 표현형
- 겸상 적혈구 빈혈증
 - β-글로빈 6째 아미노산 : 글루탐산 → 발린
 - 비정상 HB 섬유구조 = 낫형 → 쉽게 파괴(at지라), 조직손상(빈혈)
 - AA(정상) SS(빈혈)
 - AS(약한 빈혈) : 스트레스환경에서 낫형으로 찌그러지면서 빈혈 but 말라리아 증식 못함
 - 특징
 - 다면발현 : 적혈구 문제 → 온몸 이상
 - 근친교배 : 말라리아 확산 → S유전자 자연선택 → 이틀끼리 교배(SS ↑)
 - 이형접합자 이점 : AS가 AA, SS보다 생존에 유리
 - 열성형질 보존 : 이형접합자에서 표현형 안나타남 → 불리한 환경에서도 도태X
 - 확인법
 - 점블롯팅
 - A유전자 S유전자 염기서열 차이 존재
 - A, S 각각 상보적 탐침 제작
 - NC필터에 혈액(백혈구: DNA존재) 한방울 → 자외선처리(DNA고정) → 알칼리용액(DNA별림) → 탐침 처리 → 유전자형 파악
 - 대립 유전자 특이적 절단
 - Mst제한효소 : 정상β-글로빈 유전자 절단O, 비정상은 절단X
 - DNA에 Mst처리후 전기영동 → DNA 절편에 특이적 탐침 결합 결과) AA : 2절편 / AS : 3절편 / SS : 단일 절편

공동우성

- 관점에 따라 여러가지 우열 해석 가능
- 이형접합자 : 동형 접합자 각각의 표현형이 동시에 나타남
- MN식 혈액형 : MN은 항M항체, 항N항체 모두와 응집반응

치사유전

- 열성치사
 - aa사망
- 우성치사
 - AA사망, Aa : 생식 후 사망(→자손 유전)
 - 헌팅턴 무도병, 루게릭병
- 불완전 우성치사
 - AA사망
 - Aa는 생존 but 특이 표현형
 - 연골발육부전증
 - AA치사, aa정상, Aa연발부
 - 분리해석
 - 연골발육부전증 : 우성형질로 고려시
 - 치사 : 열성형질 (a를 안가진 경우 die)

멘델 법칙 예외

복대립유전

- ABO
 - 적혈구 세포막 밴드3 단백질, 스프링고지질에 결합한 당 구조차이
 - 대립유전자 : IA, IB, i
 - IA : A형 → 말단 GalNAc
 - IB : B형 → 말단 Gal
 - i : O형 → 말단에 당X
 - 수혈관계
 - 음식물, 세균 세포벽 : A,B형 당구조와 유사 항원 존재 → 출생 후 서서히 체내에 항체 생김 (A형은 항B혈청 존재)
 - 같은 혈액형 끼리만 대량 수혈 가능
 - 유전자 이상
 - cis-AB형
 - 갈락토오스 전달효소 돌연변이 → IAB 유전자 존재
 - 자식AB형 계속 나옴
 - 봄베이 표현형
 - hh : 푸코오스 전달효소 활성X → 당 3개까지만 합성 후 끝
 - α, β항체 모두 응집X → O형처럼 보임 → but 당 4개짜리 수혈받는 순간 응집
- Rh
 - D대립유전자 : Rh+
 - 다른 대립유전자만 : Rh-
 - Rh- → Rh+ 수혈 가능 (Rh+ → Rh-는 응집반응)
 - 적아세포증
 - Rh- 엄마가 Rh+아이 출산시 Rh항체 생성(적응면역)
 - 둘째 Rh+임신 : 모체의 항체가 아이 공격 → 유산
 - 예방법 : 로감(Rhogam, 인공항체) → 출산 후 체액성 면역을 막음(음소닌화 : 내재면역)
 - ABO식 혈액형 : IgM항체(5량체) → 태반 통과X
 - Rh식 혈액형 : IgG항체(단량체) → 태반 통과O

유전자 상호작용

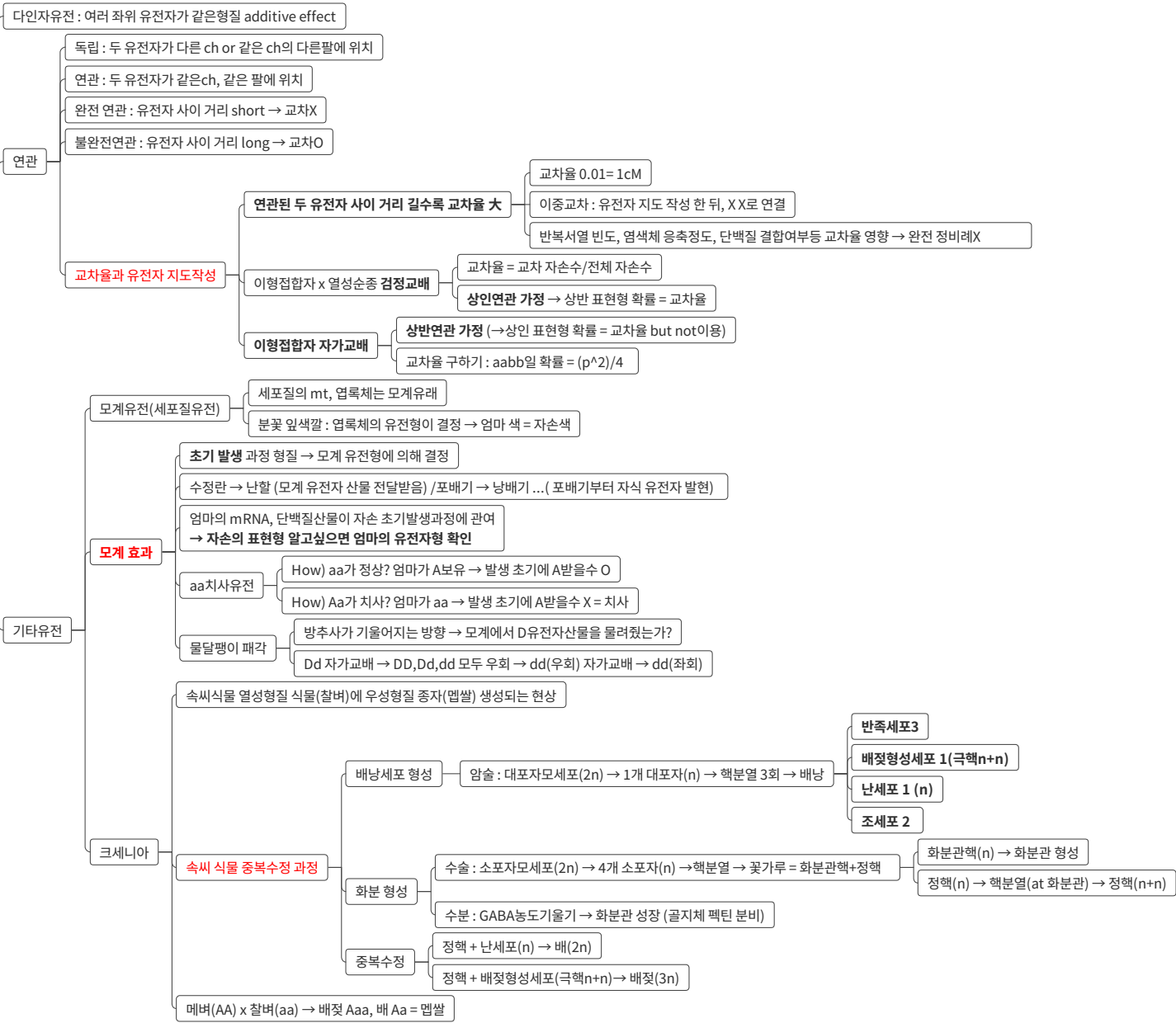
- 상위성 : 한 유전자가 다른 표현형 관계없이 발현 → 앞단계가 상위
- 환경 영향 - 온도민감성 돌연변이
 - 삼 고양이 : 온도민감성 티로시네이스 → 따뜻한 부위 : 효소 변성 → 멜라닌X(흰색)
- 불완전 침투도 vs 가변성 발현도
 - 불완전 침투도 : 대립유전자 O → 표현형 X인 개체 비율 존재
 - 가변성 발현도 : 대립유전자 존재 but 표현형 정도가 다르게 나타남
 - 침투도 : 원래 표현형 개체 / 같은 대립유전자 개체all

조건유전자 발현

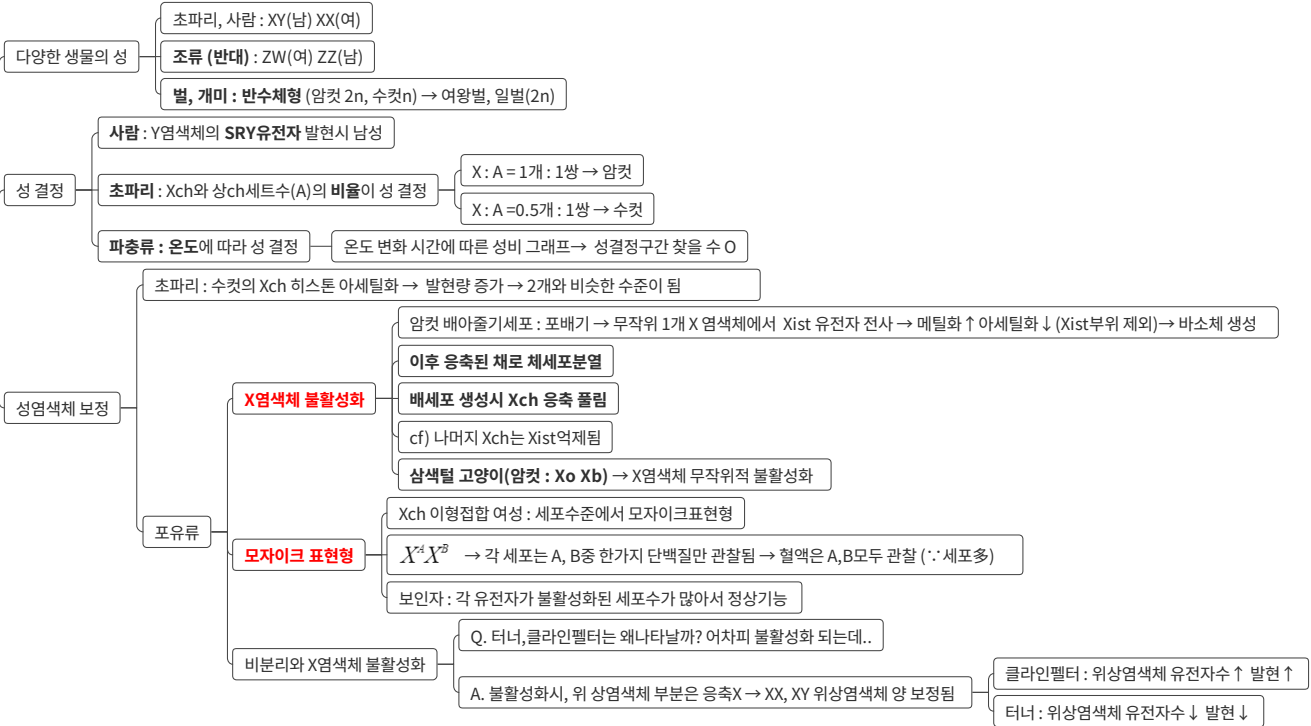
- 성의 영향
 - 중성유전 : 상ch, 성별에 따라 우열 다름
 - 게놈각인
 - 대머리 유전자 : 남성 테스토스테론 영향으로 우성(여자 열성)
 - 포유류, 곤충, 식물 : 모계, 부계 유래 특정 대립유전자가 항상 메틸화되어 생식세포 형성
 - CpG서열의 시토신5번 C가 메틸화 → 전사인자 결합X → 유전자발현X(이질염색질)
 - 메커니즘
 - 체세포는 메틸화된 부위 유지
 - 배세포 형성시 탈메틸화(초기화) → 본인 성별에 맞게 re 메틸화
 - 프래더 윌리 증후군 : 모계유래 → 엄마(메틸화), 아빠(결실) = 발병
 - 안젤만 증후군 : 부계유래 → 엄마(결실), 아빠(메틸화) = 발병
 - 한성유전 : 상ch, 생식기관 차이로 한쪽 성에서만 표현형O
 - 성조숙증 : LH호르몬 수용체 돌연변이
 - 남성 : 레이디히세포에서 계속 T생산 → 빠른 남성화
 - 여성 : LH와 다른 H들도 여포를 자극해야함 → 정상
 - 반성유전 : 성ch, 성별에 따라 표현형 분리비 differ
 - Xch 연관 : 색맹 / 혈우병 / 뒤센근위축증
 - Ych 연관 : 귀 다모증
- 다면발현 : PKU가 지적장애, 탈모, 열은 피부색 유발
- 표현형 모사 : 환경물질로 특정 유전병 닮은 현상
 - 탈리도마이드 - 환경물질이 단지증일으킴

유전학2

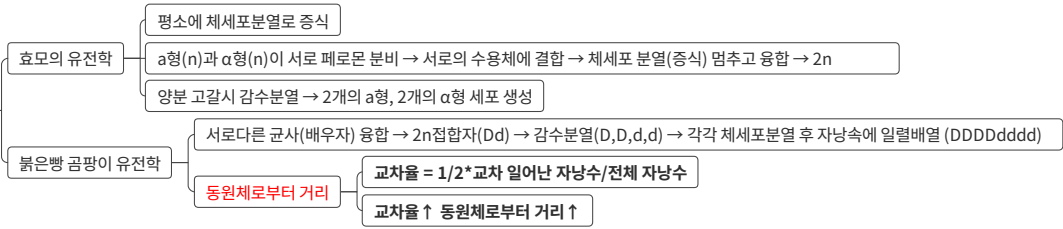
멘델법칙 예외 (이어서)



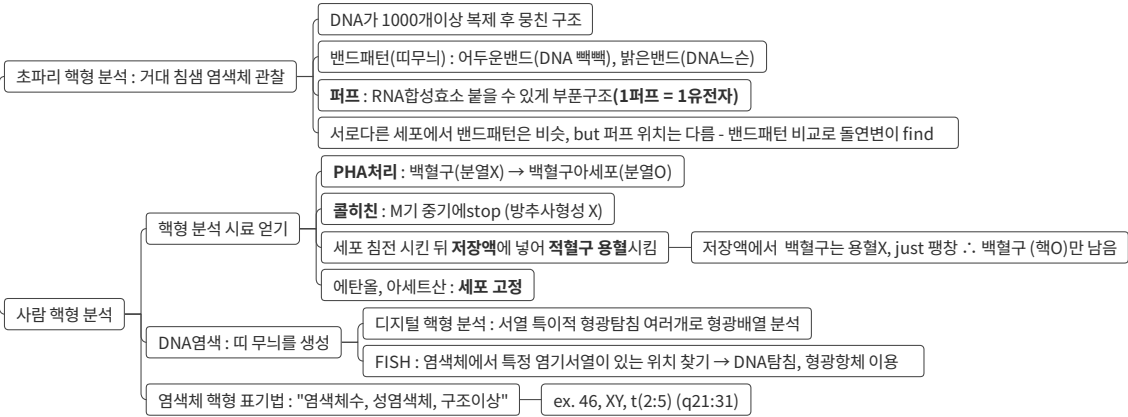
성과 유전학



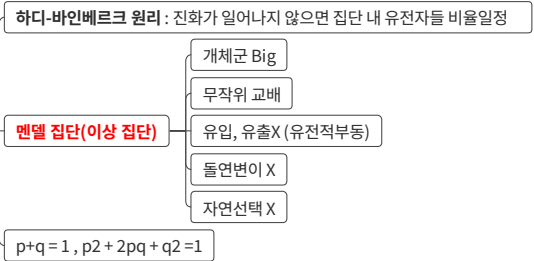
자낭교류 유전학



핵형분석



집단 유전학



후생 유전학

