

심화 돌연변이  
Schema 10  
클라인펠터 증후군

**예**

다음은 어떤 가족의 유전 형질 (가)~(다)에 대한 자료이다.

- (가)~(다)의 유전자 중 2개는 X 염색체에 있고, 나머지 1개는 상염색체에 있다.
- (가)는 대립유전자 A와 a에 의해, (나)는 대립유전자 B와 b에 의해, (다)는 대립유전자 D와 d에 의해 결정된다.
- 표는 이 가족 구성원 ㉠~㉨의 성별과 체세포 1개당 a, B, D의 DNA 상대량을 나타낸 것이다. ㉠~㉨은 아버지, 어머니, 자녀 1, 자녀 2, 자녀 3, 자녀 4를 순서 없이 나타낸 것이다.

| 구성원 | 성별 | DNA 상대량 |   |   |
|-----|----|---------|---|---|
|     |    | a       | B | D |
| ㉠   | 여  | 1       | 0 | 1 |
| ㉡   | 여  | 1       | 1 | 1 |
| ㉢   | 남  | 1       | 2 | 0 |
| ㉣   | 남  | 0       | 1 | 1 |
| ㉤   | 남  | 1       | 1 | 1 |
| ㉥   | 남  | 0       | 0 | 1 |

- 어머니의 난자 형성 과정에서 성염색체 비분리가 1회 일어나 염색체 수가 비정상적인 난자 P가 형성되었다. P가 정상 정자와 수정되어 자녀 4가 태어났으며, 자녀 4는 클라인펠터 증후군의 염색체 이상을 보인다.
- 자녀 4를 제외한 이 가족 구성원의 핵형은 모두 정상이다.

- 1) 아버지, 어머니, 자녀 4와 ㉠~㉥를 매칭하시오.
- 2) P가 다음 선지 중 어떤 것에 해당하는지 고르시오.

- ① 감수 1분열에서 염색체 비분리가 일어나 형성된 난자
- ② 감수 2분열에서 염색체 비분리가 일어나 형성된 난자

심화 돌연변이  
Schema 10  
클라인펠터 증후군

**[해설]**

상수 조건으로 제시된 대립유전자가 a, B, D이므로 각각의 매개상수를 1, 여사건 대립유전자의 매개상수를 0이라 생각하자.

| 구성원 | 성별 | DNA 상대량 |   |   |
|-----|----|---------|---|---|
|     |    | a       | B | D |
| ㉠   | 여  | 1       | 0 | 1 |
| ㉡   | 여  | 1       | 1 | 1 |
| ㉢   | 남  | 1       | 2 | 0 |
| ㉣   | 남  | 0       | 1 | 1 |
| ㉤   | 남  | 1       | 1 | 1 |
| ㉥   | 남  | 0       | 0 | 1 |

상수 조건들을 독해했을 때, 비정상 남자 P에 의해 XX가, 정상 정자가 Y를 주는 클라인펠터 *Setting*임을 알 수 있고 ㉠과 ㉡ 중 어느 구성원이 어머니더라도 ㉢은 정상 구성원이다.

남성 구성원 ㉢에게 DNA 상대량 2가 나타나므로 B, b는 상염색체에 있고 여사건 2 *Pair* A, a, D, d는 X 염색체에 있다.

| 구성원 | 성별 | 성 | DNA 상대량 |   |   |
|-----|----|---|---------|---|---|
|     |    |   | a       | B | D |
| ㉠   | 1  | 여 | 1       | 0 | 1 |
| ㉡   |    | 여 | 1       | 1 | 1 |
| ㉢   | 1  | 남 | 1       | 2 | 0 |
| ㉣   |    | 남 | 0       | 1 | 1 |
| ㉤   |    | 남 | 1       | 1 | 1 |
| ㉥   | 1  | 남 | 0       | 0 | 1 |

세로 비교를 했을 때 2, 0이 공존하므로 ㉠, ㉢과 ㉠, ㉥은 서로 직계 구성원일 수 없다.

⇒ ㉠, ㉢, ㉥은 같은 2세대 구성원이다.

⇒ ㉡은 1세대 구성원인 어머니이다.

㉢과 ㉥은 서로 다른 두 아들이므로 합집합은 어머니의 X 염색체 조합이다 이를 토대로 ㉡, ㉢, ㉥의 Map을 완성하면 다음과 같다.

|            |            |            |
|------------|------------|------------|
| $1 \mid 0$ | $1 \mid 1$ | $0 \mid 0$ |
| $1 \mid 0$ | $1 \mid Y$ | $0 \mid Y$ |
| $0 \mid 1$ | $0 \mid$   | $1 \mid$   |
| 어머니 (㉡)    | ㉢          | ㉥          |

심화 돌연변이  
Schema 10  
클라인펠터 증후군

| 구성원 | 성별  | DNA 상대량 |   |   |
|-----|-----|---------|---|---|
|     |     | a       | B | D |
| ㉠   | 1 여 | 1       | 0 | 1 |
| ㉡   | 여   | 1       | 1 | 1 |
| ㉢   | 1 남 | 1       | 2 | 0 |
| ㉣   | 남   | 0       | 1 | 1 |
| ㉤   | 남   | 1       | 1 | 1 |
| ㉥   | 1 남 | 0       | 0 | 1 |

㉤은 정상 분리로 태어날 수 없는 Setting이므로 돌연변이 구성원, 자녀 4이고  
여사건 미매칭 남성 구성원인 ㉥은 아버지이다.

이를 토대로 정상 구성원의 Map을 완성하면 다음과 같다.

|            |            |            |            |            |
|------------|------------|------------|------------|------------|
| $1 \mid 0$ | $1 \mid 0$ | $0 \mid 0$ | $1 \mid 1$ | $0 \mid 0$ |
| $0 \mid Y$ | $1 \mid 0$ | $0 \mid 1$ | $1 \mid Y$ | $0 \mid Y$ |
| $1 \mid$   | $0 \mid 1$ | $1 \mid 0$ | $0 \mid$   | $1 \mid$   |
| 아버지 (㉥)    | 어머니 (㉡)    | ㉠          | ㉣          | ㉤          |

돌연변이 자녀 4는 a와 D를 모두 가지므로 Map은 다음과 같다.

|            |            |
|------------|------------|
| $1 \mid 0$ | $1 \mid 0$ |
| $1 \mid 0$ | $1 \mid 0$ |
| $0 \mid 1$ | $0 \mid 1$ |
| 어머니 (㉡)    | ㉤ (자녀 4)   |

∴ 어머니의 난자 형성 과정에서 감수 1분열 비분리가 일어났다.

**[정답]**

1) 아버지, 어머니, 자녀 4와 ㉠~㉤를 매칭하시오.

아버지 ㉥, 어머니 ㉡, 자녀 4 ㉤

2) P가 다음 선지 중 어떤 것에 해당하는지 고르시오.

- ① 감수 1분열에서 염색체 비분리가 일어나 형성된 난자
- ② 감수 2분열에서 염색체 비분리가 일어나 형성된 난자