

遺傳子에 관한 50가지 기초지식

＝ 유전자는 DNA ＝

가와까미 마사야 지음
박 경 숙 옮김

◇ 유전자는 단백질의 설계도

우리의 간장세포에서 어떤 종류의 효소단백질(예를들어 포도당을 분해하는 효소)은 원숭이의 간장세포에 있는 포도당분해효소의 단백질

<그림 3-2> 생물종에 따라 아미노산 배열이 다르다. 여러 생물의 2종류의 단백질에 관하여 22번째까지의 아미노산 배열을 비교했다. 제일 상단은 인간의 단백질이고 이것과 다른 아미노산은 검게 표시했다. 효모의 시토크롬C는 왼쪽에 여분의 아미노산을 가지고 있다.

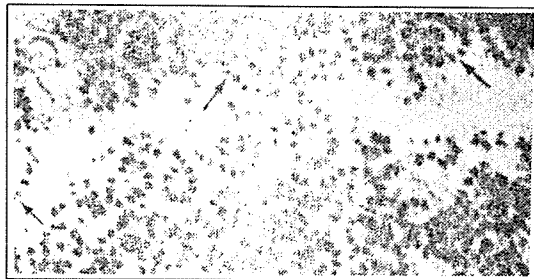
시토크롬 C

	5	10	15	20
사람				
침팬지				
말				
소				
토끼				
캥거루				
닭				
북극곰				
뱀				
개				
구리				
다람쥐				
효모				

헤모글로빈 α사슬

	5	10	15	20
사람				
원숭이				
말				
소				
토끼				
잉어				

과 다소 비슷한 점도 있지만, 우리의 것은 사람의 독특한 형이고 원숭이의 것은 원숭이의 독특한 형이라는 점에서 약간의 차이가 있다. 그 차이는 <그림 3-2>에서와 같이 아미노산의 배열 방식이 어디에서인가 아주 조금 다르게 되어 있기 때문이라는 것도 알려져 있다. 같은 작용을 하는 효소라도 개구리나 물고기 또는 곤충과 식물의 경우에서라면 차츰차츰 아미노산의 치환이 많아져서 입체구조가 달라진다. 우리는 인간 특유의 효소를 가지고 있어, 인간 특유의 세포를 가지게 되고 따라서 인간 특유의 형태와 성질을 발휘하게 된다.



<그림 4-1> 세포내에서 단백질 합성이 왕성히 일어나고 있는 곳. 검은 입자는 리보솜.

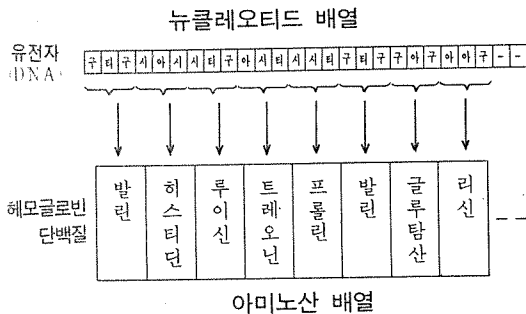
그뿐만 아니라, 우리의 몸 전체의 세포가 가지고 있는 수천만 종류가 넘는 단백질의 구성 세트는 원숭이의 단백질 구성 세트와는 약간 더르고 개구리, 물고기, 곤충, 식물 등은 인간과는 아주 다른 단백질 세트를 갖게 된다.

우리 인간이 가지고 있는 특유한 효소群은 우리의 자손에게로 대대로 전달된다. 또 원숭이도 자손 대대로 원숭이형의 효소를 만드는 능력을 전달하고 있다. 이것은 이와 같은 특유의 효소(즉, 특정의 아미노산 배열을 가진 단백질)를 만드는 능력이 유전자에 의해 지배되고 있다는 것을 의미한다. 그렇다면 유전자에는 아미노산의 배열 방식을 명령하여 특정의 단백질을 합성하게 할 만한 능력이 있음이 틀림없다. 실제로 분자생물학이라는 학문의 발달에 의해, 유전자에는 아미노산 배열을 지령하는 암호가 DNA에 의해 보존되고 있음이 밝혀졌다.

DNA는 「아데닌, 티민, 구아닌, 시토신」의 4 종류의 염기와 인 및 당으로 구성되어 있다. 하

나의 염기, 燐, 5탄당이 같이 연결된 것을「뉴클레오티드」라 하는데, 이 뉴클레오티드가 여러 가지의 다양한 순서에 의해 긴 사슬을 형성하고 있는 것이 DNA이다. 4종류의 뉴클레오티드를 간단히 「아·티·구·시」로 약칭하기로 하자. 아·티·구·시의 4개 중 3개가 한 세트가 되어 1개의 아미노산을 지정하는 암호역할을 하고 있다.

<그림 4-2>에는 적혈구에 포함되어 있는 혈액의 붉은색을 나타내는 단백질의 헤모글로빈의 아미노산 배열 순서가 표시되어 있다. 헤모글로빈은 이와 같은 아미노산이 약 150여개 정도 배열된 폴리펩티드사슬 4개가 모여서 되어 있다. <그림4-2>에는 그중 β사슬의 한쪽 끝의 아미노산 배열을 나타내고 있다. 예를 들어 「발린, 히스티딘, 루이신, 트레오닌의 순서로 아미노산을 연결하라」는 명령을 내기 위한 유전자의 암호는 「구티구·시아시·시티구·아시티」이다.



<그림 4-2>. 헤모글로빈 단백질과 그 유전자 DNA. DNA에는 4종류의 뉴클레오티드를 사용하여 암호문이 쓰여 있다. 3개의 뉴클레오티드가 한 단위가 되어, 1종류의 아미노산을 지정하는 단어로 되어 있다. 이 단어에 따라 만들어진 문장은 1개의 단백질을 합성하는 설계도이다.

이 뉴클레오티드를 문자화하면 헤모글로빈의 β사슬은 146개의 아미노산으로 되어 있으므로, β사슬을 만들기 위한 암호 문장은 「3×146 = 438 문자」로 되어 있으며, 이 문장이 헤모글로빈 β사슬을 합성하는 설계도가 된다. 이렇게 4종류의 문자를 3개씩 짝지워 적당히 배열하게 되면, 어떠한 아미노산 배열을 가질 단백질의 설계도라도 만들 수가 있다. 이렇게 하여 수천,

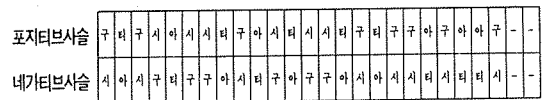
수만 종류의 단백질의 암호문이 길다란 DNA사슬 위에 찍어지고, 그 긴 사슬은 적당히 다발로 묶여져 세포 안의 핵 속에 수용되어 있게 된다.

즉, DNA는 암호문을 녹음한 녹음기의 磁氣 테이프와 같은 것이라고 말할 수 있겠다. 우리 몸의 하나하나의 세포의 핵은 전곡목을 녹음한 자기테이프를 한개씩 가지고 있는데, 이 테이프를 「단백질 합성기구」라는 세포 안의 녹음기에 걸면, 각각의 곡목이 재생되어, 저마다의 단백질이 되어 세포안에서 활동하기 시작한다. 그러나 각각의 세포에서 전곡목이 모두 재생된다면 하나의 세포에서 모든 종류의 단백질이 합성되므로 모든 세포는 같은 형태를 지니게 되고, 같은 작용을 하게 되어 버린다. 그러나 실제로는 우리의 몸에는 여러 종류의 세포가 있으며 그 속의 단백질의 종류도 가지가지이다.

그것은 각 세포가 테이프의 한 부분만을 선택하여 재생하고 있기 때문이다. 어떤 세포에서는 자기에게 불필요한 부분의 테이프는 어떤 물질로 덮어 버리는 등의 방법으로 그 부분이 재생되지 못하게 하고 있다. 그 메카니즘에 대하여는 뒤에서 자세히 설명하겠다.

◇ DNA의 형태

지금까지는 DNA가 한 가닥으로 된 사슬인 것처럼 말해 왔지만, 실은 DNA는 포지티브사슬과 그것에 대응하는 네가티브사슬을 합친 두 겹의 사슬로 되어 있다<그림 5-1>.



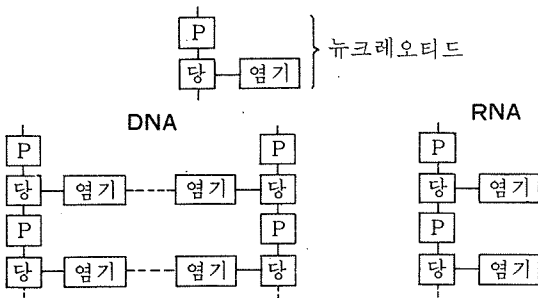
<그림 5-1> DNA 2중사슬, 보통의 DNA는 2중사슬이다. DNA는 단백질 합성의 원부로서, 세포의 생명 유지에 필수이다. 그 때문에, 포지티브사슬과 네가티브사슬이 각각 복사판과 합친 상태로 세포핵 내에 보존되고 있다.

DNA는 우리 몸의 모든 단백질의 설계도이므로 철저히 보존되어야 한다. 그런데 우리의

주변 환경에는 유해한 화학물질이나 방사선이 가득 차 있고, 이것들은 끊임없이 DNA에 작용하여 DNA 사슬에 미세한 상처를 주고 있다. 그러나 세포는 한쪽 DNA 사슬에 상처가 났어도 다른 한쪽의 사슬을 鑄型으로 하여 복원(수복)할 수 있도록 포지티브사슬 이외에 네가티브사슬을 만들어 보존하고 있다. 이와 같은 방법으로 돌도 없는 중요한 유전정보가 핵 속에 소중히 보관되어 있게 된다.

네가티브사슬과 포지티브사슬을 갖고 있는 또 하나의 이유는 분열하여 생긴 자손의 세포에 완전히 같은 유전정보를 분배하기 위해서이다. 즉, 한 개의 세포가 두 개로 증식할 때, 한 세포에는 전부터 있던 포지티브사슬과 그것을 주형으로 하여 만들어진 새로운 네가티브사슬을, 또한 세포에는 전부터 있던 네가티브사슬과 그 네가티브사슬을 주형으로 하여 만들어진 새로운 포지티브사슬을 각각 분배한다. 이에 대한 자세한 것은 뒤에 설명하겠다.

외사슬의 DNA를 구성하고 있는 뉴클레오티드



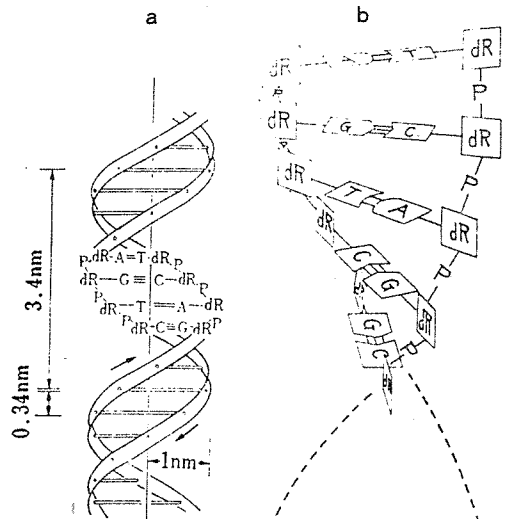
성분	DNA는	RNA는
인산(P)	인산	인산
당	데옥시리보오스	리보오스
염기	아데닌 (A) 티민 (T) 구아닌 (G) 시토신 (C)	아데닌 (A) 우라실 (U) 구아닌 (G) 시토신 (C)

() 안은 약자

<그림 5-2> 핵산의 기본 구조. DNA와 RNA를 통틀어 핵산이라 하는데, 핵산은 이 그림과 같이, <염기+당+인산=뉴클레오티드>의 결합체로 되어 있다.

드 즉, 아·티·구·시는 각각 「A·T·G·C」로 약칭되는 염기인 「아데닌·티민·구아닌·시토신」을 각각 포함하고 있다<그림 5-2>. 겹사슬의 DNA에서는 <그림 5-2>에서와 같이 염기는 서로 마주보고 있다. 이렇게 마주보는 데는 일정한 법칙(뉴클레오티드 대응칙)이 있어, 반드시 다음과 같이 대응하고 있다.

「A:T」, 「G:C」 염기와 염기는 데옥시리보오스라는 糖과 磷酸에 의해 연속적으로 연결되어, 전체적으로 사다리와 같은 형태를 취하고 있다. 이 사다리가 일정하게 꼬여서, 왓슨(J. D. Watson: 노벨상 수상)과 크릭(F. H. C. Crick: 노벨상 수상)가 발견한 유명한 이중나선 구조를 형성하고 있다<그림 5-3>.



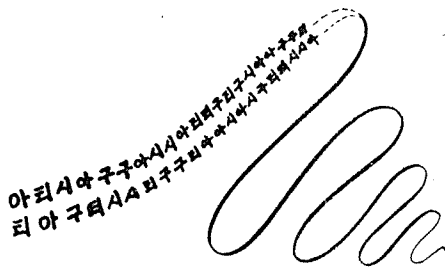
<그림 5-3> DNA의 나선 구조. a: DNA는 나선 사다리와 비슷한 모양을 하고 있다. b: 그것은 데옥시리보오스와 인산을 중심으로, 염기(A=아데닌, T=티민, G=구아닌, C=시토신)의 쌍이 사다리형으로 꼬여 있다.

세균과 같은 하등생물로부터 고등한 식물이나 우리 인간에게 이르기까지 생물이 가지고 있는 DNA는 모두 이와 같은 형태를 하고 있다. 포지티브사슬과 네가티브사슬로 된 겹사슬 DNA는 화학적으로도 안정하며, 외사슬 DNA보다도 DNA분해효소의 작용을 받기 어렵게 되어 있다. 그러나 약간의 예외는 있어서 어떤 종의 바이러스에서는 외사슬의 DNA가 유전자로 되

어 있는데, 이때는 효소로 분해가 되지 않게 단단한 단백질껍질로 싸여 있다.

또, 바이러스 중에는 DNA 대신 RNA(리보핵산)를 유전자로 이용하고 있는 것도 있다. DNA를 구성하고 있는 당이 데옥시리보오스인 데반하여, 이 RNA는 당이 리보오스로 되어 있다. 또 염기로는 DNA의 T대신 RNA에는 U(우라실:Uracil)이 사용되고 있다. 즉 그 뉴클레오티드의 약칭은 「우」가 될 것이다. 따라서 RNA 바이러스의 유전자 암호문은 「아·우·구·시」의 문자로 철해져 있다. 우리 인간의 세포핵에 포함되어 있는 DNA량을 측정하면, 핵 1개당 DNA의 무게는 $4.8 \times 10^{-12}g$ 이 된다.

인간의 DNA는 46개의 염색체의 다발에 고루 나누어져 분포하고 있으며, 그 중의 절반은 아버지로부터, 나머지 절반은 어머니로부터 온 것이다. 그러므로 이들 절반의 염색체에는 각각 거의 같은 유전자 세트를 가지는 DNA를 포함하고 있다. 그래서 1개의 세포에 포함되어 있는 한쪽 어버이로부터 온 DNA사슬을 전부 연결시키게 되면, 그것은 70cm나 되는 길이를 가지게 된다. 지금 이 DNA를 10만 배로 확대하여 관찰해 보면 지름이 약 0.2mm의 비단실과 같은 모양을 볼 수 있는데 그 길이는 무려 70km에 이르게 된다. 이것으로 우리는 유전자 DNA가 얼마나 가늘고 긴 것인가를 짐작할 수 있게 된다. <그림 5-4>.



<그림 5-4> DNA의 길이. 유전 정보는 DNA의 뉴클레오티드 배열로 표현되지만 포지티브사슬과 네가티브사슬의 복사가 겹친 상태로 보존되어 있다. DNA를 두께가 0.2mm의 실이라고 하면, 그 길이는 수십km도 넘게 된다.

이렇게 긴 실을 뭉쳐서 작은 핵 속에 집어넣

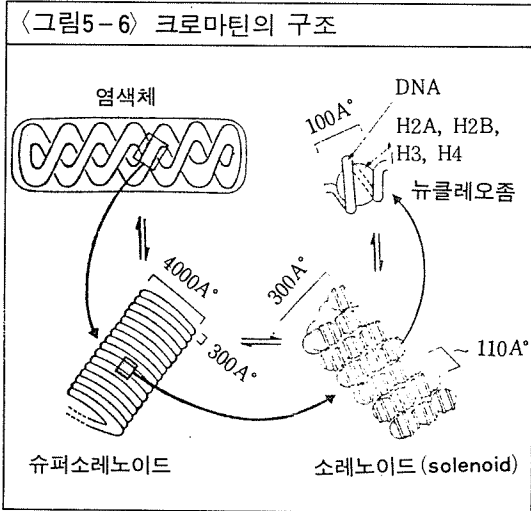
자면 자칫하면 혼란이 일어날 지도 모르겠다. 더구나 세포분열 때에는 이 실이 엉키지 않고 2개의 세포에 분배되어야 한다. 그것은 그리 쉬운 일이 아닐 것이다. 이 가늘고 긴 실의 보관을 위해 세포는 다음과 같은 대책을 세워 놓고 있다.



<그림 5-5> 세포핵에서 추출한 DNA (Fawcett; The Cell. 인용)

아마도 여러분은 어렸을 적에 고무줄로 프로펠라를 돌려 날려 보내는 모형 비행기를 본 적이 있을 것이다. 날리기 전에 고무줄을 조금씩 감아 가면, 처음에는 단순한 나선이 생기지만 더 감아 가면 고무줄이 더욱 꼬여져서 점점 굵은 나선이 만들어진다. 이것을 더 감아 가면서 꼬리 쪽의 고무줄 결속을 풀어 줄을 느슨하게 해주면 굵게 꼬인 나선이 중간에서 접혀져서 더 한층 굵은 나선모양의 다발이 된다. 이중나선의 DNA사슬도 이와 같은 방식으로 한번 꼬이고 겹쳐 꼬이고하여 굵은 다발을 이루게 된다. 실제

로 핵 속의 DNA는 여기서 설명한 것보다 좀더 복잡한 방법으로 뭉뚱그러져 있고 더우기 제1차 나선은 몇 종류의 단백질로 고정되어 있다 <그림 5-6>. 이것에 관해서도 뒤에서 좀더 상세히 설명하겠다.



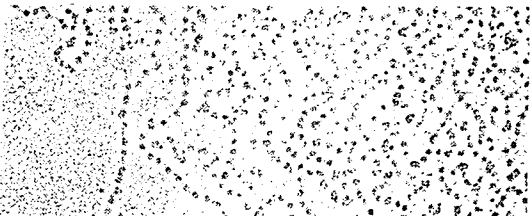
이 아니고 그 주위에 몇 종류의 단백질이 엉키어 붙어있다. 기본이 되는 단백질은 「히스톤」이라 하는 것인데, 이것은 5종류 정도가 있다. 그중 4종류(H2a, H2b, H3, H4)가 2분자씩 모이고, 또 다른 종류(H1)가 여기에 첨가되어 하나의 덩어리를 만들고 있다<표 6-1>. 이 덩어리에 이중나선의 DNA가 느슨히 감겨 그림 6-1에서 보인 것과 같이 염주같은 형태를 하고 있다. 이러한 염주 모양의 실은 더욱 꼬여서 고차원의 나선구조를 이루고 있다. 이때 염주알에 해당하는 부분을 「뉴클레오솜」이라 한다.

세포를 염색하여 현미경으로 관찰하면, 세포핵의 진하게 염색된 부분과 연하게 염색된 부분이 보인다. 이때, 진하게 염색된 부분은 「헤테로크로마틴」이라 하고, 연하게 염색된 부분을 「진성(眞性)크로마틴」이라 하여, 이전부터 형태학적으로 구별되고 있었다<그림 6-2>. 최근의 물리·화학적 연구에 의하면, 「헤테로크로마틴」은 DNA사슬이 몇겹으로 꼬여 치밀한 덩어리를 이루는 부분이고, 「진성 크로마틴」은 DNA사슬이 느슨하게 감겨 있어 풀리기 쉬운 부분이라는 것이 밝혀졌다.

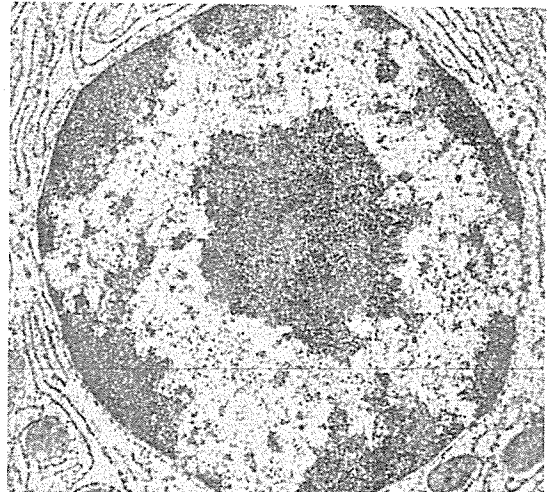
◇ 크로마틴과 염색체

유전자인 DNA는 실제로 어떤 형태로 핵 속에 존재하고 있을까? 화학적 분석법과 X선 회절 분석법 및 円偏光二色性 분석법 등의 물리적 분석법이 발달되고, 또 전자현미경의 기술이 발달된 덕택으로 지금은 세포 안에서의 유전자의 존재 상태를 아주 자세히 알게 되었다.

핵 안의 DNA는 DNA사슬만으로 되어 있는 것



<그림 6-1> 뉴클레오솜의 전자현미경 사진. 염색체에 적당한 처리를 하면, 꼬인 것이 풀려 실 상태로 되며 그 실은 염주와 같은 구조를 하고 있다. 염주알에 해당하는 것을 뉴클레오솜이라 하며, 히스톤이라는 단백질에 DNA가 감겨져 있다. E. De Robertis의 : Cell and Molecular Biology.(1980) 인용



<그림 6-2> 진성 크로마틴(원내의 흰부분)과 헤테로크로마틴(원내의 검은 부분) (Fawcett; The Cell. 인용)

「히스톤」은 이와 같이 DNA의 입체구조를 유지하는 역할을 하고 있음이 틀림없지만, 그밖의

역할에 대하여는 잘 알려져 있지 않고 있다.

H1히스톤은, 「헤테로크로마틴」부분에 많은 사실이 알려져 있으므로 이것이 DNA사슬을 겹겹으로 꼬이게 하는 역할을 하고 있는지도 모르겠다.

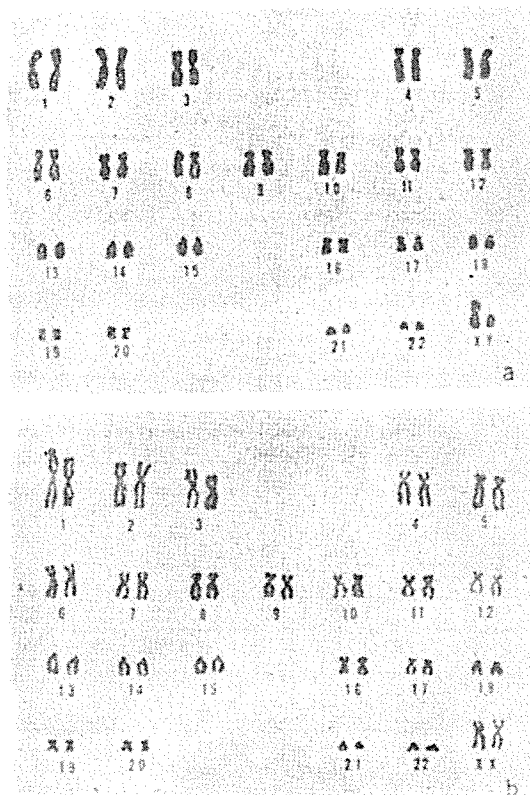
크로마틴의 단백질에는 「히스톤」외에도 「비히스톤 단백질」이 여러 종류 있어, 그 일부는 히스톤과 같이 DNA와 결합해 있고, 일부는 혼자 유리되어 핵액중에 존재한다. DNA를 주형으로 하여 RNA를 합성하는 효소인 RNA폴리머라제나 역시 DNA를 주형으로 하여 DNA를 복제하는 효소인 DNA폴리머라제는 비히스톤 단백질 중의 하나이다. 그 밖에도 유전자의 발현을 제어하는 여러 가지 단백질도 여기에 속해 있다. 비히스톤 단백질이 헤테로크로마틴과 진성 크로마틴 중에서 어느 쪽인가를 말하자면, 진성 크로마틴쪽에 많이 분포되어 있다고 할 수 있다.

또 「진성 크로마틴」부분은 DNA 위의 유전자가 왕성히 발현되고 있는 곳이다. 그에 반하여 「헤테로크로마틴」부분에는 그 세포에게 불필요한 유전자가 배열되어 있어 그 때문에 뻑뻑하게 접혀져 있는 것이다.

세포가 예사روی 생활하고 있을 때는 DNA는 轉寫하기에 편리하도록, 크로마틴의 형태로 핵안에 존재하고 있지만, 세포분열 때에는 그와 같이 크로마틴 상태로 존재하는 것이 편리하지 않은 것 같다. 어쨌든 DNA는 길다란 실모양의 분자이므로 이것이 엉키지 않고 2개의 딸세포로 분배된다는 것은 그다지 쉬운 일이 아닐 것이다. 그래서 고등생물의 DNA는 세포분열 직전에 염색체라는 다발로 합치게 되는데, 이것은 광학현미경으로도 관찰이 가능하다. 즉 이러한 과정은 장편의 암호문집을 몇 편의 소책자로 정리하는 것과 같다.

우리 인간의 체세포의 염색체를 현미경으로 관찰하면 46개의 염색체를 볼 수 있는데, 그 크기는 다양하다. 그러나 자세히 보게 되면 그 중에서 2개씩 같은 모양을 하고 있음을 알 수 있다. 이러한 같은 형태의 염색체의 쌍을 相同染色體라 하며, 이들은 각각 아버지와 어머니로

부터 물려받은 것이다. 절반인 23개의 염색체는 서로 모양도 다르고 큰 것을 1번으로 하여 크기에 따라 차례로 각각 번호가 붙어 있는데 가장 작은 것을 23번으로 하고 있다(그림 6-3).



〈그림 6-3〉 사람의 염색체. 정상인의 염색체. 위 : 남자, 성염색체 XY를 가짐. 아래 : 여자, 성염색체 XX를 가짐.

다시 말해서, 우리의 세포들은 그것들이 수정란으로써 삶을 시작하게 되면, 1권에서부터 23권까지의 스물 세 권의 소책자를 아버지로부터 물려받고, 그와 똑같은 스물 세권을 어머니로부터 물려받게 된다. 그와 똑같은 스물 세권을 어머니로부터 물려받게 된다. 그리고 그것들을 충실히 복제하여 두 세트씩 모든 체세포에 분배해 주고 있다. 아버지와 어머니로부터 물려받은 1쌍의 상동염색체에는 거의 같은 암호문이 적혀 있다. 따라서, 전체로서의 우리의 세포는 거의 같은 암호문집 두 벌을 가지고 있는 셈이다.