

## 아프리카 대형 유인원(침팬지, 고릴라) : 특징, 계통 및 진화

홍경원 · 김희수\*

부산대학교 생명과학부

### African great apes (chimpanzee and gorilla) : feature, phylogeny and evolution

Kyung-Won Hong and Heui-Soo Kim\*

Division of Biological Sciences, College of Natural Sciences, Pusan National University, Busan 609-735, Korea

#### Abstract

The chimpanzee and gorilla are classified into hominidae, catarrhini, primates. These species are originated from Africa, so called African great apes. Recently, primatologists have classified that there are 2 species 5 subspecies of the chimpanzee and gorilla, respectively. Since the human genome project has been finished, the chimpanzee genome project has been launched to understand human evolution and genetic diseases. The sequences of chimpanzee chromosome 22 homologous to human chromosome 21 were completed, and then the Y chromosome of chimpanzee is being analyzed. Comparative analysis of human, chimpanzee and gorilla could provide the key for understanding of various human diseases and human origin. By detecting human specific-functional genes or mobile genetic elements (HERV, LINE, SINE) through primate research, we could understand what is human being? gradually. For these comparative researches, we summarized fundamental knowledge of the feature, phylogeny and evolution of African great apes including humans.

**Key words** – African great apes, chimpanzee, evolution, gorilla, phylogeny, primates

#### 서론

인간은 언제, 어디에서, 어떻게 생겼을까? 인간은 왜 다른 동물들과 다른가? 무엇이 인간을 인간답게 만들었는가? 인간의 역사가 시작되는 순간부터 품어왔던 의문들이다. 이직 아무도 그 해답을 명확하게 말할 수 없지만, 인간의 게놈 서열이 완성됨으로써 이러한 의문점에 대해 점차적으로 그 실마리가 보이고 있다. 지금까지 인간과 대형 유인

원 계통들 사이에서 세포 유전학적 차이, 반복적인 게놈 DNA의 형태와 수의 차이, 내생레트로바이러스의 분포와 풍부도의 차이, 대립인자의 형질 다형성의 존재와 정도의 차이, 특정한 유전자의 불활성화된 정도의 차이, 유전자 서열, 중복 및 발현의 차이, 그리고 mRNA의 스플라이싱의 차이가 연구되고 있다.

일반적으로 인간과 침팬지(*Pan troglodytes*)의 공동 조상은 약 5~6백만 년 전에 분기된 것으로 받아들여지고 있다. 또한 고릴라 (*Gorilla gorilla*)와는 약 7~8백만 년 전에 분기되었고, 오랑우탄 (*Pongo pygmaeus*)는 약 12~13백만 년 전에 분기되었으며, 침팬지와 보노보 (*Pan paniscus*)는 약 2백만 년 전에 분기된 것으로 받아들여지고 있다[8]. 현

\*To whom all correspondence should be addressed  
Tel : +82-51-510-2259, Fax : +82-51-581-2962  
E-mail : khs307@pusan.ac.kr

대 인간의 기원에 대해 많은 가설들이 제시되고 있지만, 현재 많은 지지를 얻고 있는 두 가지 가설을 소개하고자 한다. 하나는 “지역 연속성 (regional continuity)” 가설이고, 다른 하나는 “아프리카 치환 (African replacement)” 가설이다. 전자는 근대 인간기원은 아프리카와 유라시아의 다양한 지역에서 고대 인간들이 계속해서 살아 왔으며, 몇몇 특징적인 형질들이 이 그룹들 사이에서 이동하는 유전자 흐름을 형성했다는 가설이다. 후자는 현대 인간은 아프리카의 고대 *Homo erectus*의 후손이며, 약 200만년 전에 아프리카를 떠나기 시작해서 유럽과 세계의 나머지 지역의 후손이 되었다는 가설이다[18]. 현재 많은 연구자들이 세계 각국의 인간 DNA에 대한 형질 다형성을 연구한 결과, 현대 인간들은 아프리카인의 후손이라는 결론에 도달했고, “아프리카 치환”가설이 타당하다고 추론하고 있다[15]. 또한 현대 인간들의 수가 폭발적으로 증가하기 시작한 것은 미토콘드리아 DNA와 염색체 Xq13.3의 서열을 분석해 본 결과 약 10만년 전으로 추정되며, 이렇게 인간 개체수가 폭발적으로 증가 한 것은 수 많은 돌연변이가 그 원인이라 생각된다. 10만년이란 것은 침팬지, 고릴라 같은 대형 영장류의 진화와 비교했을 때 아주 짧은 시간이고, 따라서 인간의 DNA는 상당한 자연선택의 압력을 받고 있는 중이라 할 수 있다. 이러한 자연선택의 압력은 인간 DNA가 안정화 될 때까지 계속 진행될 것이며, 따라서 많은 수의 인간 계통이 자연선택에 의해 제거되게 될 것임을 나타낸다. 이것이 현재 인간이 겪고 있는 많은 질병들의 근본적인 원인이라 할 수 있으며, 이러한 질병들을 극복하기 위해서는 근원적인 문제인 인간 유전자 풀 (gene pool)의 안정화에 있다고 하겠다. 물론 이것은 수백만년의 시간이 지난다면 자연적으로 안정화 되겠지만, 우리가 인간인 이상은 간과할 수 없는 문제이다.

이러한 인간이 갖는 다양한 문제를 해결하기 위해서, 우리는 질병과 연결되어 있는 돌연변이가 어떠한 영역에서 일어나고 있는가에 대해 침팬지 및 고릴라의 유전자의 비교 분석으로써 알 수 있고, 치료 방법 또한 찾을 수 있을 것이라 생각된다. 예를 들면, 현대 전세계 인류가 가장 두려워하는 질병인 에이즈는 아프리카의 침팬지의 아종에서 유래 되었다는 것이 밝혀 졌다[13]. 그 침팬지는 에이즈 바이러스를 가지고 있지만 감염되지 않는다. 이것은 침팬지와 인간이 가진 유전자의 어떤 차이에 기인한 것이며, 침팬지가 가지고 있는 대상 유전자를 찾고, 인간의 염색체에

서 상동 유전자를 변화시킬 수 있다면, 무시무시한 에이즈에 대한 두려움으로부터 벗어날 수 있을 것이다. 물론 인간 유전자의 변형이 또 다른 새로운 질병을 야기시킬 수 있지만, 그 또한 침팬지와 인간의 비교 연구를 통해 해결할 수 있을 것이다.

또한 침팬지 게놈 완성은 두발로 걷거나 복잡한 말하기 같은 인간만의 표현형적인 특징을 설명하는 유전적 차이들의 발견을 가능하게 할 것이다. 한 유전자인 FOXP2 (forkhead box P2)는 인간의 언어 능력에 직접적으로 관계하는 것으로 최근에 동정되었다[5]. 그러므로 침팬지의 FOXP2 유전자의 서열과 그 주변의 프로모터/인핸서 영역들은 언어의 진화에 관심 있는 연구자들에게 흥미로운 염기서열이다. 그러나 그러한 차이점을 찾기 위해서는 단지 유전자 중복과 유전자 조절의 변화만이 새로운 표현형을 가져 오는 것이 아니라, 유전자의 기능을 잃어버리는 것 또한 새로운 표현형을 가져 올 수 있다는 생각을 잃지 말아야 할 것이다.

오늘날 우리 인간은 암, 에이즈, 정신분열증, 자가면역질환 등의 다양한 질병과 더불어 살고 있다. 이러한 질병에 대한 이해와 인간의 기원을 정확하게 규명하기 위해서는 인간과 제일 가까운 침팬지, 보노보, 고릴라 등의 영장류 연구가 필수적이다. 인간게놈의 완성 후의 과제들 중의 주요한 하나는 침팬지 게놈과의 비교연구라 할 수 있겠다. 인간과 침팬지의 비교유전체에 대한 연구로 말미암아 우리는 인간만이 가진 것은 어떤 유전자이며, 그 유전자의 기능은 무엇인가 등을 확실히 이해함으로써 인간 진화의 신비도 하나씩 벗겨지리라 생각된다. 본 논문에서 우리는 인간을 포함한 침팬지 및 고릴라에 대한 형태, 생태, 유전 및 분자적인 특징을 조사하고 그들의 진화 및 계통 분류에 대한 연구결과들을 종합 정리하여 보고하고자 한다.

#### 아프리카 대형 유인원의 형태와 지리적 분포

아프리카 대형 유인원은 주로 열대 우림에 서식한다. 다양한 유인원들의 형태는 먹이의 종류에 적응한 것으로 해석할 수 있다[12]. 침팬지는 온몸이 검은 털로 덮여 있으며, 얼굴의 빛깔은 살색에서 검은색까지 변이가 있고, 나이에 따라서도 다르다. 크기는 수컷이 77~92cm이고, 암컷은 70~85cm이다. 몸무게는 수컷이 34~70kg이고, 암컷은 약 26~50kg이다. 수명은 약 40~60년 정도이다 (Fig. 1a, b).



Fig. 1. African great apes; a) pygmy chimpanzee (Bonobo), b) common chimpanzee, c) eastern lowland gorilla, d) western lowland gorilla, e) mountain gorilla.

서아프리카의 시에라리온, 가이아나 부근에서 탕가니카호까지 분포 한다 (Fig. 2a, b).

고릴라는 얼굴이 튀어나오고, 검은며, 코는 평평집한 납작코이며, 콧구멍은 크고 눈썹이 치솟아 있다. 털은 거칠고 흑색 또는 흑갈색이다. 두개골은 정수리 중앙부를 통하는 시상릉이 발달되어 있고, 눈썹의 융기가 높는데 특히, 늙은 수컷에서 뚜렷하다. 몸무게는 암컷이 약 70~140kg 이고, 수컷은 약 135~275kg이다. 수명은 약 40~50년 정도이다 (Fig. 1c, d, e)[26]. 나이지리아, 카메룬, 콩고, 우간다, 브룬디 그리고 비룽가 화산지대에 서식한다 (Fig. 2c).

#### 아프리카 대형 유인원의 생태적 특징

침팬지는 인간과 같이 다양한 음식을 먹지만, 그들의 주된 음식은 식물성이다. 침팬지들은 120가지 이상의 식물종을 먹는 것으로 기록되어 있다. 대부분의 사람들이 믿는

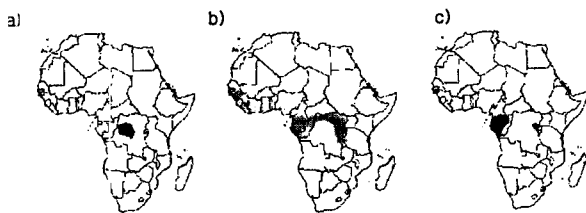


Fig. 2. Geographical distribution of African great apes; a) pygmy chimpanzee (bonobo), b) common chimpanzee, c) gorilla.

것과는 달리 가끔씩 육류를 먹는다. 육류를 먹는 것은 침팬지들 사이에서 미식가라고 생각 된다. 침팬지들은 콜로부스 원숭이 등을 사냥해서 먹는다. 또는 다른 무리의 침팬지 새끼도 죽인다. 또 이들은 흰개미를 좋아하는데, 막대기나 대나무를 이용해 흰개미 및 병정개미들을 통나무의 굴로부터 꺼내서 먹는다[32]. 습윤한 산림에서만 사는 고릴라에 비해 건조지대에도 높은 적응력을 나타내며, 집단력도 크다. 수컷은 8~9살, 암컷은 6~8살이면 성적으로 성숙한다. 특정한 번식기간은 없으며, 성 주기는 약 37일이다. 암컷은 발정하면 엉덩이의 나출된 성피가 크게 부풀어 오른다. 임신기간은 약 8개월로 한배에 1마리의 새끼를 낳는다. 염색체의 수는 사람보다 1쌍이 많은 48개를 가지고 있으며, 형태도 인간과 다소 닮아 있으며, 혈액 등의 생화학적 성질도 인간과의 근연성을 나타내는 것이 많다. 먹이의 분배 및 복잡한 인사행동 등이 관찰되었는데, 이러한 행위는 인간을 제외한 영장류에서 보기 드문 습성이다[26]. 최근까지도 이들의 사회 구조는 불분명 하였다. 이들은 30~80마리가 안정된 사회적 단위를 유지하면서 생활하고 있으며, 그 활동영역은 30~40km<sup>2</sup>에 달한다. 단위 집단 내에는 가족과 같은 하위단위는 없고 방종한 이합집산을 되풀이 한다. 단위 집단 내에서 성관계는 완전히 자유인데 단위 집단 사이에서는 암컷의 이적을 볼 수 있는 것은 주목할 만한 점이다. 이들은 나무 위에도 집을 짓고 그 위에서 잔다[26].

고릴라는 일차적으로 채식을 한다. 뿌리, 줄기, 잎, 흰개미, 수액, 굼벵이 등을 먹는다. 그들 몸의 크기때문에 많은 양의 음식을 필요로 한다. 그들은 100여 종의 식물종을 먹는다. 그들 음식의 67%는 과일이고, 17%는 씨앗, 잎, 줄기, 수액이다. 건기에는 풀이나 나무 껍질도 먹는다. 고릴라는 아침에 2시간 동안 많이 먹고, 그 후 천천히 먹는다. 때때로 그들은 과일이나 잎에 아침동안 포함된 이슬을 먹기때문에, 물이 더 이상 필요하지 않다. 고릴라는 그들의 음식을 다른 이들과 공유하지 않는다[25]. 이들은 15마리 이상의 가족무리를 이루며, 낮에는 삼림보다 약간 열린 곳에서 지낸다. 저녁이 되면 삼림이나 덤불 속의 높이 1.8m 가량의 나무 위에 나뭇가지 등으로 잠자리를 만드는데 늙은 수컷은 나무 밑에서 잔다. 이 잠자리는 한 번 이상 사용하지 않는다. 먹이는 손으로 집어서 먹는다. 물은 입술을 대고 마신다. 어린 고릴라는 나무를 잘 타나 어른 고릴라는 무거워서 나무에 오르지 않는다. 흥분하면 뒷발로 서서 이빨

을 드러내고, 가슴을 두드리며, 평평하는 소리를 낸다. 임신기간은 약 9개월로, 한 배에 한 마리를 낳는다[20,26].

아프리카 대형 유인원의 분류

영장류의 계통 분류학자들은 침팬지 (*Pan troglodytes*)를 2종 5아종으로 분류하고 있다. 서부 침팬지 아종 (*P. t. versu*)은 한때 남부 세네갈에서 중앙 나이지리아 까지 13개국에서 발생하는 것으로 알려졌지만, 지금은 그 범위가 축소 되었다. 나이지리아와 카메룬에서 하나의 분리되는 아종으로 나이지리아 침팬지 (*P. t. vellerosus*)로 분류하고 있다. 중앙 아프리카의 침팬지인 중앙 침팬지 아종 (*P. t. troglodyte*)은 북 카메룬에서 남부 콩고강까지 분포한다. 동부 아프리카 침팬지인 동부 침팬지 (*P. t. schweinfurthii*)는 서쪽으로 콩고에서 남쪽으로 탄자니아의 탄가니카호까지 분포한다. 이들은 개체군은 작지만 많이 흩어져 있다. 보노보 침팬지 (*Pan paniscus*)는 아종은 알려지지 않았지만, 상당히 넓게 분포하고, 중앙 콩고에서 남부 콩고강까지 불연속적으로 존재한다.

고릴라는 최근에 많은 유인원 학자들이 서부와 동부를 구별되는 종으로 인식하여 2종 5아종으로 나누어지는데, 서 고릴라 (*Gorilla gorilla*)종에는 서 로랜드 고릴라 (*G. g. gorilla*), 크로스리버 고릴라 (*G. g. diehli*)의 두 아종이 있고, 동 고릴라 (*Gorilla beringei*)종에는 그라우에리 고릴라 (*G. b. graueri*), 브윈디 고릴라 (*G. b. bwindi*), 마운틴 고릴라 (*G. b. beringei*)의 세 아종이 있다 (Table 1). 현재 아프리카에 남아있는 야생 침팬지와 고릴라의 개체 수를 조사해 본 결과, 크로스리버 고릴라와, 동 고릴라의 개체수가 약 200

~300마리 정도로 멸종 위기에 있음을 알 수 있다[3].

인간, 침팬지 및 고릴라의 계통 관계

1960년에서 1990년까지 살아있는 유인원의 유연관계에 대한 논쟁이 계속 되어 왔다. 특히 1980년대는 흥미로운 논쟁의 연속이었다. Kluge는 대형 유인원 계통을 지지했고 [21], Schwartz는 인간과 오랑우탄을 가까운 계통으로 제안했다[29]. Andrew와 Martin는 침팬지와 고릴라가 더 가까운 유연관계를 가진다고 보고했고[1], Groves는 침팬지와 인간이 더 가깝다고 주장했다[10]. 최근 포괄적인 표현형 특징의 분석의 결과들은 선택된 특징이 몸의 어느 부위인가에 따라서 다양하게 보여졌다[2]. 1990년 이후 현존하는 유인원들의 계통 분류학적인 유연관계는 풍부한 유전적인 증거를 바탕으로 많은 연구결과들이 발표되었다[14,17,27]. 이들의 연구를 종합하면 침팬지와 인간이 가장 가깝고, 고릴라, 오랑우탄, 긴팔원숭이로 갈수록 계통적 유연관계가 멀어짐을 알 수 있다. 침팬지와 인간의 단계통 진화는 DNA-DNA 잡종화 실험에 의해 처음으로 지지되었다. 이 기술은 DNA 잡종화의 효율을 이용해 거리를 산출하는 것으로, 많은 집단에서 상당히 정확하게 측정 되었다[4]. 그들의 자료들은 미토콘드리아 DNA[14]와 핵 DNA[27] 분석과 일치하였고, 명확하게 침팬지와 인간의 단계통 진화 양상을 보여 주었다.

최근 인간의 염색체 21번에 해당되는 침팬지의 22번 염색체의 유전자 지도를 완성시켜 분석한 결과 인간과 침팬지가 다른 유인원에 비해 가장 가까운 유연관계에 있음을 시사하였다. 약 75,000개의 침팬지 BAC clones를 이용해

Table 1. Species names and remaining numbers of African great apes

Common name	Scientific name	Remaining numbers
Western chimpanzee	<i>Pan troglodytes verus</i>	25,000~52,900
Nigeria chimpanzee	<i>Pan troglodytes vellerosus</i>	4,000~6,000
Central chimpanzee	<i>Pan troglodytes troglodytes</i>	47,500~78,000
Eastern chimpanzee	<i>Pan troglodytes schweinfurthii</i>	75,200~117,700
Pygmy chimpanzee (Bonobo)	<i>Pan paniscus</i>	20,000~50,000
Western lowland gorilla	<i>Gorilla gorilla gorilla</i>	94,500
Cross river gorilla	<i>Gorilla gorilla diehli</i>	200
Mountain gorilla	<i>Gorilla beringei graueri</i>	16,900
Grauer's gorilla	<i>Gorilla beringei beringei</i>	324
Bwindi gorilla	<i>Gorilla beringei [ssp.?)</i>	300

DNA-DNA 잡종화 및 염기서열을 결정하였다. 이렇게 결정된 염기서열은 약 19,813,086bp이고, 전체 계놈의 약 0.66%이다. 인간 염색체와 그 상동성을 비교 분석해 본 결과 98.77%였다[6]. 비록 인간과 침팬지들이 염기서열은 매우 유사하지만, 유전적으로 조절되는 표현형질의 많은 차이는 구체적으로 밝혀져야 할 것이다. 비록 이러한 염기서열의 정보는 여전히 불완전 하지만, 어떤 주된 유전적 형태의 차이가 인간과 침팬지 사이에 관찰되는 표현형적인 차이에 대해 설명할 수 있는가에 대한 몇몇 추론을 도출할 수 있다. 대부분 주요한 표현형적 차이들은 다음 두 가지 형태의 단백질들의 변화와 그들의 조절 서열에 개입할 것이다; (1) 인간과 침팬지 사이의 아미노산 서열의 차이, (2) 인간과 침팬지 사이의 단백질 발현의 양상과 시기의 차이. 첫번째의 아미노산 서열의 변화는  $K_a$  (non-synonymous substitution rate)와  $K_s$  (synonymous substitution rate)의 비율을 분석함으로써 측정될 수 있다. 두번째의 단백질 발현의 변화는 염색체 재배열과 분절 중복, 가동성 유전자와 다른 반복 서열의 삽입과 결실, 그리고 프로모터와 인핸서 서열의 치환 등에 대한 연구로써 분석 가능하다[31]. 인간을 포함한 침팬지, 고릴라, 오랑우탄 및 긴팔원숭이에 대한 계통관계는 핵산 (DNA/RNA)과 단백질의 정확한 유전정보의 분석으로 가능하다고 사료된다.

#### 인간, 침팬지 및 고릴라의 진화적인 유연관계

인간과 침팬지, 고릴라에 대한 진화적인 유연관계는 아직 논쟁거리가 되고 있다. 계통 분류와 관련된 많은 수의 DNA 염기서열이 존재함에도 불구하고, 모든 DNA의 염기서열들이 같은 유전적 역사를 보여주지 않기 때문이다. 이러한 염기서열을 이용한 유전자 계통수 (gene tree)와 실제 종 계통수 (species tree) 사이의 불일치를 가져오는 요인은 다음과 같다.

- 1) 한정된 유전자 좌위에 대한 한정된 수의 염기서열이 통계적인 표본 추출의 오류를 만들어 내고, 잠재적으로 부정확한 유전자 계통수를 추정하게 된다.
- 2) 혈통을 정렬함에 의해 따라오는 조상종 내의 유전적인 형질 다형성이 유전자 계통수와 종 계통수의 불일치를 가져오게 한다.

유전자 계통수의 문제는 충분한 DNA 서열을 상호 비교

한다면 해결할 수 있고, 종 계통수에 대한 문제는 독립적인 좌위에 있는 DNA 서열을 분석함으로써 해결할 수 있을 것이다[28]. 독립적인 좌위란 유전자 전환이 없고, 유전적 부동이 연관 불평형을 만들지 않았을 경우라고 할 수 있다. 그래서 Ruvolo는 유인원에서 염기서열이 결정되어있는 좌위들을 각각 독립성 여부를 확인한 후 독립적인 그룹으로 분류하고 (Table 2), 각각의 독립적인 그룹들에 대한 유전자 계통도를 얻었다[27]. 각 유전자 계통수들은 인간-침팬지-고릴라의 삼각관계의 문제를 해결하기 위해 trichotomy test와 Wu's multiple locus test를 이용하여 검증하였고[33], 또한 maximum likelihood test를 이용하여 그들의 공동조상을 추정 하였다. 이러한 검증 결과로서는 인간과 침팬지가 제일 가까운 유연관계에 있음을 시사하였다.

위의 검증에서는, 모든 좌위는 유전자 계통수로부터 종 계통수를 얻을 수 있는 기회는 유사하다고 가정했다. 그러나 실제로는 유전자가 위치한 염색체에 따라서 서로 다른 기회를 가지며, 이 차이는 계통 분류학적인 추정에 중요한 의미를 가진다. 즉 미토콘드리아 DNA는 반수체이고 모성 유전됨으로 핵의 상염색체에 비해서 효과적인 집단 크기가 1/4이고, 성염색체인 Y염색체는 반수체이고 남성에게만 유전되므로 1/4, 그리고 X염색체는 여성에서는 배수체이므로 3/4이 된다. 즉 어떤 좌위의 유전적 속성이 다음 대에까지 전달될 확률이 상 염색체 보다는 Y염색체나 미토콘드리아 DNA가 4배가 된다는 뜻이다[23]. 이러한 속성으로 말미암아 미토콘드리아 DNA와 Y염색체 상에 위치하는 유전자가 훨씬 높은 유전자 계통수와 종 계통수의 일치 가능성을 가진다 (Fig 3).

#### 미토콘드리아 DNA 분석에 의한 인간, 침팬지 및 고릴라의 진화

미토콘드리아 DNA는 다수의 복사본을 가지고 있으며, 재조합이 없고 높은 치환율과 모계 유전이라는 특징을 가지고 있기 때문에 인간의 진화를 이해하기 위한 좋은 도구가 될 수 있다[15]. 인간을 포함하여 침팬지, 보노보, 고릴라로부터 미토콘드리아 DNA의 조절부위 분석 결과, 침팬지와 보노보는 전체 인간에 비해 실질적으로 더욱 많은 변이를 가지고 있는 것을 알 수 있다[7]. 현대 인간 811개체의 염기서열 분석결과로서는 대부분이 초기에 분기된 것으로

Table 2. Independent DNA sequence data set for alternative hominoid phylogenies

(1) Data sets supporting a <i>Homo-Pan</i> clade	Chromosomal locations
MtDNA	
Glycophorin A	4
c-myc	8q24.12~q24.13
Carbonic anhydrase 1 (CAI)	8q13~q22.1
Immunoglobulin C $\epsilon$ 3 pseudogene	9
$\alpha$ 1,3 galactosyl-transferase	9q33~q34
$\delta$ - $\beta$ -globin intergenic region	11p15.4~15.5
$\gamma$ -globin, $\phi$ - $\eta$ globin	11p15.5
B cell growth factor	16q
HOX2B	17
Glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD)	Xq28
Y-specific regions of PABY, ZFY, SRY	Yp11.3
<hr/>	
(2) Data sets supporting a <i>Pan-Gorilla</i> clade	
Involucrin	1
Protamine	16p
<hr/>	
(3) Data set supporting a <i>Homo-Gorilla</i> clade	
Immunoglobulin C $\alpha$ 1	14q32.33

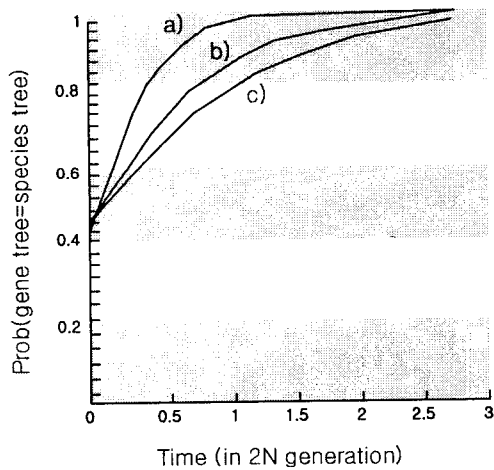


Fig. 3. Probabilities of gene tree-species tree matches compared for single a) mitochondrial, Y-specific, b) X-specific and c) nuclear autosomal loci. Probabilities are a function of time between successive divergence events, expressed in terms of 2N generation, where N is effective population size with respect to nuclear autosomal genes. Loci having smaller effective population size are more likely to recover the species tree than those with larger effective population size. These probabilistic differences define a hierarchy of reliability among genetic loci for phylogenetic reconstruction[17].

로 시사되었으며, 아프리카인은 조금 다른 양상을 나타내었다. 또한 동부 침팬지와 인간의 분류군은 개체군 감소를 겪었다는 강력한 증거를 보여주고, 인간에서 그 사건은 네안데르탈인 이후에 일어났음을 보여 주었다 (Fig. 4). 고릴라의 63개체로부터 미토콘드리아 DNA의 조절 영역의 염기서열 또한 분석되었다. 마운틴 고릴라의 경우, 비룡가 화산지역에 사는 무리와 브윈디 숲에 사는 무리를 서로 다른 아종으로 분류 하였는데, 미토콘드리아 염기서열만으로는 다소 구별하기가 어려웠다. 그러나 동고릴라와 서고릴라 사이의 염기 치환과 염기 전환의 비율을 비교해 봤을 때, 침팬지와 보노보 사이에서의 값보다 높음을 보여 주었고, 이러한 연구결과는 동고릴라와 서고릴라를 서로 다른 종으로 분류하는 최근의 경향과 일치함을 알 수 있었다[19].

인간과 아프리카 대형 유인원의 핵 DNA에서의 진화

처음 핵 DNA 분석을 위해 사용한 핵 DNA는  $\beta$ -globin 유전자이다. 이 유전자는 약 95%의 염기서열이 비암호화로 구성되어 있다. 비암호화 영역은 돌연변이가 많이 일어나지만, 자연선택에 의해 제거되기 보다는 계속 축적된다. 이 유전자를 이용한 인간-침팬지-고릴라의 계통적 유연관계 분석에서 인간과 침팬지가 가까운 유연관계에 있음을

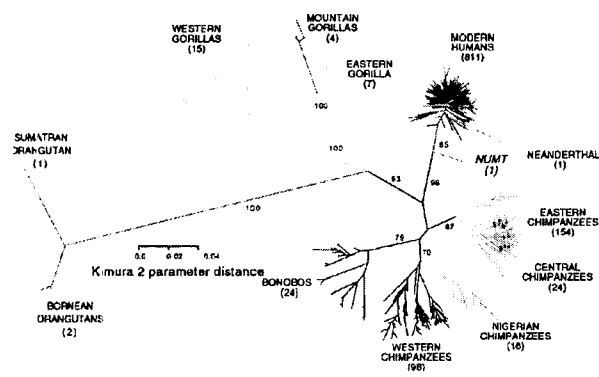


Fig. 4. Neighbor-joining phylogenetic tree of 1,158 different CRI (control region I) of mtDNA[26,27].

나타내었다 [9]. 그 이후 많은 핵 DNA들이 계통 분류를 위해 사용 되었지만, 대부분의 유전자들은 질병과 관련하여 발견되고, 질병치료를 목적으로 계통 분류를 하였기에 실제로 분명하게 계통 관계를 나타낼 수 있는 영역은 아니었다. 하지만, 최근 분자 계통 분류학이 모든 생물학 분야에 중요한 영역으로 자리잡게 되고, 인간 계놈 서열이 거의 다 밝혀 짐으로써, 질병관 관련이 없는 비암호화 영역들에 대한 연구가 활발히 진행 되고 있다[11]. 따라서, 비암호화 영역의 염기서열을 이용하면 유전자간의 상호관계, 종간의 계통 및 진화 양상 등이 명확하게 밝혀질 것이다.

미토콘드리아와 마찬가지로 핵 염색체중, 종의 계통도와 유전자의 계통도 사이의 불일치 정도가 가장 작은 염색체가 Y 염색체이다[27]. 유인원의 Y염색체에는 재조합이 일어난다지 않는 영역 (non-recombining region; NRY)이 있어, 가까운 유인원간의 계통관계를 밝히는데 아주 중요한 역할을 담당하고 있다. Y염색체상에 있는 유전자 중 성결정유전자 (sex-determining region Y; SRY)를 제외한 나머지 유전자들은 (testis specific protein Y; TSPY, zinc finger protein Y; ZFY, pseudoautosomal boundary region Y; PABY) 모두 인간과 침팬지가 가장 가까운 계통 관계를 가짐을 보여 준다[22]. 최근, 지구상의 언어별 또는 지역별 인간 분포에 따라서 샘플을 구분하여, X 염색체의 Xq13.3 영역의 약 10 kb 정도의 DNA 염기서열을 결정하여 비교 함으로써 현대 인간의 기원은 아프리카의 고대 호모 에렉투스이며, 같이 존재 했던 네안데르탈인은 전부 멸종하고, 아프리카인의 일부가 전 세계로 퍼져 나간 것으로 추정하였다[18,15].

가동성 유전자 (mobile genetic elements)를 이용한 진화 및 계통 분석

인간의 전체 계놈의 40% 이상은 가동성 유전자들로 구성되어 있다. 이러한 유전자들은 잡동사니 유전자 (Junk DNA)라고 여겨져 무시되어 소홀히 다뤄져 왔으나, 최근 이들 유전자에 대한 중요성이 깊게 인식되어 다양한 질병, 진화 및 계통 분야에서 널리 연구되고 있다. 가동성 유전자에는 위성 (satellite) DNA와 역전사 효소를 암호화 하고 있는 레트로엘리먼트로 구분할 수 있다. 위성 DNA는 같은 종 내에서도 많은 형질 다형성을 보임으로써 계통 관계의 분석 뿐 아니라 오늘날의 범죄 수사에도 이용되고 있다[8]. 레트로엘리먼트에는 LINEs (long interspersed nuclear elements)와 SINEs (short interspersed nuclear elements) 레트로바이러스가 존재한다 (Fig. 5)[16]. SINEs의 가장 풍부한 종류는 인간 계놈에 500,000이상의 복사본을 가지는 Alu 엘리먼트들이다. 인간계놈에만 삽입된 Alu는  $\alpha$ -fetoprotein을 암호화 하는 유전자의 인트론에서 처음으로 탐지되었다[24]. 또 다른 인간만의 특이한 가동성 유전자의 삽입은 HERV (human endogenous retrovirus)-K LTR (long terminal repeat)의 한 구성원인 SINE-R.C2이다[34]. SINE-R.C2유전자는 번역시스템과 관련되어 있는 C2유전자의 제 3인트론에 자리잡고 있다. 이러한 가동성 유전자들이 기능을 가진 주요 유전자 사이에 삽입됨으로 말미암아 기존 유전자의 구조나 발현을 변화시킴켜 숙주의 진화 및 질병에 중요한 역할을 하고 있다. 내생레트로바이러스는 개체의 생식선에 외생레트로바이러스의 감염으로 생겨

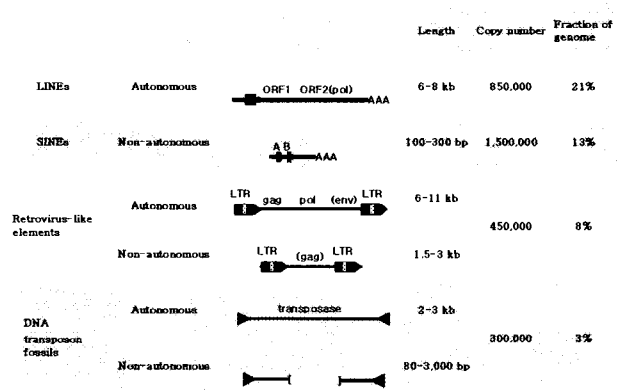


Fig. 5. The structure, length, and copy number of mobile genetic elements in the human genome.

난 것이라 알려져 있다. 내생레트로바이러스는 새로운 외 부바이러스에 대해 어느 정도 방어 기작을 가지고 있어 선 조의 개체군 내에서 자연선택에 의해 고정되었을 것이라고 여겨진다. 내생레트로바이러스는 인간 게놈에 최소한 1% 이상이 완전한 구조를 가진 것이 존재하며, 영장류의 진화 과정동안 그들의 게놈내에 다수의 복사본을 가지면서 진화 해 왔으며, 또한 종분화에도 깊게 관여해 왔다[30]. 대부분의 내생레트로바이러스는 35백만년 전, 신세계원숭이와 구 세계원숭이가 분기한 후, 구세계원숭이의 게놈내로 삽입되어 오늘날까지도 증폭되고 있으며, 다양한 역할을 하고 있는 것으로 알려져 있다. 이들의 기원, 증폭 및 전좌 등의 기작을 명확하게 분석한다면 인간 및 영장류의 진화, 계통, 그리고 이들로 인해 유발되는 질병에 대한 이해와 치료를 위한 훌륭한 도구가 될 것이라 생각된다.

## 전 망

21세기는 생명과학의 시대이며, 지금까지 인간에 대한 수수께끼처럼 풀지 못하였던 숙제들을 하나 둘씩 해결해 나가고 있다. 그러한 연구에 있어서는 인간과 함께 비교될 수 있는 침팬지, 고릴라, 원숭이에 대한 연구가 필수적이다. 인간이란 무엇이며, 인간만이 가진 질병은 무엇인가? 또한 어떠한 유전자가 인간을 인간답게 만들고 있는가? 등의 다양한 의문점에 대한 해결책은 영장류학 (primatology)이란 학문을 공부하여 해결해 나갈 수 있다. 세계적으로 생명과학 분야의 영장류학의 중요성은 날이 뻗어가고 있으며, 우리나라도 생명공학연구원에 국가영장류센터가 설립되어 다양한 연구가 진행될 것이다. 현재까지는 침팬지의 22번 염색체만이 그 염기서열이 완료되었으나, 내년 내에 침팬지의 전 게놈의 분석이 완료될 것으로 전망된다. 침팬지의 게놈정보만이 완벽하게 분석된다면, 우리 인간이 가진 다양한 질병 및 인간의 기원에 대해서도 많은 의문점을 풀 수 있을 것이다. 따라서, 인류진화 기작의 규명, 질병의 이해 및 치료에는 인간과 제일 가까운 침팬지에 대한 면밀한 연구가 필수적이라 할 수 있겠다. 나아가 고릴라, 오랑우탄 및 원숭이에 대한 게놈정보와 함께 다양한 생명과학적 연구로 종합적이고 과학적인 연구체제가 확립되어 보다 나은 우리의 행복한 미래를 향해 영장류 학문에 대한 끝없는 열정으로 힘껏 정진해야 할 것이다.

## 요 약

침팬지와 고릴라는 영장목의 사람상과에 속한다. 이들은 아프리카 대형 유인원이라 불리며, 그들의 기원은 아프리카이다. 최근 영장류 학자들은 침팬지와 고릴라 각각 2종 5아종으로 분류하고 있다. 인간 게놈 프로젝트가 완성 되었지만, 인간의 유전적 질병을 극복하고 인간의 진화를 풀기 위해서는 인간과 가장 유사한 아프리카 대형 유인원에 대한 연구가 요구된다. 인간의 21번에 상응하는 침팬지의 22번 염색체의 서열이 완성되었고, 현재 Y염색체 염기 서열이 분석 되고 있다. 인간, 침팬지, 고릴라의 비교 연구로부터 인간이 가지는 다양한 질병에 대한 이해와 실마리를 제공해 줄 것이다. 영장류의 진화 과정에서 인간만이 가지는 기능성 유전자 및 가동성 유전자 (HERV, LINE, SINE)를 탐지해 냄으로써 인해, 인간이란 무엇인가? 라는 근본적인 의문점을 해명 할 수 있을 것이다. 이러한 영장류의 비교연구를 위해, 우리는 인간을 포함한 아프리카 대형 유인원에 대한 특징, 진화 및 계통 등의 기본적인 지식을 종합 정리하여 보고하고자 한다.

## 참 고 문 헌

1. Andrew, P. J. and L. Martin. 1987. Cladistic relationships of extant and fossil hominoids. *J. Hum. Evol.* **16**, 101-118.
2. Begun, D. R. 1997. Eurasian origin of the hominidae. *Am. J. Phy. Antrophol.* **20**, 63-64.
3. Butynski, T. M. 2001. Africa's great apes, pp. 3-56. *In* Great Apes and Humans: the Ethics of Coexistence. Beck, B., T. S. Stoinski, M. HutchinsMaple, B. Norton, A. Rowan, E. F. Stevens and A. Arluke (eds.). *Smithsonian Institution Press, Washington DC.*
4. Caccone, A. and J. R. Powell. 1989. DNA divergence among hominoids. *Evolution* **43**, 925-942.
5. Cecilia, S. L., S. E. Fisher, J. A. Hurst, V. K. Faraneh and A. P. Monaco. 2001. A forkhead-domain gene is mutated in a severe speech and language disorder. *Nature* **413**, 519-523.
6. Fujiyama, A., H. Watanabe, A. Toyoda, T. D. Taylor, T. Itoh, S. F. Tsai, H. S. Park, M. L. Yaspo, H. Lehrach, Z. Chen, G. Fu, N. Saitou, K. Osoegawa, P. J. de Jong, Y. Suto, M. Hattori and Y. Sakaki. 2002.



- Construction and analysis of a human-chimpanzee comparative clone map. *Science* **295**, 131-134.
7. Gagneux, P., C. Wills, U. Gerloff, D. Tautz, P. A. Morin., C. Boesch, B. Fruth, G. Hohmann, O. R. Ryder and D. S. Woodruff. 1999. Mitochondrial sequences show diverse evolutionary histories of African hominoids. *Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A.* **96**, 5077-5082.
  8. Gagneux, P. and A. Varki. 2001. Genetic differences between human and great apes. *Mol. Phylogenet. Evol.* **18**, 2-13.
  9. Goodman, M. 1996. Epilogue: a personal account of origins of a new paradigm. *Mol. Phylogenet. Evol.* **5**, 269-285.
  10. Groves, C. P. 1986. Systematics of the great apes, pp. 182-217. In *Comparative primate biology*, vol. 1, Systematics, evolution and anatomy. Swindler D. and S. Erwin (eds.). Alan R. Liss Press, New York.
  11. Hacia, J. G. 2001. Genome of apes. *Trends in Genetics* **17**, 637-645.
  12. Hartwig, W. C. 2002. The primate fossil record, pp. 303-304. In *The fossil record of hominoid primates*. Cambridge University Press.
  13. Holmes, E. C. 2001. On the origin and evolution of the human immunodeficiency virus (HIV). *Biol. Rev.* **76**, 239-54
  14. Horai, S., K. Hayasaka, R. Kondo, K. Tsugane and N. Takahata. 1995. Recent african origin of modern human revealed by complete sequences of hominoid mitochondrial DNAs. *Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A.* **92**, 532-536.
  15. Ingman, M., H. Kaessmann, S. Pääbo and U. Gyllenstein. 2000. Mitochondrial genome variation and the origin of the modern human. *Nature* **408**, 708-712.
  16. International human genome sequencing consortium. 2001. Initial sequencing and analysis of the human genome. *Nature* **409**, 860-921.
  17. Kaessmann, H., V. Wiebe and S. Pääbo. 1999. Extensive nuclear DNA sequence diversity among chimpanzees. *Science* **286**, 1159-1162.
  18. Kaessmann, H. and S. Pääbo. 2002. The genetical history of human and the great apes. *J. Intern. Med.* **251**, 1-18.
  19. Karen, J. G. and A. R. Oliver. 1996. Mitochondrial DNA diversity in gorillas. *Mol. Phylogenet. Evol.* **6**, 39-48.
  20. Kelly, J. 1997. Paleobiological and phylogenetic significance of life history in Miocene hominoid. In *Function, phylogeny and fossils: Miocene hominoid evolution and adaptation*, pp. 178-208, Plenum Press, New York.
  21. Kluge, A. G. 1983. Cladistics and the classification of the great apes, pp. 151-177. In *New interpretations of ape and human ancestry*. Ciochon, R. and R. Corruccini (eds.). Plenum Press, New York.
  22. Lahn, B. T., N. M. Pearson and K. Jegalian. 2001. The human Y chromosome in the light of evolution. *Nature Genet.* **2**, 207-216.
  23. Moore, W. S. 1995. Inferring phylogenies from mtDNA variation: mitochondrial-gene trees versus nuclear-gene trees. *Evolution* **49**, 718-726.
  24. Nishio, H., P. E. Gibbs, P. P. Minghetti, R. Zieliski and A. Dugaiczky. 1995. The chimpanzee alpha-fetoprotein-encoding gene shows structural similarity to that of gorilla but distinct differences from that of human. *Gene* **162**, 213-220.
  25. Remis, M. J. 1997. Western lowland gorilla (*Gorilla gorilla gorilla*) as seasonal frugivores: use of variable resources. *Am. J. Phy. Antropol.* **43**, 87-109.
  26. Rowe, N. 1996. The pictorial guide to the living primates, pp. 224-233. Pogonias Press.
  27. Ruvolo, M. 1997. Molecular phylogeny of the hominoids: inference from multiple independent DNA sequence data sets. *Mol. Biol. Evol.* **14**, 248-265.
  28. Saitou, N. and M. Nei. 1986. The number of nucleotide required to determine the branching order of three species, with special reference to the human-chimpanzee-gorilla divergence. *J. Mol. Evol.* **24**, 189-204.
  29. Schwartz, J. H. 1984. The evolutionary relationships of man and orang-utan clade. *Nature* **308**, 501-505.
  30. Sverdlov, E. D. 2000. Retroviruses and primate evolution. *Bioessay* **22**, 161-171.
  31. Wildman, D. E. 2002. A map of the common chimpanzee genome. *Bioessays* **24**, 490-493.
  32. Wrangham, R. W., N. Conklin-Brittain and K. Hunt. 1998. Dietary response of chimpanzee and cercopithecines to seasonal variation in fruit abundance. *Internat. J. Primatol.* **19**, 949-970.
  33. Wu, C. I. 1991. Inferences of species phylogeny in relation to segregation of ancient polymorphisms. *Genetics* **127**, 429-435.
  34. Zhu, Z. B., B. Jian and J. E. Volanakis. 1994. Ancestry of SINE-R.C2 a human specific retroposon. *Hum. Genet.* **93**, 545-551.

(Received January 17, 2003; Accepted April 10, 2003)