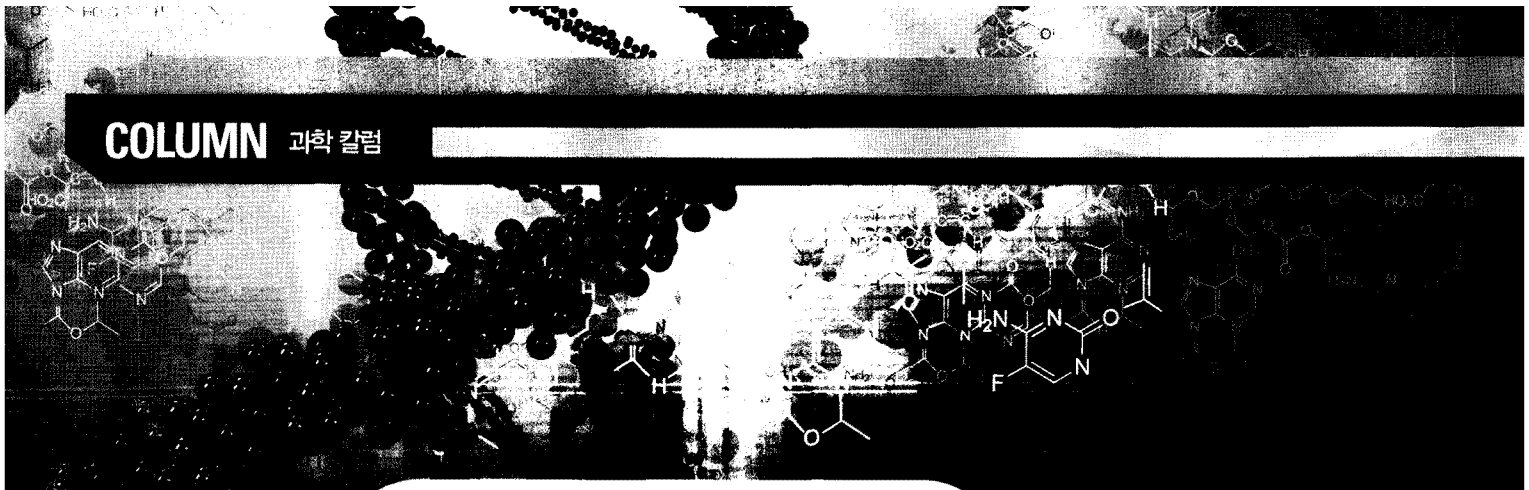

인간됨의 유전자

무엇이 인간을 다른 동물과 구별되게 할까? 이 질문에 대한 답은 단순하지 않다. 한때는 '사람의 독특한 특징은 도구를 사용한다는 것'이라는 주장이 힘을 얻었지만 현재로는 도구 사용이 사람만이 가지는 특징이라는데 전적으로 동의하는 사람은 없는 것 같다. 인간은 모든 생물들과 별개로 존재하는 특별한 존재가 아니라 오랜 시간 쌓인 많은 변화들이 총체적으로 만들어 낸 진화의 산물이므로 꼭 찍어 사람만이 가지는 특징 하나를 특정할 수 없는 것이 맞을 것이다. 직립 보행, 문화, 언어, 그리고 뇌의 크기 등도 각각이 사람만의 독특한 특징이라고 하기보다는 이들의 총합이라고 하는 것이 옳겠다.

인간과 침팬지 차이는 유전체의 질

오랜 궁금증인 '인간됨'의 특징을 생명과학의 입장에서 풀어보는 것은 어떨까? 생명체의 모든 성질은 유전자 속에 어떤 식으로든지 탑재돼 있어야 하고, 사람도 다른 생물 종과 마찬가지로 독특한 고유의 유전체를 가지고 있으며, 따라서 인간유전체를 연구하게 되면 인간만의 특성을 찾아낼 수 있을 것이다. 인간유전체 프로젝트가 지금은 실질적으로 완료되어 인간의 모든 유전정보를 우리가 알고 있다. 2005년에는 침팬지 유전체가 해독됨으로써 우리는 인류학의 오랜 숙제에 대해 전혀 다른 수준에서 접근될 수 있게 되었다. '어떤 유전자가 우리를 인간으로 만들었나'라는 질문을 구체적으로 던질 수 있게 된 것이다. 인간과 침팬지의 전체 유전체 수준에서 DNA 염기서열 하나하나를 분석할 수 있게 됨에 따라 '인간됨'의 유전자들을 찾을 수 있는 기본 토대가 마련되어 있다고 하겠다.

그러면 '인간' 유전자는 어떻게 찾을 수 있을까? 여러 가지 방법이 가능하겠지만 우선 한 가지 방법은 침팬지 유전체를 인간유전체와 비교하여 어떤 부분이 인간에게만 있는가를 찾고 그 유전자들이 어떤 일을 하는 지를 찾아보는 일일 것이다. 인간과 침팬지의 유전체를 비교해 보면 약 1.2%가 다름을 알 수 있다. 즉, 100개의 염기서열 중 하나 정도가 차이가 난다는 것을 의미한다. 개개인의 인간은 다른 사람의 유전체와 약 0.2%의 차이를 보인다고 한다. 인류 전체를 놓고 보면 인간 내의 유전적 차이가 인간과 침팬지와의 차이에 비해 다르지 않을 수 있음을 짐작하게 한다. 따라서 인간과 침팬지의 차이는 단순한 염기서열의 양적 차이 때문이 아니라 질적인 차이에 의한 것임을 알게 된다.

인간과 침팬지의 유전 정보 중 다른 곳이 약 4천만 군데 – 이만큼이 1.2%에 해당한다! – 가 있는데, 이제 문제는 그 중 어느 것이 사람을 사람 되게 하는 것인가를 찾는 것이다. 상당히 많은 수의 변이는 500만년의 진화의 시간 동안 의미 없이 쌓여진 유전적 변화일 것이고, 어떤 것은 '인간' 유전자가 되게 하는 것이고 어떤 것은 '침팬지' 유전자가 되게 하는 것일 것이다. 이들을 구별해 내는 것은 쉬운 작업이 아니다. 그래서 과학자들이

글_이준호 서울대 생명과학부 교수
elegans@snu.ac.kr
글쓴이는 서울대학교 미생물학과 졸업 후 동대학원에서 석사학위를, 캘리포니아공과대학에서 박사학위를 받았다. U.C. 버클리박사 후 연구원, 연세대학교 생물학과 교수 등을 지냈다.

생각해 낸 것은 진화적으로 변화를 일으킨 유전자에는 '의미 있는' 변이가 무작위로 일어나는 '의미 없는' 변이에 비해 더 많이 축적되었을 것이라고 가정하고 이러한 유전자를 골라내는 것이었다. 여기서 '의미 있는' 변이란 아미노산 정보가 바뀌는 등 유전자 발현의 질적 · 양적인 차이를 일으키는 경우이고, '의미 없는' 변이는 염기서열이 바뀌어도 아미노산 정보가 바뀌지 않는 경우라고 볼 수 있다.

이러한 논리적 가정을 바탕으로 사람과 여러 유인원의 DNA 서열을 조사한 결과 인간에게서 특히 많은 '의미있는' 변화가 생긴 유전자들을 선택해 낼 수 있었다. 이들 유전자들이 어떤 것인가를 알면 무엇이 인간 특이적 유전자인지 알 수 있을 것이다. 하지만 불행히도 그 결론이 실제로는 명확하지 않은 것 같다. 인간에서 특이적으로 더 잘 선택된 유전자들은 주로 면역반응, 감각 기능, 생식기관 등에 연관된 유전자들이었고, 훨씬 많은 수의 유전자들은 그 기능을 알 수 없는 것들이었다. 한눈에 보기에도 면역, 감각, 생식 등이 인간을 인간답게 만들었다고 할 수는 없지 않겠는가? 예를 들어 인간 유전체는 말라리아라는 질병에 대항할 수 있도록 진화해 왔음이 이러한 연구결과 밝혀졌는데, 말라리아에 잘 대응한다고 인간답다고 할 수는 없는 것이니까.

앞으로 기능을 알지 못하는 많은 유전자들에 대한 연구가 진행되어 새로운 정보가 늘어나고 이에 대한 생물통계학적 방법도 개선된다면 새로운 발견이 가능할 것이지만, 얼마나 시간이 걸릴지는 알 수 없다. 최근에는 유인원의 유전체에는 있으나 사람의 유전체에는 없어진 염기서열을 중심으로 사람에게서 사라진 형질의 원인 유전자를 찾는 작업의 결실이 보고된 바도 있어서 다양한 방법론과 해석들이 도출되고 있으니 기대는 커지고 있다.

'인간' 유전자 찾는 연구 끊임없이 진행

'인간' 유전자를 찾는 다른 방법은 유전학적 방법으로서, 사람들 중에서 가계를 따라 유전되는 질병 중 그 특징이 인간 고유의 성질을 상실하게 되는 것이라면 그 유전자가 '인간됨'의 유전자일 것이라는 논리에 근거한 것이다. 예를 들면, 인간의 특징 중 하나는 언어를 사용한다는 것이라는 데 동의한다면, 인간이 언어를 사용할 수 있도록 타고 나게 하는 유전자가 있을 것을 가정할 수 있을 것이다. 이 유전자에 문제가 생기면 언어 능력에 장애가 올 것이고, 이런 환자는 아마도 가계를 따라 계속 유전될 것이다.

다윈은 아기들이 빵을 굽거나 글을 쓰거나 하는 본능을 타고 난 것 같지는 않지만 배우지 않고도 저절로 옹알거리는 것을 보면 알 수 있듯이 인간은 말을 하려는 본능을 가지고 있다고 주장한 바 있다. 탁월한 언어학자이며 비판적 지성인의 대명사인 노엄 촘스키는 언어는 인간에 있어서 보편적이며 복잡하지만 엄청난 교육이 필요 없이 습득되는 것이라는 점에 착안하여 언어능력이 유전적으로 타고 나는 것이라는 가능성을 제시하였다.

신경학자 에릭 레네버그는 소수의 어린이에게서 언어 능력이 떨어지는 경우가 있고 이러한 현상은 종종 가계도를 따라 물려져 내려간다는 것을 알게 되었다. 이러한 언어능력 장애 현상은 일란성 쌍생아의 경우가 이란성 쌍생아의 경우보다 그 상관성이 높게 나타났으며, 따라서 언어능력을 관장하는 유전적 요소가 있음을 알 수 있다.

1990년에 한 가계가 발견되었는데, 가족 중 약 절반이 언어장애를 가진 케이스였다. 가계도를 정밀하게 분석한 결과 이 언어장애는 우성의 성질을 가지고 유전되고 있음이 밝혀졌다. 몇 년이 지난 후 이 유전적 성질이 염색체 7번 상에 있음을 밝히게 되는데, 이는 단일 유전자에 의해, 또는 아주 근접한 거리에 있는 몇 개의 유전자에 의해 언어능력이 조절됨을 의미하는 것이었다. 후에 분자생물학적 방법에 의해 언어능력을 관장하는 이 단일 유전자가 규명되었다. 아마도 이 유전자에 문제가 생겨 언어능력을 관장하는 뇌의 회로가 정상적으로 발생되는데 문제를 일으킨 것으로 추측되고 있다.

여러 가지 방법으로 '인간' 유전자를 찾아내고자 하는 노력이 끊임없이 진행되어 왔지만 궁금증을 해소하기에는 아직도 멀었다. 이제 겨우 인간에게 주로 발견되는 유전자 변화가 무엇인지를 아는 수준이고, 인간의 특징을 나타내는데 필요한 유전자 몇 개가 밝혀졌을 뿐이다. 게다가, '인간됨' 이라는 것은 전적으로 유전자, 즉 DNA에 담겨져 있는 것이 전부가 아니니 우리가 '인간됨'에 대해 알고 있는 부분은 얼마나 작은 것일까. 한 가지 확실한 것은, '인간'이 되는 과정에서 인간으로서의 특정 형질을 얻는 과정도 필요하였고, 인간으로서 버려야 할 형질도 있었다는 것이다. 인간되기가 참으로 힘들다. ST