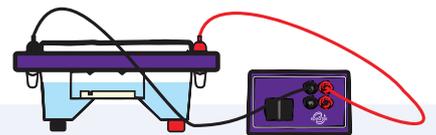


# 사람들은 왜 생김새가 다를까?

Why Do People Look Different?

# EDS-50



## 사람마다 생김새가 다른 이유 (S50)

### [ 실험 목적 ]

이 실험의 목적은 학생들이 다음의 내용을 배우는 것이다.

- 멘델의 유전법칙에 대한 기본 개념을 이해한다.
- 유전 정보는 세포 염색체 내의 유전자에 들어있다는 사실을 이해한다.
- DNA 지문분석에 대해 이해한다.

### [ 제품 구성 ]

#### 전기영동을 위한 Ready-To-Load 염색 샘플

- A 모조 엄마 DNA 샘플
- B 모조 아빠 DNA 샘플
- C 모조 자녀 1 DNA 샘플
- D 모조 자녀 2 DNA 샘플
- E 모조 자녀 3 DNA 샘플
- F 모조 자녀 4 DNA 샘플

#### 시약&기구

- 연습용 겔로딩 용액
- 아가로스 분말
- 50x 전기영동 버퍼
- 1회용 파이펫

※ 위의 모든 샘플은 사람으로부터 채취한 것이 아니다. 모두 모조 DNA 샘플로 독성이 없는 수성 염료이다. 실온에서 보관한다.

### [ 기타 실험에 필요한 장비 - 별도 구매 ]

- 수평형 겔 전기영동 장치
- D.C 전원 공급장치
- 마이크로 파이펫, 팁
- 저울
- 전자레인지 혹은 핫플레이트
- 250ml 플라스크 혹은 비커
- 장갑
- 백색광 조명 (White LED 트랜스 일루미네이터)
- 증류수

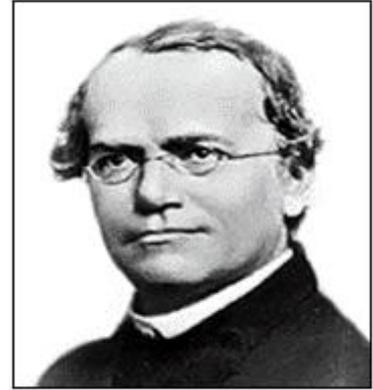
#### ※ 주의

모든 제품 구성품은 교육적 연구를 목적으로 개발되었으며 인간 또는 동물의 진료용으로 사용될 수 없습니다.

## [ 배경지식 ]

### 1. 유전학의 아버지, 멘델

유전의 원리를 알아내는 과학적 사고는 그레고르 멘델(Gregor Mendel, 1822~1884)에 의해 처음으로 실행됐다. 멘델은 오스트리아 가난한 농가에서 태어나 공부를 하기 위해 수도원의 수도사가 됐다. 그는 빈 대학에서 식물학과 수학을 2년간 수학했는데, 당시 지식으로 수도원 뒤뜰에서 7년간 완두를 가지고 그것들의 형질이 어떻게 유전되는 가를 실험했다. 멘델이 선택한 완두에 대해서는 당시 많은 정보가 있어 완두를 키우고 교배하는데 전혀 어려움이 없었다. 멘델은 선택한 완두가 양자택일 방식처럼 노란색이 아니면 초록색이라는 식으로 두 가지 중에서 어느 한쪽의 형질만 나타나고, 이러한 형질이 후손에게 일정한 패턴으로 전달되는 것을 알았다. 멘델은 이러한 현상으로부터 단순화를 이끌어내는 천재적 재능을 갖고 있었다.



멘델, 출처 : 위키피디아

멘델이 실험에 사용했던 완두는 순수계통(순계)으로서, 하나의 꽃 속에 생식기관인 수술과 암술을 모두 갖고 있어서 자연적으로 자가수분을 거듭했기 때문에 형질은 변화 없이 자자손손 전달됐다. 그는 순계의 형질 중 꽃의 색, 종자의 색, 종자의 모양, 꼬투리의 색, 꼬투리의 모양, 식물체의 키 그리고 꽃의 위치에 대한 일곱 가지 유전형질에 대해 실험 분석했다.

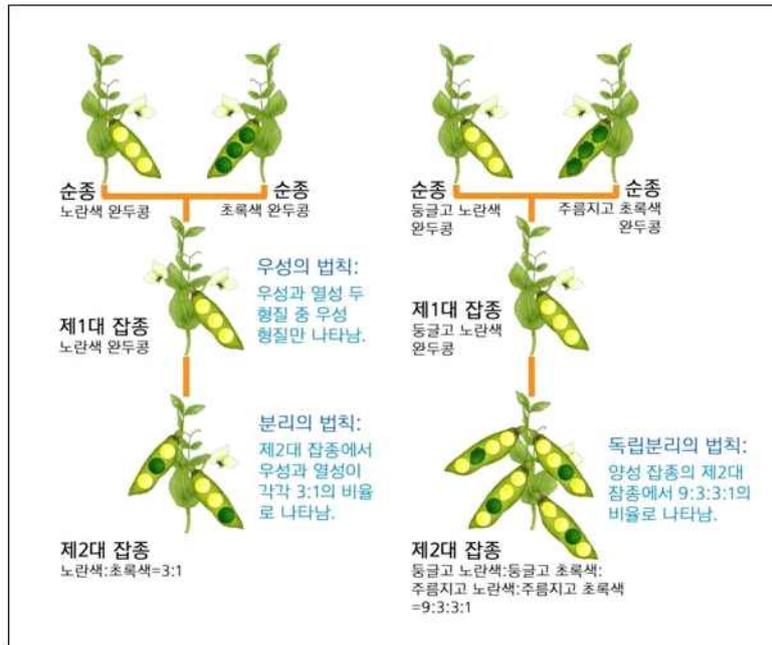
1865년 2월 8일 멘델이 그 연구결과를 학회에 발표했지만 누구도 관심을 갖지 않았다. 형질을 결정하는 본질이 있다고 생각했던 멘델의 발표는 토론 없이 끝났고, 반면 찰스 다윈 Charles Darwin, 1809~1883)의 새로운 개념인 자연선택에 대해서는 집중적으로 토론됐다. 그러나 멘델은 유전의 법칙을 통계학적으로 증명한 최초의 수리생물학자였다.

### 2. 완두콩 실험으로 밝힌 유전의 원리, 멘델의 법칙

멘델은 먼저 한 가지 형질을 가지고 단성교배를 통해 유전패턴이 아주 정확하고 간결한 규칙이 있다는 사실을 밝혔다. 그는 노란 완두콩이 열리는 형질의 꽃가루를 초록색 완두콩이 열리는 완두의 암술머리에 붓으로 묻혀 타가수분 시켰다. 그 결과 다음 세대의 콩은 두 가지 색이 섞이지 않고 오로지 노란색만을 띠었다. 이처럼 제1대 잡종에서 나타난 노란색 콩의 형질을 우성(dominant)이라고 하고 나타나지 않은 초록색 콩의 형질을 열성(recessive)이라고 했다. 두 형질 중 우성형질만이 나타나므로 이를 '우성의 법칙'이라고 했다.

이때 사라진 열성형질은 어떻게 되었을까? 이 의문을 풀기 위해 멘델은 제1대 잡종의 콩을 자가수분 시켰다. 이때 사라졌던 열성형질이 다시 나타났으며, 제2대 잡종에서는 노란색 콩과 초록색 콩이 3:1의 비율로 생겼다. 이를 분리의 법칙이라고 부른다. 멘델은 한 식물 개체에서 어떤 형질을 결정하는 인자는 2개이며, 각각은 어버이에게서 오고 그 둘은 서로 대립되는 변이체로 존재한다고 생각했다. 이 변이체가 노란색 콩의 형질과 초록색 콩의 형질이다. 멘델이 인자라고 불렀던 것은 1909년 덴마크의 빌헬름 요한센(Wilhelm Johannsen, 1858~1927)에 의해 유전자(gene)로 대체되었고 변이체는 대립유전자로 불리게 됐다.

또 다른 실험에서는 두 가지 형질이 서로 다른 형질에 대한 양성잡종 교배를 통해 한 형질에 영향을 주는 한 쌍의 대립유전자가 다른 형질에 영향을 주는 한 쌍의 대립유전자와 어떤 관계가 있는가를 실험했다. 멘델은 이 실험을 위해 둥글고 노란색 종자와 주름지고 초록색의 종자를 교배했다. 제1대 잡종에서는 둥글고 노란색의 종자가 열렸다. 멘델은 그 다음 제1대 잡종을 자가수분했을 때, 양성잡종의 제2대 잡종 자손에서 9:3:3:1의 표현형의 비율이 나타나는 것을 발견하게 되었고, 이를 '독립분리의 법칙'이라 칭했다. 즉, 두 쌍의 대립유전자는 독립적으로 분리되어 있음을 알 수 있었다. 그 결과 멘델은 형질을 나타내는 인자는 세대를 거치더라도 유지되는 일종의 입자와 같다고 생각했다.

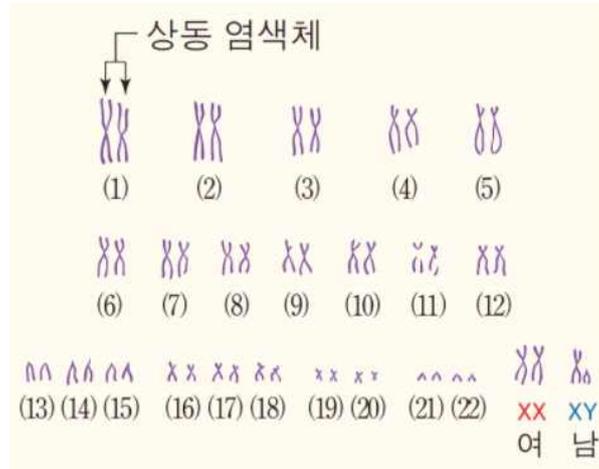


멘델의 유전법칙, 출처 : 사이언스올

멘델은 이 간단한 결과를 가지고 유전법칙의 초석을 다져나갔다. 그러나 당시 크게 대두된 혼합유전 때문에 멘델의 이론을 다윈을 비롯한 자연주의자들은 그릇된 것이라고 믿었다. 멘델은 유전형질이 입자와 같아서 섞이지 않는다고 믿었고 브린에서 개최된 자연과학사협회 정기총회에서 '식물 잡종에 대한 실험'이라는 제목으로 발표했다. 그 다음해 동학회의 잡지에 게재됐으나 관심을 갖는 사람은 없었으며, 멘델은 끝내 아무것도 인정받지 못하고 쓸쓸하게 생을 마쳤다.

### 3. 현대 유전학의 등장

이후 35년이 지난 1900년에 네덜란드의 후고 드 브리스(Hugo de Vries, 1848~1935), 독일의 카를 코렌스(Karl Correns, 1864~1933) 그리고 오스트리아의 에리히 폰 체르마크(Erich von Tschermak, 1871~1962)가 독자적인 연구를 통해 거의 동시에 멘델이 발견한 것과 동일한 규칙을 재발견했다. 이 식물학자들이 자신들의 논문에서 34년 전에 발표돼 잊혀져 있던 멘델의 논문을 인용해 그의 업적을 세계에 알려지게 했다는 것에 경의를 보내야 한다. 이들 세 사람의 윤리적인 용기는 우리에게 무언의 메시지를 던져주고 있다. 멘델이 발견한 유전법칙에 멘델의 법칙이라고 이름을 붙인 사람은 코렌스였다. 멘델은 생물학에 대해서 일대 사고의 전환과 그의 연구방법으로 유전학의 새로운 장을 여는 위대한 발견을 이룩했다.



사람의 염색체, 출처 : ZUM학습백과

멘델의 뒤를 이어 생물학자들은 유전자가 염색체상에 존재하며 염색체는 세포의 핵 안에서 발견된다는 사실을 밝혔다. 1940년대에 이르러서는 유전자 정보들이 핵산인 DNA에 들어 있다는 사실을 알았고, 1950년대가 되자 DNA상의 유전암호를 해석할 수 있게 됐다. 오늘날에는 이 유전암호를 이용해서 인간의 유전병의 기원을 알아내고 있으며 이미 인간의 게놈(genome)분석을 완성하는 단계까지 왔다. 이제 DNA의 분석을 통해 유전자를 조작해서 우리가 원하면 인간의 운명을 조작할 수도 있는 시대에 이르렀다.

현대 유전학의 무대를 마련한 멘델의 법칙을 놓고 논쟁이 벌어진 지 벌써 한 세기가 지났다. 21세기는 생명과학의 시대로 모든 국가가 생명과학에 높은 관심을 갖고, 특히 인간의 질병과 본성에 대한 연구를 활발하게 진행하고 있다. 비록 멘델의 생애에는 그의 업적을 인정받지 못했으나, 현재에는 그의 업적이 씨앗이 되어 다수의 과학자들이 생명현상에 대한 유전적 표적을 찾으려고 애쓰고 있다.

## [ 실험 개요 ]

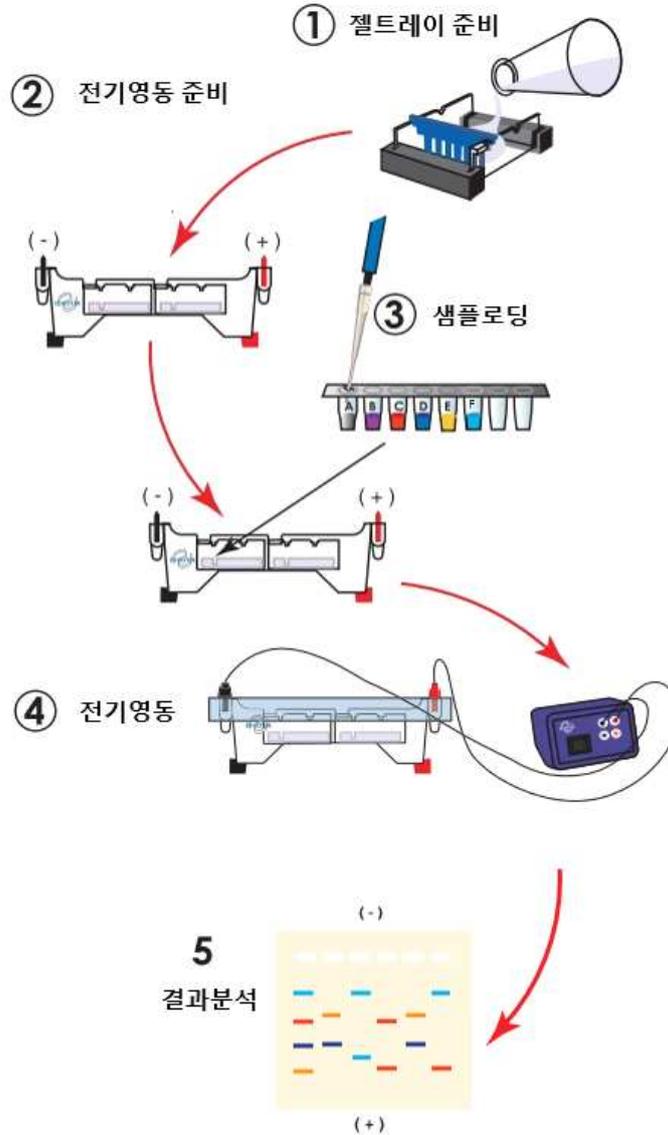
곤충이나 식물의 경우처럼 한 부모 밑에 많은 자녀가 태어난다면 실제 결과값은 추측한 내용과 매우 유사하게 나타날 것이다. 어떤 특성은 자녀에게서 쉽게 발견된다. 식물의 경우 색소, 높이(크기), 씨의 질감 등이 예이다. 동물의 경우 가족의 색깔, 털의 질감, 왜소증, 날개와 같은 특정 부위의 크기 등이 예이다. 인간의 눈의 색깔은 갈색이 우성이고 청색이 열성이다. 다양한 유전적 특성은 DNA 분석에 의해 확인할 수 있다. DNA는 제한효소(restriction enzyme)라 불리는 특별한 단백질에 의해 소화가 된다. 제한효소는 작은 분자 가위와 같은 것으로 특정 위치에서 DNA를 다양한 크기의 조각으로 자른다. 이 조각들이 DNA 분석에 활용되는 과정인 아가로오스 겔 전기영동의 대상이 된다.

이 실험에서 다양한 염료는 DNA를 나타낸다. 제한효소에 의해 조각이 난 DNA 염료는 전기장 안에 있는 아가로오스 겔에서 나뉜다. (전기영동) DNA 조각 (염료)은 아가로오스 기공 사이로 이동한다. 조각이 작으면 작을수록 겔을 더 빨리 통과한다. 이 실험에서 DNA를 나타내는 염료는 염색하지 않아도 육안으로 식별된다.

모든 사람은 각자 다른 조각 패턴을 지니고 있지만 개인의 모든 조각은 부모 중 적어도 한 사람의 조각과 일치해야 한다. 이런 조각 패턴을 DNA 지문이라고 부른다. 종종 유전병 및 특정 질병에 대한 성향과 같은 개인의 유전자적 특성은 그 특성과 관련 있는 DNA 조각의 이동성에 의해 결정된다. PCR법 또는 중합효소 연쇄반응 (Polymerase Chain Reaction)으로 알려진 방법에 의해 DNA의 차이를 확인할 수 있다.

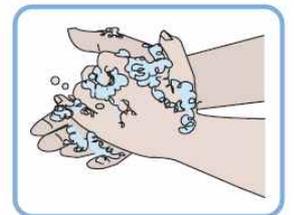
이 실험에서 둘 다 갈색 눈을 가진 부모 및 그 자녀의 모조 DNA 샘플 (DNA를 나타내는 다양한 염료)을 아가로오스 겔 전기영동에 의해 분리한 다음 자녀에게 유전된 대립유전자를 찾아 그들의 눈동자 색을 확인하는 것이다.

## [ 실험과정 Overview ]



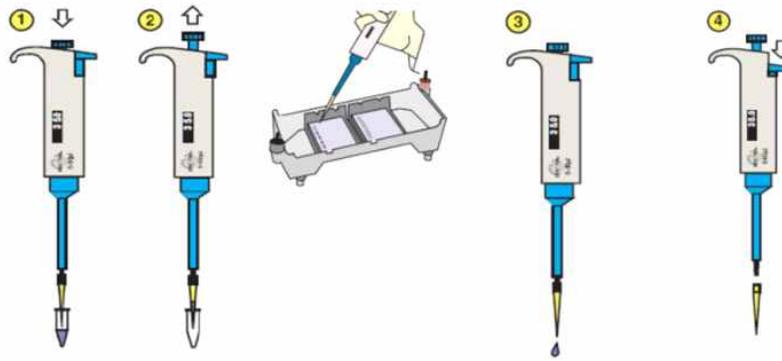
## [ 안전 유의사항 ]

1. 보호장갑 및 보호안경을 반드시 착용한다.
2. 시약을 가열하거나 녹이는 장비를 다룰 때에는 특별히 주의해야 한다.
3. 입으로 피펫을 사용하지 않는다. 피펫 펌프나 벌브를 사용한다.
4. 전기 장비를 사용할 경우 특별히 조심한다.
  - 항상 파워소스의 전원을 끄고 전기영동기의 커버를 벗긴다.
  - 사용하지 않을 때는 파워를 끄고 플러그를 뽑는다.
5. EDVOTEK 전기영동 실험 장치는 전기가 켜 이음매가 없다. 그러나 만약에 전기영동 실험 중 전기가 샌다고 생각하면 즉시 전원을 끄고 장비를 사용하지 않는다.
6. 항상 시약이나 생물학적 물질을 다루는 실험이 끝나면 비누로 손을 깨끗이 닦는다.



### [ 마이크로피펫으로 샘플 이동하기 ]

1. 마이크로피펫의 용량을 적당히 설정하고 깨끗한 팁을 마이크로피펫에 연결한다. 버튼을 1단계 까지 누르고 팁을 샘플에 담근다.
2. 팁이 샘플에 잠기면 버튼을 천천히 놓아 샘플을 팁으로 빨아들인다.
- 3-1. 피펫 팁을 들어 올려 겔의 홈에 이동시킨다. 이 때 팁이 홈을 상하지 않도록 조심한다.
- 3-2. 피펫 버튼을 2단계 까지 눌러 샘플을 분주시킨 후 내용물을 완전히 비운다.
- 3-3. 샘플을 이동시킨 후 팁이 버퍼에서 완전히 나올 때까지 피펫 버튼을 놓지 않는다.
4. 버튼을 눌러 팁을 제거한다. 다음 샘플에는 새 팁을 사용한다.



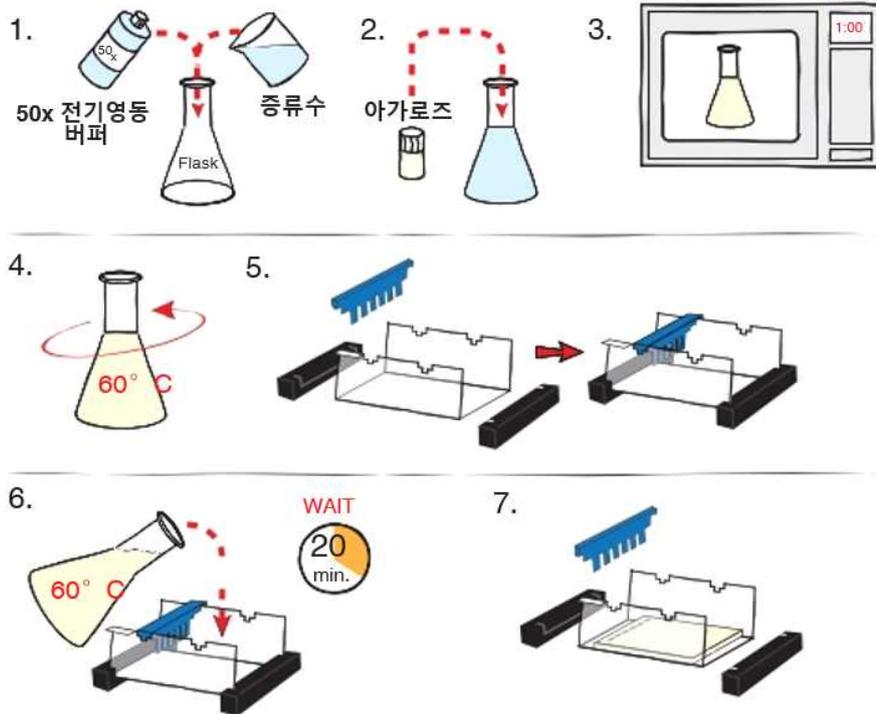
### [ Notice ]



마이크로피펫의 버튼은 최초 Rest Position과 1단계 멈춤 단계와 , 2단계 멈춤 단계로 구분된다. 피펫의 버튼을 눌렀을 때 1단계 멈춤 단계까지가 정확한 용량이며 더 세게 눌렀을 경우 2단계 멈춤 단계까지 눌러지는 것은 용액을 옮길 때 피펫팁에 남아있는 용액을 내보낼 때 사용한다. 따라서 1단계 멈춤 단계까지만 눌러 용액을 취하고 옮길 때는 2단계 멈춤 단계까지 눌러 피펫팁 안에 남아있는 용액을 모두 내보낸다.

또한 팁에 용액이 담긴 상태에서 피펫을 거꾸로 세워서 피펫의 팁 홀더로 용액이 흘러 들어가지 않도록 조심해야 한다.

[ 실험과정 1 : 전기영동 ]



1~2. 50x 전기영동 버퍼와 증류수, 아가로스를 [표A]에 따라 혼합하여 삼각플라스크에 넣는다.

[표A] 0.8% 울트라스팩 아가로스 겔

겔 트레이 크기	50x 버퍼	증류수	아가로스	총 부피
7 × 7	0.6ml	29.4ml	0.23g	30ml
7 × 10	1.0ml	49.0ml	0.39g	50ml
7 × 14	1.2	58.8ml	0.46g	60ml

3. 삼각플라스크를 전자렌지에 넣고 아가로스가 완전히 녹아 투명해질 때 까지 가열한다.

[주의] 한번에 가열하면 버퍼가 끓어 넘칠 수 있으니 30초씩 나눠서 가열.

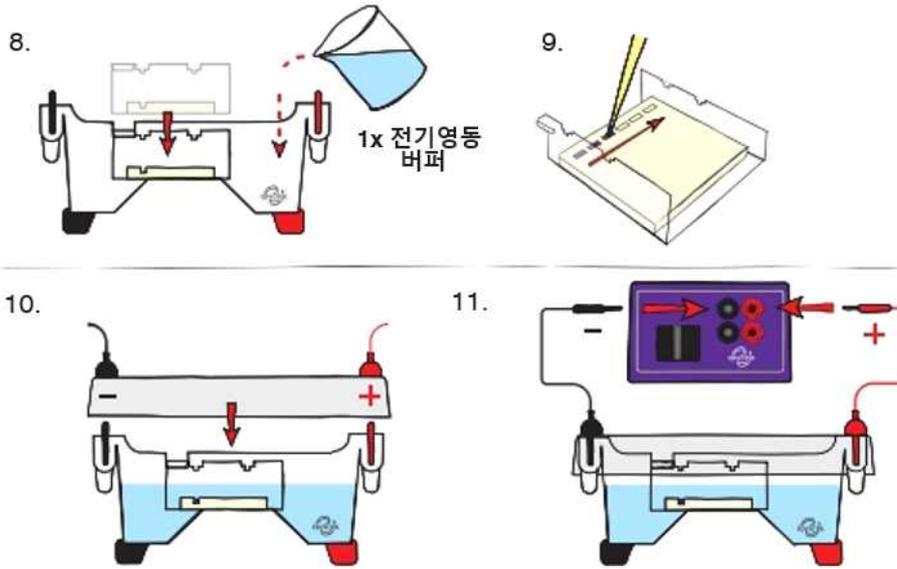
4. 아가로스가 완전히 녹은 다음 60°C까지 냉각시킨다.

5. 아가로스가 냉각되는 동안 젤트레이를 조립한다.

6. 아가로스를 젤트레이에 붓고 20분동안 굳힌다.

[주의] 아가로스를 굳히는 동안 젤 트레이는 수평을 유지해야 한다.

7. 아가로스가 완전히 굳은 다음 젤트레이에서 고무캡과 콤을 제거한다.

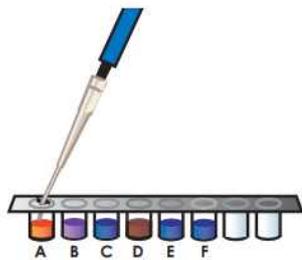


8. [표B]에 따라 1x 전기영동 버퍼를 만들어 전기영동 챔버를 채운다.

[표B] 1x 전기영동 버퍼

전기영동기	50x 버퍼	증류수	총 부피
M12	8ml	392ml	400ml
M36	20ml	980ml	1000ml

9. 아래의 순서로 35 $\mu$ l의 샘플을 각 웰에 로딩한다.



Lane	Tube	Sample
1	A	모조 엄마 DNA 샘플
2	B	모조 아빠 DNA 샘플
3	C	모조 자녀 1 DNA 샘플
4	D	모조 자녀 2 DNA 샘플
5	E	모조 자녀 3 DNA 샘플
6	F	모조 자녀 4 DNA 샘플

10. 전극방향을 잘 맞추어 두껍을 덮는다.

11. 전원공급장치에 전극을 연결하고 전기영동을 아래와 같은 조건으로 실시한다.

[표C] 전기영동에 필요한 시간 및 전압

전압	권장 실험시간
150	30분
70	50분
50	90분

12. 전류가 잘 흐르고 있는지 확인한다. 플래티넘 전극에 공기방울이 형성되는 것이 보여야 한다.
13. 약 10분 후에 색깔 있는 염료가 분리되는 것을 확인할 수 있다.
14. 전기영동이 끝나면 전원을 끄고 플러그를 뽑고 전선을 분리한 후 커버를 연다.
15. 전기영동이 끝나면 젤을 White LED 트랜스 일루미네이터나 TruBlu™ 2 Transilluminator에 올려놓고 결과를 확인한다..

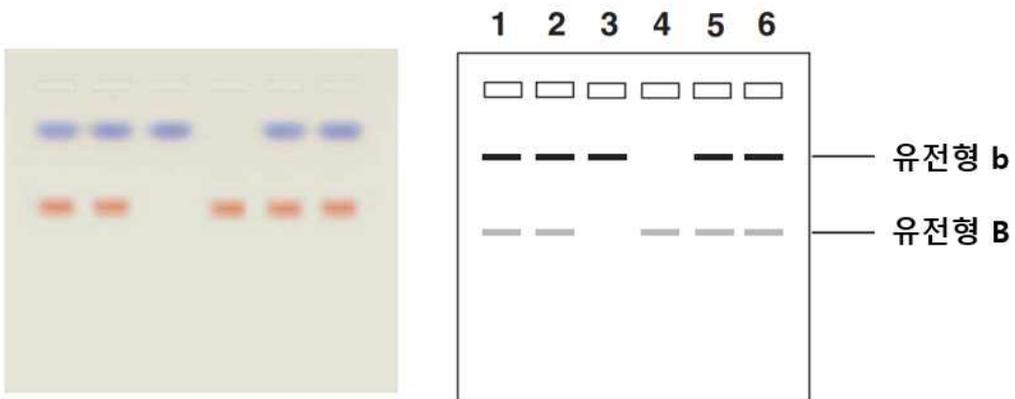


White LED 트랜스 일루미네이터



TruBlu™ 2 Transilluminator

**[실험결과 분석]**



Lane	Tube	Sample	유전형	표현형
1	A	엄마 DNA 샘플	Bb	갈색 눈
2	B	아빠 DNA 샘플	Bb	갈색 눈
3	C	자녀 1 DNA 샘플		
4	D	자녀 2 DNA 샘플		
5	E	자녀 3 DNA 샘플		
6	F	자녀 4 DNA 샘플		

## [ 탐구 질문 ]

다음 학습을 위한 질문에 답한다.

1. 유전자형을 설명하라.
2. 표현형을 설명하라.
3. 갈색 대립유전자에 대해 B를 사용하고 청색 대립유전자에 대해 b를 사용해 부모의 유전자형이 무엇인지 밝혀낸다. 유전자형을 이용해 2 X 2 표를 만들어 그 아이들의 유전자형과 표현형을 예상해보자.
4. 네 아이들의 유전자형은 각각 무엇인가?
5. 겔 분석을 통해 조부모의 눈의 색깔을 알 수 있나?
6. 둘 다 파란 눈을 지닌 부모가 아이를 낳았다면 아이의 눈의 색은 무엇이라고 예상하는가?

# 사람들은 왜 생김새가 다를까?

Why Do People Look Different?

S-50

## 교사용 가이드북

**[ 교사를 위한 메모 ]**

학생 수, 실험시간의 길이, 실험장비 준비 여부 등 다양한 요소가 이 실험에 영향을 미칠 수 있다. 따라서 실험을 설계하는데 이러한 요소들을 고려해야 한다. 이 가이드라인은 특별한 상황에 맞도록 실험을 준비하는데 필요한 제안을 포함하고 있다.

**[ 실험준비 소요시간 ]**

1. 아가로스 겔 준비 : 스케줄에 따라 아가로스 겔을 언제 준비할 것인지를 결정합니다. 직접 아가로스 겔을 준비하든 아니면 학생들에게 준비하도록 지시하든 아가로스 겔을 준비하는데 약 30~40분이 필요합니다. 일반적으로 이 시간 중 약 20분은 겔이 응고되는데 걸리는 시간입니다.
2. 전기영동에 걸리는 시간은 약 20분에서 1시간까지 차이가 발생할 수 있습니다.

**[ 실험 준비를 위한 제안 ]**

아래 내용을 수업토론에 필요한 가이드라인으로 활용할 수 있습니다.

1. 학생들이 다음 단어를 이해할 수 있도록 합니다.

대립유전자
동형접합
이형접합
우성
열성  
유전형(유전자형)
표현형

2. 학생들이 위의 단어들을 적용하여 실험결과를 설명하도록 합니다.
3. 멘델의 유전학을 이용해 가설을 하나 만들거나 학생들이 가설을 하나 만들도록 하고 겔 결과 패턴에 따라 2 x 2 표를 만들게 한다. 예를 들어 부모 중 한 명이 이형접합적이고 염료의 색이 파란색과 오렌지색이고 다른 한 명은 동형접합적으로 염료의 색이 파란색이라면, 네 명의 자녀의 유전자형은 다양하게 나타날 것이다.

**[ 실험 준비 ]**

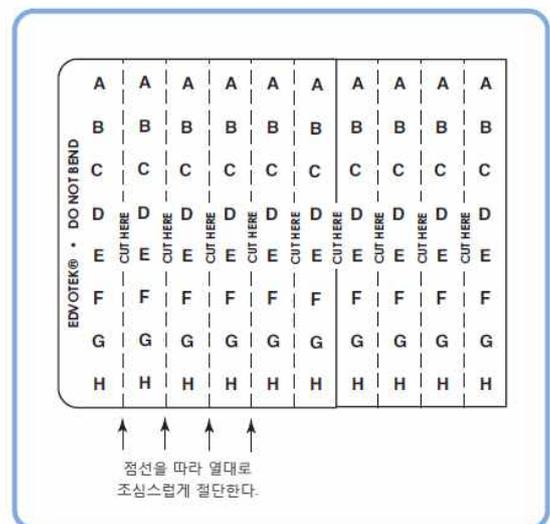
**퀵스트립™ 튜브**

만일 퀵스트립™ 샘플이 잘 분리되지 않으면

1. 가위 등 날카로운 도구를 이용해 튜브를 하나씩 떼어냅니다.

※ 주의 : 실험키트에 따라 비어있는 튜브도 있다.

2. 각 실험그룹 당 한 개의 스트립을 사용합니다.
3. 겔 로딩을 하기 전에 튜브나 호일을 살짝 두드려 모든 샘플이 튜브 바닥에 모이도록 합니다.

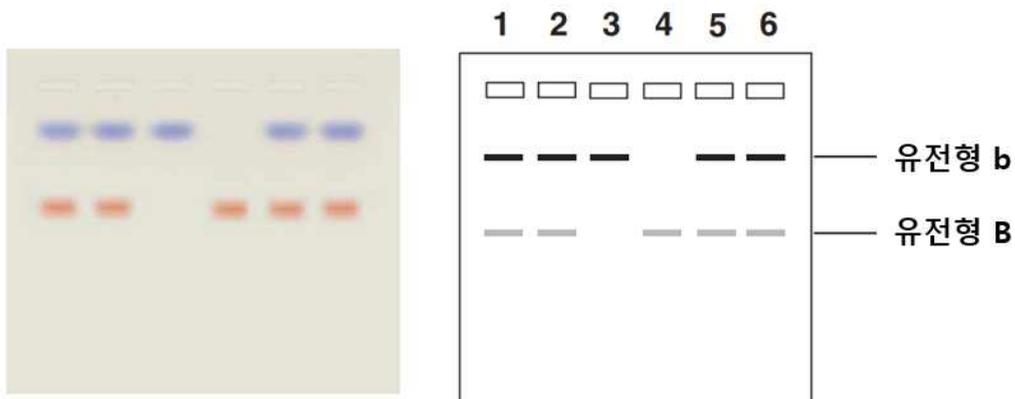


[ 일반적인 위험요소 회피방법 ]

다음과 같은 방법으로 위험요소 또는 잠재적인 문제를 피할 수 있습니다.

- 염료가 잘 용해될 수 있도록 겔의 혼합 비율을 잘 맞추고 (표 A 참조) 그리고 전기영동은 권장 시간(표 C 참조)을 기준으로 샘플의 전개 상황에 따라 시간을 조절하시면 됩니다.
- 버퍼 준비에 증류수만 사용하고 수돗물은 절대 사용하지 않도록 합니다.
- 최상의 결과를 얻기 위해서는 항상 새로운 전기영동 버퍼를 사용합니다.
- 샘플이 유실되는 것을 방지하기 위해 아가로스 겔이 적절하게 위치 되었는지 확인합니다.

[ 실험결과 분석 ]



Lane	Tube	Sample	유전형	표현형
1	A	엄마 DNA 샘플	Bb	갈색 눈
2	B	아빠 DNA 샘플	Bb	갈색 눈
3	C	자녀 1 DNA 샘플	bb	푸른색 눈
4	D	자녀 2 DNA 샘플	BB	갈색 눈
5	E	자녀 3 DNA 샘플	Bb	갈색 눈
6	F	자녀 4 DNA 샘플	Bb	갈색 눈

[ 탐구질문에 대한 해답 ]

1. 유전자형을 설명하라.

유전자형(genotype)이란 세포, 생체의 외부로 드러나는 성질을 결정하는 유전자 (gene)의 유전적 구성을 의미한다. 표현형 (phenotype)을 결정하는 요인이 된다.

2. 표현형을 설명하라.

표현형은 각 유기체가 나타내는 바깥으로 드러나 관찰이 가능한 성질, 모습, 특성 등을 말한다.

3. 갈색 대립유전자에 대해 B를 사용하고 청색 대립유전자에 대해 b를 사용해 부모의 유전자형이 무엇인지 밝혀낸다. 유전자형을 이용해 2 X 2 표를 만들어 그 아이들의 유전자형과 표현형을 예상해보자.

		엄마	
		B	b
아 빠	B	자녀2 BB 갈색	자녀4 Bb 갈색
	b	자녀3 Bb 갈색	자녀1 bb 푸른색

4. 겔 분석을 통해 조부모의 눈의 색깔을 알 수 있나?

알 수 없다. 조부모의 눈 색깔은 확인할 수 없다. 왜냐하면 부모가 동형접합적이라는 사실밖에 모르기 때문이다.

5. 둘 다 파란 눈을 가진 부모가 두 아이를 낳았다면 두 아이의 눈의 색은 어떻게 예상할 수 있는가?

부모의 유전자형이 'bb'이므로 부모로부터 유전자를 물려받은 아이의 유전자형도 모두 'bb'가 된다. 따라서 두 아이는 모두 눈이 청색일 것이다.



서울 강서구 양천로 400-12 더리브골드타워 1110호  
 TEL. 02-929-1110 FAX. 02-929-0966  
 info@koreasci.com www.koreasci.com

이 실험서는 (주)한국과학에 의해 작성되었으며 저작권법에 의해 보호를 받습니다.  
 무단복제를 금하며, 무단 복제 및 배포 시 저작권법에 의해 처벌 받을 수 있습니다.