

주제 탐구 활동 계획서

학번 및 이름	
관련 과목	생명과학 I
지도 교사	
탐구 주제	DNA(디엔에이) 유전자 돌연변이가 BRCA(브라카) 단백질 기능과 유방암에 미치는 영향

1. 탐구 동기

***: 통합과학 시간에 시스템과 상호작용 단원에서 유전자 이상으로 인한 유전 질환에 대해 배웠다. 유전자 돌연변이란 유전자의 본체인 DNA의 염기서열에 이상이 생겨 단백질을 구성하는 아미노산의 서열이 바뀌는 현상을 뜻한다. DNA 염기서열이 조금만 바뀌어도 단백질의 구조와 기능이 달라질 수 있고 질병을 일으킬 수 있다는 사실이 흥미로웠다. 마침 유방암과 관련된 기사를 접하게 되었는데 BRCA(브라카) 유전자 돌연변이와 유방암의 관계에 대해 궁금해졌다. 이러한 궁금증을 바탕으로, DNA 돌연변이가 단백질 기능에 어떤 영향을 주고, 그로 인해 질병이 어떻게 발생할 수 있는지 알아보고자 이 주제를 탐구하게 되었다.

***: 과학 과제를 하던 중 DNA 염기서열이 단백질의 구조와 기능을 결정하는 유전정보를 가지고 있다는 사실과 DNA 염기서열이 변화함에 따라 단백질 기능에도 영향을 미친다는 사실에 흥미를 느꼈다. 특히 DNA의 돌연변이가 어떻게 단백질에 영향을 미치는지 자세한 과정과 결과에 대해 궁금증이 생겼고, DNA의 돌연변이에 따른 단백질의 변화가 암을 유발할 수도 있다는 정보를 알게 되어 DNA의 돌연변이가 어떻게 인체에 암을 유발하는지에 대해 더 알아보고 싶은 마음이 생겼기 때문에 주제를 선택하게 되었다. 이번 탐구를 통해 DNA와 단백질이 어떻게 밀접한 관계에 있는지, 돌연변이가 어떤 과정을 거쳐 암을 유발하는지에 대하여 알아볼 예정이다.

2. 탐구 계획(매우 구체적으로 작성)

탐구목적 : DNA 돌연변이가 BRCA 단백질의 기능을 변화시키는 원리와 이러한 변화가 유방암과 같은 질병 발생에 어떤 영향을 주는지를 밝히는 것을 목적으로 한다.

① 기본 개념 정리:

- DNA와 염기서열 개념
- 단백질 합성과 기능
- DNA, 유전자, 단백질 관계 정리
- BRCA 유전자의 기능 조사
- 돌연변이란 무엇이고 어떤 방식으로 단백질에 영향을 주는지 조사

② 가설 설정: DNA 염기서열의 돌연변이는 BRCA 단백질의 아미노산 배열과 구조 변화를 일으켜, 단백질 기능을 저하할 것이다. 이로 인해 DNA 복구 과정에 문제가 생기고, 유방암 발생 위험이 높아질 것이다.

③ BRCA 유전자 돌연변이와 유방암 발병의 관계 조사

④-1 사례 분석 : BRCA 돌연변이 보유자의 유방암 발병 사례를 찾아 분석한다.

-2 돌연변이 BRCA 유전자를 보유한 여성의 질병(유방암·난소암) 발병률 조사

-3 돌연변이 BRCA1, BRCA2 유전자의 유전성: 우열의 법칙에 따라 자손에게 물려질 수 있음을 사진 자료를 통해 설명

⑤ 자료 해석 : 조사한 자료를 바탕으로 DNA의 돌연변이의 영향과 돌연변이 BRCA 유전자인 BRCA1, BRCA2와 유방암과 같은 질병 발생의 관계를 해석한다.

⑥ 결론 도출 : BRCA 유전자의 돌연변이와 유방암 발생 간의 관련성을 통해, DNA 돌연변이가 BRCA 단백질 기능과 유방암에 영향을 미친다는 결론을 도출할 수 있다.

주제 탐구 활동 보고서

탐구 주제	DNA(디엔에이) 유전자 돌연변이가 BRCA(브라카) 단백질 기능과 유방암에 미치는 영향

탐구 내용 및 결과

3. 탐구 결과

(탐구활동에 대한 객관적 자료(탐구활동 데이터, 도표, 사진, 측정결과 등)을 포함하고 자료를 인용한 경우는 출처를 반드시 밝힐 것)

DNA란?

세포의 핵 속에 들어 있는 유전 정보를 저장하는 물질

DNA는 단백질과 결합하여 실과 같은 모양의 염색사로 존재하며, 세포 분열 시 응축하여 막대 모양의 염색체가 된다.

유전자란?

형질을 결정하는 단백질이나 RNA합성에 필요한 유전 정보가 저장된 DNA의 특정 부분이다.

유전자는 DNA의 특정 부위에 있으며, DNA 한 분자에 여러 개의 유전자가 존재한다.

유전 정보는 유전자의 DNA 염기서열에 저장된다.

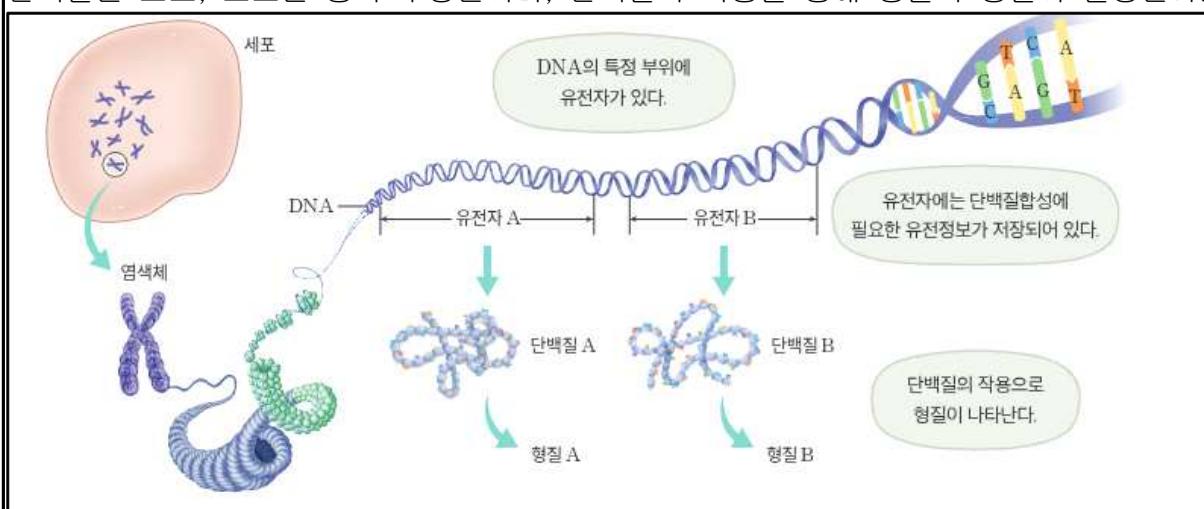
유전자와 단백질 관계

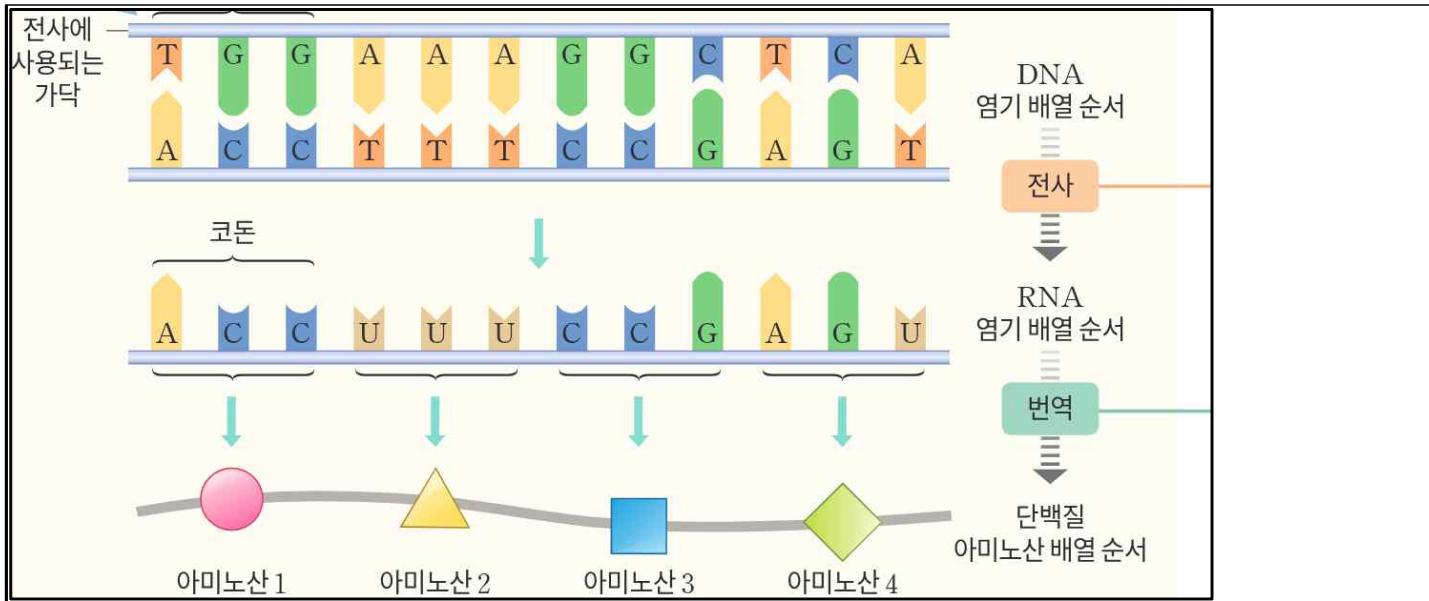
유전자에 저장된 유전 정보에 따라 다양한 단백질이 합성되고, 이 단백질에 의해 다양한 형질이 나타남 (형질 : 생물체의 모양, 크기와 같은 고유한 특징)

단백질 합성과 기능

-번역이 일어나, 아미노산 간에 펩타이드 결합이 형성되어 단백질이 합성된다.

단백질은 효소, 호르몬 등의 주성분이며, 단백질의 기능을 통해 생물의 형질이 결정된다.





돌연변이란 무엇이고 어떤 방식으로 단백질에 영향 ?

: 돌연변이는 유전자를 이루는 염기서열의 변화로 유전정보가 변하면서 유전형질이 달라지는 현상이다. 단백질 생성은 코돈의 염기쌍 순서 조합에 따라 만들어진 아미노산에 의해 좌우된다. 코돈의 염기쌍 순서가 원래와 달라지면 만들어지는 아미노산이 달라지는데, 이때 단백질에도 변화가 생겨 돌연변이가 나타난다. 돌연변이의 원인은 DNA의 염기서열이 복제되는 과정에서 발생하는 오류에 따른 자연적 현상과 방사선이나 화학물질 노출 등 외부요인이 있다. BRCA 유전자 돌연변이는 유전적 원인이 대부분이다. BRCA 유전자 돌연변이는 BRCA 단백질의 아미노산 배열을 바꾸거나, 단백질 합성 자체를 방해해서 단백질 기능(주로 DNA 복구 기능)을 저하시킨다. 그 결과, DNA 손상 복구가 제대로 안 되어 유방암, 난소암 등 암 발생 위험이 높아진다.

유방암이란?

유방에 생긴 암 세포로 이루어진 종괴이다. 일반적으로 유방의 유관과 소엽에서 발생한 암을 일컬으며, 여성 암 중 발병률이 1위이고 특히 젊은 여성 발병률이 높다.

치료법

유방암의 가장 기본적인 치료는 병변의 외과적인 절제이며, 다른 장기에 전이가 없는 모든 환자는 수술이 필요하다.

1) 수술적 치료

유방암의 수술은 유방에 대한 수술과 겨드랑이 림프절에 대한 수술로 이루어진다.

2) 항암 화학요법

보조 항암 화학요법은 수술로 암을 제거한 다음에 시행하는 전신적 치료로, 수술 후 남아 있는 미세 전이를 없애 생존율을 높이고 재발률은 낮출 수 있다.

3) 방사선 치료

고용량의 방사선이 우리 몸에 투과되면 암 세포의 DNA에 영향을 주어 암 세포의 증식이 중단되고 암세포가 죽게 된다.

유방암과 관련된 다른 유전자

P53 유전자: 유전적으로 여러 암을 일으키는 리-프라우메니증후군(Li-Fraumeni syndrome)의 유전자

P53을 나타내는 유전자인 TP53에 돌연변이가 생기면 종양의 발생 가능성이 커지고 종양을 더욱 악화시킨다.

TP53 유전자의 돌연변이는 전체 암에서 가장 빈번하게 발생하며, 상대적으로 생존율이 낮은 환자에서 더욱 자주 발견된다.

PALB2 유전자: PALB2는 유방암, 난소암, 췌장암, 전립선암 등 다양한 암 발생 위험도를 높이는 것으로 알려져 있다.

진 유전자로, BRCA1/2 유전자만큼 흔하지는 않지만 외국에서는 일찍부터 해당유전자에 대한 검사가 시작됐으나, 국내에서는 2017년 차세대 염기서열 분석법(NGS, Next-Generation Sequencing)이 도입되면서 본격적인 검사가 가능하게 됐다.

돌연변이 유형?

돌연변이 유형은 크게 유전자 서열 중 1~2개 염기가 바뀌는 ‘점 돌연변이’와 염색체 같은 큰 덩어리가 바뀌는 ‘염색체 구조 변이’가 있다. BRCA 유전자 돌연변이는 점 돌연변이 유형이다.

사례

여배우 안젤리나 졸리는 할머니와 이모, 어머니가 유방암과 난소암의 가족력이 있었고, 유전자 검사 결과 BRCA1 유전자의 돌연변이가 발견됐다. 이로 인해 졸리가 유방암에 걸릴 확률은 약 87%에 달했다. 이 때문에 졸리는 유방암에 걸릴 위험성을 낮추기 위해 유방 절제술을 감행했다.

BRCA 유전자

모든 인간은 두 개의 유방암 유전자(Breast Cancer gene)인 BRCA1과 BRCA2를 가지고 있다. 유방암 유전자라는 이름에도 불구하고, 사실 BRCA 유전자는 가지고 있는 것만으로 유방암을 발생시키지는 않는다. 오히려 이 두 유전자는 암이나 종양으로 발전할 수 있는 손상된 DNA를 수선하는 역할을 하여, 유방암이 생성되는 것을 막아준다. 따라서 BRCA 유전자는 종양억제유전자로 알려져 있다.

BRCA 유전자 돌연변이

:BRCA 유전자에 돌연변이가 생기면 DNA 복구 기능이 낮아져 암 발생 위험이 높아진다. BRCA(Breast Cancer Susceptibility Gene, 1 and 2)는 두 개의 유전자인 BRCA1과 BRCA2가 있다. 이들 유전자에 돌연변이가 있는 여성의 경우, 일생 60~80%의 유방암 발생 위험, 40%의 난소암 발생 위험이 있다.

돌연변이 BRCA 유전자를 보유한 유방암(난소암) 발병률 조사

:돌연변이 BRCA 유전자를 보유한 여성은 유방암이나 난소암의 발병률이 매우 높다. 부모로부터 유전되어 태어날 때부터 선천적으로 돌연변이 BRCA1 유전자를 보유한 여성의 50~65%가 70세 이전에 유방암이 발병하였고, 35~46%는 난소암이 나타났다. BRCA2 유전자를 보유했을 경우 40~57%의 유방암이, 13~23%의 난소암이 70세 이전에 발병하였다. 돌연변이 BRCA 유전자로 인해 유방암이 발생한 여성의 경우 40%가 초기 진단 후 10년 이내에 암이 발병한 것으로 나타났다.



BRCA 유전자 돌연변이의 유전성

:돌연변이 BRCA1, BRCA2 유전자로 인한 암 발병 위험성은 우열의 법칙에 따라 자손에게 물려줄 수 있다. 부모 2명 중 1명만 돌연변이 BRCA 유전자를 보유하더라도 자손에게 유전형질이 전달 되므로, 유전성 암에 속한다. 또한 암이 발생되지 않았더라도 유전자 중 1군데에 돌연변이를 보유하고 있으면 또 다른 돌연변이가 발생할 확률이 높아지게 되고, 이는 암으로 이어지게 된다.



가계 내 유방암 가족력 수	전체	총계	BRCA1	BRCA2	Both	유병률, %
1	834	156	53	102	1	18.7
2	141	44	18	25	1	31.2
세 명 이상	46	23	7	16	0	50.0
전체	1021	223	78	143	2	21.8

유방암 가족력 보유한 고위험군 변이 유전자 보유 비율

유방암과 관련된 다른 유전자

P53 유전자: 유전적으로 여러 암을 일으키는 리-프라우메니증후군(Li-Fraumeni syndrome)의 유전자

P53을 나타내는 유전자인 TP53에 돌연변이가 생기면 종양의 발생 가능성이 커지고 종양을 더욱 악화시킨다. TP53 유전자의 돌연변이는 전체 암에서 가장 빈번하게 발생하며, 상대적으로 생존율이 낮은 환자에서 더욱 자주 발견된다.

PALB2 유전자: PALB2는 유방암, 난소암, 췌장암, 전립선암 등 다양한 암 발생 위험도를 높이는 것으로 알려진 유전자로, BRCA1/2 유전자만큼 흔하지는 않지만 외국에서는 일찍부터 해당유전자에 대한 검사가 시작됐으나, 국내에서는 2017년 차세대염기서열 분석법(NGS, Next-Generation Sequencing)이 도입되면서 본격적인 검사가 가능하게 됐다.

가설 설정

-DNA 염기서열의 돌연변이는 BRCA 단백질의 아미노산 배열과 구조 변화를 일으켜 단백질 기능을 저하시킬 것이다. 이로 인해 DNA 복구 과정에 문제가 생기고, 유방암 발생 위험이 높아질 것이다.

출처: 네이버 지식백과,

돌연변이는 어떻게 일어나는 것일까? / YTN 사이언스(<https://www.youtube.com/watch?v=ukJY0upmVXA>), 행신고 통합과학1 부교재,

미래엔 통합과학1, 한국민족문화대백과사전, 30억개 전 DNA 읽는 이노크라스..."안젤리나 졸리처럼 암도 예방" [AWS 위싱턴 DC 서밋 2025] (MTN 뉴스), 가족성 유방암 4명 중 1명 'BRCA 돌연변이 유전자' 보유(의협신문)

(<https://www.doctorsnews.co.kr/news/articleView.html?idxno=92191>)

<https://www.dbpia.co.kr/journal/detail?nodeId=T14066784>

의학신문(<http://www.bosa.co.kr>)

자료해석

1. 돌연변이

:돌연변이는 DNA 염기서열에 변화가 생기는 현상이다.

이러한 변화는 DNA에 저장된 유전정보를 바꾸고, 그에 따라 단백질의 구조와 기능에도 영향을 준다. 결국, 단백질의 변화는 생물의 형질 변화로 이어질 수 있다.

2. 단백질 합성과 돌연변이의 영향

:DNA 염기서열은 세 개씩 묶여 코돈을 이루며, 각 코돈은 특정 아미노산을 지정한다. 이 아미노산들이 순서대로 결합하여 단백질이 형성된다. 만약 돌연변이로 인해 DNA의 염기서열, 즉 코돈이 바뀌면 단백질의 구조와 기능이 달라지고, 이는 생물의 형질에도 영향을 줄 수 있다. BRCA 유전자의 점 돌연변이는 BRCA 단백질의 아미노산 배열을 바꾸거나, 단백질 합성 자체를 방해해서 단백질 기능(주로 DNA 복구 기능)을 저하시킨다. 그 결과, DNA 손상 복구가 제대로 안 되어 유방암, 난소암 등 암 발생 위험이 높아진다.

3. BRCA 유전자와 유방암의 관계

BRCA 유전자에는 두 개의 유전자인 BRCA1과 BRCA2가 있다.

이들 유전자에 돌연변이가 있는 여성의 경우, 일생 60~80%의 유방암 발생 위험, 40%의 난소암 발생 위험이 있다. BRCA 유전자로 인한 암 발병률이 상당히 높은 가운데, 이러한 암 발병 위험성은 또 다른 자손에게 물려줄 수 있다. DNA의 구조가 바뀌어 BRCA 유전자에 돌연변이가 생기게 됨으로써 DNA 손상을 복구하던 BRCA 유전자의 기능에 영향을 주었고, 이로 인해 BRCA 유전자에 의한 암 발병률이 높아졌다는 것을 알 수 있다.

결론

BRCA 유전자의 돌연변이와 유방암 발생 간의 관련성을 통해, DNA 돌연변이가 BRCA 단백질 기능과 유방암에 영향을 미친다는 결론을 도출할 수 있다. 돌연변이는 DNA 염기서열에 변화를 일으켜 유전정보와 단백질의 구조 및 기능에 영향을 준다. 특히 BRCA 유전자의 점 돌연변이는 BRCA 단백질의 아미노산 배열과 DNA 손상 복구 기능을 저하시켜 정상적인 DNA 복구를 어렵게 만든다. 이로 인해 BRCA 유전자에 돌연변이가 있는 여성은 유방암과 난소암 발생 위험이 크게 증가하며, 이러한 돌연변이는 자손에게 유전되어 암 발병 위험이 세대를 거쳐 이어질 수 있다.

4. 탐구 과정 중 발생한 문제점 및 해결 방법

문제점 : 유방암과 BRCA 유전자 돌연변이의 관계를 직접 확인하기 어려움

문제점 설명:

BRCA 유전자에 돌연변이가 생기면 유방암 위험이 높아진다는 사실은 알려져 있지만, 직접 실험을 통해 이들 사이의 인과관계를 확인하기는 어려웠다.

해결 방법:

직접적인 실험 대신, 이미 진행된 연구 자료와 통계를 조사하여 분석했다.

예를 들어, BRCA 유전자 돌연변이를 가진 사람의 발병률을 논문이나 데이터 자료(지식백과, 뉴스 등)를 찾아보고, 이를 통해 관계를 설명했다.

느낀점(배운점 / 본인이 성장했다고 생각되는 점 등)

***: 이번 탐구 주제인 ‘DNA 돌연변이가 BRCA 단백질 기능과 유방암 발생에 미치는 영향’을 통해 유전자 이상과 질병의 관계를 깊이 배웠다. 평소 궁금했던 유전자 돌연변이와 암의 관계를 알 수 있어 뜻 깊은 시간이었다. DNA 염기서열에 생긴 작은 변화가 단백질의 아미노산 배열을 바꾸고, 그로 인해 단백질 기능이 저하될 수 있다는 점이 매우 인상적이었다. 특히 BRCA 유전자 돌연변이가 DNA 손상 복구 기능을 약화시켜 유방암 발생 위험을 높인다는 사실을 알게 되면서 유전자의 이상이 실제 질병 발생과 밀접하게 연결되어 있음을 이해할 수 있었다. 직접 실험을 수행하기 어려운 상황에서도 친구와 함께 협력하여 관련 논문과 통계 자료, 다양한 영상 자료를 찾아 분석하는 과정을 통해 문제를 해결하였다. 친구와 상의하면서 주제를 탐구하니 혼자 할 때 보다 이해가 잘 되고 재밌었고, 복잡한 과학적 내용을 체계적으로 정리하는 능력도 향상되었다. 이 과정에서 혼자서는 발견하지 못했던 부분들을 함께 고민하며 협력의 중요성을 깨달았다. 이번 탐구를 통해 생명과학과 유전학에 대한 흥미가 더욱 커졌으며, DNA 돌연변이와 관련된 다양한 질병뿐만 아니라 생명, 유전학 분야 전반에 대한 이해와 지식이 넓혀졌다. 또한 앞으로 다양한 유전자 돌연변이가 인체에 미치는 영향에 대해 더 깊이 탐구하고 싶어졌다.

***: 이번 활동을 통해 DNA와 단백질이 서로 어떻게 이어져 있는지 구체적으로 알게 되었고, 평소에 어려워하던 DNA와 유전자의 관계에 대한 이해도가 높아졌다고 느꼈다. 특히 DNA 염기서열의 조합에 따른 돌연변이가 단백질과 인체에 어떻게 영향을 미치게 되는지 구체적으로 알게 되었다. 유전자의 돌연변이에 의해 단백질에 생긴 돌연변이가 인체에 암을 유발하는 과정을 매우 구체적으로 탐구하면서 처음 주제탐구활동을 시작하기 전 들었던 궁금증을 해소함과 동시에 어려운 주제를 조사하는 과정에서 집중력과 사고력을 기를 수 있었고, 본래 DNA의 손상을 복구하는 기능을 하는 BRCA라는 유전자에 돌연변이가 생기면 본래의 기능이 완전히 변질되어어 오히려 암을 유발한다는 사실이 흥미로웠다. 탐구활동을 준비하며 평소에 모르던 사실을 알아감으로써 의미 있는 시간을 가진 것 같다는 생각이 들었다. 탐구 과정 중 유방암과 BRCA 유전자의 관계를 눈으로 직접 확인할 수 없음에 대한 어려움도 있었지만 직접적인 실험 없이도 실제 연구 자료와 실험 결과를 찾아 확인하는 과정에서 친구와의 협력과 몰랐던 지식을 새로 접했을 때의 성취감을 배울 수 있는 의미있는 시간이었다.