

03

유전체 분석기초 I

권기상 교수

원광보건대학교 임상병리과

유전체 분석 기초 용어

1. 유전체 분석 기초 용어



■ 2. 유전체 분석 기초 용어

1 유전체 분석 기초 용어

◆ 유전정보

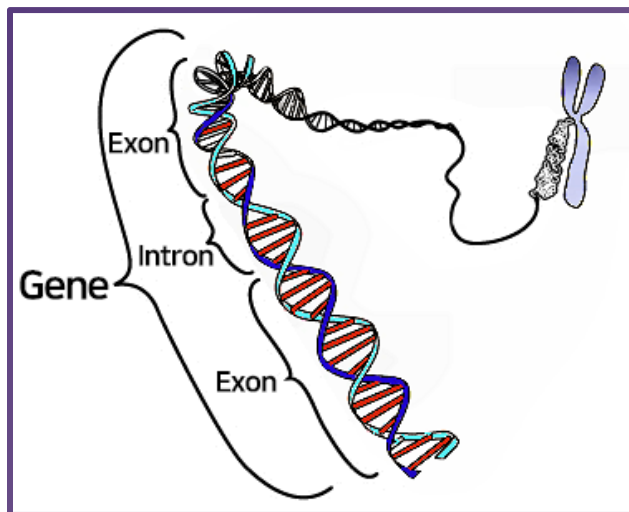
- 생물이 종 보존을 위해 부모로부터 자식에게로, 또는 세포분열 시 모세포에서 자세포로 자신의 모든 형질을 전달하기 위한 정보

◆ 유전자(Gene): 유전의 기본단위

- 현대 유전학에서 유전자: 게놈서열의 특정한 위치에 있는 구간으로서 유전형질의 단위가 되는 것
- 실제 유전형질의 발현에 관여하는 염기서열

◆ 게놈(Genome)

- 한 생물이 지니는 DNA 염기서열 전체, 유전자(Gene) + 염색체(Chromosome)
- DNA: 생물의 유전정보를 담고 있으나 염기서열 모두가 유전자 발현에 관여하지 않음



■ 2. 유전체 분석 기초 용어

① 유전체 분석 기초 용어

◆ DNA

- 염기는 문장을 이루는 글자에 해당
: A(Adenosine), G(Guanine), T(Thymine), C(Cytosine)
- 유전정보를 담고 있는 물질, A/T, C/G 등 4가지 염기의 다양한 조합으로 이루어짐

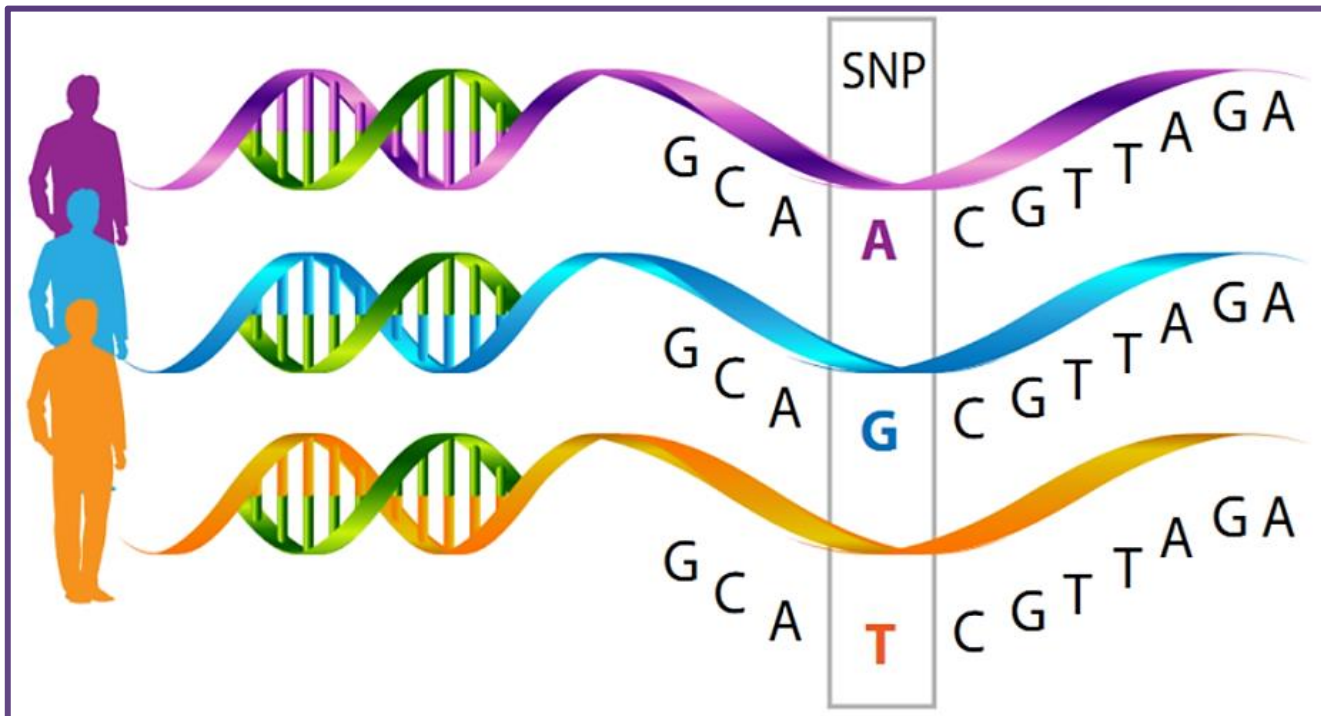
◆ DNA 시퀀싱(Sequencing)

- 유전자를 이루는 염기 ATGC 의 결합 순서를 알아내는 기술

■ 2. 유전체 분석 기초 용어

① 유전체 분석 기초 용어

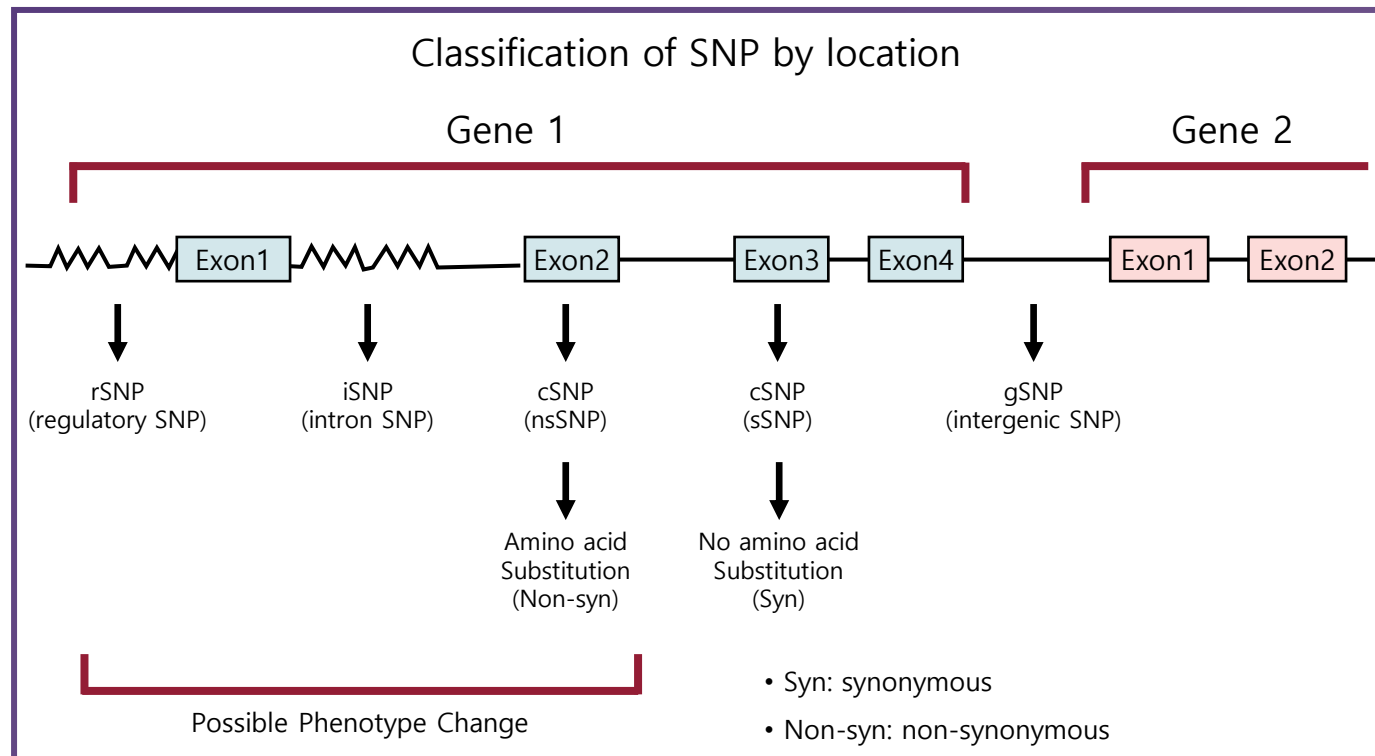
- ◆ SNP(Single Nucleotide Polymorphism): 단일염기다형성
 - 발생 빈도 1% 이상의 흔한 변이(common variant)
 - 이 SNP를 발견해내는 것이 유전체의학의 핵심



■ 2. 유전체 분석 기초 용어

① 유전체 분석 기초 용어

- ◆ SNP(Single Nucleotide Polymorphism): 단일염기다형성



■ 2. 유전체 분석 기초 용어

① 유전체 분석 기초 용어

- ◆ 유전자형(Genotype)
 - 세포, 생물, 개체 등에서 발현된 유전적 특성 = 종의 특성을 나타내는 형질 = 유전형질
- ◆ 표현형(Phenotype)
 - 유전자형에 대비되는 개념, 생물체의 발생과 성장 과정에서 자연환경과 상호작용하여 나타나는 특징
 - 유전되지 않음
 - 후생유전학에서는 이러한 유전되지 않은 DNA의 발현을 비전형적인 유전형질로 파악

■ 2. 유전체 분석 기초 용어

① 유전체 분석 기초 용어

- ◆ RNA

- 세포에서 단백질 형성 과정에서 DNA와 리보솜 사이의 통신 즉, 유전정보 전달

- ◆ 전사체(Transcriptome)

- 전사: DNA 에서 RNA로 유전정보가 전달되는 과정
- 전사로 인해 만들어진 물질들의 총합

■ 2. 유전체 분석 기초 용어

① 유전체 분석 기초 용어

- ◆ 단백질체(Proteome): 단백질의 총합
- ◆ 후성유전체(Epigenome): 후천적인 영향에 의해 변화하는 서열 정보들의 총합
- ◆ 대사체(Metabolome)
 - 유전자형과 그 조절 결과에 의해서 생겨나는 모든 대사물질의 발현을 유전체와 연관시켜 분석