

03

유전체 분석 기초 I

권기상 교수

원광보건대학교 임상병리과

01

DNA로 얼굴을 그린다

1. DNA 지문분석법
2. DNA 정보로 몽타주 그리기



■ 1. DNA로 얼굴을 그린다

1 DNA 지문분석법 (DNA fingerprinting, DNA profiling, DNA testing, 또는 DNA typing)



■ 1. DNA로 얼굴을 그린다

1 DNA 지문분석법 (DNA fingerprinting, DNA profiling, DNA testing, 또는 DNA typing)

1) DNA fingerprint?

- ◆ DNA 염기서열에 나타나는 개인 고유의 특징, 사람을 식별하는데 사용 가능
- ◆ 1985년 영국의 레스터 대학 유전학 교수인 알렉 제프리(Alec Jeffrey)
- ◆ DNA 상의 특정 부위의 형태가 천차만별인 것을 발견
- ◆ Genome 중 단백질을 암호화하고 있지 않은 영역(Noncoding region)의 길이
⇒ 다형성에 의해 개인마다 다른 특징을 이용하여 식별하는 자료

■ 1. DNA로 얼굴을 그린다

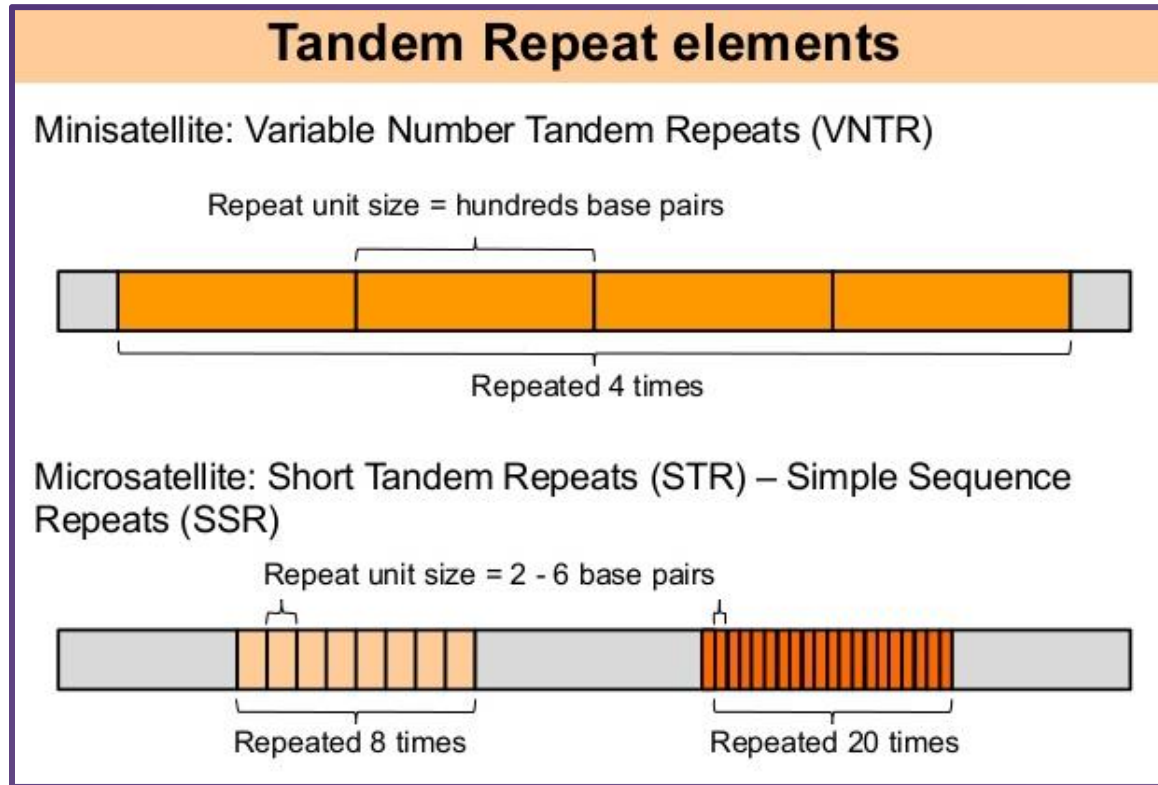
1 DNA 지문분석법 (DNA fingerprinting, DNA profiling, DNA testing, 또는 DNA typing)

2) 판독방법

- ◆ VNTR/STR 부위의 단위 반복의 횟수 차이로 증폭된 DNA 단편 길이의 차 이용

- VNTR
(Variable Number Tandem Repeat)

- STR
(Short Tandem Repeat)

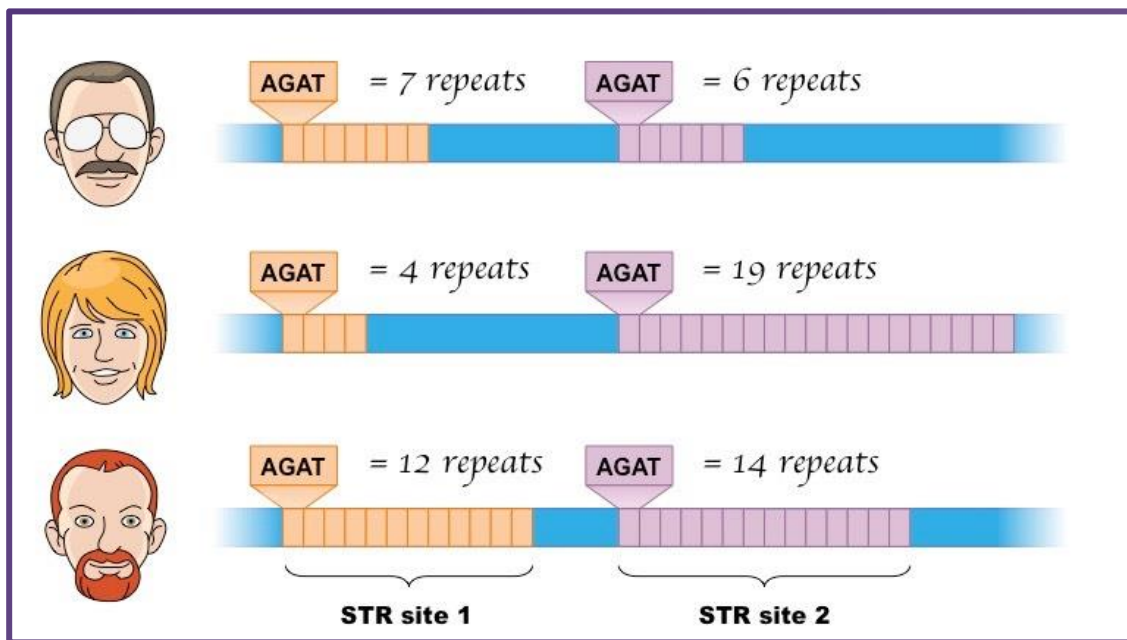


■ 1. DNA로 얼굴을 그린다

1 DNA 지문분석법 (DNA fingerprinting, DNA profiling, DNA testing, 또는 DNA typing)

2) 판독방법

- ◆ RFLP(Restriction Fragment Length Polymorphism)
- 염기서열의 특정 부위에 점 돌연변이(point mutation)가 나타나면서 제한효소로 이 부위를 절단했을 때 생기는 절편의 길이가 사람마다 다양하게 나타나는 점을 이용한 분석방법



■ 1. DNA로 얼굴을 그린다

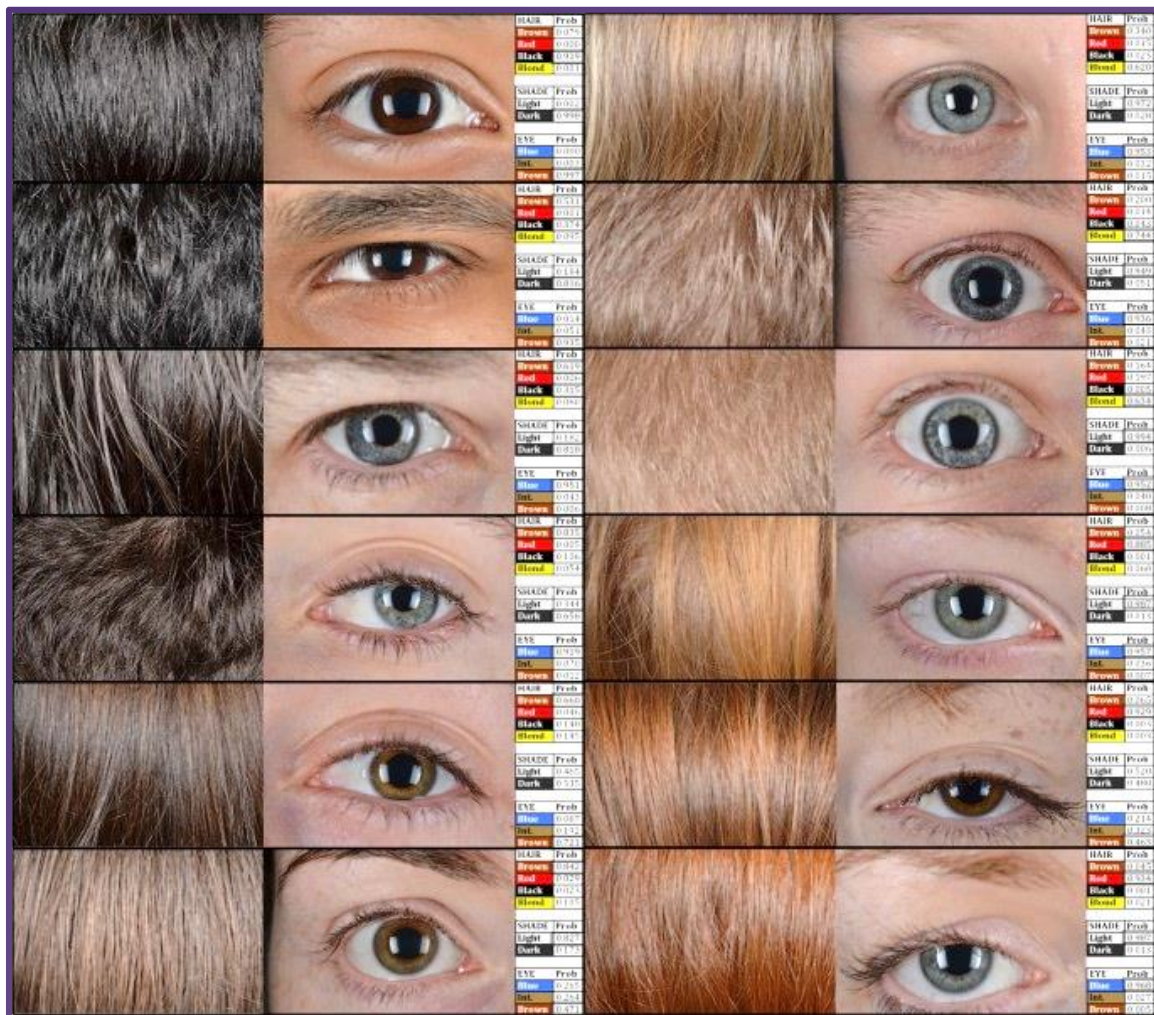
1 DNA 지문분석법 (DNA fingerprinting, DNA profiling, DNA testing, 또는 DNA typing)

2) 판독방법

- ◆ PFGE(pulsed-field gel electrophoresis, 펄스필드 젤 전기영동):
거대 DNA분자의 분리
- ◆ SNP(Single Nucleotide Polymorphism):
단일염기변이, 인종이나 개인별 염기의 차이
- ◆ MLST(Multilocus Sequence Typing):
DNA 시퀀싱 다음의 PCR 증폭
- ◆ WGS(Whole genome sequencing)

1. DNA로 얼굴을 그린다

2 DNA 정보로 몽타주 그리기



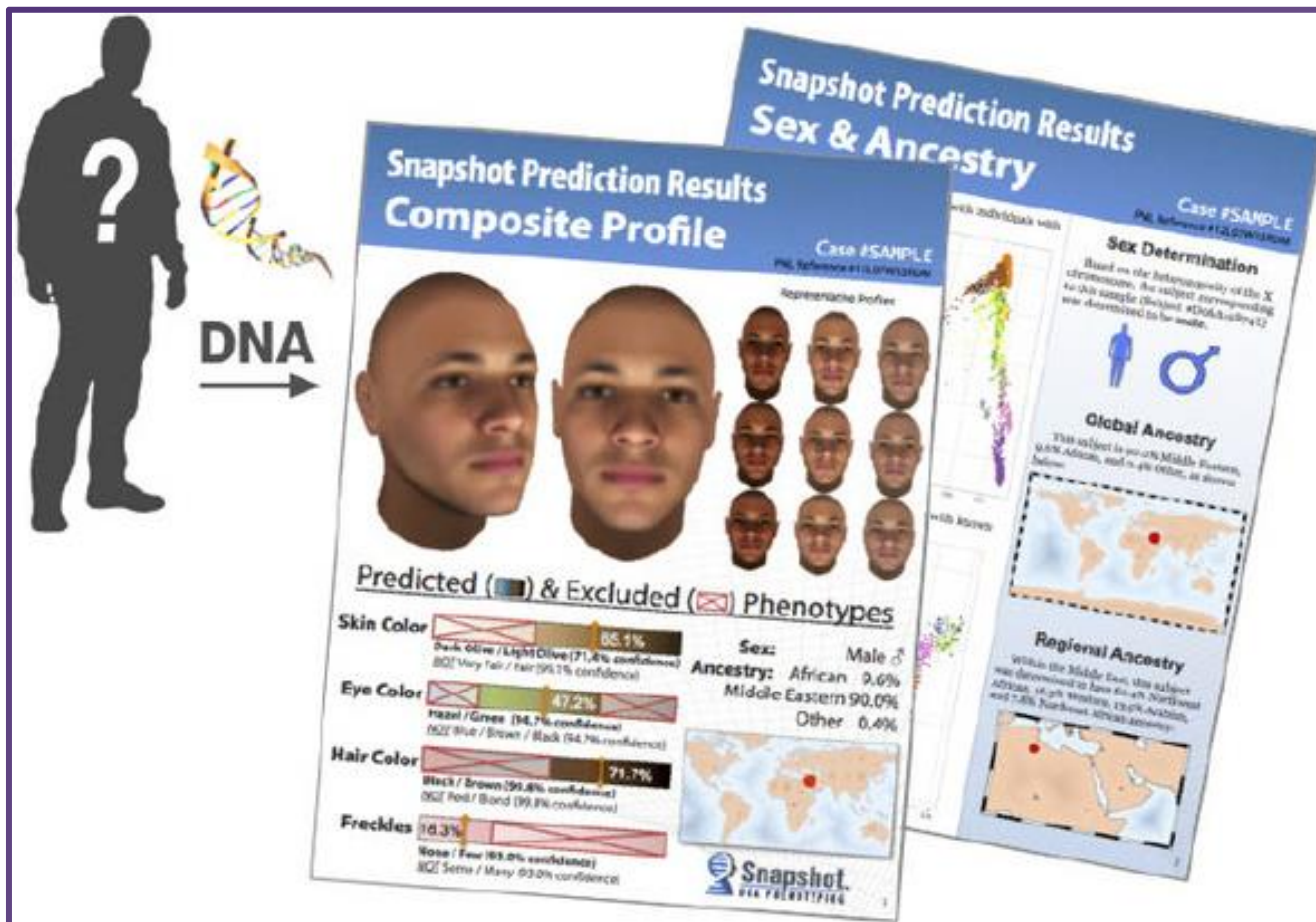
■ 1. DNA로 얼굴을 그리다

② DNA 정보로 몽타주 그리기

- ◆ DNA 서열로부터 얼굴의 형태 추정 가정
- ◆ 가장 먼저 알아낼 수 있는 정보: 색
- ◆ 3가지 색의 눈동자, 4가지 색 머리카락, 5가지 색의 피부를 구별할 수 있는 정도
- ◆ 단일염기서열(SNP) 확인
- ◆ 얼굴의 형태를 조절하는 24개의 유전자 연구

■ 1. DNA로 얼굴을 그린다

② DNA 정보로 몽타주 그리기



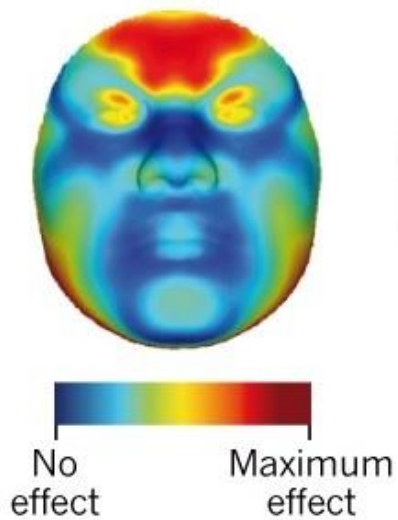
■ 1. DNA로 얼굴을 그린다

2 DNA 정보로 몽타주 그리기

FACE TO FACE

Researchers have shown how 24 gene variants can be used to construct crude models of facial structure. The facial variability (left) associated with one gene variant, *POLR1Da*, is here translated into constructed faces at each end of that spectrum.

Effect of *POLR1Da*



■ 1. DNA로 얼굴을 그린다

2 DNA 정보로 몽타주 그리기

