

낮모양적혈구 대립유전자

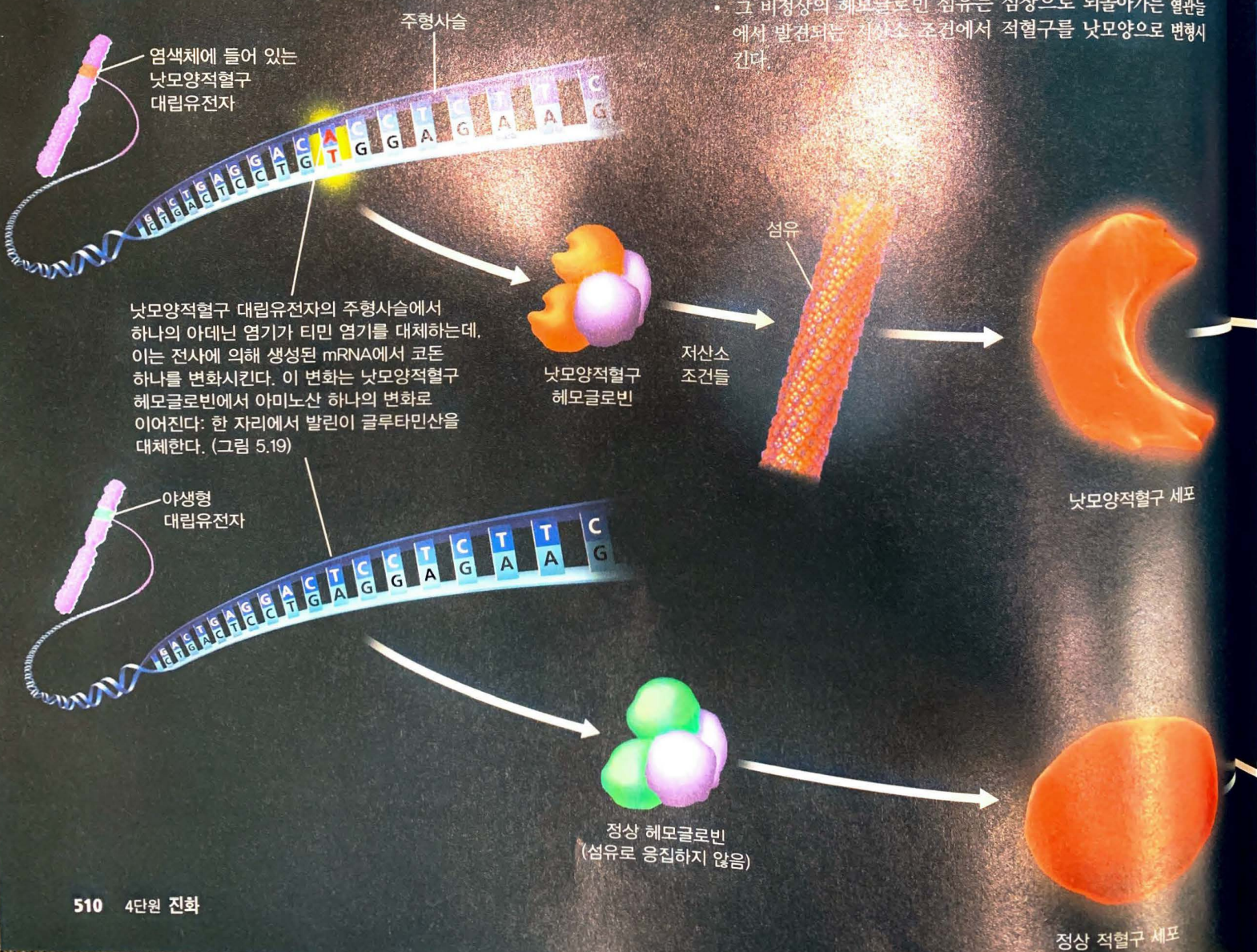
이 어린이는 낮모양적혈구 대립유전자 사본 두 개를 가진 개인들에게 발생하는 유전적 이상인 낮모양적혈구빈혈증을 갖고 있다. 이 대립유전자는 적혈구 내 산소를 운반하는 단백질인 헤모글로빈의 구조와 기능에 이상을 일으킨다. 치료를 하지 않으면 낮모양적혈구빈혈증은 치명적인데도, 일부 지역에서 이 낮모양적혈구 대립유전자는 15~20% 가량 매우 높은 빈도까지 도달할 수 있다. 해로운 대립유전자가 어떻게 이와 같이 흔할 수 있을까?

분자 수준에서의 사건들

- 점돌연변이에 의해서 낮모양적혈구 대립유전자는 야생형 대립유전자와 단 하나의 뉴클레오타이드가 다르다. (그림 17.26)
- 그렇게 해서 생긴 단 하나의 아미노산 변화는 저산소 조건에서 낮모양적혈구의 헤모글로빈 단백질들 사이에 소수성의 상호작용으로 이어진다.
- 그 결과 낮모양적혈구 단백질들은 서로 사슬처럼 결합되어 섬유를 형성한다.

세포에 생긴 결과들

- 그 비정상적 헤모글로빈 섬유는 심장으로 되돌아가는 혈관들에서 발견되는 저산소 조건에서 적혈구를 낮모양으로 변형시킨다.





감염된 모기가 사람을 물 때 말라리아를 퍼트린다.
(그림 28.16)

개인들에 미치는 효과

- 낫모양적혈구 형성은 낫모양적혈구 대립유전자 사본 두 개를 가진 동형접합자들이 낫모양적혈구빈혈증을 앓게 만든다.
- 이형접합자들에게서도 일부 낫모양적혈구빈혈증 증세가 발생하지만 병을 일으킬 정도는 아니다. 그들은 낫모양적혈구 형질을 가진다. (그림 14.17)

동형접합자의 낫모양적혈구 세포들은 작은 혈관을 막으며 심한 고통을 유발하고 심장, 신장, 뇌 같은 기관에 손상을 준다.

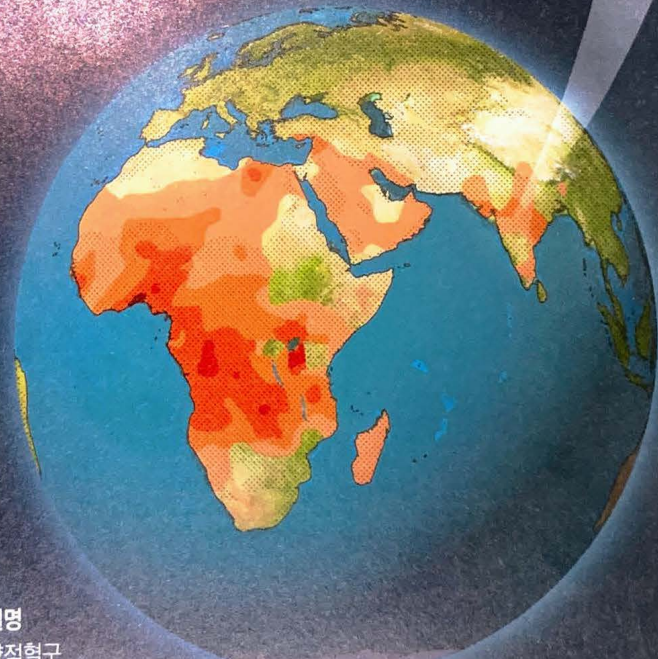


정상의 적혈구 세포들은 유연하며 작은 혈관을 자유롭게 흘러갈 수 있다.



집단들에서의 진화

- 낫모양적혈구 대립유전자에 대해서 동형접합자들은 낫모양적혈구빈혈증으로 인한 사망률 때문에 강력히 도태된다. 이와 반대로 이형접합자들은 낫모양병으로 인한 해는 별로 받지 않고, 말라리아에 걸려도 동형접합자들에 비해서 살아남 가능성이 더 높다.
- 말라리아가 흔한 지역들에서는 이와 같이 서로 반대되는 선택압들의 최종 효과는 집종강제로 나타난다. 이것은 집단들에서 진화적인 변화를 일으켰다. 그 결과로 아래 지도에 표시된 지역들에서 낫모양적혈구 대립유전자 빈도가 상대적으로 높게 나타난다.



기호설명

낫모양적혈구 대립유전자의 빈도



이러한 분포는 이열원충(*Plasmodium falciparum*)(기생성 단세포성 진핵생물)에 의해 발생하는 말라리아 분포

MAKE CONNECTIONS > 말라리아가 없는 지역에서 낫모양적혈구 대립유전자에 대해 이형접합성인 개인들은 선택될까 아니면 도태될까? 설명하라.