생명의 신비

김선영·황우석 교수팀이 만드는 과학면

"외모는 遺傳…기본 골격은 태아때 모두 완성"

집필진

/김선영 교수=대표집필(서울대 자연대 생명과학부 교수, 분자유전학 전공, 96년 국내 첫 대학 내 바이오벤처기업 설립)

/황우석 교수(서울대 수의과대 수의학과 교수, 인공 임신학 전공, 95년 소 수정란 복제 성공)

/김응수 교수(서울대 치대, 미국 컬럼비아치과대학원, 에이플러스 치과병원 원장)

많은 사람들이 멋있는 외모를 꿈꾼다. 그래서 성형수술은 이제 여자들만의 전유물이 아니다. 남자들 사이에서도 성형수술붐이 일 정도다. 쌍꺼풀을 새로 만들고, 낮은 코를 뾰족하게 세우는 것은 기본이다. 얼굴 전체의 윤곽을 바꾸기 위해 광대뼈를 깎거나 턱뼈를 다듬으면, 외모는 기존 모습을 벗어나 제법 달라진다. 어떤 사람들은 좀 더 젊게 보이려고 모발을 이식하거나 주름을 제거하기도 한다.

사람의 외형은 어떻게 결정되는 것일까? 일반적으로 사람 외형의 기본적인 틀은 유전자에 의해 결정되는 것으로 알려져 있다. 유전학에 대한 지식이 없는 사람이라도 외형이 유전자에 의해 좌우된다는 것을 쉽게 짐작할 수 있다. 가족끼리는 머리의 곱슬기, 눈매, 키, 얼굴형 등이 비슷하게 나타난다.

가족이나 친척들끼리 많이 닮았다는 것 자체가 사람의 외형이 유전적 요소에 의해 결정된다는 것을 말해준다. 단순한 외모뿐만이 아니라 신체 골격이나 근육까지도 유전적인 요인에 의해 결정된다. 이같은 주장은 이미 동물실험을 통해 구체적으로 입증되어 있다. 즉 어느 유전자가 동물 몸의 어느 부분에 관여하는지 상당부분 밝혀져 있다는 것이다.

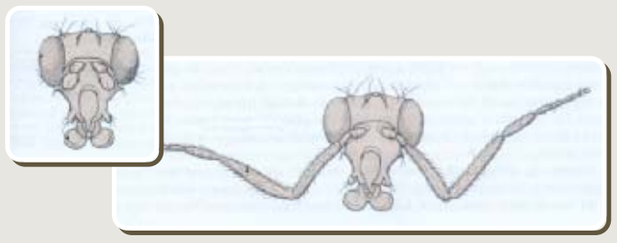

그림 1 정상 초파리와 'antp'유전자에 이상이 생겨 더듬이가 날 자리에 다리가 나온 초파리(오른쪽)

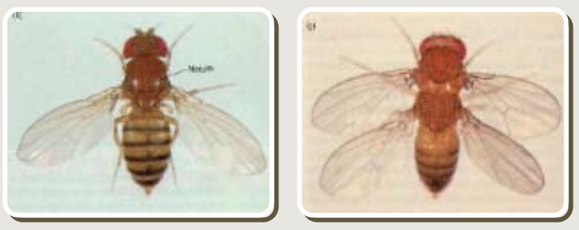

그림 2 정상 초파리는 큰 날개 2개가 달려있지만, 'ubx'유전자에 문제가 생긴 초파리는 가슴부위가 2개, 날개는 4개나 달렸다.

인위적으로 유전자 조작하면 流産 돌연변이땐 早老症 같은 질병 생겨

부모 遺傳子 받아 '좋은 면'만 닮으면 평범한 부모에서 미인·미남 나올 수도

대표적인 예를 초파리에서 찾을 수 있다. 초파리의 경우 'Antp'라고 불리는 유전자에 이상이 생기면, 더듬이가 나야 할 부분에 다리가 나온다〈그림 1〉. 보통 초파리는 2개의 큰 날개가 있는데 'Ubx'로 불리는 유전자에 고장이 나면 날개가 4개나 생긴다〈그림 2〉. 이같은 실험을 통해 초파리의 날개·다리·더듬이 등의 위치나 모습이 유전적으로 결정된다는 것을 알 수 있다. 초파리 눈의 색깔도 돌연변이에 의해 크게 바뀐다. 초파리는 보통 빨간 눈을 가지고 있는데, 'white' 유전자에 돌연변이가 생기면 눈색깔이 하얗게 변한다.

遺傳子가 사람외형 기본틀

사람의 경우에는 직접 실험을 할 수가 없기 때문에 외모를 결정짓는 유전자가 명확히 밝혀진 경우가 매우 드물다. 그러나 가계분석 등을 통해 유전자에 의해 크게 영향을 받는 외모는 잘 알려져 있다.

예를 들어 사람의 얼굴 모양을 결정하는 몇 가지 요인들 중의 하나가 턱뼈다. 턱뼈의 구조는 상당부분 유전된다. '하악골전돌증'은 턱뼈가 앞으로 길게 빠져 주걱턱 모양이 되고, '하악골열성장'은 턱뼈의 성장이 부진하여 턱이 매우 짧고 목과 붙어있는 형태를 보인다. 턱뼈 구조에 정확히 어느 유전자가 관여하는지는 아직 밝혀지지 않았다.

반면 유전자가 명확히 밝혀진 경우도 있다. 베르너 증후군이라 불리는 조로증에 걸린 사람은 정상보다 20~30년 더 늙게 보인다. '헬리케이즈'라는 효소를 만드는 유전자에 돌연변이가 생겨 발생하는 이 병은 열성으로 유전된다.

사람의 외모가 유전자에 의해 크게 좌우되지만, 동물처럼 유전자를 변환시켜서 자기 마음에 드는 식으로 외모를 바꿀 수가 없다. 아직 외모를 결정하는 유전자가 정확히 밝혀진 경우도 많지 않을 뿐더러, 기본적인 골격이 배아나 태아 상태에서 이미 결정되기 때문이다. 위에서 언급한 것처럼 초파리 식으로 유전자가 바뀌면 대부분 유산하게 된다. 즉 외모 유전자를 인위적으로 바꾸면 태어나기조차 어렵다는 말이다.

심지어 부모의 외모를 선택적으로 받아들이는 것조차도 쉽지 않다. 어머니의 쌍꺼풀과 아버지의 높은 코를 닮았으면 했는데, 막상 태어난 아이는 아버지의 외꺼풀 눈과 어머니의 낮은 코를 가지게 될 경우도 있다. 외모가 출중한 커플이 만나더라도 실제로 태어나는 아이는 오히려 못생길 수 있다. 반대로 평범한 외모의 부모를 가진 자녀들 중에서 미녀 미남이 나오기도 한다.

이러한 현상은 유전자의 '우성'과 '열성'의 대립, 유전과정에서 무작위적으로 일어나는 염색체의 조합에 의해 결정된다. 예를 들어 곱슬머리, 쌍꺼풀, 보조개, 피부색, 머리카락 색깔은 우성으로 유전된다.

여기서 혼동하지 말아야 할 것은 우성과 열성이라는 단어가 단순히 우월하거나 열등함을 의미하지 않는다는 점이다.

유전자는 항상 쌍으로 존재하는데 하나는 어머니로부터, 다른 하나는 아버지로부터 받은 것이다. 만일 어머니로부터 곱슬머리 유전정보를 받고 아버지로부터는 직모(直毛)의 유전정보를 물려받은 자녀라면 우성인자인 곱슬머리로 태어난다.

그렇다면 이 자녀가 나중에 커서 결혼한다면, 다음 세대에게 어떤 유전자를 물려줄까? 이 자녀의 경우는 곱슬머리와 직모 유전자를 동시에 가지고 있는데, 다음 세대에 물려지는 유전자는 다분히 무작위적으로 결정된다.

주변환경 영향도 상당히 커

그렇다고 유전자가 외모의 모든 것을 결정하는 것은 아니다. 유전자가 인간 모습의 기본 틀을 규정하는 것은 사실이지만, 살아가면서 받게 되는 주변의 환경적인 영향에 의해 외모는 많이 바뀐다.

햇빛을 많이 쪼이거나 과도한 육체노동을 한 사람은 피부가 빨리 노화되어 더 늙어 보인다. 잘생긴 40대 중반 남성이 스트레스와 과음으로 얼굴 모습이 변하는 것도 흔히 볼 수 있다. 항상 찌푸린 얼굴을 한 사람은 나이가 들어가면서 그 주름이 고정되어 젊을 때와는 전혀 다른 인상을 주기도 한다.

성형수술은 기본적으로 자기에게 주어진 유전자에 대한 도전이다. 좋게 보면 주어진 운명을 바꿔보겠다는 인간의 의지이고, 나쁘게 보면 자연 손상이다.

어느 것이 좋고 나쁘냐를 떠나, 인위적으로 외형적인 멋을 결정짓는 요소 중에 사람의 심리상태와 마음의 자세가 큰 역할을 한다는 것을 기억할 필요가 있다.

遺傳子 정교하게 배열…머리·가슴 만들어

초파리로 실험해보니

고등생물은 대부분 배아(胚芽·embryo)상태에서 기본적인 골격이 결정된다. 초파리를 상대로 한 실험의 결과들을 살펴보면 유전자의 발현과 조절이 초파리의 외모에 얼마나 크게 영향을 미치는지 쉽게 알 수 있다.

초파리 알은 수정된 후 '바이코이드'와 '나노스'라는 단백질을 만든다. 초파리 알은 길쭉하게 생겼는데〈그림3〉, 단백질 '바이코이드'는 알의 앞쪽에 많이 있고, 단백질 '나노스'는 뒷부분에 몰려있다.

이들 단백질은 초파리 알이 애벌레로 성장할 때 알의 앞, 뒤가 각각 머리와 꼬리로 성장하도록 유도한다. 그런데 뒷부분에 몰려있는 단백질 '나노스'를 초파리 알의 앞부분에도 많이 생기도록 인위적으로 조작하면, 초파리는 머리쪽에도 꼬리가 생긴다.

즉 단백질 '나노스'가 어디에 있느냐에 따라 초파리의 꼬리 위치가 결정된다는 것이다. 일반적으로 초파리와 같은 곤충은 전체 몸통이 여러 조각으로 나뉜다. 머리는 3조각, 가슴은 3조각, 배는 8조각으로 되어있다. 이 조각들은 여러 유전자가 정교하게 조절돼 만들어진다.

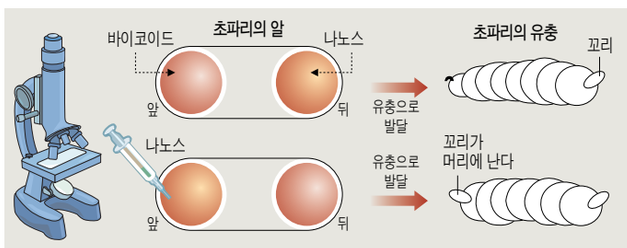

그림 3 초파리알 앞은 바이코이드 단백질이 많고, 뒤에는 나노스 단백질이 많다. 만약 초파리알 앞부분에 나노스 단백질을 인위적으로 주사하면, 머리에도 꼬리가 나온다.

단백질들이 유전자 형성 균형 깨지면 기형 탄생

예를 들어 유전자 '이브(eve)'는 초파리의 몸통 14조각 중 7개 조각의 형성에 관여한다. '이브'의 생성을 촉진하는 단백질은 '바이코이드'이고, 반대로 'gt'로 불리는 단백질은 '이브'의 생산을 방해한다.

만약 이들 두 단백질간의 힘겨루기에서 균형이 이뤄지면 곤충의 몸통은 정상적으로 만들어지고, 균형이 깨어지면 기형적인 초파리가 생긴다. 흥미로운 것은 머리·가슴·배를 결정하는 유전자들이 그 순서대로 배열되어 있다는 것이다.

즉 머리를 결정하는 유전자가 있다면 그 밑으로 나란히 가슴과 몸통을 만드는 유전자들이 배열되어 있다는 것이다. 이같은 현상은 쥐와 사람에게서도 비슷하게 나타난다.