



## 염색체의 구조적 이상

황도영 / 함춘여성클리닉 원장, 대한의학유전학회 학술위원

**염**색체의 구조적인 이상이란 수적이상과 달리 염색체 모양에 변화가 일어나 원래의 염색체와 달라지는 경우를 말합니다. 우리가 살아가는데 필요한 유전정보가 들어있는 염색체의 일부가 떨어져 나가 일부 유전자가 없거나 불필요하게 중복되어 존재하게 되면 필요한 단백질을 생산하지 못해 기형이나 질환을 유발하는 것입니다.

가장 흔한 구조적 이상인 전좌는 두 개 이상의 염색체가 각각의 염색체의 중간에서 깨졌다가 다른 염색체들과 결합하여 새로운 염색체를 형성하는 것을 말합니다. 전좌는 형태에 따라 상호 전좌와 로버트슨 전좌 두가지로 나눌 수 있습니다.

**상호 전좌**는 염색체의 종류를 막론하고 관련된 염색체의 일부가 깨진 다음 서로 다른 염색체 사이에서 재결합되는 것이기 때문에 정상적으로는 존재하지 않는 새로운 염색체가 만들어지게 됩니다.

이러한 염색체를 가지게 되는 정자나 난자가 정상적인 염색체를 가지는 배우자의 난자나 정자와 만나게 되면 자손은 46개의 염색체를 물려받게 됩니다만 물려받은 유전자의 내용이 달라지게 되어 문제가 발생하게 됩니다. 이런 경우의 1/2은 살아가는데 지장이 없이 태어나지만 나머지 1/2은 불균형적인 염색체 재배열의 결과로 대부분 태아사망으로 끝나게 됩니다.

**로버트슨 전좌**는 돌연변이 또는 유전에 의해 나타날 수 있습니다.

염색체 종류 중 일부는 서로 마주보고 붙을 수 있는 특별한 모양을 가지고 있는 것들이 있는데

실제 이들끼리 붙는 것을 로버트슨 전좌라고 합니다. 이러한 유형의 전좌는 서로 마주보고 붙어 2개가 1개가 되었으므로 염색체 수가 1개 줄어든 45개입니다. 그러나 사람이 살아가는데 필요한 유전물질은 모두 존재하기 때문에 기형이나 특별한 증상은 없는 것이 보통입니다. 그러나 이런 전좌를 가지고 있는 부부 사이에서는 이론적으로 1/3만 정상적인 아기가 되며 나머지는 유산이 됩니다.

전좌가 있는 부부의 경우 미리 산부인과 전문의 선생님과 상의하여 계획임신을 하는 것이 필요하며 임신되면 용모막융모생검(CVS)을 받아야 합니다. 최근 들어서는 시험관 아기를 통하여 이상이 없는 수정란만 골라 배아이식을 하여 주는 착상전유전진단(PGD)으로 전좌로 인한 습관성 유산을 피할 수도 있습니다.

**결실**이란 염색체의 일부가 떨어져 나간 것이며 중복은 같은 부위가 두 번 반복되는 것입니다

**결실**은 염색체의 일부가 깨져 손실되는 것으로 어떤 염색체가 결손되느냐에 따라 특정 기형이 나타나게 됩니다. 환자마다 결손되는 유전물질의 양이 다양하므로 겉으로 나타나는 기형의 형태도 각각 달라지게 됩니다. 따라서 염색체 상 결손이 있는 아기가 태어났다면 부모도 반드시 검사를 받아야 합니다. 일반적으로 상동염색체의 작은 부분이 결손되어도 대개는 태아사망 혹은 기형을 유발하나 성염색체의 경우는 그 영향이 있기는 하나 상동염색체보다는 덜합니다.

**중복**은 같은 부위가 반복되어 필요이상의 유전자가 존재하여 발생하는 이상입니다. PPFK