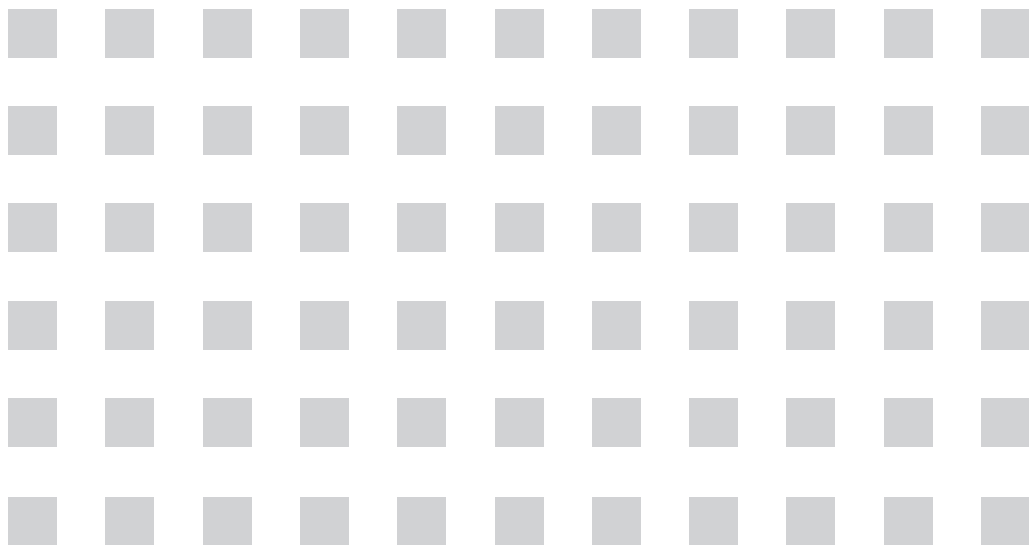


제주도민의 생물지리학적 기원과 유전학적 정체성에 대한 연구

—

조소희



발 간 사

제주도는 한반도 본토로부터 멀리 떨어져있는 도서지역입니다. 이런 지리적인 특성으로 인하여 제주도는 한반도의 다른 지역과는 구별되는 고유한 역사와 문화를 가지고 있습니다. 따라서 제주의 지역성과 정체성에 관한 연구는 제주학 연구의 기본 토대로, 오랜 학문적 역사를 지니고 있습니다.

〈제주도민의 생물지리학적 기원과 유전학적 정체성에 대한 연구〉는 이러한 고유성이 제주 사람들에게 생물학적으로도 반영되어 있을 가능성이 높을 것이라는 가정 하에, 유전학적 접근 방법을 이용하여 제주 도서 지역의 사람들의 유전학적 특징과 유전학적 정체성 혹은 지역성을 이끌어내는데 초점을 맞춰 이루어졌습니다.

이처럼 제주의 정체성을 생물학적, 순수과학적 측면에서 연구한 성과물은 이 연구가 처음이 아닐까 합니다. 따라서 제주학의 정체성을 정립해 나가는 데에 있어 이 연구는 중요한 과학적 근거자료가 될 것이며, 향후 제주의 정체성을 다각적인 관점에서 바라볼 수 있도록 지평을 넓혀 주는 계기가 되리라 믿습니다.

책임연구를 맡아 이 연구를 위해 애쓰신 서울대학교 의과대학 법의학교실 조소희 교수님께 감사를 드립니다. 또한 이 연구 수행이 잘 이루어질 수 있도록 협조를 아끼지 않은 임승희 · 고은솔 선생님께도 고마움을 전합니다.

2020년 12월

제주학연구센터장 김 순 자

목 차 CONTENTS

I. 서론	1
1. 연구의 배경 및 목적	1
2. 유전학적 사실	2
2-1. 유전자 다형성	2
2-2. 혈통 유전자 마커	3
3. 선행연구 검토	6
3-1. 선행연구 현황	6
3-2. 선행연구와의 차별성	8
II. 연구방법	10
1. 연구 대상	10
2. 문헌 자료 수집	12
3. 데이터 분석	13
III. 연구결과	14
1. 제주도민 Y-STR의 유전학적 특징	14
1-1. 제주도민의 Y-STR 하플로타입 다양성	14
1-2. 제주도민의 Y-STR 하플로타입 분포	15
1-3. 부계 성(姓)씨와 Y-STR 하플로타입의 연관성	19
1-4. 기타 유전학적 특징	21
2. 제주도민 Y-STR의 집단유전학적 특징	24
2-1. Y-STR 하플로타입 기반의 제주도와 타 지역 한국인 집단과의 유전학적 차이 비교	24

2-2. Y-STR 하플로타입 기반의 제주도과 타 아시아 지역과의 유전학적 차이 비교	25
3. 제주도민 미토콘드리아 DNA의 유전학적 특징	32
3-1. 제주도민의 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 분포와 다양성 ...	32
3-2. 기타 유전학적 특징	36
4. 제주도민 미토콘드리아 DNA의 집단유전학적 특징	38
4-1. 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 기반의 제주도와 타 지역 한국인 집단과의 유전학적 차이 비교	38
4-2. 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 기반의 제주도와 타 아시아 지역과의 유전학적 차이 비교	39
5. 법과학적 활용을 위한 유전자 기초 데이터 구축	41
 IV. 결 론	 44
 참고문헌	 47
Abstract	52
첨부자료	54

표 목차

〈표 2-1〉 본 연구의 제주도민 615명 남성들의 성씨 분포	11
〈표 2-2〉 수집된 한국인 유전자 자료	12
〈표 3-1〉 한국인의 17 Y-STR 하플로타입의 통계 파라미터 값	14
〈표 3-2〉 제주도민 남성 615명에서 높은 빈도로 관찰된 Y-STR 하플로타입과 성씨의 분포	16
〈표 3-3〉 대상 수가 많은 3대 성씨의 17 Y-STR 하플로타입의 통계 파라미터 값	19
〈표 3-4〉 '오'씨와 '이'씨 성씨 집단의 12 Y-STR 하플로타입의 통계 파라미터 값	20
〈표 3-5〉 DYS448 유전자좌 결실 관측 빈도	21
〈표 3-6〉 DYS448 유전자좌 결실이 관측된 민족과 제주도민이 공유하고 있는 Y-STR 대립형질 수	23
〈표 3-7〉 15 Y-STR에 대한 9개 한국인 남성 집단들 사이의 Pairwise Rst 값과 유의수준	24
〈표 3-8〉 15 Y-STR에 대한 8개 한국인 남성 집단들 사이의 Pairwise Rst 값과 유의수준	25
〈표 3-9〉 제주도민 799명의 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 분포	33
〈표 3-10〉 한국 내 지역 인구 집단의 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 분포	34
〈표 3-11〉 미토콘드리아 DNA 하플로그룹에 대한 한국인 집단들 사이의 Pairwise Fst 값과 유의수준	38
〈표 3-12〉 미토콘드리아 DNA 하플로그룹에 대한 제주도민과 타 아시아 지역 인구 집단들 사이의 Pairwise Fst 값과 유의수준	40
〈표 3-13〉 제주도민 남성 615명에 대한 15 Y-STR 대립형질 빈도와 각 Y-STR 좌위의 유전적 다양성	42
〈표 3-14〉 제주도민 남성 615명에 대한 DYS385a/b 좌위 대립형질의 빈도와 유전적 다양성	43
〈표 S-1〉 15 Y-STR에 대한 제주도민과 동북아시아 및 동남아시아 인구 집단들 사이의 Pairwise Rst 값과 유의수준	54
〈표 S-2〉 15 Y-STR에 대한 제주도민과 한국 내 타 지역, 일본, 중국을 포함하는 동북아시아 인구 집단들 사이의 Pairwise Rst 값과 유의수준	55
〈표 S-3〉 15 Y-STR에 대한 제주도민과 몽골인 및 Kalmykian 인구 집단들 사이의 Pairwise Rst 값과 유의수준	56

그림 목차

〈그림 1-1〉 유전자의 다형성	2
〈그림 1-2〉 Y 염색체 STR 하플로타입	4
〈그림 1-3〉 전 세계의 Y 염색체 하플로그룹 분포	4
〈그림 1-4〉 전 세계의 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 분포	5
〈그림 3-1〉 제주도민 남성 615명의 Y-STR 하플로타입 분포	15
〈그림 3-2〉 YHRD에서 하플로타입 3(H13)이 관찰된 인구 집단의 지리학적 위치 ...	17
〈그림 3-3〉 YHRD에서 하플로타입 4(H14)이 관찰된 인구 집단의 지리학적 위치 ...	17
〈그림 3-4〉 YHRD에서 하플로타입 5(H15)이 관찰된 인구 집단의 지리학적 위치 ...	18
〈그림 3-5〉 제주도민과 동북아시아 및 동남아시아 인구 집단의 Y-STR 하플로타입에 대한 Rst 값 기반의 MDS 그래프 (1)	26
〈그림 3-6〉 제주도민과 동북아시아 및 동남아시아 인구 집단의 Y-STR 하플로타입에 대한 Rst 값 기반의 MDS 그래프 (2)	27
〈그림 3-7〉 제주도민과 동북아시아 인구 집단의 Y-STR 하플로타입에 대한 Rst 값 기반의 MDS 그래프 (1)	28
〈그림 3-8〉 제주도민과 동북아시아 인구 집단의 Y-STR 하플로타입에 대한 Rst 값 기반의 MDS 그래프 (2)	29
〈그림 3-9〉 제주도민과 몽골인 및 Kalmykian 인구 집단의 Y-STR 하플로타입에 대한 Rst 값 기반의 MDS 그래프 (1)	30
〈그림 3-10〉 제주도민과 몽골인 및 Kalmykian 인구 집단의 Y-STR 하플로타입에 대한 Rst 값 기반의 MDS 그래프 (2)	31
〈그림 3-11〉 제주도민 799명의 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 분포 ...	32
〈그림 3-12〉 한국인의 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 분포	34
〈그림 3-13〉 한국 내 지역 인구 집단의 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 분포	35
〈그림 3-14〉 아시아 여러 지역에서 관측되는 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 Y의 분포	37
〈그림 3-15〉 제주도민과 한국 내 타 지역 인구 집단의 미토콘드리아 DNA 하플로그룹에 대한 Fst 값 기반의 MDS 그래프	39
〈그림 3-16〉 제주도민과 타 아시아 지역 인구 집단의 미토콘드리아 DNA 하플로그룹에 대한 Fst 값 기반의 MDS 그래프	41

1. 연구배경 및 필요성

- 제주도는 한반도 본토로부터 떨어져서 섬 지역으로 분리되어 있는 지리적인 특성으로 인하여 한반도의 다른 지역과는 구별되는 고유한 역사와 문화를 가지고 있으며, 이러한 고유성은 제주도 지역 사람들에게 생물학적으로도 반영되어 있을 가능성이 높음
- 인간을 비롯한 모든 생명체는 세대를 거듭하는 과정에서 조상의 유전자를 후손에게 전달하기 때문에 대상이 속한 집단에서 나타나는 유전자의 다양성은 그 집단이 거주하는 지역의 지리적 특성이나 과거 인구 집단의 이동 등 역사적 사건들을 반영하여 나타남. 이러한 관점에서 제주도 지역 사람들은 한반도 내륙 지역 사람들과 유전학적으로 차이를 보일 가능성이 있음
- 현재까지 제주도 지역의 정체성 또는 지역성을 이해하기 위해 인문 지리학적, 문화적, 언어학적 접근 등의 다양한 방법이 시도되어 왔으나 유전학적 접근 방법에 대해서는 거의 전무하며, 한국인을 대상으로 하였던 선행된 일부 연구들에서 제주도 지역 사람들에 대한 유전학적 정보는 매우 제한적임
- 따라서 본 연구에서는 유전학적 접근 방법을 이용하여 한반도 지역과 구분되는 제주도 지역 사람들의 유전학적 특징을 살펴보고 제주도 지역 사람들의 유전학적 정체성 혹은 지역성을 이해해보고자 하였음

2. 연구목적

- 한반도 지역 사람들이나 다른 민족 집단과 구분되는 제주도의 지역적 혹은 역사적 고유성이 반영된 유전학적 다양성 탐색
- 제주도 지역 사람들의 생물지리학적 기원 또는 유전학적 정체성 탐구
- 유전학적인 사실을 바탕으로 하는 법과학 등의 실무에서 활용 가능한 기초 근거 자료 마련

3. 연구범위

- 제주도 지역 사람들을 대상으로 Y 염색체와 미토콘드리아 DNA에서 관찰되는 유전학적 변이 혹은 유전학적 다형성 자료 수집
 - 한반도 타 지역 사람들과 타 아시아 민족 사람들에 대한 Y 염색체와 미토콘드리아 DNA에서 관찰되는 유전학적 변이 혹은 유전학적 다형성 자료 수집
 - 참고 문헌으로부터 획득된 자료와 비교 분석
 - AMOVA, Fst, Rst, MDS 분석 등 통계적 분석 방법을 통해 집단들 사이의 유전학적 유사성 혹은 차이 분석

4. 연구기간

- 2020년 4월 20일 ~ 2020년 11월 13일 (약 7개월)

5. 연구방법 및 절차

- Y 염색체 상에서 나타나는 유전적 다형성을 이용하여 제주도 지역 사람들의 부계 유전학적 특징을 살펴보고, 타 인구 집단들과의 비교 분석 및 통계적 분석을 통해 집단유전학적 차이를 조사하였음
- 미토콘드리아 DNA 상에서 나타나는 유전적 다형성을 이용하여 제주도 지역 사람들의 모계 유전학적 특징을 살펴보고, 타 인구 집단들과의 비교 분석 및 통계적 분석을 통해 집단유전학적 차이를 조사하였음
- 분석 결과를 바탕으로 제주도 지역 사람들의 유전학적 특성에 대한 종합적인 결론을 도출하였음

6. 연구내용

○Y 염색체 STR 하플로타입 분석 결과에서 나타난 유전학적 특징은 다음과 같음

- 1) 제주도 지역 남성들의 Y-STR 하플로타입 다양성은 한반도 타 지역 사람들에 비해 통계적으로 유의하게 낮았고, 이는 부계적 연관성이 상대적으로 더 높음을 시사함.
- 2) 제주도 지역 남성들의 Y-STR 하플로타입 분포는 특정 부계 성씨와의 연관성이 높은 것으로 나타났고, 이는 집성촌과 같이 외부와 구별되는 비교적 폐쇄적인 집단의 특징과 유사하였음
- 3) 제주도 지역 남성들의 Y-STR 유전자형에서 몽골(계) 민족에서 빈번하게 관찰되는 유전학적 특징들이 관찰되었음
- 4) 집단 유전학적인 관점에서 제주도 지역 남성들은 한반도 타 지역 남성들과 유전학적으로 유의한 차이를 보이고 있음
- 5) 집단 유전학적인 관점에서 제주도 지역 남성들은 유전학적으로 동북아시아 지역의 한국인으로 분류되고, 일본, 중국, 몽고, Kalmykian 족 등과는 구별되었음

○미토콘드리아 DNA 하플로그룹 분석 결과에서 나타난 유전학적 특징은 다음과 같음

- 1) 제주도 지역 사람들의 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 분포는 동아시아 지역에서 흔히 관찰되는 하플로그룹 분포와 유사하였음
- 2) 제주도 지역 사람들의 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 다양성은 한반도 타 지역 사람들에 비해 상대적으로 낮았음
- 3) 제주도 지역 사람들의 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 중 하플로그룹 Y의 빈도가 두드러지게 높은 비율로 관측되었는데, 이는 아시아 북동부지역의 오후츠크해 주변의 여러 민족들에게서 두드러지게 나타나는 특징으로 알려져 있음

○위 관찰 결과들을 바탕으로 제주도 지역 사람들의 유전학적 특징에 대한 종합적인 결론을 도출하면, 1) 한반도 타 지역 사람들에 비해 상대적으로 유전자의 다양성이 낮고, 2) 아시아 북부지역 사람들, 특히 몽골(계) 민족 사람들에게서 나타나는 유전학적 특징들이 많이 관찰되었음. 한국인들은 몽골(계) 민족 등 아시아 북부지역 사람들과

유전학적으로 가까운 것으로 알려져 있는데, 그 중 제주도는 역사적으로 원(몽골)나라로부터 상대적으로 더 많은 영향을 받은 바 있음. 또한 유전자의 다양성이 낮은 것은 집단 내 사람들이 유전학적으로 더 가까움을 시사하고, 이는 주로 지리적으로 고립되어 있는 지역에서 관찰되는 특징임. 즉, 제주도 지역 사람들의 유전자에는 제주도의 지리적 특징뿐만 아니라 역사적인 배경 또한 어느 정도 반영되어 있을 가능성이 높을 것으로 생각됨.

7. 연구의 기대 효과

- 제주도 지역 사람들의 유전학적 정체성을 탐색하기 위한 학문적 토대 마련
- 유전학적 측면에서 제주도와 한반도 내륙의 관계성 확인
- 6.25 전쟁이나 일제 강제 징용, 4.3 사건 등 한국인의 신원 확인이 필요한 상황에 활용할 수 있는 유전학적 기초 자료 축적

I. 서론

1. 연구의 배경 및 목적

- 제주도는 한반도 본토로부터 떨어져 섬 지역으로 분리되어 있는 지리적인 특성으로 인하여 한반도의 다른 지역과는 구별되는 고유한 역사와 문화를 가지고 있다. 역사적으로 제주도는 고려시대까지는 ‘탐라국’이라는 하나의 독립국으로 존재하면서 과거 중국이나 몽골, 일본 등 주변 국가들과 독자적인 교류를 이루었고, 이러한 관계 속에서 제주도 지역의 고유한 정체성이 형성되어 왔다.
- 한 지역의 정체성은 지역 사회의 사회적, 문화적인 면뿐만이 아니라 그 지역의 환경적, 생태학적 혹은 생물학적인 면에도 반영되어 나타날 수 있다. 또한, 인간을 비롯한 모든 생명체는 세대를 거듭하는 과정에서 조상의 유전자를 후손에게 전달하기 때문에, 대상이 속한 인구 집단에서 나타나는 유전자의 다양성은 그 집단이 거주하는 지역에 대한 지리적 특성이나 과거 인구 집단의 이동 등의 역사적 사건들을 반영하여 나타난다. 이러한 관점에서 제주도 지역 사람들은 한반도 지역 사람들과 유전학적으로 차이를 보일 가능성이 높고, 또한 한반도에 비해 인구수가 적은 지역임을 고려하였을 때 외부로부터 유입된 요인에 대한 영향이 크게 나타나서 유전학적 다양성에도 차이가 발생할 수 있다.
- 현재까지 제주 지역의 정체성 또는 지역성을 이해하기 위하여 인문 지리학적, 문화적, 언어학적 접근 등 다양한 접근 방법이 시도되어 왔다. 그러나 유전학적 접근 방법에 있어서는 제주 지역에 집중된 연구는 거의 전무하다. 또한 일부 연구들은 유전학적 관점에서 한국인의 정체성과 혈통을 이해하기 위하여 한국 내 여러 지역 인구 집단들에 대해 유전자 다형성을 조사하였는데, 대상 인구 집단으로써 제주도 지역은 포함되지 않거나 매우 소수의 대상자들만 포함되어 제주도 지역 사람들에 대한 유전학적 정보는 매우 제한적이었다.
- 따라서 본 연구에서는 유전학적 접근 방법을 이용하여 제주도 지역 사람들의 유전학적 다양성의 특징을 살펴보고자 하였다. 또한, 제주도가 과거에 주변 국가들과 활발하게 교류했었던 역사적인 상황을 고려하여, 이러한 상황이 제주도 지역 사람들에게 유전

학적으로도 반영되었는지를 탐색해보고자 하였다. 또한, 나아가서 제주도 지역 사람들의 유전학적인 배경을 이해하고 다른 지역과 차이가 있을 경우, 이를 중요하게 고려해야 하는 법과학과 같은 실무에서 활용할 수 있는 기초 자료와 과학적 근거 자료를 마련해보고자 하였다.

2. 유전학적 사실

2-1. 유전자 다형성

- 사람이 가지고 있는 DNA는 서로 다르고, DNA가 보이는 다형성의 기전에 따라 크게 두 가지로 구분할 수 있다 <그림 1-1>.
 - 길이다형성: 사람마다 특정 DNA 염기서열이 반복되어 나타나는 횟수가 다름에 따라 길이 차이를 보이는 다형성으로, 현재 법의유전학에서 널리 사용되고 있는 짧은연쇄반복(short tandem repeat, 이하 STR)이 대표적이다.
 - 염기서열다형성: DNA 염기서열 중 주로 하나의 염기에서 개인 간 차이가 나타나는 다형성으로, 대표적으로 단일염기서열다형성(single nucleotide polymorphism, 이하 SNP)이 있다.
- 유전자의 다형성은 세포 내 핵 DNA인 22쌍의 상염색체와 성염색체인 X와 Y 염색체, 그리고 세포질에 있는 세포소기관인 미토콘드리아의 DNA에서 관찰된다.

<그림 1-1> 유전자의 다형성



2-2. 혈통 유전자 마커

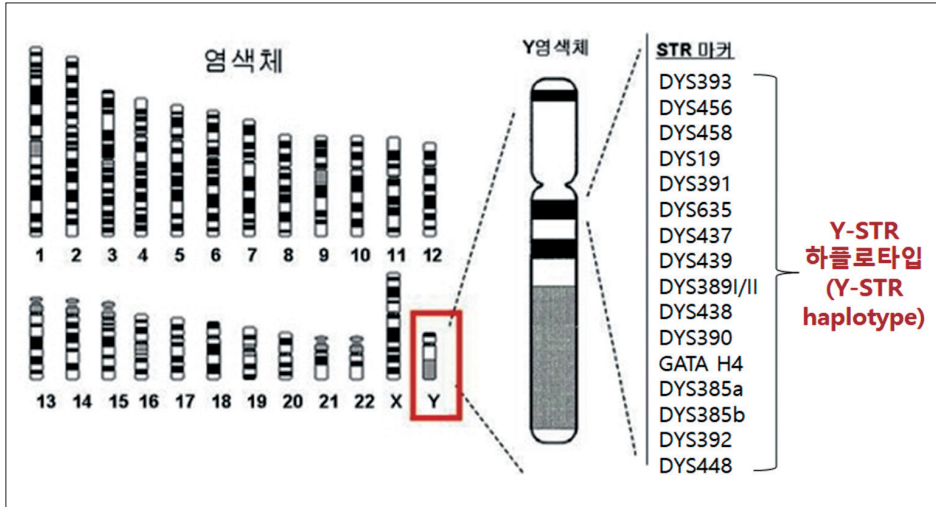
- 22쌍의 상염색체는 세대를 거듭하며 조상에서 후손으로 전달되어 내려오는 과정에서 상동염색체 사이의 유전자 재조합 현상을 겪는다. 그 결과 후손의 유전자 다형성은 조상의 것과 다르게 된다. 반면 Y 염색체와 미토콘드리아 DNA는 유전자 재조합 과정을 거치지 않기 때문에, 돌연변이가 발생할 가능성을 배제한다면 유전자 다형성은 세대와 무관하게 동일한 형태로 후손에게 유전된다. 따라서 Y 염색체와 미토콘드리아 DNA 변이 판독을 통해 각각 유전학적 부계와 모계에 대한 정보를 획득할 수 있다.
- 한편, 유전자의 돌연변이는 어느 정도의 가능성으로 자연적으로 일어나는 현상으로써, Y 염색체와 미토콘드리아 DNA가 각각 부계와 모계로 유전되는 과정에서 발생하는 돌연변이들이 축적되어 유전자 다형성으로 나타난다. 이러한 DNA 변이의 패턴 분석을 통해 인류의 출현이나 진화, 이동의 역사 등에 대한 단서를 얻을 수 있다.

2-2-1. Y 염색체

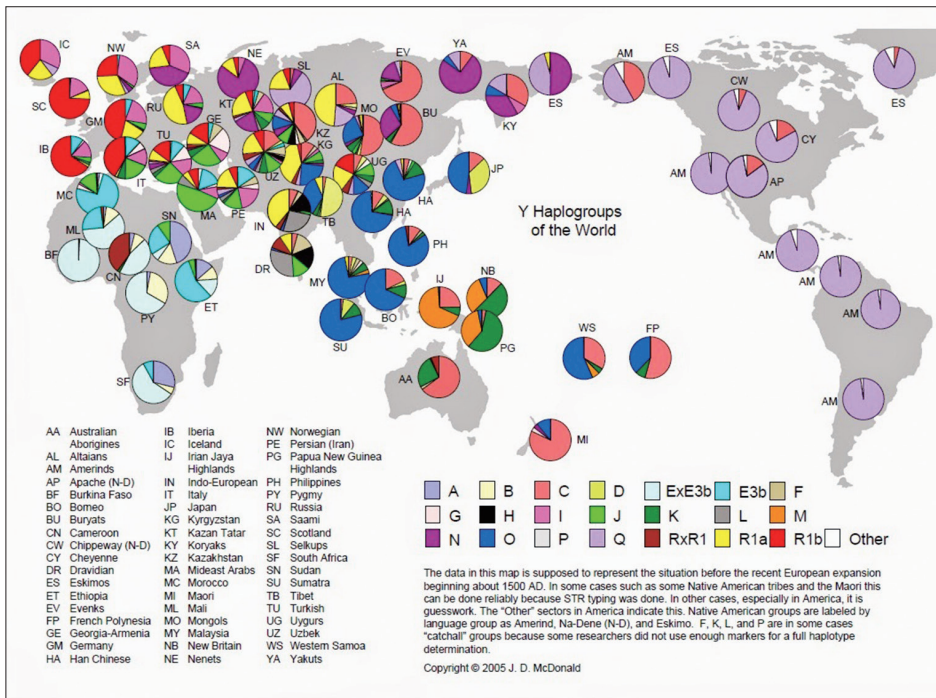
- Y 염색체의 유전적 변이는 STR 유전자 다형성과 SNP 유전자 다형성의 두 가지 형태로 나타난다. 우선 STR 유전자 다형성 검사에서는 보편적으로 염색체의 여러 부위가 검사의 대상이 되는데, 사람마다 22쌍 씩 존재하는 상염색체에서는 서로 다른 염색체에 있는 STR 부위가 검사의 대상이 된다. 반면 Y 염색체는 남성에게만 1개 씩 존재하므로 하나의 염색체에 위치하는 여러 개의 STR 부위를 검사하게 된다. 따라서 한 남성의 Y-STR 유전자형¹⁾은 여러 Y-STR 유전자좌(locus)의 다형성이 조합되어 하나의 그룹으로 묶인 하플로타입(haplotype; 일배체형)의 형태가 된다(그림 1-2). 아들은 아버지로부터 Y 염색체를 그대로 물려받기 때문에 아버지의 Y-STR 하플로타입 역시 아들에게 그대로 유전되고, 따라서 이론적으로 동일 부계의 사람들은 서로 동일한 Y-STR 하플로타입을 가지게 된다.
- Y-STR 유전자형의 다형성은 Y 염색체의 유전 과정에서 자연적으로 발생하는 돌연변이가 축적되어 나타나는데, 이 패턴은 대상자들 간의 부계적 연관성의 정도 혹은 유전학적 거리를 가늠하는 데에 유용한 정보를 제공한다.
- 한편 Y 염색체에서 SNP 유전자 다형성으로 결정되는 Y 염색체 하플로그룹(haplogroup)도 민족의 부계 기원이나 인류의 이동 등을 추론하는 데에 유용한 정보를 제공한다(그림 1-3).

1) 대립형질(allele) 혹은 대립유전자라고도 말하며, 일상적으로 STR 검사를 통해 획득되는 정보는 아라비아 숫자의 형태로 표현된다.

〈그림 1-2〉 Y 염색체 STR 하플로타입



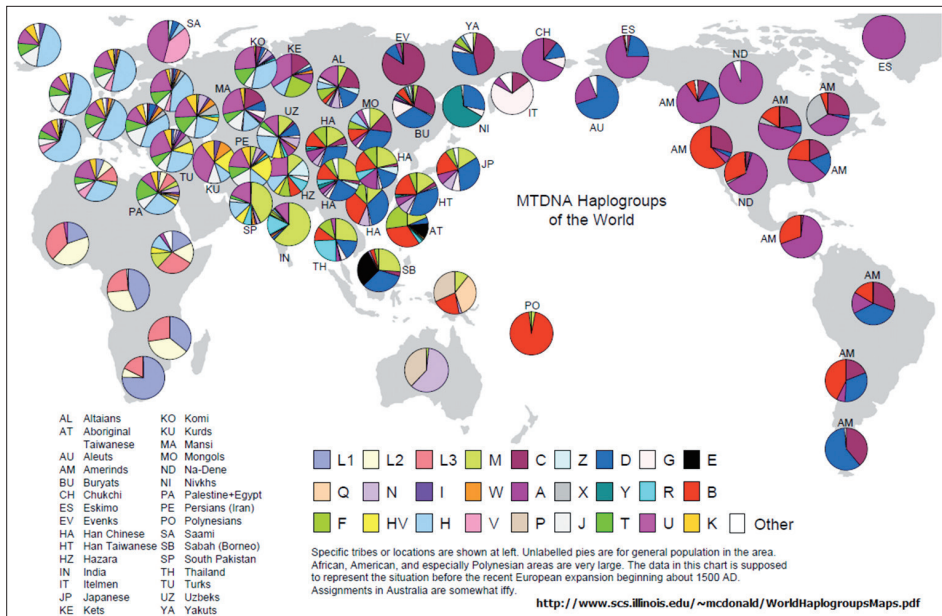
〈그림 1-3〉 전 세계의 Y 염색체 하플로그룹 분포



2-2-2. 미토콘드리아 DNA

- 정자와 난자의 수정 과정에서 정자의 미토콘드리아 DNA는 난자로 들어가지 못하므로, 자연적인 돌연변이가 발생한 경우를 제외하고는 동일 모계의 사람들은 동일한 미토콘드리아 DNA 다형성을 공유하게 된다. 미토콘드리아 DNA에서 유전자 다형성은 전체 16,569개의 염기(base)쌍으로 구성되어 있는 DNA 상에서 하나 혹은 여러 개 염기의 치환, 삽입, 또는 결실의 형태로 나타나는데, 이 변이들은 Y염색체와 마찬가지로 하나의 일배체형의 형태로 모계를 따라 유전된다. 미토콘드리아 DNA 일배체형은 변이의 유사성에 따라 하플로그룹으로 분류될 수 있는데, 이는 미토콘드리아 계통수(phylogenetic tree)의 주요 갈래를 나타내는데 사용되며 모계 혈통의 인류의 진화 경로를 추적하는 데에 용이하다(그림 1-4).

〈그림 1-4〉 전 세계의 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 분포



3. 선행연구 검토

3-1. 선행연구 현황

3-1-1. 혈통 유전자 마커를 이용한 한국인의 기원에 관한 연구 (Jin et al. (2009))

- 동아시아 인구의 진화론적 역사에 대한 이해는 오래전부터 사람들의 관심의 대상이 되어왔다. 현재까지의 연구 결과에 의하면 동아시아는 남부 지역과 북부 지역으로부터 서로 다른 정도의 영향을 받았을 것으로 추측되며, 이를 바탕으로 한반도 주변 남·북부 지역으로부터 한반도로의 인구 이동에 대한 몇 가지 인구 이주 모델이 제시되었다. 또한, 인류학적 또는 고고학적 증거들에 의하면 한반도가 과거에 몽골이나 만주 지역으로부터 영향을 받았을 것으로 추측된다고 하였다.
- 본 선행 연구에서는 계통 생물 지리학적 정보를 제공하는 혈통 유전자 마커인 Y 염색체와 미토콘드리아 DNA를 이용하여 한국과 주변 국가 민족들의 유전자 정보를 서로 비교함으로써 유전학적인 관점으로 한국인의 기원에 대해 더 깊이 이해하고자 하였다.
- 연구팀은 한국인, 한국계 중국인, 몽골인, 만주인, 중국인(베이징), 베트남인, 태국인을 포함하는 7개의 동아시아 남·북부 지역 사람들의 미토콘드리아 DNA 염기서열 변이 정보와 Y-STR, Y-SNP 정보를 수집하여 통계 분석을 수행하였다. 두 혈통 유전자 마커의 분석 결과에서 모두 한국인에게서는 북방계와 남방계의 유전자가 복합적으로 섞여있는 것으로 나타났는데, 상대적으로는 북방계가 다소 우세하였다. 또한, 한국인의 Y 염색체와 미토콘드리아 DNA에는 각각 남방 부계와 북방 모계가 상대적으로 더 기여했을 것으로 추측되었다. 제주 지역은 지리적인 특성으로 인하여 한국의 역사 속에서 한반도와는 구별되는 주변 국가들과의 교류 관계가 있었기 때문에, 제주 지역의 유전학적 부계와 모계의 기여도는 한반도와는 차이가 있을 가능성이 있다. 그러나 본 선행 연구에 포함된 한국인들에 대해서는 한반도 지역과 제주 지역 출신이 구분되지 않았고, 또한 지리적인 특성을 고려하여 제주 지역에서는 한반도 지역과 구분되는 유전학적 특징이 나타나는 지에 대해서 탐구되지 않았다.

3-1-2. Y 염색체 변이를 이용한 한국 내 여러 지역 인구 집단의 유전학적 다양성 연구 (Kim et al. (2010))

- Y-STR은 법과학 영역에서 과학 수사나 인척 관계 확인의 목적으로 유용하게 활용되는 유전자 마커로써, 이를 위해서는 다수의 시료에 대한 유전자형의 정보를 담고 있는 데이터베이스를 구축하는 것이 매우 중요하다. 이때 데이터베이스에 포함되어 있는 정보들은 서로 인척 관계가 없는 한국인 남성들을 대상으로 한 것이어야 하며, 데이터베이스를 구성하는 표본 집단은 아집단(substructure)을 포함하지 않는 것이어야 한

다. 이러한 연구의 배경에서 한국인 집단의 유전학적인 구조를 확인하는 것이 중요하다고 생각되었다.

- 본 선행 연구에서는 한국인의 Y-STR 유전자 정보를 이용하여 통계적인 방법을 통해 한국 여러 지역에서 유전학적인 다양성에 차이가 존재하는 지를 조사하고자 하였다.
- 대한민국 6개 주요 주(州) 지역을 대표하는 인구 집단으로써 서울-경기, 강원, 충청, 전라, 경상, 제주 지역의 서로 인척 관계가 없는 총 506명의 한국인 남성을 대상으로 12개 Y-SNP 유전자 정보와 17개 Y-STR 유전자 정보를 수집하여 통계 분석을 수행하였다. 통계 분석 결과에서 서울-경기, 강원, 충청, 전라, 경상 지역 인구 집단들 사이에 유의한 수준의 유전학적 차이는 없는 것으로 나타났는데, 제주 지역 사람들과 서울-경기 지역 그리고 강원 지역 사람들과는 통계적으로 유의한 차이를 보였다 ($p < 0.05$). 또한, 제주 지역의 Y-STR 일배체형 다양성은 다른 지역들에 비해 더 낮은 것으로 나타났는데, 이것은 제주도가 다른 지역들과는 달리 위치적으로 고립되어 있는 섬이라는 지리적 특징에서 기인한 것이라고 생각되었다. 선행 연구에서는 이와 같이 관찰된 결과를 바탕으로 한국에서 제주 지역을 제외하고는 부계에 특이적인 아집단은 존재하지 않는다고 결론을 내렸다. 그러나 제주 지역에서 나타났던 유전학적 특징에 대해서는 깊은 고찰이나 이후 추가적인 연구가 진행되지 않았을 뿐만 아니라, 좀 더 많은 수의 제주 지역 사람을 대상으로 추가 연구가 진행되어야 할 필요가 있지 않을까 생각되었다.

3-1-3. 미토콘드리아 DNA 하플로그룹을 이용한 한국 내 여러 지역 인구 집단의 유전학적 다양성 (Hong et al. (2014))

- 미토콘드리아 DNA 염기서열 변이 정보는 법과학 영역에서 과학 수사나 인척 관계 확인의 목적으로 활용될 수 있는데, Y염색체의 경우와 마찬가지로 서로 인척 관계가 없는 다수의 사람들을 대상으로 하는 참조 자료가 전제되어야 한다. 따라서 한국인의 미토콘드리아 DNA 변이에 대해서도 유전학적 구조를 확인할 필요가 있다고 생각되었다.
- 본 선행 연구의 연구팀은 이전 연구(Jin et al. (2009))에서 한국인의 유전자에 대한 남·북부지역으로부터의 부계와 모계의 기여도는 서로 다른 것으로 나타났고, 또 다른 연구(Kim et al. (2010))에서 제주 지역을 제외하고는 한국인 부계의 유전자 다양성이 여러 지역에서 서로 유사하게 관찰되었다는 사실을 바탕으로, 한국인의 모계 유전 유전자의 다양성의 특징을 조사하고자 하였다.
- 서울-경기, 충청, 강원, 경상, 전라, 제주 지역에 거주하는 서로 인척 관계가 없는 총 708명의 한국인을 대상으로 미토콘드리아 DNA 염기서열 결정 검사를 수행하였고, 미토콘드리아 DNA 하플로그룹을 결정한 다음 통계 분석을 수행하였다. 분석 결과, 이전 연구들에서 보고되었던 바와 같이 동아시아 지역에서 가장 빈번하게 관찰되는 하플로그룹이 한국인 집단에서도 높은 비율로 나타났고, 미토콘드리아 DNA의 유전학적

다양성은 제주 지역을 제외한 모든 지역에서 높은 수준 (>0.9)으로 관찰되었다. 또한, 제주 지역은 다른 지역들과 비교했을 때 유전학적인 차이가 통계적으로 유의한 것으로 나타났을 뿐만 아니라 특정 하플로그룹의 빈도가 한반도 내 다른 지역들에 비해 두드러지게 높게 관찰되었는데, 이는 제주 지역의 지리학적인 특성과 함께 과거 인류 이동의 역사와도 관련이 있을 것으로 추측되었다. 특히 제주 지역에서 이 특정 하플로그룹의 빈도가 높게 나타난 것은 오후초크해 주변의 인구 집단들에서도 보고되었던 것으로, 역사적으로 관련이 있을 것으로 추측되었으나 이러한 인구 집단들과 유전학적 유사성이 존재하는지 등에 대해 추가 연구는 수행되지 않았다.

3-2. 선행연구와의 차별성

- 선행연구들은 한국 내에서 지역적으로 유전학적 차이가 존재하는 지를 살펴보기 위하여 여러 지역 사람들을 대상으로 혈통 유전자 마커 정보를 수집하고 통계적인 비교 분석을 수행한 것으로, 연구 결과들은 제주 지역이 유전학적으로 한반도의 다른 지역 인구 집단들과 구별되는 아집단으로 존재할 가능성이 있음을 시사하였다. 그러나 그 이후 제주 지역의 유전학적 특수성에 대해서 추가적으로 연구가 수행되지는 않았으며, 선행연구들에 포함된 제주 지역의 인구수는 제주 지역을 대표하기에 충분히 많지 않은 것으로 생각되었다. 통계 분석에서 표본 집단의 인구수가 충분하지 않을 경우에는 결과가 왜곡되어 나타날 가능성이 있기 때문에 표본 집단에서 관찰된 특성이 특정 집단에 한정된 유전적 특성인지 아니면 표본 추출 오류(sampling artifact)에 따른 결과인지를 구분하기 어려울 수 있다. 따라서 본 연구에서는 보다 많은 제주 지역 사람들을 대상으로 유전학적 특수성이 나타나는지를 확인해 보고자 하였다. 또한, 선행연구에서는 깊이 있게 탐색되지 않았던 제주 지역에서만 특징적으로 나타나는 유전학적 특징에 대해 보다 집중적으로 분석하고자 하였다.
- 선행연구에서 한국인은 북방계와 남방계 사람들 모두와 유전학적으로 유사성이 있고, 몽골 등 일부 지역과는 유전학적으로 매우 유사한 특징이 관찰되는 것으로 나타났다. 이것은 한반도가 역사적으로 주변 지역들과의 교류 등을 통하여 밀접한 관계를 형성해왔을 뿐만 아니라 오래 전 한반도로의 인구 이주의 역사와도 관련이 있음을 시사한다. 그러나 제주도는 한반도와는 지리적으로 멀리 떨어져 있으면서 주변국들과 제주도만의 고유한 교류 관계를 형성했었기 때문에 한반도 외부의 다른 지역 사람들과의 유전학적 유사성이 한반도의 것과는 다를 수 있다. 따라서 본 연구에서는 제주도 지역에 초점을 두고 유전학적인 접근 방법을 통해 제주도민의 생물지리학적 기원과 정체성을 탐구하고자 하였다.
- 개인을 식별하거나 인척 관계를 확인하기 위해 유전자를 이용하는 것은 과학적 사실을 기반으로 하는 신뢰도가 높은 방법이다. 그러나 이를 위해서는 다수 사람들을 대상으로 유전자형의 다양성에 대한 조사가 선행되어야 하고, 표본 집단은 충분히 많은 대상에 대한 정보를 포함하되 유전학적으로 다른 특징을 보이는 아집단이 존재할 가

능성은 배제되어야 한다. 선행된 연구들에서도 이러한 이유로 한국인에게 모계 또는 부계 유전학적 아집단이 존재하는 지를 확인하고자 하였고, 연구 결과에서 제주 지역에서는 유전학적 아집단이 존재할 가능성이 있는 것으로 나타났다. 또한 제주 지역에 대해서는 별도의 유전자 데이터베이스를 구축하는 것이 필요할 수도 있다고 언급되었다. 따라서 본 연구에서는 선행 연구들보다 많은 제주도민들을 대상으로 하여 제주도 지역을 대표하는 Y-STR 하플로타입과 미토콘드리아 DNA 하플로그룹의 특징들을 검토해보고자 하였다. 이를 통해 본 연구의 결과가 범죄나 법적 분쟁과 관련된 상황들뿐만 아니라 제주 지역과 관련하여 대상의 신원확인이 필요한 사건(예, 제주43사건) 등에 활용될 수 있는 기초 자료를 마련해 보고자 하였다.

II. 연구방법

1. 연구 대상

- 본 연구에서는 제주도 지역과 관련된 연구 사업에서 대상의 신원을 확인하기 위한 목적으로 수집되었던 유전자 정보를 활용하였다. 유전 정보는 서울대학교병원 임상연구 윤리센터 IRB(Institutional Review Board)로부터 심의를 받고 수집된 것으로, 본 연구에서 통계 분석을 수행하기 위하여 추가적인 심의를 받았다.
- 행정적인 확인을 통해 서로 가까운 부계 인척 관계가 없을 것으로 판단되는 제주도민 615명의 남성을 선별하였고, 이들의 17개 Y-STR 유전자좌(DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS385a, DYS385b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635, DYS392, GATA H4, DYS437, DYS438, DYS448)에 대한 유전자형과 성(姓)씨 정보를 통계 분석에 활용하였다(표 2-1). 수집된 Y-STR 유전자형 정보는 대상자들로부터 채취된 혈액 시료에서 DNA를 추출한 뒤, AmpFLSTR™ Yfiler™ PCR Amplification Kit(Applied Biosystems, CA, USA)를 이용하여 사용자 매뉴얼에 따라 Y-STR 유전자좌를 증폭하고 증폭산물을 3130 Genetic Analyzer에서 모세관 전기영동을 통해 분석하여 획득된 것이었다. 성씨는 모든 대상자들에 대해 총 32개가 포함된 것으로 확인되었고, 인권·윤리 문제의 가능성을 고려하여 기타 민감한 개인 정보들은 모두 배제되었다.
- 행정적인 확인을 통해 서로 가까운 모계 인척 관계가 없을 것으로 판단되는 제주도민 799명을 선별하였고, 이들의 미토콘드리아 DNA의 과변이부위 I, II(hypervariable region I, II)를 포함하는 np16,024-437 영역²⁾의 염기서열 분석 정보를 수집하였다. 염기서열 분석은 대상자들로부터 채취된 시료로부터 DNA를 추출하고 미토콘드리아 DNA 과변이부위 I, II를 PCR 방법으로 증폭한 뒤, BigDye™ Terminator v3.1 Cycle Sequencing Kit(Applied Biosystems)을 사용하여 직접 염기서열분석법(Direct sequencing)을 통해 수행된 것이었다. 분석에서 염기서열 정보는 국제기준(Bär et al.

2) 16,569개의 염기쌍으로 구성되어 있는 사람 미토콘드리아 DNA 상에서, 염기쌍의 위치(nucleotide position, np)를 지칭한다.

(2000))에 따라 표준염기서열(revised Cambridge reference sequence, rCRS)과 비교하여 다른 부위만 활용된 것이다. 인권·윤리 문제의 가능성을 고려하여 민감한 개인 정보들은 모두 배제되었다.

〈표 2-1〉 본 연구의 제주도민 615명 남성들의 성씨 분포

성(姓)씨	대상 수 (명)	전체 615명에 대한 비율 (%)
김	159	25.9
강	78	12.7
고	69	11.2
양	49	8.0
오	41	6.7
이	41	6.7
현	34	5.5
홍	15	2.4
문	13	2.1
박	12	2.0
*기타 성씨	94	15.2
전체	615	100.0

* 기타 성씨로는 송, 임, 정, 조, 진, 신, 장, 부, 허, 백, 변, 윤, 황, 권, 손, 안, 좌, 채, 최, 배 원 등이 있다.

2. 문헌 자료 수집

- 출판된 문헌에 공개된 선행 연구 자료로부터 여러 한국인 집단과 아시아 지역 집단의 Y-STR 유전자형 자료와 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 정보를 수집하였다(표 2-2).
- 문헌에 개별 유전자 데이터가 공개되어 있지 않는 경우에는 문헌에 언급되어 있는 통계 방법을 이용하여 계산된 수치 값을 참고하였다.

〈표 2-2〉 수집된 한국인 유전자 자료

유전자형 자료	민족 집단	대상 수 (명)	지역 (세부)	출처
17 Y-STR	한국인	110	한국 (서울-경기)	Kim et al. (2010)
17 Y-STR	한국인	63	한국 (강원)	Kim et al. (2010)
17 Y-STR	한국인	72	한국 (충청)	Kim et al. (2010)
17 Y-STR	한국인	90	한국 (전라)	Kim et al. (2010)
17 Y-STR	한국인	84	한국 (경상)	Kim et al. (2010)
17 Y-STR	한국인	87	한국 (제주)	Kim et al. (2010)
17 Y-STR	한국인	133	한국 (대전)	Lee et al. (2017a)
17 Y-STR	한국인	572	한국 (서울)	Lee et al. (2017a)
17 Y-STR	한국인	300	한국 (전체)	Purps et al. (2014)
17 Y-STR	한국인	1021	한국 (전체)	Seong et al. (2011)
mtDNA Hg	한국인	134	한국 (서울-경기)	Hong et al. (2014)
mtDNA Hg	한국인	114	한국 (강원)	Hong et al. (2014)
mtDNA Hg	한국인	117	한국 (충청)	Hong et al. (2014)
mtDNA Hg	한국인	118	한국 (전라)	Hong et al. (2014)
mtDNA Hg	한국인	112	한국 (경상)	Hong et al. (2014)
mtDNA Hg	한국인	113	한국 (제주)	Hong et al. (2014)
mtDNA Hg	한국인	185	한국 (전체)	Jin et al. (2009)
mtDNA Hg	한국인	51	한국 (중국 거주)	Jin et al. (2009)
mtDNA Hg	한국인	694	한국	Lee et al. (2006)
mtDNA Hg	한국인	48	한국	Kong et al. (2003)

3. 데이터 분석

- 기초 통계: Y-STR 유전자형 빈도, Y-STR 하플로타입 빈도, 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 빈도 계산은 Microsoft Excel과 Arlequin ver 3.5(Excoffier et al. (2010))을 이용하여 수행하였다. 하플로타입 다양성(haplotype diversity)³⁾ 계산은 Nei가 제시한 방법(Nei, (1987))⁴⁾을 이용하였고, 하플로타입 식별력(Haplotype discrimination capacity, DC)은 $DC=h/n$ 공식을 사용하여 계산하였다. 여기서 h는 표본 집단에서 관찰된 하플로타입의 수이고, n은 전체 표본 대상자 수이다.
- 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 결정: HaploGrep 2 v2.2 도구⁵⁾(Weissensteiner et al. (2016))를 이용하여 하플로그룹을 결정하였다.
- 집단 간 유전학적 차이 분석: Rst 또는 Fst 등의 Pairwise genetic distances⁶⁾분석은 Arlequin ver 3.5을 이용하여 수행하였다. 이 때 Y-STR의 구조적 특징 상 서로 구분이 어려운 DYS385a와 DYS385b는 분석에서 제외되었고, DYS389의 유전자형은 DYS389I과 DYS389II의 차이 값으로 변환하여 활용하였다. 또한, intermediate 대립형질(예, 14,2)과 duplicated 대립형질(예, 10, 19)은 분석에서 제외되었다. Y-STR에 대한 Rst 분석과 분자분산분석(Analysis of molecular variance, 이하 AMOVA)⁷⁾, 다차원척도법(Multidimensional Scaling, 이하 MDS) 분석⁸⁾은 Y-STR haplotype database인 YHRD⁹⁾에서 제공하는 'AMOVA & MDS'분석 도구를 이용하여 수행하였다. 이때 결실(null) 대립형질(예, DYS488 deletion)과 intermediate 대립형질, duplicated 대립형질은 분석에서 제외되었다. 또한, 미토콘드리아 DNA에 대한 MDS 분석은 IBM SPSS Statistics 25(IBM Corp., Armonk, NY)를 이용하여 수행하였다.

3) 집단에 존재하는 유전자 변이의 다형성을 알아보는 척도이다.

4) 하플로타입 다양성(haplotype diversity) = $(n/n-1)(1-\sum p_i^2)$, p_i 는 i번째 하플로타입, n은 전체 대상자 수

5) <https://haplogrep.i-med.ac.at/app/index.html>

6) 집단 간의 유전학적 차이를 가능하기 위해 사용하는 방법 중의 하나로서, 대표적으로 유전자형의 차이의 정도를 반영하는 Rst 방법과 유전자형의 차이의 유무만을 반영하는 Fst 방법이 있다.

7) 분자 마커를 활용하여 집단 간 유전적 거리를 측정하는 통계 기술 방법이다.

8) 대상들 사이의 유사성과 비유사성을 측정하여 2차원 또는 3차원의 공간상에 점으로 표현하는 분석 방법이다.

9) yhrd.org

III. 연구결과

1. 제주도민 Y-STR의 유전학적 특징

1-1. 제주도민의 Y-STR 하플로타입 다양성

- 제주도민 남성 615명에 대해 17 Y-STR 유전자좌의 352개의 하플로타입이 관찰되었고, 유일한 하플로타입은 254개로 확인되었다. 17 Y-STR 유전자좌의 전체 하플로타입 다양성은 0.9946이었고, 식별력은 57.24 %로 계산되었다(표 3-1).
 - 본 연구에서 분석된 통계값은 여러 문헌들에서 발표된 한국인 전체 또는 한반도 내 지역적 인구 집단들의 자료에 비해 상대적으로 낮은 값을 나타내었고, 식별력은 현저하게 낮게 나타났다.
 - 이전 연구에서도 제주도민 87명에 대한 Y-STR 하플로타입 다양성과 식별력은 다른 한반도 내 지역 인구집단들에 비해 상대적으로 낮게 나타난 것으로 보고되었다(Kim et al. (2010)).
- 관찰된 결과들을 종합하면, 제주도민 남성들의 Y-STR 하플로타입 다양성은 여러 한국인 표본 집단 또는 한반도 내 다른 지역 인구 집단들에 비해 상대적으로 낮고, 이는 제주도민 남성들이 한국 내 다른 지역의 남성들에 비해 유전학적인 부계적 연관성이 상대적으로 서로 더 높을 가능성을 시사한다고 볼 수 있겠다.

〈표 3-1〉 한국인의 17 Y-STR 하플로타입의 통계 파라미터 값

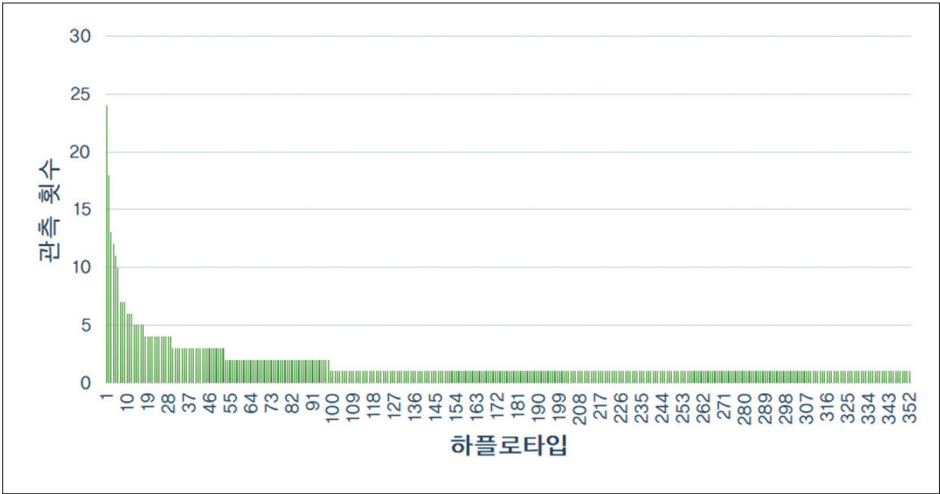
지역 (세부)	대상 수 (명)	하플로 타입 수	유일한 하플로타입 수	하플로타입 다양성	식별력 (%)	참고 문헌
한국 (제주)	615	352	254	0.9946	57.24	본 연구
한국 (서울-경기)	110	108	106	0.9997	98.18	Kim et al. (2010)
한국 (강원)	63	63	62	0.9995	98.41	
한국 (충청)	72	71	70	0.9996	98.61	
한국 (전라)	90	88	86	0.9995	97.78	
한국 (경상)	84	84	84	1.0000	100.00	
한국 (제주)	87	79	73	0.9971	90.80	
한국 (전체)	506	475	452	0.9997	93.87	

지역 (세부)	대상 수 (명)	하플로타입 수	유일한 하플로타입 수	하플로타입 다양성	식별력 (%)	참고 문헌
한국 (대전)	133	128	123	0.9994	96.24	Lee et al. (2017a)
한국 (서울)	572	538	518	0.9995	94.06	Lee et al. (2017a)
한국 (전체)	300	288	277	0.9997	96.00	Purps et al. (2014)
한국 (경기, 충청남/북도, 경상남/북도, 전라북도)	1021	938	885	0.9998	91.87	Seong et al. (2011)

1-2. 제주도민의 Y-STR 하플로타입 분포

- 제주도민 남성 615명에 대해 17 Y-STR 유전자좌의 352개의 하플로타입이 관찰되었다(그림 3-1). 이 중 6개 하플로타입은 최소 10명 이상에게서 관찰되었고, 각각 전체 대상자의 1 %이상인 상대적으로 높은 빈도를 나타내었다. 또한 이 6개 하플로타입은 각각 특정 성씨와 연관성이 높은 것으로 나타났다(표 3-2).

〈그림 3-1〉 제주도민 남성 615명의 Y-STR 하플로타입 분포



〈표 3-2〉 제주도민 남성 615명에서 높은 빈도로 관찰된 Y-STR 하플로타입과 성씨의 분포

순위	하플로타입 ¹⁰⁾	대상 수 (명, 전체 615명 중 비율)	성씨 (전체 615명 중 대상 수)								
			강 (78)	고 (69)	김 (159)	손 (2)	양 (49)	오 (41)	좌 (2)	한 (10)	현 (34)
1	Ht1	24, 3.9%	.	.	.	.	.	23	.	.	1
2	Ht2	18, 2.9%	.	.	15	1	.	1	1	.	.
3	Ht3	13, 2.1%	.	.	12	.	.	.	.	1	.
4	Ht4	12, 2.0%	.	.	.	.	.	.	.	.	12
5	Ht5	11, 1.8%	10	1	.	.	.	.	.	.	.
6	Ht6	10, 1.6%	.	.	8	.	1	1	.	.	.

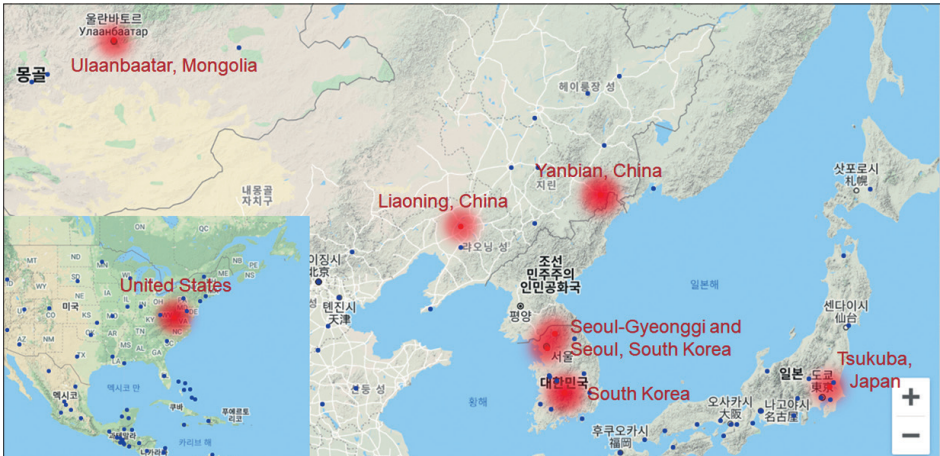
- 가장 빈번하게 관찰된 Y-STR 하플로타입 1(Ht1)은 615명 중 총 24명에게서 관찰되었고, 이들 중 대다수는 ‘오’씨 성씨(23명)로 확인되었다. 이들은 제주도민 남성 전체 615명에 포함된 ‘오’씨 41명 중 약 56%에 해당된다. 한편, Ht1은 Y chromosome haplotype database인 YHRD에 포함된 전 세계인의 246,821개 하플로타입들 중에서 한 번도 관찰되지 않은 매우 드문 하플로타입으로 추정되었다.
- 두 번째로 높은 빈도를 보였던 Y-STR 하플로타입 2(Ht2)는 615명 중 총 18명에게서 관찰되었고, 이들 중 ‘김’씨 성씨가 15명, 그 외 ‘손’씨, ‘오’씨, ‘좌’씨가 각각 1명 씩 이었다. ‘김’씨는 본 연구에 총 159명이 포함되어 있었는데, 이들 중 약 9.4%가 Ht2를 공유하였다. 한편, Ht2도 YHRD에서 한 번도 관찰되지 않은 매우 드문 하플로타입으로 추정되었다.
- 세 번째로 높은 빈도를 보였던 Y-STR 하플로타입 3(Ht3)는 615명 중 총 13명에게서 관찰되었고, 이들 중 대다수는 ‘김’씨 성씨(12명)였다. Ht3는 YHRD에 포함된 한국인의 3,960개 하플로타입들 중에서 1개와 일치하였는데, 이는 이전에 제주 지역 사람에게서 관찰된 하플로타입으로 보고된 것이었다. 그 외 전 세계인의 246,821개의 하플로타입들 중에서는 5개와 더 일치하는 것으로 검색되었는데, 이는 모두 중국 지역(장춘, 허베이, 저장성) 사람들에게서 관찰된 것이었다(그림 3-2).
- 네 번째로 높은 빈도를 보였던 Y-STR 하플로타입 4(Ht4)는 615명 중 총 12명에게서 관찰되었는데, 모두 성씨가 ‘현’씨였고 이는 본 연구에 포함된 전체 ‘현’씨 34명 중 약 35.3%에 해당하였다. Ht4는 YHRD에 포함된 한국인의 3,960개 하플로타입들 중에서 9개와 일치하였고, 이들은 주로 서울 또는 경기 지역 사람들에서 보고된 것이었다. 전 세계인의 246,821개 하플로타입들 중에서는 16개와 일치하였는데, 이들은 중국(옌벤, 라오닝성), 일본(츠크바), 몽골(울란바토르), 미주의 한 지역 사람들에서 보고된 것이었다(그림 3-3).

10) 17 Y-STR 유전자좌(DYS19, DYS385a/b, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS438, DYS439, DYS437, DYS448, DYS456, DYS458, DYS635, YGATAH4)의 유전자형으로 결정된 것으로, 본 보고서에서는 임의의 문자로 표현하였다.

〈그림 3-2〉 YHRD에서 하플로타입 3(H3)이 관찰된 인구 집단의 지리적 위치

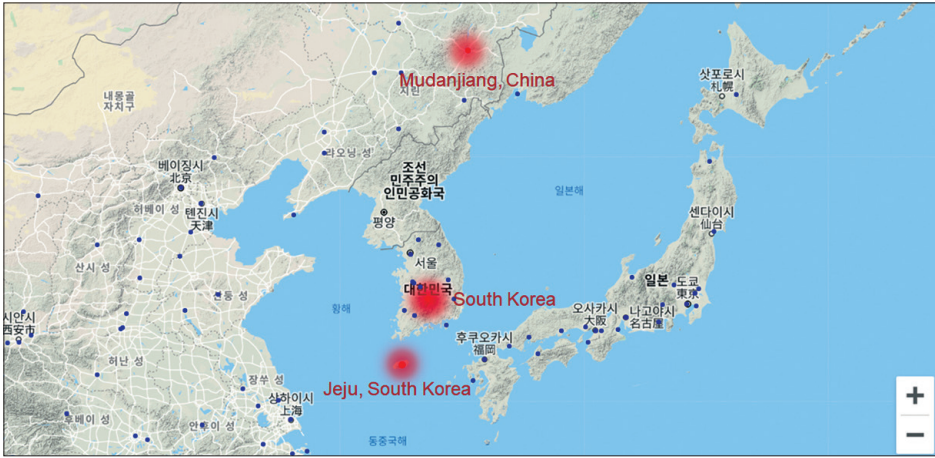


〈그림 3-3〉 YHRD에서 하플로타입 4(H4)이 관찰된 인구 집단의 지리적 위치



- 다섯 번째로 높은 빈도를 보였던 Y-STR 하플로타입 5(H5)는 615명 중 총 11명에게서 관찰되었는데, 이 중 '강'씨 성씨가 10명으로 대다수를 차지하였고 이는 본 연구에 포함된 전체 '강'씨 78명 중 약 12.8%에 해당하였다. H5는 YHRD에서 한국인의 3,960개 하플로타입들 중에서 3개와 일치하였고, 이들은 제주 지역 또는 세부 지역 정보가 없는 한국인들에서 보고된 것이었다. 또한 H5는 중국 동북부 지역(무단장)의 사람들에서도 보고된 바 있다(그림 3-4).

〈그림 3-4〉 YHRD에서 하플로타입 5(Ht5)이 관찰된 인구 집단의 지리적 위치



- 여섯 번째로 높은 빈도를 보였던 Y-STR 하플로타입 6(Ht6)은 615명 중 총 10명에게서 관찰되었는데, 이 중 '김'씨 성씨가 8명으로 대다수를 차지하였다. Ht6은 YHRD에서 한 번도 관찰되지 않았다. 한편, Ht6과 Ht2는 DYS385a/b 한 좌위에서만 한 단계 돌연변이(one-step mutation)¹¹⁾의 가능성을 보이며 Y-STR 유전자형이 서로 매우 유사하였다. 즉, Ht6과 Ht2는 하나의 혈통군(lineage cluster)으로 연관되어 있을 가능성이 높을 것으로 추측된다.

- 요약하면, 제주도민 남성 615명에 대해 가장 높은 빈도로 관찰된 Y-STR 하플로타입들은 각각 특정 성씨에 상당히 집중되어 있었다. 이는 대한민국 내 여러 지역(충남/북, 대전, 경기남부, 경북북부, 경남북부)에 거주하는 1,021명의 남성들에게서 가장 높은 빈도로 관찰되었던 8개 Y-STR 하플로타입이 여러 성씨에 골고루 분포하고 있었던 것(Cho et al. (2010))과는 상당한 차이를 보이는 결과이다. 우리나라는 예로부터 부계 성씨를 이루는 사회적 관습을 갖고 있었고 Y-STR 하플로타입은 부계 성씨와 매우 밀접한 연관성이 있다. 따라서 위의 Y-STR 하플로타입 빈도의 분석 결과에 따르면 제주도 지역에서는 유전학적으로 인구 집단 내 부계 연관성이 다른 지역에 비해 상대적으로 더 높을 것으로 생각된다.
- 또한, Cho et al. (2010)의 선행 연구에서는 한국인 남성 1,021명(제주지역 미포함)에서 8개 하플로타입의 빈도가 상대적으로 높게 나타났다고 보고되었다. 그 중 가장 빈도가 높게 나타났던 하플로타입(Ht1 in Table 1, Cho et al. (2010))(1,021명 중 6명)은 본 연구의 2명의 대상자에게서 관찰되었다. 두 번째로 빈도가 높게 나타났던 하플로타입(Ht2 in Table 1, Cho et al. (2010))(1,021명 중 5명)은 본 연구의 1명의 대상자에게서 관찰되었다. 그리고 8번째로 빈도가 높게 나타났던 하플로타입(Ht8 in Table 1, Cho et al. (2010))(1,021명 중 4명)은 본 연구의 1명의 대상자에게서 관찰되었다. 즉, 본 연

11) STR에서 염기서열 단위가 반복되는 횟수가 하나의 차이로 나타나는 돌연변이를 말한다. (예, 13 → 12)

구의 제주도민 남성 615명에서 관찰된 17 Y-STR 하플로타입의 빈도는 한반도 지역에서 조사된 빈도와 차이를 보였다.

- 한편, YHRD의 검색 결과에서는 제주도민 남성 615명에게서 높은 빈도로 나타난 Y-STR 하플로타입들은 주로 중국, 일본, 몽골 등의 아시아지역 사람들에서 관찰되는 것으로 확인되었다. 이는 지리학적으로 아시아 지역에 속해있는 제주도 지역이 유전학적으로도 아시아지역과 유사하다는 것을 뒷받침하는 결과라고 볼 수 있다.

1-3. 부계 성(姓)씨와 Y-STR 하플로타입의 연관성

- 제주도민 남성 615명 중 상대적으로 높은 비율로 포함된 3개 성씨, ‘김’, ‘강’, ‘고’씨에 대해 Y-STR 하플로타입의 통계적으로 분석된 수치를 살펴본 결과, 전체의 25.9%를 차지하는 159명의 ‘김’씨 성씨를 가지는 남성들에 대해 95개의 하플로타입이 관찰되었고 하플로타입 다양성은 0.9785로 계산되었다. 전체의 12.7%를 차지하는 ‘강’씨 성씨를 가지는 78명의 남성들에 대해서는 47개의 하플로타입이 관찰되었고, 하플로타입 다양성은 0.9707이었다. 그리고 전체의 11.2%를 차지하는 69명의 ‘고’씨 성씨를 가지는 남성들에 대해서는 45개의 하플로타입이 관찰되었으며, 다양성은 0.9838로 계산되었다(표 3-3). 하플로타입 식별력은 ‘김’, ‘강’, ‘고’씨에서 각각 59.75%, 60.26%, 65.22%로 계산되었다.

〈표 3-3〉 대상 수가 많은 3대 성씨의 17 Y-STR 하플로타입의 통계 파라미터 값

성씨 (전체 615명 중 대상 수 (명), %)	김 (159, 25.9 %)	강 (78, 12.7 %)	고 (69, 11.2 %)
하플로타입 수	95	47	45
유일한 하플로타입 수	79	34	32
하플로타입 다양성	0.9785	0.9707	0.9838
식별력 (%)	59.75	60.26	65.22

- 분석된 결과는 이전 연구들에서 발표된 ‘김’, ‘강’, ‘고’씨 성씨를 가지는 한국인 남성들에 대한 분석 결과와 두드러지는 차이를 나타내었다.

- 72개의 성씨를 가지는 1021명의 한국인 남성들의 17 Y-STR 유전자좌의 하플로타입을 대상으로 하였던 이전 연구(Cho et al. (2010))에는 ‘김’씨 성씨를 가지는 한국인 남성 198명(전체의 19.4%)이 포함되어 있었는데, 이들의 하플로타입 다양성과 식별력은 각각 0.9997와 96.46%로 계산되었다. 이 분석된 통계값은 본 연구에서보다 훨씬 높은 다양성 수준을 보이는 것이었다.

- 동일 연구(Cho et al. (2010))에 ‘강’씨 성씨는 21명(전체의 2.1%)이 포함되어 있었는데, 이들은 모두 서로 다른 하플로타입을 가지고 있는 것으로 확인되었다. 하플로타입 다양성과 식별력은 모두 1.0000으로 계산되었으며, 이 결과는 본 연구에 포함된 ‘강’씨 남성들의 하플로타입

다양성 수준보다 현저하게 높은 수준을 보이는 것이다.

- 한편 (Cho et al. (2010))에 고'씨 성씨에 대해서는 별도의 통계 수치값이 제공되지 않았다.
- 가장 흔한 5대 성씨('김', '이', '박', '최', '정')에 대해 12 Y-STR 유전자좌의 하플로타입을 조사하였던 연구(Kim et al. (2009))에서는 '김'씨 성씨 남성 199명에 대해 하플로타입 다양성은 0.9988, 식별력은 91.96%로 계산되었다. 본 연구에서는 이보다 더 많은 수의 Y-STR 유전자좌를 대상으로 했음을 고려하였을 때, 본 연구의 제주도민 대상자들 중 '김'씨 성씨를 가지는 남성들의 하플로타입 다양성은 매우 낮은 수준이고 이는 '김'씨 성씨들의 유전학적 연관성이 더 높다는 것을 시사하는 것으로 생각된다. 단, 본 연구에서는 활용가능한 정보가 제한적인 상황으로 인하여 동일한 성씨에 대해 동일한 본관 여부는 확인되지 않았음이 고려되어야 하겠다.

■ 한편, 일정한 집성촌 지역에 거주하는 동일한 성씨를 가지는 한국인 남성들의 자료 (Cho et al. (2010))와 본 연구에서 분석된 결과를 비교해 보았다(표 3-4). 두 연구에 공통적으로 포함된 12 Y-STR 유전자좌의 하플로타입 다양성의 통계 수치를 비교해 본 결과, 일부 다른 지역 집성촌 지역 사람들과는 구별되는 차이가 관찰되었다.

- 본 연구에는 41명의 '오'씨 성씨를 가지는 제주도민 남성이 포함되어 있었고, 이들의 12 Y-STR 유전자좌의 하플로타입 다양성은 0.5951로 계산되었다. 다른 어느 지역의 집성촌 지역에 거주하는 '오'씨 성씨를 가지는 19명의 남성들에 대해서는 하플로타입 다양성이 0.5906으로 계산되었는데(Cho et al. (2010)), 두 연구에서 모두 유사하게 다양성이 낮은 수치로 나타난 것이었다. 식별력은 두 연구에서 모두 30% 이하로 나타났다.
- 본 연구에 '이'씨 성씨를 가지는 제주도민 남성은 41명이 포함되어 있었는데, 이들의 12 Y-STR 하플로타입 다양성은 0.9756으로 나타났다. 반면, 집성촌 지역에 거주하는 44명의 '이'씨 성씨를 가지는 한국인 집단에서는 하플로타입 다양성이 0.6254인 것으로 나타났는데, 이는 제주도민 대상의 결과에 비해 현저하게 낮은 수준이었다. 한편, '이'씨 성씨를 가지는 서로 부계 인척 관계가 없는 한국인 남성 164명에 대해 관찰된 하플로타입 다양성은 0.9949였고(Kim et al. (2009)), 이는 제주도민 대상의 결과에 비해 높은 수치를 보이는 것이었다. 즉, 제주도민에 대한 부계 성씨와 Y-STR 하플로타입 사이의 유전학적 연관성은 집성촌 지역 사람들에게서 관찰되는 것과 유사한 수준이거나 서로 관련이 없는 남성들보다는 어느 정도 유전학적 연관성이 높은 것으로 생각된다.

〈표 3-4〉 '오'씨와 '이'씨 성씨 집단의 12 Y-STR 하플로타입의 통계 파라미터 값

	본 연구	Cho et al. (2010)	본 연구	Cho et al. (2010)	Kim et al. (2009)
성씨 (대상 수 (명))	오 (41)	오 (19)	이 (41)	이 (44)	이 (164)
하플로타입 수	12	5	29	10	132
유일한 하플로타입 수	9	3	22	4	118
하플로타입 다양성	0.5951	0.5906	0.9756	0.6254	0.9949
식별력 (%)	29.27	26.32	70.73	22.73	80.49

1-4. 기타 유전학적 특징

■ 제주도민 남성 615명 중 총 9명에게서 DYS448 유전자좌의 결실이 관찰되었다(표 3-5). 이들 중 8명은 모두 동일한 성씨였고('DYS448null Ht1' and 'DYS448null Ht2'), 이 중 한 명은 DYS389에 유전자좌에서 나머지 7명과 서로 다른 대립형질을 가지고 있는 것을 제외하고는 서로 동일한 Y-STR 하플로타입을 공유하고 있었다('DYS448null Ht2'). 한편 나머지 1명은 이들과는 결실이 관측된 DYS448 유전자좌를 제외하고는 다른 여러 Y-STR 부위에서 유전자형 다형성에 차이가 있었다('DYS448null Ht3'). 반면에 다른 참고 문헌에 보고된 한국인들에 대한 결과에서는 DYS448 유전자좌 결실의 빈도가 상대적으로 낮았다. 따라서 이 결실 패턴은 한국 내에서는 제주 지역 사람들에게서 상대적으로 빈번하게 관측되는 특징으로 생각된다.

- 본 연구에서 관찰된 DYS448 유전자좌의 결실의 비율은 한국의 다른 지역의 인구 집단을 대상으로 했던 연구에서 보고된 것보다 상대적으로 높은 것으로 나타났다. 특히, 한 선행 연구(Kim et al. (2010))에서는 한국인 남성 506명 중 2명에게서 DYS448 유전자좌의 결실이 관찰되었는데, 2명 모두 제주 지역에 거주하는 남성들이었으므로 확인되었다. 그 외, 서울 지역 혹은 세부 지역 정보는 알려지지 않은 한국인 표본 집단들에서도 0.87%, 0.67%, 0.78%의 낮은 빈도로 관측된 것으로 보고된 바 있다(Lee et al. (2017a), Purps et al. (2014), Seong et al. (2011)).

〈표 3-5〉 DYS448 유전자좌 결실 관측 빈도

구분	민족 (지역 또는 부족)	대상 수 (명)	DYS448 유전자좌 결실 관찰 수 (명, 전체 대상 수 대비 비율 (%))	참고 문헌
동아시아	한국인 (제주)	615	9 (1.46)	본 연구
	한국인 (서울-경기, 강원, 충청, 전라, 경상, 제주)	506	2 † (0.40)	Kim et al. (2010)
	한국인 (서울)	572	5 (0.87)	Lee et al. (2017a)
	한국인 (경기, 충청남/북도, 경상남/북도, 전라북도)	1021	8 (0.78)	Seong et al. (2011)
	한국인 (전체)	300	2 (0.67)	Purps et al. (2014)
	Han Chinese (residing in Beijing and Colorado, USA)	410	6 (1.46)	Purps et al. (2014)
	Chinese (Jilin Han)	196	1 (0.51)	Han et al. (2016)
	Chinese (Han Chinese in Liaoning)	305	9 (2.95)	Yao et al. (2016)
	Japanese (residing in Hokkaido, Honshu, Shinkoku, and Kyushu)	1079	10 (0.93)	Mizuno et al. (2008)
	Japanese (residing in Yamagata, Fukuoka, and Sendai)	1166	4 (0.34)	Hashiyada et al. (2008)
	Mongolian (Ordos-Western Inner Mongolia in China)	258	7 (2.71)	Gao et al. (2016)

구분	민족 (지역 또는 부족)	대상 수 (명)	DYS448 유전자좌 결실 관찰 수 (명, 전체 대상 수 대비 비율 (%))	참고 문헌
동남아시아	Filipino (Philippines)	798	6 (0.75)	Purps et al. (2014)
	Malay (residing in Singapore)	104	1 (0.96)	Purps et al. (2014)
	Malay (Malaysia)	980	3 (0.30)	Chang et al. (2007)
중앙아시아	Kalmykian (Elista)	99	7 (7.07)	Roewer et al. (2007)
	Kalmykian (dörwöd, khoshuud, torguud)	426	16 (3.76)	Malyarchuk et al. (2013)
서남아시아	Iraqi (Iraq)	124	5 (4.03)	Purps et al. (2014)
남부아시아	Indian (residing in Singapore)	106	2 (1.89)	Purps et al. (2014)
	Indian (Andhra Pradesh)	109	1 (0.92)	Ballantyne et al. (2014)
	Indian (Karnataka)	97	1 (1.03)	Ballantyne et al. (2014)
	Nepal	769	3 (0.39)	Parkin et al. (2007)
	Hazaras (in Pakistan)	153	26 (16.99)	Adnan et al. (2019)
유럽	Spanish (Catalonia)	247	1 (0.40)	Sánchez et al. (2007)
아프리카	Egyptian (south area)	208	1 (0.48)	Omran et al. (2008)
미국	Mexican (Chihuahua at North Center of Mexico)	326	1 (0.30)	Gutiérrez-Alarcón et al. (2007)

† 세부 지역 정보에 따르면 DYS448 유전자좌 결실이 관측된 대상자는 모두 제주 지역에 속하는 사람이고, 제주 지역 대상자 87명을 대상으로 했을 때 관측 빈도는 2.30 % (2/87)로 계산되었다.

■ DYS448 유전자좌 결실은 한국인 외 다른 민족 집단에서도 관측되는 것으로 알려져 있는데, 그 중 몽골계와 연관이 있는 민족 집단들과 Y-STR 하플로타입이 유사하게 나타났다(표 3-6).

- DYS448 유전자좌 결실은 전 세계 중 아시아 지역에서 상대적으로 높은 빈도로 관측되는 것으로 알려져 있고, 그 중 중앙아시아와 동아시아 지역에서 상대적으로 더 빈번하게 관측되는 것으로 보고되었다(Adnan et al. (2019), Turrina et al. (2015)). DYS448 결실이 관측된 여러 민족 대상자들과 본 연구의 대상자들의 Y-STR 하플로타입을 비교해 보았을 때, 같은 동아시아 지역에 포함되는 일본이나 중국 민족보다도 Mongolian, Kalmykian, 그리고 Pakistan의 북동부 지역에 거주하는 Hazara 민족과 상대적으로 더 많은 Y-STR 유전자형을 공유하고 있는 것으로 나타났다(표 3-6).

- Kalmykian 민족 집단들에서는 DYS448 결실이 각각 7.07%와 3.76%의 높은 빈도로 관측되었는데(Roewer et al. (2007), Malyarchuk et al. (2013)), 이들은 모두 중앙아시아 지역에서 높은 빈도를 보이는 것(Jobling (2008))으로 알려진 Y-하플로그룹 C*에 속하는 것으로 확인되었다. DYS448 유전자좌 결실과 관련하여 제주도민과 Kalmykian 민족을 비교하였던 한 연구(Lee et al. 2017b)에 따르면, DYS448 결실이 관측되었던 제주도민 샘플 총 10개 모두 Y-하플로그룹 C*(C3)로 분류되었다. 또한, 이 중 한 샘플은 한 Kalmykian 민족 샘플들과 비교된 16개 Y-STR 유전자좌 중 샘플 당 평균 13개 유전자좌에서 대립형질을 공유하는 것으로 나타났는데, 본 연구에서도 DYS448 결실이 관측되었던 Y-STR 하플로타입 Ht1, Ht2, Ht3(DYS448null

Ht1, Ht2, and Ht3)는 앞선 두 연구의 총 23명의 Kalmykian들과 비교된 16개 Y-STR 유전자좌 중 각각 평균 7.8, 8.3, 11.7개에서 대립형질을 공유하고 있었다(표 3-6). Kalmykian 민족은 오늘날 주로 러시아의 카스피해 서쪽에 Kalmyk 공화국을 형성하여 거주하고 있지만, 서몽골에서 유래한 오리아트(Oyrats)의 후손으로써 몽골어를 사용하는 것으로 알려져 있다. 또한, 이 민족은 몽골민족(Mongolians)과 남시베리아의 바이칼호 주변에 거주하는 몽골족인 부랴트족(Buryats)과 유전학적으로도 가까운 것으로 알려져 있다(Roewer et al. (2007)).

- 한편, 파키스탄의 퀘타(Quetta)와 발루치스탄(Baluchistan)에 거주하는 153명의 Hazara 민족 집단을 대상으로 한 연구에서도 16.99 %(153명 중 26명)의 매우 높은 비율로 DYS448 유전자좌 결실이 관측되었다(Adnan et al. (2019)). 본 연구에서 DYS448 결실이 관측되었던 Y-STR 하플로타입 Ht1, Ht2, Ht3(DYS448null Ht1, Ht2, and Ht3)는 Hazara 민족인 26명과 비교된 16개 Y-STR 유전자좌 중 각각 평균 8.7, 9.7, 13.5개에서 대립형질을 공유하고 있었다(표 3-6). 특히, DYS448null Ht3는 Mongolian, Kalmykian, Hazara (in Pakistan) 사람들과 모두 상대적으로 많은 수의 대립형질을 공유하고 있었다. Hazara 민족의 기원에 대해서는 여러 가지 논쟁이 있는데, 그 중 현재 몽골족의 영향이 지대하게 끼쳤다는 점은 확실하다는 것이 정설로 받아들여지고 있다. Andan et al. (2019)의 결과에 따르면, Pakistan에 거주하는 Hazara 민족은 내몽골(inner Mongolia)의 몽골족과 카자흐스탄(Kazakhstan)의 Kazak 민족과 minimum haplotype Y-STR¹²⁾의 대립형질의 빈도가 거의 같다고 하였고, 중앙 몽골(Central Mongolia)의 Khalkh 민족과 울란바토르(Ulaanbaatar)에 거주하는 몽골 사람들과도 유전학적으로 거리가 매우 가깝다고 보고되었다. 즉, 이러한 분석 결과는 Hazara 민족이 몽골족과 유전학적으로 매우 높은 연관성이 있음을 보여준다.

〈표 3-6〉 DYS448 유전자좌 결실이 관측된 민족과 제주도민이 공유하고 있는 Y-STR 대립형질 수

민족 (지역 또는 부족)	비교 대상 수 (명)	공유하는 평균 대립형질 수 (개, 평균 ± 표준편차)		
		DYS448null Ht1	DYS448null Ht2	DYS448null Ht3
한국인	17	5.4 ± 4.3	5.6 ± 4.3	6.4 ± 5.5
Han Chinese (residing in Beijing, Colorado, and Singapore)	6	1.0 ± 0.0	1.0 ± 0.0	1.5 ± 0.5
Chinese (Jilin Han)	1	9	10	13
Han Chinese (residing in Liaoning)	9	5.3 ± 1.5	5.6 ± 1.8	7.6 ± 2.9
Japanese	14	6.6 ± 1.6	6.6 ± 1.9	6.7 ± 1.5
Mongolian	7	6.9 ± 1.5	7.7 ± 1.8	10.4 ± 3.0
Filipino	6	1.0 ± 0.0	1.0 ± 0.0	1.3 ± 0.5
Malay	1	1	1	1
Kalmyks	23	7.8 ± 0.9	8.3 ± 1.0	11.7 ± 1.9
Iraqi	5	1.0 ± 0.0	1.0 ± 0.0	1.0 ± 0.0
Indian (residing in Singapore, Andhra Pradesh, and Karnataka)	4	3.5 ± 3.3	3.3 ± 2.9	3.5 ± 2.9
Hazaras (Pakistan)	26	8.7 ± 0.6	9.7 ± 0.7	13.5 ± 0.9

12) 9개 Y-STR 유전자좌(DYS19, DYS385a/b, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393)의 하플로타입

2. 제주도민 Y-STR의 집단유전학적 특징

2-1. Y-STR 하플로타입 기반의 제주도와 타 지역 한국인 집단과의 유전학적 차이 비교

- 15 Y-STR 유전자좌를 기반¹³⁾으로 본 연구에 포함된 제주도민 남성 615명과 한국의 8개 타 지역에 거주하는 한국인 남성들을 비교하였을 때, 제주도와 일부 지역 간 유전학적 차이가 통계적으로 유의한 것으로 나타났다(표 3-7).
- 본 연구에 포함된 제주도민 남성 615명은 경상, 서울-경기, 전라, 서울 지역 남성들과의 유전학적 차이가 통계적으로 유의한 것으로 나타났다 ($p<0.05$).
- 또한, 타 연구(Kim et al. (2010))에 포함된 제주도민 남성 87명 또한 경상, 서울-경기, 전라 지역 남성들과의 유전학적 차이가 통계적으로 유의한 것으로 나타났다($p<0.05$).
- 반면 제주도를 제외한 타 지역 남성들 사이에는 통계적으로 유의한 수준의 유전학적 차이가 관측되지 않았다.

〈표 3-7〉 15 Y-STR에 대한 9개 한국인 남성 집단들 사이의 Pairwise Rst 값과 유의수준

	제주 (본 연구)	충청 ^a	강원 ^a	경상 ^a	서울-경기 ^a	전라 ^a	대전 ^b	서울 ^b	제주 ^a
제주 (본 연구)	-	0.1523	0.0781	0.0215*	0.0078*	0.0391*	0.0606	0.0000*	0.2227
충청	0.0043	-	0.3701	0.3232	0.5732	0.7227	0.5908	0.6309	0.1582
강원	0.0075	0.0009	-	0.5078	0.1475	0.5391	0.5147	0.6367	0.0586
경상	0.0115	0.0013	-0.0017	-	0.7793	0.9492	0.1611	0.5176	0.0234*
서울-경기	0.0154	-0.0021	0.0067	-0.0042	-	0.9844	0.0762	0.2598	0.0059*
전라	0.0091	-0.0041	-0.0022	-0.0075	-0.0075	-	0.3945	0.7559	0.0410*
대전	0.0048	-0.0021	-0.0016	0.0040	0.0056	0.0005	-	0.8926	0.1367
서울	0.0072	-0.0020	-0.0023	-0.0009	0.0012	-0.0025	-0.0025	-	0.0762
제주	0.0022	0.0066	0.0124	0.0142	0.0176	0.0118	0.0052	0.0059	-

표에서 대각선 기준 좌측 하단은 Pairwise Rst 값이고, 우측 상단은 각각에 대한 유의확률(p -value) 값이다.

^aKim et al. (2010)에서 수집된 Y-STR 유전자형 자료; 충청 72명, 강원 63명, 경상 83명, 서울-경기 109명, 전라 89명, 제주 87명 남성들

^bLee et al. (2017a)에서 수집된 Y-STR 유전자형 자료; 대전 133명, 서울 568명 남성들

* p -value <0.05 일 때, 유의한 차이가 있다고 해석하였다.

13) 유전자의 구조 상 각각을 서로 구분할 수 없는 DYS385a/b는 분석에서 제외되었다.

- 15 Y-STR 유전자좌를 기반으로 본 연구에 포함된 제주도민 남성 615명과 출판된 문헌으로부터 수집된 제주 지역 남성 87명의 15 Y-STR 유전자좌의 유전자형 자료를 통합한 결과에서도 일부 타 지역 한국인 집단과의 유전학적 차이가 통계적으로 유의한 것으로 나타났다(표 3-8).
- 제주도민 남성들은 경상, 서울-경기, 전라, 서울 지역 남성들과의 유전학적 차이가 통계적으로 유의한 것으로 나타났다($p < 0.05$).

〈표 3-8〉 15 Y-STR에 대한 8개 한국인 남성 집단들 사이의 Pairwise Rst 값과 유의수준

	제주 ^a *	충청 ^a	강원 ^a	경상 ^a	서울-경기 ^a	전라 ^a	대전 ^b	서울 ^b
제주	—	0.1338	0.0889	0.0342*	0.0029*	0.0234*	0.0684	0.0000*
충청	0.0041	—	0.3740	0.3145	0.5781	0.7090	0.6133	0.6182
강원	0.0075	0.0009	—	0.4961	0.1465	0.5313	0.5039	0.6289
경상	0.0112	0.0013	-0.0017	—	0.7617	0.9639	0.1895	0.5147
서울-경기	0.0149	-0.0021	0.0067	-0.0042	—	0.9922	0.0996	0.2627
전라	0.0087	-0.0041	-0.0022	-0.0075	-0.0075	—	0.3750	0.7783
대전	0.0043	-0.0021	-0.0016	0.0040	0.0056	0.0005	—	0.8994
서울	0.0067	-0.0020	-0.0023	-0.0009	0.0012	-0.0025	-0.0025	—

표에서 대각선 기준 좌측 하단은 Pairwise Rst 값이고, 우측 상단은 각각에 대한 유의확률(p -value) 값이다.

^a*통합된 제주 지역 남성들의 Y-STR 유전자형 자료; 본 연구에 포함된 제주도민 남성 615명 + Kim et al. (2010)에서 수집된 제주 지역 남성 87명

^aKim et al. (2010)에서 수집된 Y-STR 유전자형 자료; 충청 72명, 강원 63명, 경상 83명, 서울-경기 109명, 전라 89명 남성들

^bLee et al. (2017a)에서 수집된 Y-STR 유전자형 자료; 대전 133명, 서울 568명 남성들

* p -value < 0.05 일 때, 유의한 차이가 있다고 해석하였다.

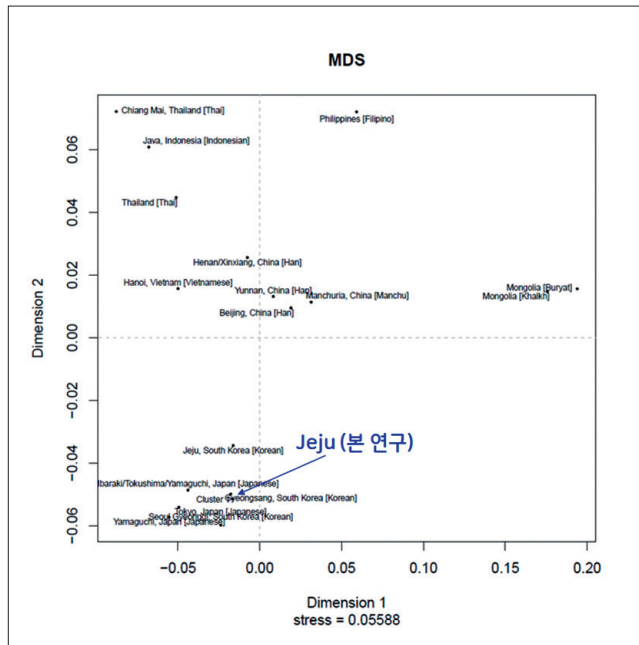
- 종합하면, Y-STR 자료를 기반으로 했을 때 제주도민 남성들은 한국 내 일부 타 지역 남성들과의 유전학적 차이가 통계적으로 유의한 것으로 생각된다.

2-2. Y-STR 하플로타입 기반의 제주도와 타 아시아 지역과의 유전학적 차이 비교

- 제주도민과 동북아시아 및 동남아시아 지역으로 구분한 집단들과의 유전학적 차이를 살펴본 결과, 제주도민은 동남아시아보다 동북아시아 지역 사람들과 유전적으로 더 가까운 것으로 나타났다.

- 동아시아 지역을 크게 북부와 남부로 구분하고 YHRD에 포함된 여러 민족의 Y-STR 하플로타입 정보를 활용하여 본 연구의 대상자들과의 유전학적 차이를 통계적으로 살펴보았다. YHRD에서 활용 가능한 정보의 상황을 고려하여 북부지역에는 한국 타 지역, 일본, 몽골, 만주, 중국 지역을 포함시켰고, 남부지역에는 인도네시아, 필리핀, 태국, 베트남 지역을 포함시켰다. AMOVA 분석 결과, 본 연구의 제주도민은 충청, 대전, 강원, 전라, 서울 지역 집단들과 하나의 cluster(Cluster 1)로 분류되었고, 이는 한국의 경상 집단을 제외한 다른 집단들과의 유전학적 차이가 통계적으로 유의한 것으로 나타났다 ($p < 0.05$) (표 S-1). MDS 그래프에서는 본 연구의 대상자들을 포함하는 Cluster 1은 유전학적으로 태국, 필리핀, 인도네시아 집단들보다 만주, 몽골, 중국, 일본 지역 집단들과 상대적으로 더 가까운 것으로 나타났고, 특히 일본 지역 인구 집단들과는 유전학적 거리가 상당히 가까운 것으로 나타났(그림 3-5). 또한, 한국의 다른 지역 집단을 배제하고 본 연구의 제주도민 집단과 다른 연구의 제주도민 집단(Kim et al. (2010))만을 포함하여 분석한 결과에서도 이와 유사한 경향이 관찰되었다(그림 3-6).

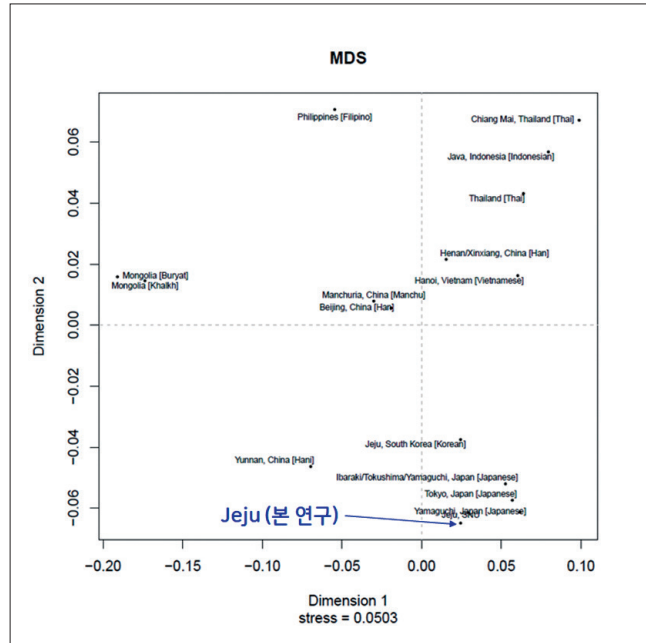
〈그림 3-5〉 제주도민과 동북아시아 및 동남아시아 인구 집단의 Y-STR 하플로타입에 대한 Rst 값 기반의 MDS 그래프 (1)



Cluster 구분	포함된 인구 집단
*Cluster 1	Chungcheong, South Korea [Korean]; Jeju, SNU (본 연구); Daejeon, South Korea [Korean]; Gangwon, South Korea [Korean]; Jeolla, South Korea [Korean]; Seoul, South Korea [Korean]

threshold for Rst clustering: 0.01

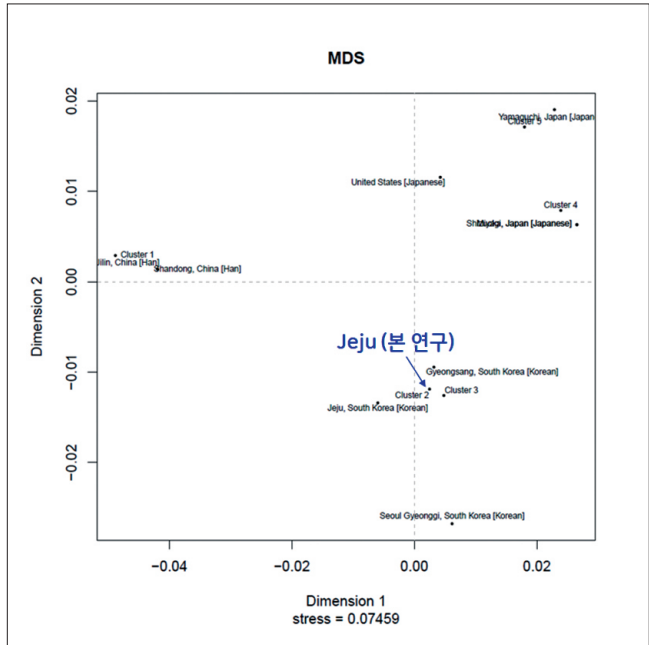
〈그림 3-6〉 제주도민과 동북아시아 및 동남아시아 인구 집단의 Y-STR 하플로타입에 대한 Rst 값 기반의 MDS 그래프 (2)



■ 제주도민과 한국 타 지역, 일본, 중국을 포함하는 동북아시아 지역 사람들과의 유전학적 차이를 살펴본 결과, 제주도민은 한국 타 지역 집단들과 함께 분류되어 일본이나 중국과는 통계적으로 유의한 수준에서 구별되는 것으로 나타났다.

– YHRD에 포함된 한국 내 타 지역, 일본, 중국을 포함하는 동북아시아 지역 사람들의 Y-STR 하플로타입 정보를 활용하여 본 연구의 대상자들과의 유전학적 차이를 통계적으로 살펴본다. AMOVA 분석 결과, 제주도민들은 한국의 충청, 대전, 강원, 전라, 서울 지역 집단들과 중국의 Jilin, Yanbian에 거주하는 한국인 집단, 일본의 Hiroshima 지역의 인구 집단과 하나의 cluster(Cluster 2)로 분류되었고, 이는 한국의 경상 지역과 다른 연구에 포함된 제주 집단(Kim et al. (2010))을 제외한 다른 국가의 인구 집단들과의 유전학적 차이는 통계적으로 유의한 것으로 나타났다($p < 0.05$) <표 S-2>. MDS 그래프에서도 본 연구의 대상자들을 포함하는 Cluster 2는 여러 중국인 집단들(Cluster 1, Jilin, Shandong 등), 일본인 집단들(Cluster 4, Cluster 5, Yamaguchi 등)과는 구분되는 경향을 보였다(그림 3-7). 또한, 한국 타 지역 집단을 제외하고 제주도민만을 포함시킨 분석 결과에서도 여러 중국인과 일본인 집단들과 구분되는 경향을 보였는데, 상대적으로 제주도민과 중국인 집단들 사이의 유전학적 거리가 더 크게 나타났다(그림 3-8).

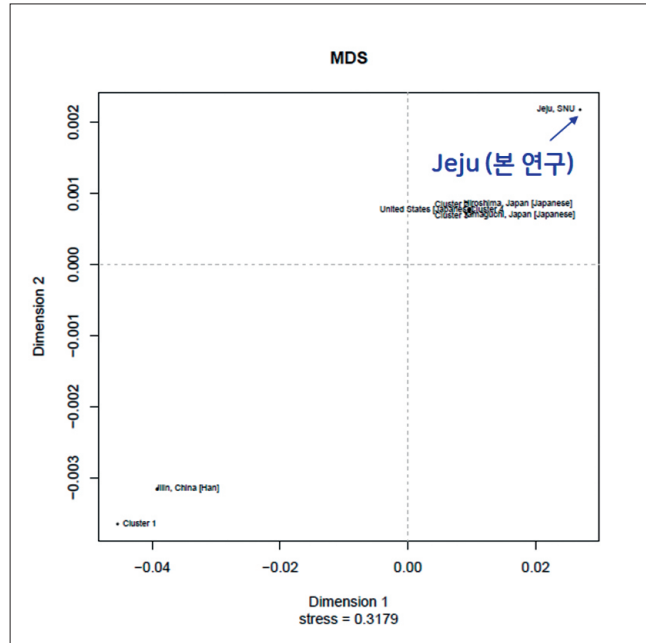
〈그림 3-7〉 제주도민과 동북아시아 인구 집단의 Y-STR 하플로타입에 대한 Rst 값 기반의 MDS 그래프 (1)



Cluster 구분	포함된 인구 집단
Cluster 1	Chaoshan, China [Han]; Beijing, China [Han]; China [Han]
*Cluster 2	Jilin, China [Korean]; Jeju, SNU (본 연구); Yanbian, China [Korean]; Hiroshima, Japan [Japanese]; Chungcheong, South Korea [Korean]; Daejeon, South Korea [Korean]; Gangwon, South Korea [Korean]; Jeolla, South Korea [Korean]; Seoul, South Korea [Korean]
Cluster 3	Aichi, Japan [Japanese]; Liaoning, China [Korean]; Hokkaido, Japan [Japanese]
Cluster 4	Chiba, Japan [Japanese]; Aomori, Japan [Japanese]; Ehime, Japan [Japanese]; Fukuoka, Japan [Japanese]; Hyogo, Japan [Japanese]; Ibaraki/Tokushima/Yamaguchi, Japan [Japanese]; Mie, Japan [Japanese]; Okayama, Japan [Japanese]; Tokyo, Japan [Japanese]; Toyama, Japan [Japanese]; Tsukuba, Japan [Japanese]; Wakayama, Japan [Japanese]; Yamanashi, Japan [Japanese]
Cluster 5	Nagasaki, Japan [Japanese]; Gunma, Japan [Japanese]; Nara, Japan [Japanese]; Okinawa, Japan [Japanese]

threshold for Rst clustering: 0.01

〈그림 3-8〉 제주도민과 동북아시아 인구 집단의 Y-STR 하플로타입에 대한 Rst 값 기반의 MDS 그래프 (2)



Cluster 구분	포함된 인구 집단
Cluster 1	Chaoshan, China [Han]; Beijing, China [Han]; China [Han]
Cluster 2	Aomori, Japan [Japanese]; Aichi, Japan [Japanese]; Chiba, Japan [Japanese]; Ehime, Japan [Japanese]; Fukuoka, Japan [Japanese]; Hokkaido, Japan [Japanese]; Hyogo, Japan [Japanese]; Ibaraki/Tokushima/Yamaguchi, Japan [Japanese]; Mie, Japan [Japanese]; Okayama, Japan [Japanese]; Tokyo, Japan [Japanese]; Toyama, Japan [Japanese]; Tsukuba, Japan [Japanese]; Wakayama, Japan [Japanese]
Cluster 3	Nagasaki, Japan [Japanese]; Gunma, Japan [Japanese]; Nara, Japan [Japanese]; Okinawa, Japan [Japanese]
Cluster 4	Shizuoka, Japan [Japanese]; Miyagi, Japan [Japanese]; Yamanashi, Japan [Japanese]

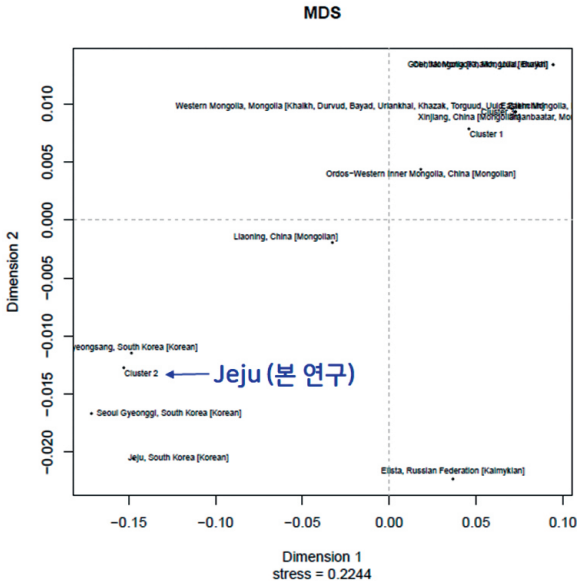
threshold for Rst clustering: 0.01

- 제주도민과 몽골인 및 Kalmykian 사람들과의 유전학적 차이를 살펴본 결과, 본 연구의 제주도민을 포함하여 한국인들과 몽골 및 Kalmykian 사람들 사이의 유전학적 차이가 통계적으로 유의한 것으로 나타났다.

– YHRD에 포함된 러시아에 거주하는 몽골계 민족으로 알려진 Kalmykian을 포함하여 몽골 내 여러 지역에 거주하는 몽골계 민족들 및 중국에 거주하는 몽골계 민족들의 Y-STR 하플로

타입 정보를 활용하여, 본 연구의 대상자들과의 유전학적 차이를 통계적으로 살펴보았다. AMOVA 분석 결과, 제주도민들은 한국의 충청, 대전, 강원, 전라, 서울 지역 집단들과 하나의 cluster(Cluster 2)로 분류되었고, 이는 한국의 경상 집단을 제외한 다른 집단들과의 유전학적인 차이가 통계적으로 유의한 것으로 나타났다 ($p < 0.05$) (표 S-3). 또한, 다른 연구에 포함된 87명의 제주도민 집단(Kim et al. (2010))도 다른 몽골계 민족 집단들과의 유전학적인 차이가 통계적으로 유의한 것으로 나타났다 ($p < 0.05$). MDS 그래프에서도 본 연구의 대상자들을 포함하는 Cluster 2는 여러 몽골계 민족 집단들과는 구분되었으며, 다른 한국 내 타 지역 집단들과는 상대적으로 가깝게 분류되는 경향을 보였다(그림 3-9). 또한, 본 연구와 다른 연구의 제주도민 집단(Kim et al. (2010))만을 단독적으로 포함시킨 분석 결과에서도 다른 몽골계 민족 집단들과 구분되는 경향이 확인되었다(그림 3-10).

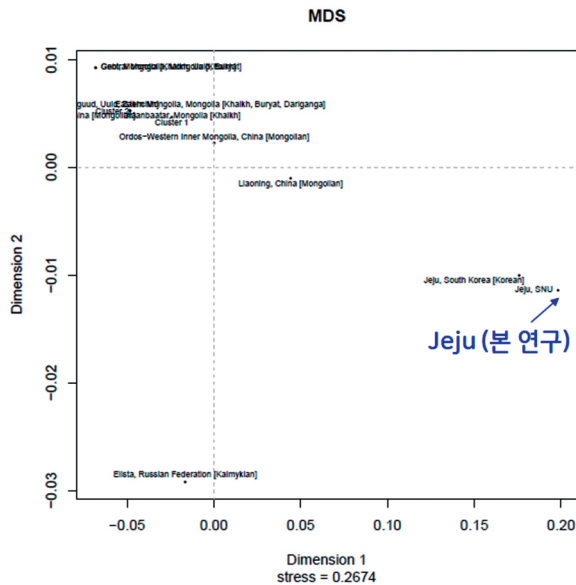
〈그림 3-9〉 제주도민과 몽골인 및 Kalmykian 인구 집단의 Y-STR
하플로타입에 대한 Rst 값 기반의 MDS 그래프 (1)



Cluster 구분	포함된 인구 집단
Cluster 1	Hulun Buir, China [Mongolian]; Inner Mongolia, China [Daur]; Inner Mongolia, China [Mongolian]; Mongolia [Khalkh]
*Cluster 2	Chungcheong, South Korea [Korean]; Jeju, SNU (본 연구); Daejeon, South Korea [Korean]; Gangwon, South Korea [Korean]; Jeolla, South Korea [Korean]; Seoul, South Korea [Korean]
Cluster 3	Ulaanbaatar, Mongolia [Mongolian]; Mongolia [Buryat]; Northern Mongolia, Mongolia [Khalkh, Darkhad, Uriankhai]

threshold for Rst clustering: 0.01

〈그림 3-10〉 제주도민과 몽골인 및 Kalmykian 인구 집단의 Y-STR
하플로타입에 대한 Rst 값 기반의 MDS 그래프 (2)



Cluster 구분	포함된 인구 집단
Cluster 1	Hulun Buir, China [Mongolian]; Inner Mongolia, China [Daur]; Inner Mongolia, China [Mongolian]; Mongolia [Khalkh]
Cluster 2	Ulaanbaatar, Mongolia [Mongolian]; Mongolia [Buryat]; Northern Mongolia, Mongolia [Khalkh, Darkhad, Uriankhai]

threshold for Rst clustering: 0.01

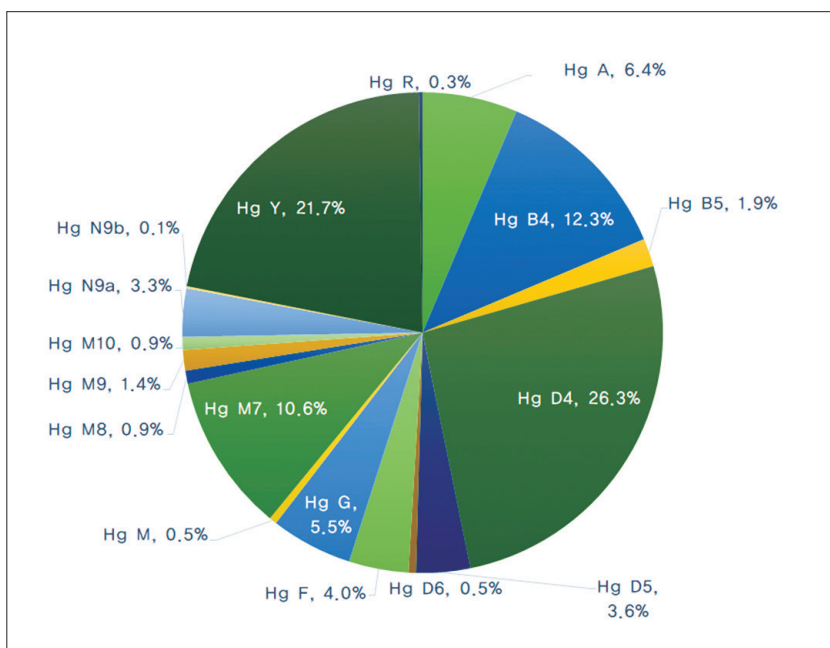
- 종합하면, Y-STR 하플로타입 정보를 바탕으로 한국 내 타 지역을 포함하여 아시아 지역의 여러 인구 집단들과 비교했을 때, 본 연구의 제주도민들은 지리적으로 주변에 위치하는 일본, 중국, 그리고 역사적으로 연관성이 있을 가능성이 있는 몽골계 민족 집단들과는 유전학적 차이가 통계적으로 유의한 것으로 나타났다.

3. 제주도민 미토콘드리아 DNA의 유전학적 특징

3-1. 제주도민의 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 분포와 다양성

- 제주도민 799명에 대해 미토콘드리아 DNA 하플로그룹의 분포는 〈그림 3-11〉에서와 같이 나타났고, 한국을 포함하여 동아시아 지역 사람들에게서 빈번하게 관측되는 하플로그룹들이 제주도민에서도 관측되었다(표 3-9).
- 동북아시아 지역에 널리 퍼져있는 것으로 알려진 하플로그룹 D4의 비율은 26.3%로 가장 높았고, 이와 함께 하위 그룹인 D4a, D4b, D5a, D6 등을 포함하는 하플로그룹 D의 전체 비율은 30.4%였다. 이는 한국인 집단에서 하플로그룹 D4가 높은 빈도로 관찰되었던 다른 연구 결과와 동일한 경향을 보이는 것이었다(Jin et al. (2009), Hong et al. (2014)).

〈그림 3-11〉 제주도민 799명의 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 분포



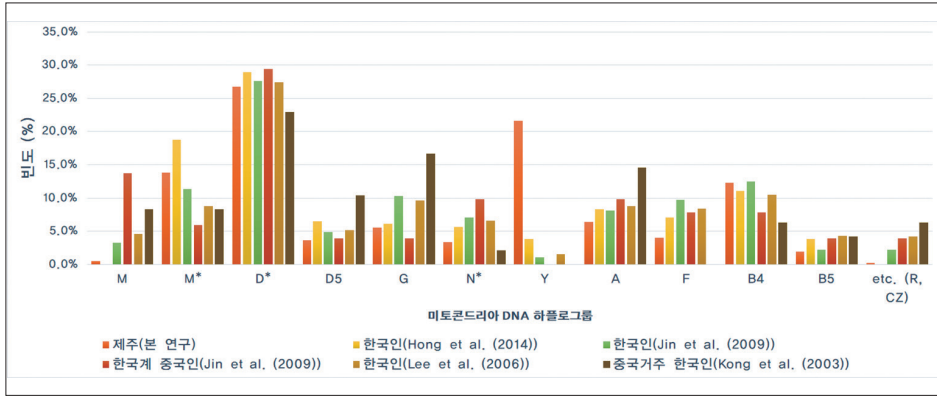
〈표 3-9〉 제주도민 799명의 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 분포

미토콘드리아 DNA 하플로그룹 수 (비율)		세부 하플로그룹 수 (비율)	
Hg A	51 (6.4 %)		
Hg B	113 (14.1 %)	Hg B4	98 (12.3 %)
		Hg B5	15 (1.9 %)
Hg D	243 (30.4 %)	Hg D4	210 (26.3 %)
		Hg D5	29 (3.6 %)
		Hg D6	4 (0.5 %)
Hg F	32 (4.0 %)		
Hg G	44 (5.5 %)		
Hg M	114 (14.3 %)	Hg M	4 (0.5 %)
		Hg M7	85 (10.6 %)
		Hg M8	7 (0.9 %)
		Hg M9	11 (1.4 %)
		Hg M10	7 (0.9 %)
Hg N	247 (3.4 %)	Hg N9a	26 (3.3 %)
		Hg N9b	1 (0.1 %)
Hg Y	173 (21.7%)		
Hg R	2 (0.3%)		
전체	100.0%		

- 동북아시아와 시베리아 남동부지역에 널리 퍼져있는 것으로 알려져 있는 하플로그룹 A와 G는 본 대상자들에서 각각 약 6.4%와 5.5%로 관측되었는데, 이는 하플로그룹 A와 G가 각각 8.1%와 10.3%로 관측되었던 연구와 하플로그룹 A가 8.33%로 관측되었던 다른 연구에서보다 상대적으로 조금 낮은 비율이었다(Jin et al. (2009), Hong et al. (2014)).
- 동남아시아 지역에 널리 퍼져있는 것으로 알려져 있는 하플로그룹 B, M7, F는 본 대상자들에서 각각 14.1%, 10.6%, 4.0%로 관측되었는데, 하플로그룹 B와 M7은 각각 14.6%와 10.3%과 14.83%와 7.63%로 관측된 다른 연구들과 비교적 유사한 수준이었다(Jin et al. (2009), Hong et al. (2014)). 반면 하플로그룹 F의 비율(4.0%)은 위 연구들에서 각각 9.7%와 7.06%의 비율로 보고되었던 것보다 상대적으로 낮게 나타났다.
- 한편, 제주도민의 하플로그룹 Y는 21.7%의 매우 높은 비율로 관측되었다. 이전의 한 연구에서도 제주도민 집단에서 하플로그룹 Y가 16.8%의 상대적으로 높은 비율로 관측되었다고 보고된 바 있다(Hong et al. (2014)). 하플로그룹 Y는 주로 시베리아와 몽골 지역에 널리 퍼져있고, 한국인 집단에서는 보편적으로 1.1% (185명 중 2명, Jin et al. (2009)), 1.6%(694명 중 11명, Lee et al. (2006)) 등의 낮은 비율로 관측된다고 알려져 있다(그림 3-12)¹⁴⁾. 따라서 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 Y가 높은 비율로 관측되는 것은 한국 내 다른 집단들과 구별되는 제주도민 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 분포의 특징일 것으로 생각된다.

14) 참고 문헌들과의 비교를 위하여 하플로그룹을 동일한 수준으로 분류하였다.

〈그림 3-12〉 한국인의 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 분포



■ 본 연구의 제주도민과 한국 내 다른 지역 인구 집단들의 미토콘드리아 DNA 하플로그룹을 비교하였을 때, 제주도민의 하플로그룹의 다양성은 상대적으로 더 낮고 하플로그룹 Y의 비율은 더 높게 나타나는 경향이 관찰되었다.

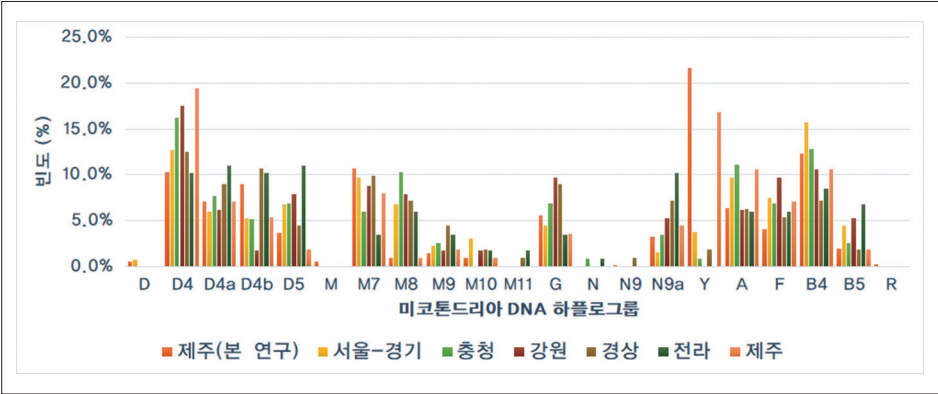
– 799명 제주도민의 미토콘드리아 DNA 하플로그룹의 다양성은 0.8925로 계산되었는데, 이는 서울-경기, 충청, 강원, 경상, 전라를 포함하는 다른 집단들에서는 0.9 이상으로 계산된 것에 비해 상대적으로 낮은 수준이었다(표 3-10). 또한 이는 다른 연구에 포함된 113명 제주도민 집단에서 확인된 결과와 유사한 수준이다(0.8957, Hong et al. (2014)). 본 연구의 제주도민의 하플로그룹 Y의 비율(21.7%)은 한국 내 다른 지역 집단들에서는 4 %이하의 비율로 관측된 것에 비해 상당히 높은 수준으로 나타났다(표 3-10) 〈그림 3-13〉.

〈표 3-10〉 한국 내 지역 인구 집단의 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 분포

하플로그룹	서울-경기 대상 수(%)	충청 대상 수(%)	강원 대상 수(%)	경상 대상 수(%)	전라 대상 수(%)	제주 대상 수(%)	제주 대상 수(%)
참고 문헌	Hong et al. (2014)	Hong et al. (2014)	Hong et al. (2014)	Hong et al. (2014)	Hong et al. (2014)	Hong et al. (2014)	본 연구
D	1(0.7)	0(0.0)	0(0.0)	0(0.0)	0(0.0)	0(0.0)	4(0.5)
D4	17(12.7)	19(16.2)	20(17.5)	14(12.5)	12(10.2)	22(19.5)	82(10.3)
D4a	8(6.0)	9(7.7)	7(6.1)	10(8.9)	13(11.0)	8(7.1)	56(7.0)
D4b	7(5.2)	6(5.1)	2(1.8)	12(10.7)	12(10.2)	6(5.3)	72(9.0)
D5	9(6.7)	8(6.8)	9(7.9)	5(4.5)	13(11.0)	2(1.8)	29(3.6)
M	0(0.0)	0(0.0)	0(0.0)	0(0.0)	0(0.0)	0(0.0)	4(0.5)
M7	13(9.7)	7(6.0)	10(8.8)	11(9.8)	4(3.4)	9(8.0)	85(10.6)
M8	9(6.7)	12(10.3)	9(7.9)	8(7.1)	7(5.9)	1(0.9)	7(0.9)
M9	3(2.2)	3(2.6)	2(1.8)	5(4.5)	4(3.4)	2(1.8)	11(1.4)

하플로그룹	서울-경기 대상 수(%)	충청 대상 수(%)	강원 대상 수(%)	경상 대상 수(%)	전라 대상 수(%)	제주 대상 수(%)	제주 대상 수(%)
참고 문헌	Hong et al. (2014)	Hong et al. (2014)	Hong et al. (2014)	Hong et al. (2014)	Hong et al. (2014)	Hong et al. (2014)	본 연구
M10	4(3.0)	0(0.0)	2(1.8)	2(1.8)	2(1.7)	1(0.9)	7(0.9)
M11	0(0.0)	0(0.0)	0(0.0)	1(0.9)	2(1.7)	0(0.0)	0(0.0)
G	6(4.5)	8(6.8)	11(9.6)	10(8.9)	4(3.4)	4(3.5)	44(5.5)
N	0(0.0)	1(0.9)	0(0.0)	0(0.0)	1(0.8)	0(0.0)	0(0.0)
N9	0(0.0)	0(0.0)	0(0.0)	1(0.9)	0(0.0)	0(0.0)	1(0.1)
N9a	2(1.5)	4(3.4)	6(5.3)	8(7.1)	12(10.2)	5(4.4)	26(3.3)
Y	5(3.7)	1(0.9)	0(0.0)	2(1.8)	0(0.0)	19(16.8)	173(21.7)
A	13(9.7)	13(11.1)	7(6.1)	7(6.3)	7(5.9)	12(10.6)	51(6.4)
F	10(7.5)	8(6.8)	11(9.6)	6(5.4)	7(5.9)	8(7.1)	32(4.0)
B4	21(15.7)	15(12.8)	12(10.5)	8(7.1)	10(8.5)	12(10.6)	98(12.3)
B5	6(4.5)	3(2.6)	6(5.3)	2(1.8)	8(6.8)	2(1.8)	15(1.9)
R	0(0.0)	0(0.0)	0(0.0)	0(0.0)	0(0.0)	0(0.0)	2(0.3)
전체	134(100.0)	117(100.0)	114(100.0)	112(100.0)	118(100.0)	113(100.0)	799(100.0)
하플로그룹 다양성	0.9194	0.9134	0.9134	0.9284	0.9261	0.8957	0.8925

〈그림 3-13〉 한국 내 지역 인구 집단의 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 분포



3-2. 기타 유전학적 특징

- 앞서서도 언급되었다시피 본 연구의 제주도민의 하플로그룹 Y는 상대적으로 높은 비율로 관찰되었다. 이는 동북아시아 지역의 민족들과의 연관성 혹은 한반도로부터 떨어져 있는 제주의 지리적인 특성과 관련이 있을 것으로 추측된다.

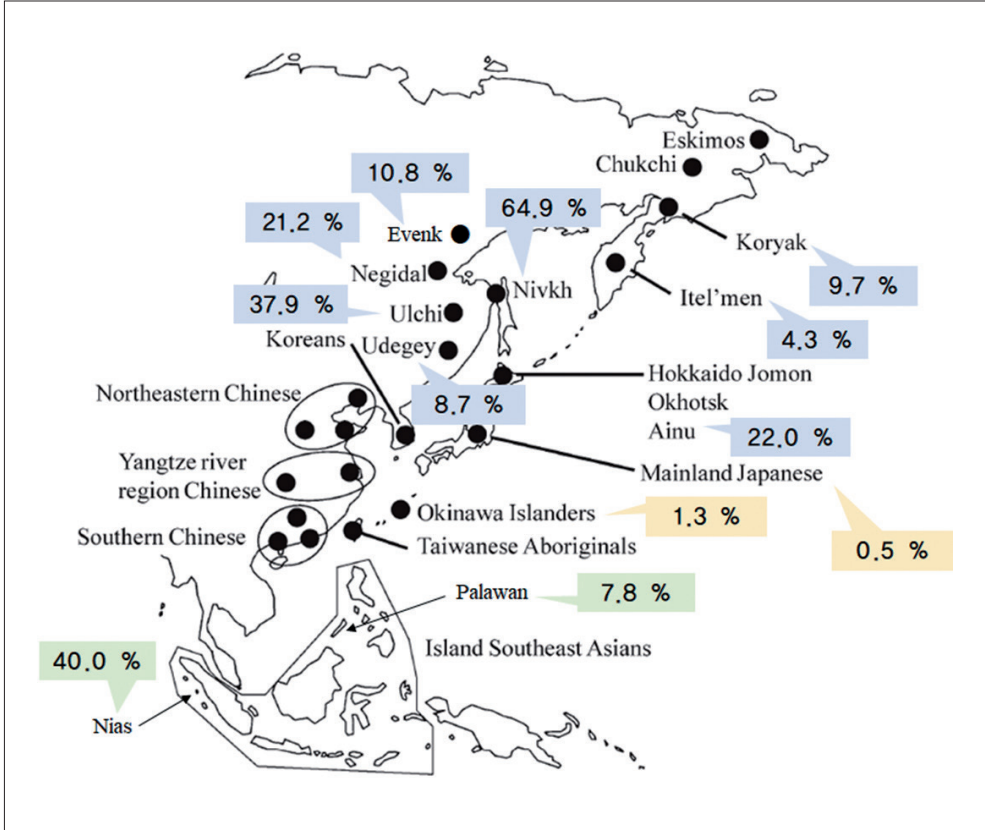
- 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 Y는 아시아 북동부의 오호츠크해 주변 지역에 거주하는 여러 소수 민족에서 빈번하게 관찰되는 것으로 알려져 있다(Iltmens (4.3%), Koryaks (9.7%), Evenks (10.8%), Nivkhs (64.9%), Ainu (22.0%); Bermisheva et al. (2005), Sukernik et al. (2012), Adachi et al. (2018), Schurr et al. (1999)) <그림 3-14>¹⁵⁾. 그리고 시베리아 남동부의 아무르 강 하류 지역의 사람들에게서도 하플로그룹 Y가 높은 빈도로 관측되는 것으로 보고되었다(Ulchi (37.9%), Negidals (21.2%), Udegeys (8.7%); Starikovskaya et al. (2005)). 한편 하플로그룹 Y는 동남아시아 지역 인도네시아의 Nias (40.0%)와 필리핀의 Palawan (15.0%)에서도 관측되었는데(Scholes et al. (2011), van Oven et al. (2011)), 동남아시아 지역에서 관측된 하플로그룹 Y의 세부 그룹은 Y2였던 반면, 제주도민에서는 Y2는 하나도 관측되지 않았고 대부분이 Y1이었다는 점에서 차이가 있었다. 한국과 지리적으로 매우 가까운 일본에서는 한반도에 거주하는 한국인들에서와 마찬가지로 하플로그룹 Y가 2% 이내의 매우 낮은 빈도로 관측되었다(Adachi et al. (2011)).
- 동남아시아 지역에서 하플로그룹 Y의 빈도가 높게 관측된 것은 각 연구에서의 표본 집단의 지리학적 특성과도 연관이 있을 가능성이 있다. 먼저 Nias는 인도네시아 수마트라 섬의 서부 해안에 있는 섬으로써 위치상 동남아시아 지역의 다른 섬들과는 접근성이 떨어지는 지역인데, 이 지역 사람들의 Y 염색체 하플로그룹과 미토콘드리아 DNA 하플로그룹의 다양성은 주변의 다른 동남아시아 지역에 비해 두드러지게 낮은 것으로 나타났다(van Oven et al. (2011)). 동남아시아 지역의 필리핀과 보르네오 섬 사이의 Palawan에 거주하는 인구 집단인 Negritos에서도 역시 Y 염색체 하플로그룹과 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 다양성이 주변 지역에 비해 상대적으로 낮은 것으로 나타났다(Scholes et al. (2011)). 이와 같은 특성들은 인구 집단의 지리적인 격리로 인한 병목 현상(bottleneck effect)¹⁶⁾ 또는 창시자 효과(founder effect)¹⁷⁾의 결과로 인해 나타났을 가능성이 있는데, 추후 연구를 통해 추가적인 정보를 확보하여 검증이 필요할 것으로 생각된다.

15) Adachi et al. (2011)의 그림 자료를 편집하였다.

16) 집단 크기의 감소로 인해 환경 변화 등에 의해 우연하게 유전자의 빈도수가 변화하는 현상으로 유전자 부동(genetic drift)이라고도 한다.

17) 유전적 부동의 한 예로써, 원래의 개체군으로부터 아주 적은 수의 개체가 떨어져 나와 새롭게 개체군을 만드는 경우에 두 개체군에 나타나는 유전자 빈도의 변화를 말한다.

〈그림 3-14〉 아시아 여러 지역에서 관측되는 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 Y의 분포



4. 제주도민 미토콘드리아 DNA의 집단유전학적 특징

4-1. 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 기반의 제주도민과 타 지역 한국인 집단과의 유전학적 차이 비교

- 미토콘드리아 DNA 하플로그룹을 기반으로 한 Pairwise Fst 분석 결과에서, 본 연구의 799명 제주도민과 타 지역 한국인 집단의 유전학적 차이는 통계적으로 유의한 것으로 나타났다(표 3-11). 또한, MDS 그래프에서도 제주도민 집단들은 다른 지역 집단들과 상대적으로 떨어져 위치하였다(그림 3-15).
 - 본 연구에 포함된 제주도민 799명은 서울-경기, 충청, 강원, 경상, 전라 지역 사람들과의 유전학적 차이가 통계적으로 유의한 것으로 나타났다($p < 0.05$).
 - 또한, 타 연구(Hong et al. (2014))에 포함된 제주도민 113명 또한 모든 타 지역 사람들과의 유전학적 차이가 통계적으로 유의한 것으로 나타났다($p < 0.05$).
 - 반면 제주도민 집단들 사이에서는 유의한 유전학적 차이가 관측되지 않았다.

〈표 3-11〉 미토콘드리아 DNA 하플로그룹에 대한 한국인 집단들 사이의 Pairwise Fst 값과 유의수준

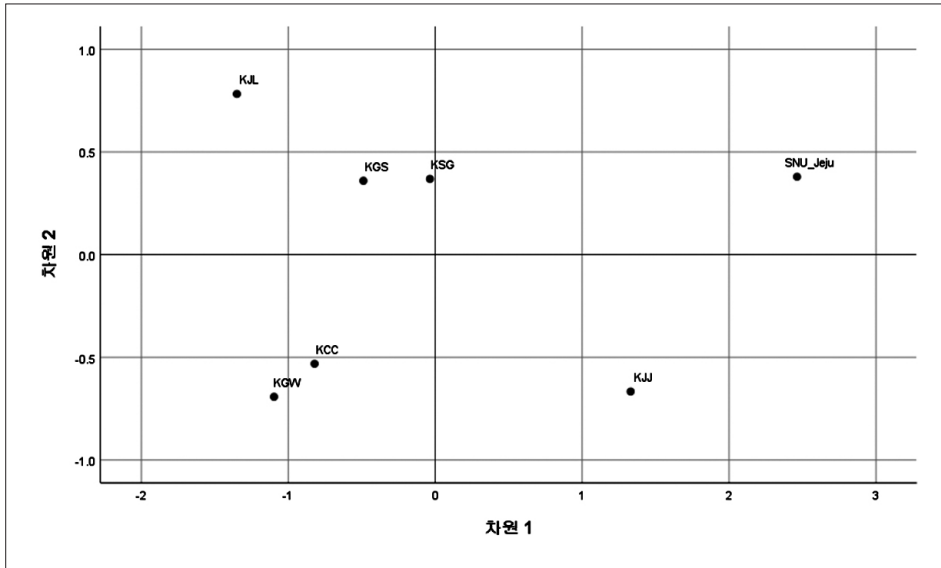
	제주 (본 연구)	서울-경기 ^a	충청 ^a	강원 ^a	경상 ^a	전라 ^a	제주 ^a
제주 (본 연구)	—	0.0000*	0.0000*	0.0000*	0.0000*	0.0000*	0.0537
서울-경기	0.0197	—	0.8721	0.4932	0.1611	0.0205*	0.0156*
충청	0.0299	-0.0034	—	0.8506	0.4229	0.1045	0.0039*
강원	0.0338	-0.0004	-0.0037	—	0.3340	0.0391*	0.0010*
경상	0.0230	0.0029	0.0002	0.0012	—	0.4180	0.0029*
전라	0.0342	0.0075	0.0048	0.0066	0.0004	—	0.0000*
제주	0.0044	0.0098	0.0134	0.0166	0.0149	0.0254	—

표에서 대각선 기준 좌측 하단은 Pairwise Fst 값이고, 우측 상단은 각각에 대한 유의확률(p -value) 값이다.

^aHong et al. (2014)에서 수집된 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 자료; 서울-경기 134명, 충청 117명, 강원 114명, 경상 112명, 전라 118명, 제주 113명 한국인

* p -value <0.05 일 때, 유의한 차이가 있다고 해석하였다.

〈그림 3-15〉 제주도민과 한국 내 타 지역 인구 집단의 미토콘드리아 DNA 하플로그룹에 대한 Fst 값 기반의 MDS 그래프



4-2. 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 기반의 제주도과 타 아시아 지역과의 유전학적 차이 비교

■ 미토콘드리아 DNA 하플로그룹을 기반으로 한 Pairwise Fst 분석 결과에서, 본 연구의 801명 제주도민과 몽골, 만주, 중국, 베트남, 태국, 일본을 포함하는 아시아의 타 지역 인구 집단들 사이의 유전학적 차이는 통계적으로 유의한 것으로 나타났다(표 3-12). 또한, MDS 그래프에서도 본 연구의 제주도민 집단은 아시아 타 지역 인구 집단들 보다는 한국 내 타 지역 집단들과 상대적으로 더 가깝게 위치하였고, 특히 다른 연구의 제주도민 집단과 가장 가까웠다(그림 3-16).

– 본 연구에 포함된 제주도민 801명은 한국의 여러 인구 집단들뿐만이 아니라 아시아의 타 지역 인구 집단들과의 유전학적 차이가 통계적으로 유의한 것으로 나타났다 ($p < 0.05$).

〈표 3-12〉 미토콘드리아 DNA 하플로그룹에 대한 제주도민과 타 아시아 지역 인구 집단들 사이의 Pairwise Fst 값과 유의수준

Jeju_SNU	Jeju_SNU	KSG ^a	KCC ^a	KGW ^b	KGS ^a	KJL ^a	KJL ^b	KC ^b	MG ^b	MC ^b	HB ^b	VT ^b	TH ^b	KOR ^b	JAP ^c	HSC ^d
Jeju_SNU	-	0.0000*	0.0000*	0.0000*	0.0000*	0.0000*	0.0537*	0.0000*	0.0000*	0.0000*	0.0000*	0.0000*	0.0000*	0.0000*	0.0000*	0.0000*
KSG	0.0197	-	0.8643	0.4654	0.1992	0.0166*	0.0088*	0.1191	0.0000*	0.0928	0.0049*	0.0029*	0.0000*	0.0088*	0.0039*	0.0010*
KCC	0.0299	-0.0034	-	0.8408	0.4190	0.0977	0.0029*	0.2197	0.0000*	0.1553	0.0127*	0.0088*	0.0000*	0.0244*	0.0020*	0.0000*
KGW	0.0338	-0.0004	-0.0037	-	0.3027	0.0371*	0.0000*	0.4873	0.0000*	0.5166	0.0791	0.1426	0.0000*	0.2344	0.0254*	0.0000*
KGS	0.0230	0.0029	0.0002	0.0012	-	0.3965	0.0029*	0.1065	0.0000*	0.0371*	0.0059*	0.0020*	0.0000*	0.0020*	0.0225*	0.0000*
KJL	0.0342	0.0075	0.0048	0.0066	0.0004	-	0.0000*	0.0693	0.0000*	0.0020*	0.0098*	0.0000*	0.0000*	0.0000*	0.0000*	0.0000*
KJL	0.0044	0.0098	0.0134	0.0166	0.0149	0.0254	-	0.0859	0.0000*	0.0205*	0.0020*	0.0010*	0.0000*	0.0010*	0.0000*	0.0000*
KC	0.0358	0.0064	0.0032	-0.0011	0.0068	0.0093	0.0094	-	0.0000*	0.5606	0.1133	0.0820	0.0000*	0.7197	0.2402	0.0010*
MG	0.0672	0.0474	0.0461	0.0381	0.0425	0.0551	0.0567	0.0375	-	0.0898	0.1387	0.1865	0.0078*	0.0000*	0.0000*	0.0000*
MC	0.0437	0.0099	0.0070	-0.0015	0.0129	0.0252	0.0181	-0.0030	0.0162	-	0.8301	0.9180	0.0098*	0.6914	0.0820	0.0107*
HB	0.0532	0.0231	0.0210	0.0098	0.0220	0.0215	0.0359	0.0113	0.0104	-0.0098	-	0.8535	0.0225*	0.0293*	0.0020*	0.0039*
VT	0.0535	0.0215	0.0198	0.0073	0.0225	0.0315	0.0353	0.0118	0.0078	-0.0129	-0.0098	-	0.0029*	0.0498*	0.0029*	0.0147*
TH	0.0757	0.0514	0.0641	0.0503	0.0524	0.0599	0.0710	0.0419	0.0307	0.0331	0.0284	0.0358	-	0.0000*	0.0000*	0.0000*
KOR	0.0384	0.0091	0.0075	0.0019	0.0145	0.0246	0.0138	-0.0037	0.0415	-0.0045	0.0171	0.0120	0.0603	-	0.0059*	0.0000*
JAP	0.0300	0.0076	0.0114	0.0061	0.0066	0.0188	0.0185	0.0029	0.0427	0.0096	0.0234	0.0225	0.0367	0.0082	-	0.0000*
HSC	0.0696	0.0319	0.0467	0.0405	0.0584	0.0594	0.0639	0.0535	0.0751	0.0317	0.0387	0.0281	0.0590	0.0446	0.0468	-

표에서 대각선 기준 좌측 하단은 Pairwise Fst 값이고, 우측 상단은 각각에 대한 유의확률(p-value) 값이다.

^aHong et al. (2014)에서 수집된 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 자료; 서울-경기(KSG) 117명, 강원(KGW) 114명, 경상(KGS) 112명, 전라(KJL) 118명, 제주(KJL) 113명
한국인

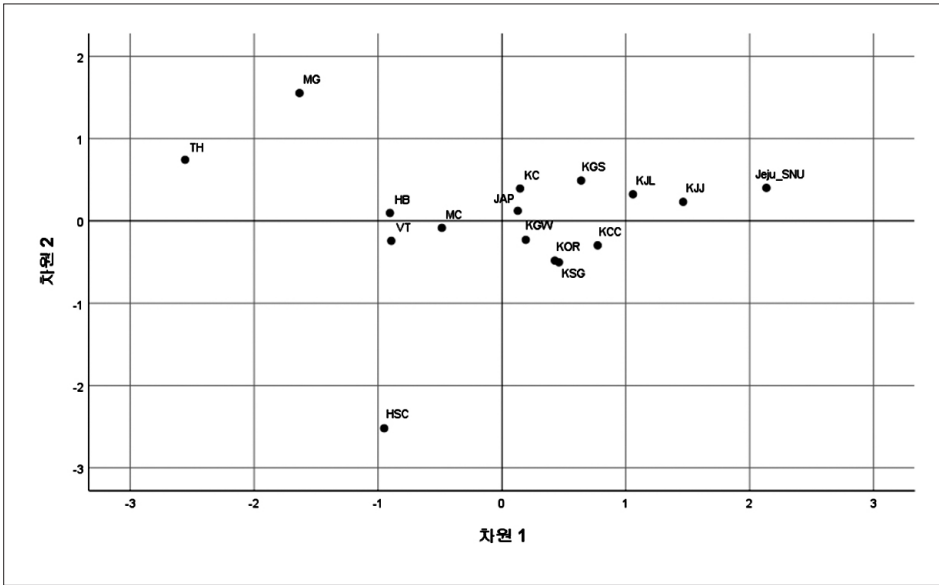
^bJin et al. (2009)에서 수집된 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 자료; Korean-Chinese(KC) 51명, Mongolian(MG) 47명, Manchurian(MC) 40명, Han Chinese from Beijing(HB) 40명, Vietnamese(VT) 48명, Thai(TH) 40명, Korean(KOR) 179명

^cMaruyama et al. (2013)에서 수집된 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 자료; Japanese(JAP) 270명

^dKivisild et al. (2002)에서 수집된 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 자료; Han from Southern China(HSC) 69명

*p-value<0.05 일 때, 유의한 차이가 있다고 해석하였다.

〈그림 3-16〉 제주도민과 타 아시아 지역 인구 집단의 미토콘드리아 DNA 하플로그룹에 대한 F_{st} 값 기반의 MDS 그래프



5. 법과학적 활용을 위한 유전자 기초 데이터 구축

- 제주도민 남성 615명에 대한 17 Y-STR 좌위의 대립형질 빈도와 각 좌위의 유전적 다양성은 〈표 3-13〉, 〈표 3-14〉과 같이 계산되었다. 이 자료는 법과학적 실무나 추후 다른 연구에서 제주도민 유전자에 대한 기초 데이터로써 활용될 것으로 기대된다.

〈표 3-13〉 제주도민 남성 615명에 대한 15 Y-STR 대립형질 빈도와 각 Y-STR 좌위의 유전적 다양성

Allele	DYS19	DYS389I	DYS389II	DYS390	DYS391	DYS392	DYS393	DYS438	DYS439	DYS437	DYS448	DYS456	DYS458	DYS635	YGATAH4
null										0.0146					
9					0.0081			0.0016	0.0033						0.0065
10		0.0049			0.8569	0.0016		0.4715	0.0959						0.3285
11		0.0179			0.1333	0.1301		0.0764	0.2472						0.5529
12		0.2992			0.0016	0.0683	0.4813	0.1610	0.4098						0.1106
13	0.0033	0.2146				0.5317	0.4000	0.2862	0.2179	0.0016		0.0228	0.0049		0.0016
14	0.0797	0.4309				0.2309	0.0537	0.0033	0.0260	0.6992		0.0943	0.0098		
15	0.3610	0.0325				0.0309	0.0650			0.2862		0.7155	0.0618		
16	0.5155					0.0065				0.0130		0.1447	0.2553		
17	0.0407										0.0098	0.0228	0.2455		
18											0.2602	0.3447			
19				0.0065							0.3480	0.0732	0.0667		
20											0.2650	0.0049	0.3463		
21				0.0033							0.0959		0.3984		
22				0.1220							0.0065		0.1203		
23				0.5285									0.0569		
24				0.2667									0.0114		
25				0.0683											
26			0.0130	0.0049											
27			0.0114												
28			0.1431												
29			0.3285												
30			0.4276												
31			0.0667												
32			0.0081												
33			0.0016												
GD	0.5970	0.6785	0.6851	0.6310	0.2483	0.6424	0.6022	0.6651	0.7148	0.4298	0.7326	0.4580	0.7476	0.7002	0.5751

GD: 유전적 다양성(genetic diversity)

〈표 3-14〉 제주도민 남성 615명에 대한 DYS385a/b 좌위 대립형질의 빈도와 유전적 다양성

Genotype	Frequency	Genotype	Frequency	Genotype	Frequency
9,17	0.0016	11,18	0.0114	13,19	0.0585
9,19	0.0667	11,19	0.0065	13,20	0.0065
10,10	0.0081	11,20	0.0081	13,21	0.0016
10,11	0.0016	11,22	0.0016	14,17	0.0098
10,12	0.0016	12,12	0.0146	14,18	0.0195
10,16	0.0065	12,13	0.0049	14,19	0.0146
10,17	0.0813	12,14	0.0033	14,20	0.0195
10,18	0.0553	12,15	0.0309	14,21	0.0065
10,19	0.0602	12,16	0.0065	15,18	0.0163
10,20	0.1333	12,17	0.0130	15,19	0.0065
10,21	0.0293	12,18	0.0098	15,20	0.0423
11,11	0.0081	12,19	0.0114	15,21	0.0146
11,12	0.0228	12,20	0.0016	15,22	0.0033
11,12,1	0.0016	13,13	0.0309	16,17	0.0033
11,13	0.0130	13,15	0.0016	17,20	0.0049
11,14	0.0016	13,16	0.0065	20,20	0.0016
11,16	0.0455	13,17	0.0163		
11,17	0.0130	13,18	0.0407	GD	0.9503

GD: 유전적 다양성(genetic diversity)

IV. 결 론

■ 한국인의 인류 기원에 대한 연구는 오래전부터 지속되어 왔다. 그 중 유전학적 관점으로 접근하였던 여러 연구의 결과에 따르면 한국인의 유전자에는 북방계와 남방계의 유전자가 모두 섞여 있다고 하였다(Jin et al. (2009), Jung et al. (2010), Hong et al. (2014), Kim et al. (2020)). 이와 같은 연구 결과를 바탕으로 한반도에 거주하는 인류의 조상이 과거에 어느 지역으로부터 한반도로 이주해 왔는지에 대해서는 크게 두 가지 가설이 제시되었는데, 1) 하나는 동남아시아 기원 인류가 먼저 한반도로 이주해 왔고 이후 북쪽으로 이동했다는 가설이다(Turner (1990), Su et al. (1999)). 2) 다른 가설은 중앙아시아를 통한 이주와 동남아시아를 통한 이주가 동시에 일어났다는 다방면 이주를 지지하는 것이다(Nei et al. (1993), Karafet et al. (2001)). 한국은 지리적으로 동북아시아에 위치하고 있고, 인류학 및 고고학적 증거들에 의하면 초기 한국인 인류는 시베리아 남동부의 알타이 산맥과 바이칼 호수 지역에 거주했던 몽골 민족과도 관련이 있다고 한다(Kim et al. (1970)). 이는 유전학적인 접근에서도 한국인과 몽골 민족의 유사성이 관찰되는 것으로 뒷받침될 수 있다(Jin et al. (2003)). 제주도 역시 한국에 소속된 한 지역으로써, 민족 수준에서는 한국인에서 나타나는 유전학적 특징들이 관측되었지만, 한국 내 지역 수준에서는 한반도 내 다른 지역들과는 유전학적으로 차이가 있는 것으로 나타났다. 실제 제주도는 지리적으로 한반도 본토와 떨어져서 위치하고 있을 뿐만 아니라 과거에 주변 국가들과 한반도와는 다른 교류 관계를 유지하기도 하였다. 본 연구에서도 제주도민의 Y-STR과 미토콘드리아 DNA 분석 자료를 살펴본 결과, 각 유전자의 유전학적 특징이 한반도 내 타 지역과 큰 차이는 없으나 일부 제주도민에서만 나타나는 특징으로 생각되는 점들이 관측되었다.

■ Y 염색체 STR 하플로타입 분석 결과에서 나타난 특징

- 제주도민의 Y-STR 하플로타입의 다양성 수준은 한반도 내 타 지역 남성들에 비해 통계적으로 유의하게 낮은 것으로 나타났다. 즉, 이 지역의 유전학적인 부계적 연관성은 다른 지역에 비해 상대적으로 더 높을 것으로 생각된다.
- 제주도민의 Y-STR 하플로타입의 분포는 특정 부계 성씨와 밀접한 관련이 있는 것으로 나타났다. 특정 부계 성씨 집단 내에서의 Y 염색체 하플로타입의 다양성은 한반도 내 타 지역에서 해당 성씨를 가지는 사람들에 비해 낮았다. 즉, 동일 부계 성씨가 모인 집성촌과 같이 서로 유전학적인 연관성이 높은 집단의 특성을 보이는 것으로 생각된다.

- 제주도민의 Y-STR 유전자형에서 Mongolian, Kalmykian, Pakistan에 거주하는 Hazara 인구 집단 등 몽골계와 관련이 있는 민족에서 빈번하게 관측되는 DYS448 Y-STR 유전자좌 결실이 상당 수 관측되었고, Y-STR 유전자형 또한 몽골계와 관련 있는 집단들과 상대적으로 서로 유사하였다.
- 집단 유전학적인 관점에서 제주도민 남성들은 서울, 서울-경기, 경상, 전라 지역 남성들과의 유전학적 차이가 통계적으로 유의한 것으로 나타났다.
- 집단 유전학적인 관점에서 제주도민 남성들은 동남아시아 지역보다는 동북아시아 지역 사람들과 유전학적으로 좀 더 유사한 것으로 나타났고, 일본이나 중국, 몽골, Kalmykian족 등과 비교했을 때에는 한국인 집단으로 분류되었다.

■ 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 분석 결과에서 나타난 특징

- 제주도민의 미토콘드리아 DNA 하플로그룹의 분포는 동아시아 지역에서 흔히 관측되는 하플로그룹 분포와 유사하게 관측되었다.
- 제주도민의 미토콘드리아 DNA 하플로그룹의 다양성은 한국 내 타 지역 집단들에 비해 낮은 것으로 나타났다.
- 제주도민의 미토콘드리아 DNA 하플로그룹 Y는 한반도 내 타 지역 집단들에 비해 두드러지게 높은 비율로 관측되었는데, 이는 주로 북동부 지역의 오후조크해 주변의 여러 민족들에게서 두드러지게 나타나는 특징이다.

■ 유전학적인 관점에서 살펴본 제주도민의 유전학적 특징을 요약하면, 1) 한국 내 타 지역에 비해 상대적으로 유전자의 다양성이 낮은 수준이며, 2) 아시아 북부지역 사람들에게서 나타나는 유전학적 특징들이 많이 관찰되고, 3) 이와 같은 결과는 부계 유전을 따르는 Y 염색체와 모계 유전을 따르는 미토콘드리아 DNA 상에서 공통적으로 관찰된다. 한국인들은 유전학적으로 몽골계 민족 등 아시아 북부 지역 사람들과 가까운 것으로 알려져 있는데, 그 중 제주도는 역사적으로 고려시대에 한반도에 비해 원(몽골)나라로부터의 영향을 크게 받은 바가 있음을 고려했을 때 이와 같은 특징이 더 두드러지게 나타났을 가능성이 있겠다. 또한, 유전자의 다양성이 낮은 것, 즉 집단 내 사람들이 서로 유전학적으로 더 유사한 특징은 인구 집단의 크기가 작거나 지리적으로 고립된 지역에서 주로 관찰되는 특징으로써, 외부 집단들과의 교류가 덜 활발한 집단 내에서는 어느 유전적 변화가 시간이 지나면서 크게 나타나는 것과 관련이 있을 수 있다. 즉, 제주도민의 유전자에는 제주도 지역의 지리적 특성이 반영되어 있을 뿐만 아니라 역사 또한 어느 정도 반영되어 있을 가능성이 높을 것으로 생각된다.

■ 한편 본 연구에서는 600여 명의 제주도민 남성의 Y-STR 데이터와 800여 명의 제주도민의 미토콘드리아 DNA 데이터를 활용하여 제주도민의 유전학적 특징을 탐색해보고자 하였는데, 이는 이전 연구들에 비해 상대적으로 많은 사람들을 대상으로 했다는 점에서 의의가 있다. 그러나 이번 연구에서는 기존에 확보되어 있었던 유전자 정보만을 제한적으로 활용할 수 있었기 때문에, 유전자 지리학에 유용한 정보를 제공할 수 있는 또 다른 유전자 정보, 예를 들어, Y 염색체 SNP 하플로그룹 정보와 같은 다른 유전자 정보는 본 연구에 활용되지 못하였다. 이에 대한 차선의 방법으로 Y-STR 하플로타입 정보로부터 Y 염색체 하플로그룹 정보를 추정하는 분석 도구를 이용해 보

있지만, 모든 대상자에 대한 Y 염색체 하플로그룹 정보를 획득할 수 없어서 본 연구에서는 활용하지 못하였다. 최근에는 새로운 유전자 분석 키트의 개발과 유전자 분석 기법의 발전으로 인하여 더 많고 다양한 유전자형 검사가 가능해졌고, 이에 따라 더 많은 유전자 변이 정보를 확보할 수 있게 되었다. 또한 본 연구에서는 혈통 유전자 마커를 이용한 유전자 정보만을 분석에 활용하였으나, 상염색체에 위치하는 유전자 마커 정보 또한 이러한 접근에 활용될 수 있다(Jung et al. (2010)). 따라서 추후 연구에서 Y 염색체 상의 더 많은 유전적 변이 정보와 미토콘드리아 DNA 전체 염기서열을 대상으로 하는 변이 정보, 상염색체 유전자 정보 등을 종합적으로 활용한다면 제주도민의 유전학적 정체성을 이해하는 데에 유용한 단서를 더 획득할 수 있을 것으로 기대한다. 본 연구로부터 획득된 과학적인 사실들은 이전의 연구 결과들과 더불어 제주도 지역 사람들의 생물지리학적 정체성과 지역성을 이해하는 데에 도움이 될 것이라고 생각된다. 또한, 다수의 제주도민을 대상으로 산출된 Y-STR에 대한 통계 수치값과 미토콘드리아 DNA 변이 정보들은 6.25전쟁이나 일제 강제 징용, 4.3 사건 등의 한 국민의 신원 확인이 필요한 실무에 기초 자료로써 유용하게 활용될 수 있을 것으로 기대한다.

참고문헌

- Adachi N, Shinoda K, Umetsu K, Kitano T, Matsumura H, Fujiyama R, Sawada J, Tanaka M. Mitochondrial DNA analysis of Hokkaido Jomon skeletons: remnants of archaic maternal lineages at the southwestern edge of former Beringia. *Am J Phys Anthropol.* 2011; 146(3): 346–60.
- Adachi N, Kakuda T, Takahashi R, Kanzawa-Kiriyama H, Shinoda KI. Ethnic derivation of the Ainu inferred from ancient mitochondrial DNA data. *Am J Phys Anthropol.* 2018; 165(1): 139–148.
- Adnan A, Rakha A, Kasim K, Noor A, Nazir S, Hadi S, Pang H. Genetic characterization of Y-chromosomal STRs in Hazara ethnic group of Pakistan and confirmation of DYS448 null allele. *Int J Legl Med.* 2019; 133(3): 789–93.
- Ballantyne KN, Ralf A, Aboukhalid R, Achakzai NM, Anjos MJ, Ayub Q et al. Toward male individualization with rapidly mutating y-chromosomal short tandem repeats. *Hum Mutat.* 2014; 35(8): 1021–32.
- Bär W, Brinkmann B, Budowle B, Carracedo A, Gill P, Holland M, Lincoln PJ, Mayr W, Morling N, Olaisen B, Schneider PM, Yully G, Wilson M. DNA Commission of the International Society for Forensic Genetics: Guidelines for mitochondrial DNA typing. *Int J Leg Med.* 2000; 113: 193–196.
- Bermisheva MA, Kutuev IA, Spitsyn VA, Villems R, Batyrova AZ, Korshunova TI, Khusnutdinova EK. Analysis of mitochondrial DNA variation in the population of Oroks. *Genetika.* 2005; 41(1): 78–84.
- Chang YM, Perumal R, Keat PY, Yong RYY, Kuehn DLC, Burgoyne L. A distinct Y-STR haplotype for Amelogenin negative males characterized by a large Yp11.2 (DYS458-MSY1-AMEL-Y) deletion. *Forensic Sci Int.* 2007; 166(2–3): 115–20.
- Cho NS, Hwang JH, Seong KM, Yoo SY, Kim SH, Choi YS. A study on Y-STR haplotype genetic data of Korean surname subpopulations for forensic application. *Korean J Forensic Sci.* 2010; 11(1): 24–31.
- Exoffier L, Lischer HL. Arlequin suite ver3.5: A new series of programs to perform population genetics analyses under Linux and Windows. *Mol Ecol Resour.* 2010; 10(3): 564–7.
- Gao T, Yun L, Gao S, Gu Y, He W, Luo H, Hou Y. Population genetics of 23 Y-STR loci in the Mongolian minority population in Inner Mongolia of China. *Int J Legal Med.* 2016; 130: 1509–1.
- Gutiérrez-Alarcóna AB, Moguel-Torres M, León-Jiménez AK, Cuéllar-Nevárez GE, Rangel-Villalobosb, H. Allele and haplotype distribution for 16 Y-STRs (AmpFISTR Y-filer™ kit) in the state of Chihuahua at North Center of Mexico. *Leg Med.* 2007; 9(3): 154–7.

- Han Y, Li L, Liu X, Chen W, Yang S, Wei L, Xia M, Ma T, Jin L, Li S. Genetic analysis of 17 Y-STR loci in Han and Korean populations from Jilin Province, Northeast China. *Forensic Sci Int Genet*. 2016; 22: 8–10.
- Hashiyada M, Umetsu K, Yuasa I, Yamura A, Matsusue A, Suzuki K, Kashimura S, Funayama M. Population genetics of 17 Y-chromosomal STR loci in Japanese. *Forensic Sci Int Genet*. 2008; 2(4): e69–70.
- Hong SB, Kim KC, Kim W. Mitochondrial DNA haplogroups and homogeneity in the Korean population. *Genes Genom*. 2014; 36: 583–90.
- Jin HJ, Kim W. Genetic relationship between Korean and Mongolian populations based on the Y chromosome DNA variation. *Korean J Biol Sci*. 2003; 7: 139–144.
- Jin HJ, Tyler-Smith C, Kim W. The peopling of Korea revealed by analyses of mitochondrial DNA and Y-chromosomal markers. *PLoS One*. 2009; 4(1): e4210.
- Jobling MA. Copy number variation on the human Y chromosome. *Cytogenet Genome Res*. 2008; 123(1–4): 253–62.
- Jung J, Kang H, Cho YS, Oh JH, Ryu MH, Chung HW, et al. Gene flow between the Korean peninsula and its neighboring countries. *PLoS One*. 2010; 5(7): e11855.
- Karafet T, Xu L, Du R, Wang W, Feng S, Wells RS, Redd AJ, Zegura SL, Hammer MF. Paternal population history of East Asia: sources, patterns, and microevolutionary processes. *Am J Hum Genet*. 2001; 69(3): 615–28.
- Kong QP, Yao YG, Liu M, Shen SP, Chen C, Zhu CL, Palanichamy MG, Zhang YP. Mitochondrial DNA sequence polymorphisms of five ethnic populations from northern China. *Hum Genet*. 2003; 113: 391–405.
- Kim J, Jeon S, Choi JP, Blazyte A, Jeon Y, Kim JI, Ohashi J, Tokunaga K, Sugano S, Fuchareon S, Al-Mulla F, Bhak J. The origin and composition of Korean ethnicity analyzed by ancient and present-day genome sequences. *Genome Biol Evol*. 2020; 12(5): 553–565.
- Kim K. People and language. In: *Korea – Its People and cultures*. 1970. Seoul: Hakwon-sa Ltd.
- Kim SH, Jung J, Cho NS, Hwang JH, Yoo SY, Seong KM, Han MS, Kim W. Y-STR genetic structure of the most common surnames in Korea. *Genes Genom*. 2009; 31: 243–9.
- Kim SH, Han MS, Kim W, Kim W. Y chromosome homogeneity in the Korean population. *Int J Legal Med*.

2010; 124: 653–657.

- Kivisild T, TolkHV, Parik J, Wang Y, Papiha SS, Bandelt HJ, Villems R. The emerging limbs and twigs of the East Asian mtDNA tree. *Mol Biol Evol.* 2002; 19(10): 1737–1751.
- Lee HY, Yoo JE, Park MJ, Chung U, Kim CY, Shin KJ. East asian mtDNA haplogroup determination in Koreanse: haplogroup–level coding region SNP analysis and subhaplogroup–level control region sequence analysis. *Electrophoresis.* 2006; 27(22): 4408–18.
- Lee EY, Lee HY, Kwon SY, Oh YN, Yang WI, Shin KJ. A multiplex PCR system for 13 RM Y–STRs with separate amplification of two different repeat motif structures in DYF4031a. *Forensic Sci Int Genet.* 2017a; 26: 85–90.
- Lee JH, Jin HX, Cho S, Kim HN, Seo HJ, Shin KJ, Shin DH, Lee SD. Y chromosomal deletion pattern in Koreans inhabiting Jeju Island. *Anthropol Anz.* 2017b; 74(3): 177–82.
- Malyarchuk B, Derenko M, Denisova G, Khoyt S, Woźniak M, Grzybowski T, Zakharov I. Y–chromosome diversity in the Kalmyks at the ethnical and tribal levels. *J Hum Genet.* 2013; 58(12): 804–11.
- Maruyama S, Komuro T, Izawa H, Ysutsumi H. Analysis of human mitochondrial DNA polymorphisms in the Japanese population. *Biochem Genet.* 2013; 51(1–2): 33–70.
- Mizuno N, Nakahara H, Sekiguchi K, Yoshida K, Nakano M, Kasai K. 16 Y chromosomal STR haplotypes in Japanese. *Forensic Sci Int.* 2008; 174(1): 71–6.
- Nei M., *Molecular Evolutionary Genetics*, Columbia University Press, New York, 1987, 76–179
- Nei M, Roychoudhury AK. Evolutionary relationships of human populations on a global scale. *Miol Biol Evol.* 1993; 10(5): 927–43.
- Omran GA, Ruttly GN, Jobling MA. Diversity of 17–locus Y–STR haplotypes in Upper (Southern) Egyptians. *Forensic Sci Int Genet Supplement Series.* 2008; 1(1): 230–2.
- Parkin EJ, Kraayenbrink T, Opgenort JRML, van Driem GL, Tuladhar NM, de Knijff P, Jobling MA. Diversity of 26–locus Y–STR haplotypes in a Nepalese population sample: isolation and drift in the Himalayas. *Forensic Sci Int.* 2007; 166(2–3): 176–81.
- Purps J, Siegert S, Willuweit S, Nagy M, Alves C, Salazar R, et al. A global analysis of Y–chromosomal haplotype diversity for 23 STR loci. *Forensic Sci Int Genet.* 2014; 12(100): 12–23.

- Roewer L, Krüger C, Willuweit S, Nagy M, Rodig H, Kokshunova L, Rothämel T, Kravchenko S, Jobling MA, Stoneking M, Nasidze I. Y-chromosomal STR haplotypes in Kalmyk population samples. *Forensic Sci Int*. 2007; 173(2–3): 204–9.
- Sánchez C, Barrot C, Xifré A, Ortega M, de Aranda IG, Huguet E, Corbella J, Gené M. Haplotype frequencies of 16 Y-chromosome STR loci in the Barcelona metropolitan area population using Y-Filer kit. *Forensic Sci Int*. 2007; 172(2–3): 211–7.
- Scholes C, Siddle K, Ducourneau A, Crivellaro F, Järve M, Rootsi S, Bellatti M, Tabbada K, Mormina M, Reidla M, Villems R, Kivisild T, Lahr MM, Migliano AB. Genetic diversity and evidence for population admixture in Batak Negritos from Palawan. *Am J Phys Anthropol*. 2011; 146(1): 62–72.
- Schurr TG, Sukernik RI, Starikovskaya YB, Wallace DC. Mitochondrial DNA variation in Koryaks and Itel'men: Population replacement in the Okhotsk Sea–Bering Sea region during the Neolithic. *Am J Phys Anthropol*. 1999; 108(1): 1–39.
- Seong KM, Yoo SY, Hwang JH, Kim SH, chung KW, Cho NS. Population genetic polymorphisms of 17 Y-chromosomal STR loci in South Koreans. *Forensic Sci Int Genet*. 2011; 5(5): e122–3.
- Starikovskaya EB, Sukernik RI, Derbeneva OA, Volodko NV, Ruiz–Pesini E, Torroni A, Brown MD, Lott MT, Hosseini SH, Huoponen K, Wallace DC. Mitochondrial DNA diversity in indigenous populations of the Southern extent of Siberia, and the origins of Native American haplogroups. *Ann Hum Genet*. 2005; 69: 67–89.
- Su B, Xiao J, Underhill P, Deka R, Zhang W, Akey J, Huang W, Shen D, Lu D, Luo J, Chu J, Tan J, Shen P, Davis R, Cavalli–Sforza L, Chakraborty R, Xiong M, Du R, Oefner P, Chen Z, Jin L. Y-Chromosome evidence for a northward migration of modern humans into Eastern Asia during the last Ice Age. *Am J Hum Genet*. 1999; 65(6): 1718–24.
- Sukernik RI, Volodko NV, Mazunin IO, Eltsov NP, Dryomov SV, Starikovskaya EB. Mitochondrial genome diversity in the Tubalar, Even, and Ulchi: contribution to prehistory of native Siberians and their affinities to Native Americans. *Am J Phys Anthropol*. 2012; 148(1): 123–38.
- Turner CG. Major features of Sundadonty and Sinodonty, including suggestions about East Asian microevolution, population history, and late Pleistocene relationships with Australian aboriginals. *Am J*

- Phys Anthropol. 1990; 82(3): 295–317.
- Turrina S, Caratti S, Ferrian M, Leo DD. Deletion and duplication at DYS448 and DYS626 loci: unexpected patterns within the AZFc region of the Y–chromosome. *Int J Legal Med*. 2015; 129(3): 449–55.
- van Oven M, Hämmerle JM, van Schoor M, Kushnick G, Pennekamp P, Zega I, Lao O, Brown L, Kennerknecht I, Kayser M. Unexpected island effects at an extreme: reduced Y chromosome and mitochondrial DNA diversity in Nias. *Mol Biol Evol*. 2011; 28(4): 1349–61.
- Weissensteiner H, Pacher D, Kloss–Brandstätter A, Forer L, Specht G, Bandelt HJ, et al. HaploGrep 2: mitochondrial haplogroup classification in the era of high–throughput sequencing. *Nucleic Acids Res*. 2016; 44(Web Server issue): W58–W63.
- Yao J, Wang BJ. Genetic variation of 25 Y–chromosomal and 15 autosomal STR loci in the Han Chinese population of Liaoning Province, Northeast China. *PLoS One*. 2016; 11(8): e0160415.

Abstract

Biogeographic origin and genetic characteristics of the peopling of Jeju Island based on lineage markers

Sohee Cho

Keywords : Peopling of Jeju Island, genetic characteristics, biogeographic origin, lineage markers, Y-STR haplotype, mtDNA haplogroup, population genetics

Jeju Island has built a unique history and culture that is distinguished from other regions of the mainland of Korea possibly due to its geographical location apart from the mainland of the Korean Peninsula, and this could be genetically reflected in people of Jeju Island. However, few studies have been conducted on genetic variations of people of Jeju Island so far, thus this study aims to identify the biogeographic origin and genetic characteristics of people in Jeju Island based on statistical analysis using genetic lineage markers.

Genetic data on Y-chromosomal STR and mitochondrial DNA were collected from 615 males and 799 individuals in Jeju Island, respectively, and also from Korean individuals residing in different provinces of Korea and different ethnic groups out of Korea. Genetic traits and difference between peopling of groups have been investigated through pairwise R_{st} and F_{st} , AMOVA and MDS analysis.

The unique genetic characteristics of males in Jeju Island were observed in analysis of Y-STRs. 1) low haplotype diversity and low discrimination capacity of Y-STRs, 2) strong association with surnames, 3) significant genetic difference among other males within different provinces of Korea, and 4) common genetic variation of a Y-STR locus known to be predominant in Mongolian people. Statistical analysis of mitochondrial DNA haplogroups revealed that 1) low haplogroup diversity, 2) similar haplogroup distribution patterns among East Asian populations,

and 3) high frequency of haplogroup Y that is mostly prevalent in ethnic populations around the Sea of Ohkotsk in Northeastern Asia. All these results could indicate that genetic substructure in Jeju Island exists that may be due to genetic drift acting on this somewhat isolated island. In addition, it is believed that the peopling of Jeju Island may be genetically more influenced by northern people such as Mongolians, compared to the mainland of Korean peninsula, and this can be supported by the fact that Jeju Island has historically made close relationship with the Yuan Dynasty established by a leader of the Mongol people during the Koryo Dynasty of Korea. In summary, it is likely that the peopling of Jeju Island genetically reflected not only the geographical characteristics of the region of Jeju Island but also somewhat the historical fact in the past.

〈표 S-1〉 15 Y-STR에 대한 제주도민과 동북아시아 및 동남아시아 인구 집단들 사이의 Pairwise Rst 값과 유의수준

Population	Beijing, China [Han]	Henan/ Xinxiang, China [Han]	Yunnan, China [Han]	Manchuria, China [Manchu]	Java, Indonesia [Indonesian]	Ibaraki/ Tokushima/ Yamaguchi, Japan [Japanese]	Tokyo, Japan [Japanese]	Yamaguchi, South Korea [Korean]	Gyeongsang, Jeju, South Korea [Korean]	Seoul Gyeonggi, South Korea [Korean]	Mongolia Buryat [Khalkh]	Philippines [Filipino]	Chiang Mai, Thailand [Thai]	Thailand [Thai]	Hanoi, Vietnam [Vietnamese]	*Cluster 1
Beijing, China [Han]	-	0.000	0.001	0.255	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000
Henan/Xinxiang, China [Han]	0.026	-	0.000	0.001	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000
Yunnan, China [Han]	0.005	0.015	-	0.086	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.001	0.000
Manchuria, China [Manchu]	0.004	0.044	0.015	-	0.000	0.000	0.000	0.001	0.003	0.000	0.002	0.024	0.000	0.000	0.001	0.000
Java, Indonesia [Indonesian]	0.099	0.064	0.066	0.144	-	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.140	0.052	0.001	0.000
Ibaraki/Tokushima/Yamaguchi, Japan [Japanese]	0.059	0.077	0.055	0.092	0.112	-	0.193	0.101	0.012	0.006	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000
Tokyo, Japan [Japanese]	0.096	0.112	0.091	0.148	0.145	0.003	-	0.201	0.001	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000
Yamaguchi, Japan [Japanese]	0.089	0.107	0.083	0.146	0.133	0.010	0.005	-	0.005	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000
Gyeongsang, South Korea [Korean]	0.056	0.093	0.063	0.086	0.172	0.018	0.031	0.034	-	0.041	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.243
Jeju, South Korea [Korean]	0.034	0.043	0.034	0.065	0.124	0.022	0.042	0.058	0.015	-	0.015	0.000	0.000	0.000	0.003	0.039
Seoul Gyeonggi, South Korea [Korean]	0.074	0.090	0.079	0.117	0.149	0.033	0.041	0.050	0.019	0.018	-	0.000	0.000	0.000	0.001	0.004
Mongolia [Buryat]	0.168	0.233	0.178	0.132	0.353	0.259	0.320	0.306	0.230	0.259	0.323	-	0.255	0.000	0.000	0.000
Mongolia [Khalkh]	0.106	0.172	0.118	0.060	0.270	0.204	0.262	0.237	0.178	0.201	0.250	0.006	-	0.000	0.000	0.000
Philippines [Filipino]	0.059	0.088	0.050	0.080	0.133	0.136	0.180	0.169	0.148	0.132	0.203	0.188	0.139	-	0.000	0.000
Chiang Mai, Thailand [Thai]	0.149	0.106	0.109	0.206	0.011	0.127	0.154	0.144	0.182	0.144	0.150	0.396	0.313	0.206	-	0.003
Thailand [Thai]	0.053	0.033	0.029	0.087	0.008	0.079	0.114	0.104	0.115	0.071	0.096	0.299	0.216	0.110	0.027	-
Hanoi, Vietnam [Vietnamese]	0.058	0.044	0.046	0.095	0.046	0.055	0.084	0.079	0.088	0.044	0.048	0.332	0.247	0.162	0.017	-
*Cluster 1	0.064	0.092	0.073	0.099	0.163	0.023	0.032	0.044	0.002	0.008	0.012	0.279	0.222	0.159	0.183	0.078

표에서 대각선 기준 좌측 하단은 Pairwise Rst 값이고, 우측 상단은 각각에 대한 유의확률(p-value) 값이다.

p-value < 0.05 일 때, 유의한 차이가 있다고 해석하였다. (굵은 글씨)

*Cluster 1: Chungcheong, South Korea [Korean]; Jeju, SNU; Daejeon, South Korea [Korean]; Gangwon, South Korea [Korean]; Jeolla, South Korea [Korean]; Seoul, South Korea [Korean]

〈표 S-2〉 15 Y-STR에 대한 제주도민과 한국 내 타 지역, 일본, 중국을 포함하는 동북아시아 인구 집단들 사이의 Pairwise Rst 값과 유의수준

	Jilin, China [Han]	Shandong, China [Han]	Miyagi, Japan [Japanese]	Shizuoka, Japan [Japanese]	Yamaguchi, Japan [Japanese]	Gyeongsang, South Korea [Korean]	Jeju, South Korea [Korean]	Seoul Gyeonggi, South Korea [Korean]	United States [Japanese]	Cluster 1	*Cluster 2	Cluster 3	Cluster 4	Cluster 5
Jilin, China [Han]	-	0.375	0.000	0.000	0.000	0.000	0.001	0.000	0.098	0.039	0.000	0.000	0.000	0.000
Shandong, China [Han]	0.000	-	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.043	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000
Miyagi, Japan [Japanese]	0.094	0.092	-	0.558	0.031	0.017	0.022	0.001	0.105	0.000	0.005	0.013	0.235	0.018
Shizuoka, Japan [Japanese]	0.088	0.085	-0.004	-	0.041	0.002	0.000	0.000	0.146	0.000	0.000	0.000	0.224	0.001
Yamaguchi, Japan [Japanese]	0.079	0.080	0.037	0.016	-	0.005	0.000	0.000	0.193	0.000	0.000	0.002	0.129	0.200
Gyeongsang, South Korea [Korean]	0.046	0.046	0.033	0.027	0.034	-	0.037	0.011	0.233	0.000	0.272	0.141	0.001	0.000
Jeju, South Korea [Korean]	0.030	0.027	0.031	0.040	0.058	0.015	-	0.015	0.064	0.000	0.054	0.096	0.000	0.000
Seoul Gyeonggi, South Korea [Korean]	0.066	0.055	0.052	0.048	0.050	0.019	0.018	-	0.004	0.000	0.003	0.044	0.000	0.000
United States [Japanese]	0.023	0.036	0.033	0.019	0.015	0.011	0.036	0.074	-	0.045	0.045	0.079	0.199	0.255
Cluster 1	0.004	0.007	0.101	0.098	0.096	0.066	0.038	0.087	0.035	-	0.000	0.000	0.000	0.000
*Cluster 2	0.053	0.050	0.029	0.030	0.044	0.001	0.007	0.012	0.034	0.068	-	0.011	0.000	0.000
Cluster 3	0.041	0.038	0.024	0.023	0.027	0.004	0.005	0.007	0.025	0.057	0.003	-	0.000	0.000
Cluster 4	0.071	0.070	0.004	0.001	0.006	0.026	0.032	0.037	0.011	0.081	0.028	0.017	-	0.004
Cluster 5	0.061	0.062	0.026	0.014	0.005	0.044	0.047	0.056	0.008	0.070	0.049	0.029	0.005	-

표에서 대각선 기준 좌측 하단은 Pairwise Rst 값이고, 우측 상단은 각각에 대한 유의확률(p-value) 값이다.
p-value < 0.05 일 때, 유의한 차이가 있다고 해석하였다. (굵은 글씨)

Cluster 1: Chaoshan, China [Han]; Beijing, China [Han]; China [Han]

*Cluster 2: Jilin, China [Korean]; Jeju, SNL; Yanbian, China [Korean]; Hiroshima, Japan [Japanese]; Chungcheong, South Korea [Korean]; Daejeon, South Korea [Korean]; Gangwon, South Korea [Korean]; Jeolla, South Korea [Korean]; Seoul, South Korea [Korean]

Cluster 3: Aichi, Japan [Japanese]; Liaoning, China [Korean]; Ehime, Japan [Japanese]; Fukuoka, Japan [Japanese]; Hyogo, Japan [Japanese]; Ibaraki/Tokushima/

Cluster 4: Chiba, Japan [Japanese]; Aomori, Japan [Japanese]; Mie, Japan [Japanese]; Okayama, Japan [Japanese]; Tokyo, Japan [Japanese]; Toyama, Japan [Japanese]; Tsukuba, Japan [Japanese]; Yamaguchi, Japan [Japanese]; Wakayama, Japan [Japanese]; Yamanashi, Japan [Japanese]

Cluster 5: Nagasaki, Japan [Japanese]; Gunma, Japan [Japanese]; Nara, Japan [Japanese]; Okinawa, Japan [Japanese]

〈표 S-3〉 15 Y-STR에 대한 제주도민과 몽골인 및 Kalmykian 인구 집단 사이의 Pairwise Rst 값과 유의수준

Population	Gobi, Mongolia [Khalkh, Uld, Buryat]	Liaoning, China [Mongolian]	Ordos-China [Mongolian]	Xinjiang, China [Mongolian]	Eastern Mongolia, Darganga]	Gyeongsang, Jeju, South Korea [Korean]	Seoul, Gyeonggi, South Korea [Korean]	Central Mongolia [Khalkh]	Ulaanbaatar, Mongolia [Khalkh]	Elista, Russian Federation [Kalmykian]	Western Mongolia, Mongolia [Khalkh, Durvud, Bayad, Uriankhai, Khazak, Torguud, Uld, Zakhchin]	Cluster 1	*Cluster 2	Cluster 3
Gobi, Mongolia [Khalkh, Uld, Buryat]	-	0.000	0.000	0.000	0.122	0.000	0.000	0.898	0.195	0.000	0.231	0.000	0.000	0.006
Liaoning, China [Mongolian]	0.259	-	0.005	0.000	0.010	0.000	0.000	0.000	0.025	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000
Ordos-Western Inner Mongolia, China [Mongolian]	0.175	0.013	-	0.008	0.096	0.000	0.000	0.000	0.127	0.002	0.000	0.001	0.000	0.000
Xinjiang, China [Mongolian]	0.120	0.045	0.011	-	0.550	0.000	0.000	0.000	0.314	0.009	0.003	0.005	0.000	0.000
Eastern Mongolia, Mongolia [Khalkh, Buryat, Darganga]	0.042	0.087	0.030	-0.009	-	0.000	0.000	0.286	0.685	0.104	0.606	0.294	0.000	0.853
Gyeongsang, South Korea [Korean]	0.421	0.046	0.097	0.152	0.233	-	0.037	0.011	0.001	0.000	0.000	0.000	0.243	0.000
Jeju, South Korea [Korean]	0.447	0.050	0.107	0.175	0.261	0.015	-	0.016	0.000	0.000	0.000	0.000	0.044	0.000
Seoul Gyeonggi, South Korea [Korean]	0.500	0.087	0.153	0.218	0.322	0.019	0.018	-	0.000	0.000	0.000	0.000	0.003	0.000
Central Mongolia, Mongolia [Khalkh]	-0.013	0.227	0.147	0.096	0.007	0.385	0.413	0.464	0.377	0.000	0.192	0.000	0.000	0.001
Ulaanbaatar, Mongolia [Khalkh]	0.043	0.141	0.060	0.011	-0.054	0.284	0.326	0.388	-	0.284	0.314	0.155	0.000	0.630
Elista, Russian Federation [Kalmykian]	0.197	0.066	0.037	0.026	0.036	0.154	0.192	0.218	0.020	-	0.000	0.000	0.000	0.000
Western Mongolia, Mongolia [Khalkh, Durvud, Bayad, Uriankhai, Khazak, Torguud, Uld, Zakhchin]	0.011	0.184	0.112	0.059	-0.016	0.329	0.359	0.409	0.011	0.119	-	0.000	0.000	0.010
Cluster 1	0.142	0.034	0.010	0.008	0.005	0.135	0.152	0.200	0.047	0.049	0.089	-	0.000	0.000
*Cluster 2	0.450	0.076	0.145	0.209	0.289	0.002	0.008	0.012	0.350	0.209	0.380	0.181	-	0.000
Cluster 3	0.054	0.125	0.065	0.027	-0.021	0.254	0.286	0.335	-0.031	0.073	0.039	0.036	0.300	-

표에서 대각선 기준 좌측 하단은 Pairwise Rst 값이고, 우측 상단은 각각에 대한 유의확률(p-value) 값이다.

p-value < 0.05 일 때, 유의한 차이가 있다고 해석하였다. (굵은 글씨)

Cluster 1: Hulun Buir, China [Mongolian]; Inner Mongolia, China [Daur]; Inner Mongolia, China [Mongolian]; Mongolia [Khalkh]

*Cluster 2: Chungcheong, South Korea [Korean]; Jeju, SNLU; Daejeon, South Korea [Korean]; Gangwon, South Korea [Korean]; Jeolla, South Korea [Korean]; Seoul, South Korea [Korean]

Cluster 3: Ulaanbaatar, Mongolia [Mongolian]; Mongolia [Buryat]; Northern Mongolia, Mongolia [Khalkh, Darkhad, Uriankhai]

연구진

연구책임 조 소 희 서울대학교 의과대학 법의학교실

제주학연구 68

제주도민의 생물지리학적 기원과 유전학적 정체성에 대한 연구

발행인 || 김 순 자

발행일 || 2020년 12월

발행처 || 제주연구원 제주학연구센터

63196 제주시 동광로 51 (이도1동 1244-4)

제주문화예술회관 3층

전화, (064) 747-6138 팩스, (064) 747-6140

홈페이지 : www.jst.re.kr

ISBN : 979-11-90748-09-4 93090

이 보고서의 내용은 연구진의 견해로서, 제주특별자치도의 정책적 입장과는 다를 수 있습니다. 또한 이 보고서는 출처를 밝히는 한 자유로이 인용할 수 있으나 무단전재나 복제는 금합니다.

제주도민의 생물지리학적 기원과 유전학적 정체성에 대한 연구

조소희

