분당서울대병원, 최대규모 아시아인 유전체DB 공개

서정선 석좌교수 연구팀 '게놈아시아 100K' 국제 컨소시엄 연구성과 발표

64개국 219개 민족 유전체 데이터…연구성과 네이처지 커버스토리 장식

(성남=뉴스1) 김평석 기자 | 2019-12-05 09:19 송고

실종아동 찾기
강승연 (여자) 2019년 11월 29일 발생

분당서울대병원(뉴스1 DB)© News1

국내 연구진이 주도한 국제 컨소시엄이 아시아인에게 발생하는 질병 관련 원인을 규명하고 정밀의학 실현에 크게 기여할 수 있는 아시아인 유전체 정보를 공개했다.

분당서울대학교병원과 정밀의학 생명공학기업 마크로젠 공동 연구팀은 국제 컨소시엄인 '게놈아시아 100K 이니셔티브'(GenomeAsia 100K Initiative)를 통해 진행한 아시아인 유전체 분석 연구 성과가 세계 최고 권위의 국제 과학 학술지 네이처(Nature) 최신호의 표지논문으로 게재됐다고 5일 밝혔다.

논문명은 'The GenomeAsia 100K Project enables genetic discoveries across Asia'이다.

게놈아시아 100K 이니셔티브는 비영리 국제 컨소시엄으로, 지난 2016년 아시아인 10만 명에 대한 유전체 정보를 분석하는 대규모 연구 프로젝트를 출범했다.

컨소시엄은 분당서울대학교병원 정밀의료센터와 한국 마크로젠, 싱가포르 난양기

술대학교(Nanyang Technological University, NTU), 인도 유전체 분석기업 메드지놈(MedGenome), 미국 로슈그룹 자회사 제넨테크(Genentech) 등 각국을 대표하는 연구기관 및 기업으로 구성돼 있다.

분당서울대학교병원 정밀의료센터 석좌교수인 서정선 교수는 난양기술대학교 스테판 슈스터(Stephan Schuster) 교수와 함께 공동 연구책임자로 활동하며 해당 연구를 주도해왔다.

아시아를 포함한 총 64개국 219개 종족(아시아 142개 종족)으로 구성된 이번 연구는 세계적으로 공개된 아시아인 유전체 데이터 중에서 가장 많은 아시아 지역과 인종을 포함한다는 데 의의가 있다고 분당서울대병원은 설명했다.

분당서울대병원은 "이는 아시아인 질병 연구에 있어 기존의 유럽인 유전체 DB가 아닌 아시아인 유전체 DB를 새롭게 구축·활용할 수 있게 됐음을 뜻한다"며 "이를 통해 아시아인 관련 정밀의학을 실현하는 데 크게 기여할 것으로 기대된다"고 말했다.

연구진은 논문에서 인도 598명, 말레이시아 156명, 한국 152명, 파키스탄 113명, 몽골 100명, 중국 70명, 파푸아뉴기니 70명, 인도네시아 68명, 필리핀 52명, 일본 35명, 러시아 32명 등 총 1739명에 대한 전장 유전체를 분석하고 이를 공개했다.

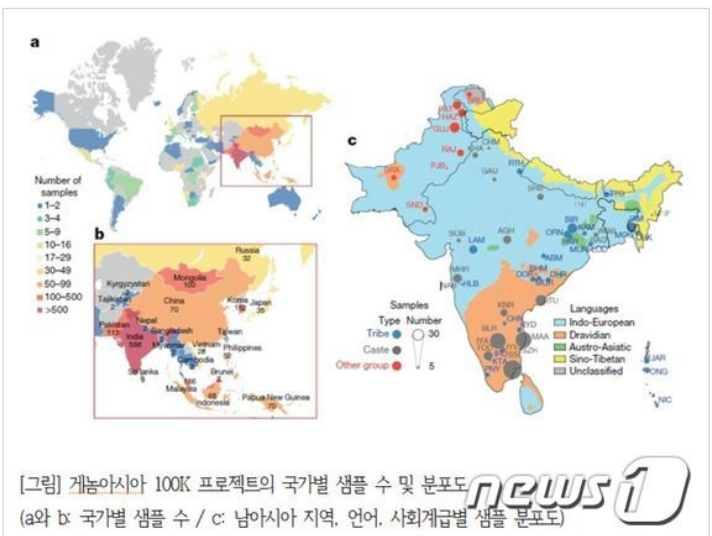
또 아시아에 거주하는 142개의 종족에게는 이전 연구에서 밝혀진 것보다 훨씬 더 다양한 유전적 특성이 존재한다는 사실을 밝히며, 이를 기반으로 아시아 민족별 주요 약물에 대한 반응이 다름을 규명해냈다.

예를 들어, 심혈관 질환 환자에게 주로 처방되는 항응고제 '와파린(Warfarin)'은 어떤 환자에게는 잘 반응해 치료에 효과적이지만, 특정 유전 변이를 가진 환자에게는 알레르기 등 약물 부작용을 일으킬 수 있다.

연구진은 와파린의 경우, 한국인, 중국인, 일본인 또는 몽골인과 같은 북아시아 조상을 가진 사람들이 예민하게 반응할 가능성이 클 것으로 예측했다.

아시아 인구는 전 세계 인구 77억 명 중 58%에 해당하는 45억 명이다.

그러나 지금까지 아시아인에 대한 게놈 데이터 연구가 많지 않았고 공개된 데이터 또한 부족해 아시아인 대상의 맞춤형 진단과 치료에는 어려움이 많았다.



게놈아시아 100K 프로젝트의 국가별 샘플 수 및 분포도. (분당서울대병원 제공) © News1

게놈아시아 100K 컨소시엄은 이번 연구를 통해 북방계 몽골 부족부터 남방계 인도네시아 작은 섬의 고립 부족에 이르기까지 각 종족별로 25명 내외의 유전체 데이터를 확보해 아시아 인종의 기원적 특성을 분석하고 유전체 데이터를 구축하는

데 성공했다.

이는 아시아인은 물론, 아시아인의 유전적 특성을 이어받은 전 세계 모든 인종을 대상으로 맞춤형 진단과 치료가 가능해지는 계기를 마련한 것으로 그 의미가 매우 크다고 분당서울대병원은 의미를 부여했다.

이번 컨소시엄의 공동 연구책임자이자 분당서울대학교병원 석좌교수인 서정선 교수는 "아시아인에 대한 유전체 정보가 많으면 많을수록 아시아인이 특정 질병에 걸릴 위험이 더 높은지, 특정 약물에 더 잘 반응하는지 분석해낼 수 있다"며 "앞으로 10만 명 아시아인 유전체 빅데이터를 성공적으로 완성해, 국내외 아시아인 관련 질병 및 약물 유전체 연구를 활성화하고 아시아인 맞춤 정밀의학 실현을 위한 기반을 마련하는 데 앞장설 계획"이라고 말했다.

분당서울대학교병원 백롱민 원장은 "앞으로 분당서울대학교병원은 아시아인의 질병 예측에 이와 같은 아시아인 빅데이터를 이용할 계획"이라고 밝혔다.

또 한 명의 공동연구책임자인 난양기술대학교 스테판 슈스터 교수는 "아시아인에게는 우리의 예상보다 훨씬 더 다양한 유전적 특성이 존재한다"며 "게놈아시아 100K 프로젝트가 전 세계 아시아인들이 건강한 삶을 영위하는 데 중요한 역할을 할 것"이라고 기대했다.

'게놈아시아 100K 이니셔티브' 컨소시엄은 이번 1차 연구 결과 발표 이후에도 지속적으로 연구를 이어갈 예정이다.

앞으로 아시아 전 지역에서 최대 10만 명의 유전체 분석을 완료해 그 성과를 전 세계 정밀의학 연구진 및 의료진을 위해 공개할 계획이다.

한편 마크로젠은 국내외 주요 연구 기관 및 기업과 협력해 아시아인 유전체 정보 기반 정밀의학 빅데이터를 축적하고 있다.

2013년에는 서울대 유전체의학연구소와 함께 몽골계를 포함한 북방아시안 게놈 프로젝트를 추진해 1000여 명 이상의 게놈 분석을 완료했다.

올 11월에는 분당서울대학교병원과의 공동연구를 통해 동북아시아 최대 규모인 1779명에 달하는 동북아시아인 참조 유전체 데이터베이스를 독자적으로 구축해 공개하기도 했다.

ad2000s@news1.kr