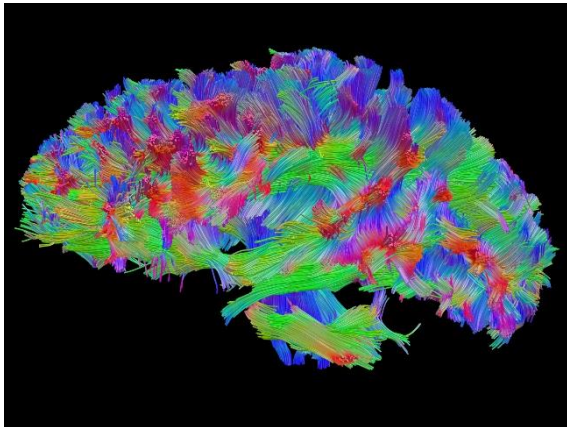


주간 뇌 연구 동향

2016-03-11



한국뇌연구원
뇌연구정책센터

01. 국내외 뇌 연구 학술 동향

1. CLK2 억제를 통한 SHANK3 결핍 연관 자폐 증상 완화

CLK2 inhibition ameliorates autistic features associated with SHANK3 deficiency

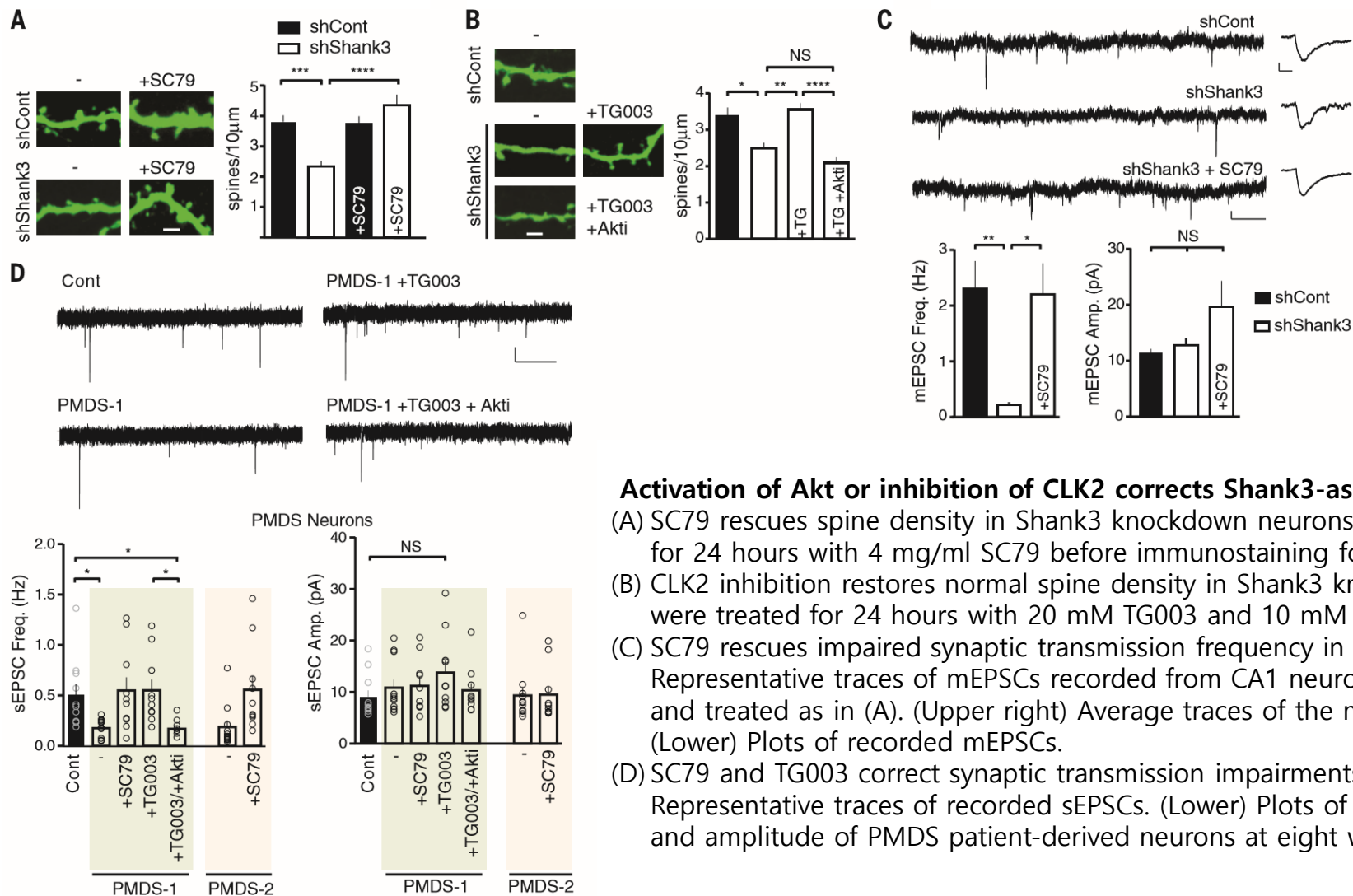
Michael Bidinosti,^{1*} Paolo Botta,^{3*} Sebastian Krüttner,³ Catia C. Proenca,¹
Natacha Stoehr,¹ Mario Bernhard,¹ Isabelle Fruh,¹ Matthias Mueller,¹
Debora Bonenfant,² Hans Voshol,² Walter Carbone,¹ Sarah J. Neal,⁴
Stephanie M. McTighe,⁴ Guglielmo Roma,¹ Ricardo E. Dolmetsch,⁴
Jeffrey A. Porter,¹ Pico Caroni,³ Tewis Bouwmeester,¹
Andreas Lüthi,³ Ivan Galimberti^{1†}

SCIENCE
11 MARCH 2016

- *SHANK3* (SH3 and multiple ankyrin repeat domains 3) 유전자의 불충분함(haploinsufficiency)은 자폐 스펙트럼 장애(ASD) 포함 펠랑-맥더미드 증후군(Phelan-McDermid syndrome, PMDS)의 신경 발달 장애를 유발하는 원인임. 스위스 노바티스 생명의학 연구소 Ivan Galimberti 박사 연구팀은 정량적 단백질체학을 이용하여, Shank3 결핍 신경 세포에서 인산 단백질체 (phosphoproteome)의 변화를 규명함. 연구팀은 단백질 키나제 B(PKB/Akt)-mTORC1(mammalian target of rapamycin complex 1) 신호전달의 하향조절(down-regulation)은 증가된 PP2A(serine/threonine protein phosphatase 2A)의 인산화와 활성화의 결과이며, 이는 PP2A 조절 서브유닛 B56β의 키나제인 CLK2의 수준 증가 때문임을 확인함. 또한, Akt의 약리적/유전적인 활성화 또는 CLK2의 억제가 Shank3 결핍 및 PMDS 환자 유래 신경 세포에서 시냅스 장애를 완화시켰으며, 또한, CLK2 억제는 Shank3 결핍 쥐 모델에서 정상적 사회성을 복원시킴을 확인함. 따라서, 이러한 연구결과는 제어불능의 Shank3 결핍 하위 신호전달 체계에 대한 새로운 기전적/잠재적 치료를 위한 기초 이해를 시켜주는 것임

01. 국내외 뇌 연구 학술 동향

1. CLK2 억제를 통한 SHANK3 결핍 연관 자폐 증상 완화



Activation of Akt or inhibition of CLK2 corrects Shank3-associated deficits.

- (A) SC79 rescues spine density in Shank3 knockdown neurons. Neurons were treated on day 14 in vitro for 24 hours with 4 mg/ml SC79 before immunostaining for green fluorescent protein.
- (B) CLK2 inhibition restores normal spine density in Shank3 knockdown neurons. Organotypic slices were treated for 24 hours with 20 mM TG003 and 10 mM Akt inhibitor (Akti).
- (C) SC79 rescues impaired synaptic transmission frequency in Shank3 knockdown neurons. (Upper left) Representative traces of mEPSCs recorded from CA1 neurons in organotypic slice cultures prepared and treated as in (A). (Upper right) Average traces of the mEPSCs amplitude for the cells shown (Lower) Plots of recorded mEPSCs.
- (D) SC79 and TG003 correct synaptic transmission impairments in PMDS neurons. (Upper) Representative traces of recorded sEPSCs. (Lower) Plots of 24 hours treatments on sEPSC frequency and amplitude of PMDS patient-derived neurons at eight weeks in vitro.

01. 국내외 뇌 연구 학술 동향

2. 정지와 수면상태에서의 공간지각 코딩을 위한 해마의 새로운 네트워크 규명

A hippocampal network for spatial coding during immobility and sleep

Kenneth Kay¹, Marielena Sosa¹, Jason E. Chung¹, Mattias P. Karlsson¹, Margaret C. Larkin¹ & Loren M. Frank^{1,2}

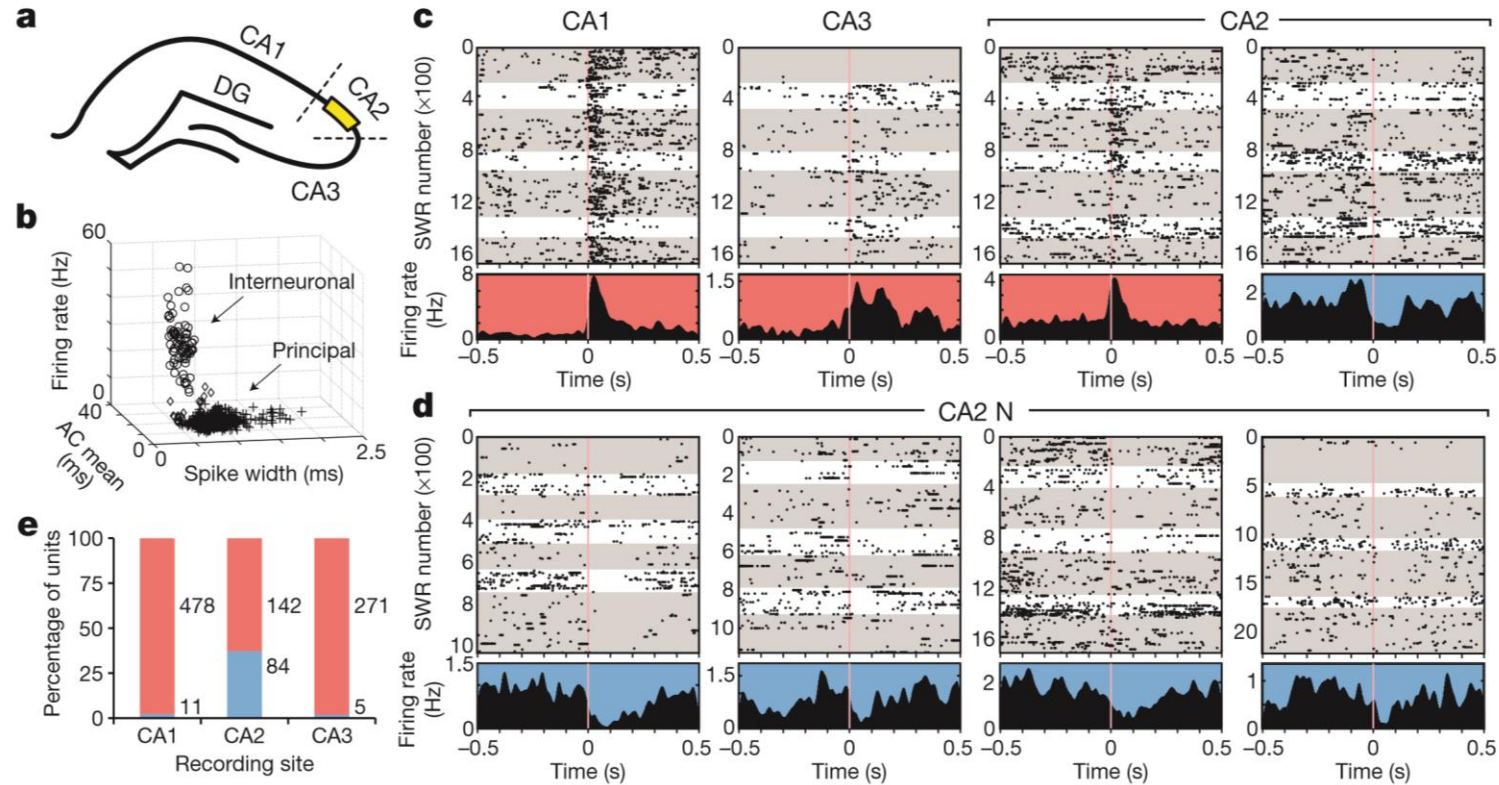
NATURE

10 MARCH 2016

- 동물은 움직임을 멈췄을 때 자신이 어디에 있는지 어떻게 알 수 있을까? 해마의 장소 세포는 대상이 이동하는 동안 그때그때의 위치에 대한 명확한 신경 코드를 제공하면서 공간을 이동 할 때마다 각각의 위치에서 발화하는 반면, 깨어있는 정지상태 동안에는 해마가 과거의 경험과 미래의 가능한 경험을 표시해주는 신경세포의 발화에 의해 지배되는 것으로 생각되어 옴. 하지만 해마가 어떻게 정지상태에서 현재 위치에 대한 표시를 만들어내는지에 대해서는 아직 분명하지 않음
- 미국 UCSF Loren M. Frank 박사 연구팀은 CA2의 하위 영역에 위치한 해마의 고유한 신경세포 집단('N' units, non-positively modulated by SWRs) 이 정지상태에서 현재 위치에 대한 신호를 보내고, 공간지각 코딩과 관련된 새로운 해마 전체 네트워크 패턴(hippocampus-wide network pattern)과 연관있음을 보고함. 또한, 위치에 대한 신호전달이 서파수면(slow-wave sleep)에서 일반적인 짧은 탈동기화(desynchronization) 기간에도 지속되어짐을 확인함
- 따라서 이러한 연구결과는 해마가 정지상태에서 현재 위치에 대한 분명한 표시를 생성해내며, 이는 이동이 없을 때 일어나는 경험 특이적인 기억 과정(mnemonic)임을 시사함

01. 국내외 뇌 연구 학술 동향

2. 정지와 수면상태에서의 공간지각 코딩을 위한 해마의 새로운 네트워크 규명



N units fire more at low speeds and during immobility. a, Firing of four example CA2 N units during task behaviour. Each row corresponds to an N unit, with spike rasters plotted above the traces. Left y axis and grey fill trace: head speed (cm s^{-1}) of the subject. Right y axis and blue fill trace: instantaneous firing rate (Hz). Right panels: spatial firing maps from corresponding task epochs. Grey: positions visited; coloured points (darker colour values at lower speeds): positions at which firing occurred, with each point opaque and plotted chronologically. b, Distribution of correlations (Pearson's r) between firing rate and log speed for each hippocampal unit population. c, Mean firing rates during task epochs (mean \pm s.e.m.; number of units: CA1: 478, CA3: 271, CA2 P: 142, CA2 N: 84). Across unit populations, N units showed the highest firing rates during non-SWR immobility (Kruskal–Wallis ANOVA, Tukey's post hoc tests for CA2 N greater than each other population. Moreover, N unit firing was higher during non-SWR immobility than during locomotion.

01. 국내외 뇌 연구 학술 동향

3. 단백질 품질 관리 기작 실패에 따른 단백질 응집과 단백질 이상 스트레스

Failure of RQC machinery causes protein aggregation and proteotoxic stress

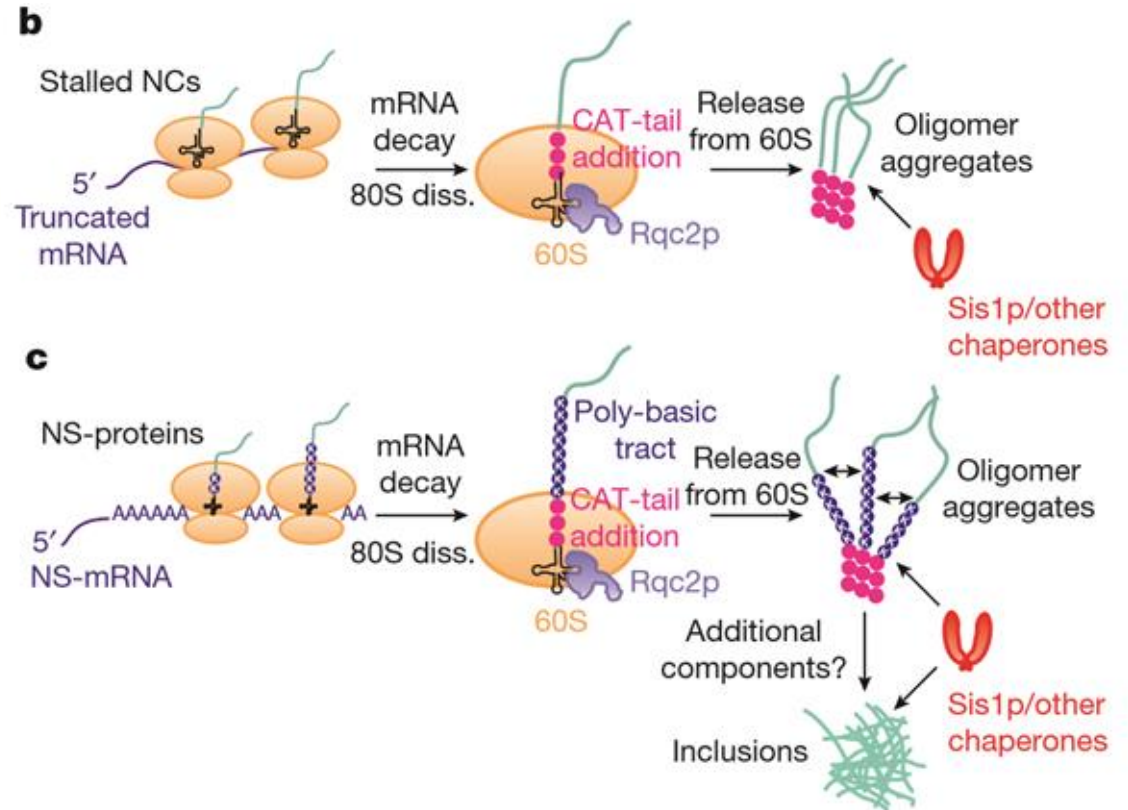
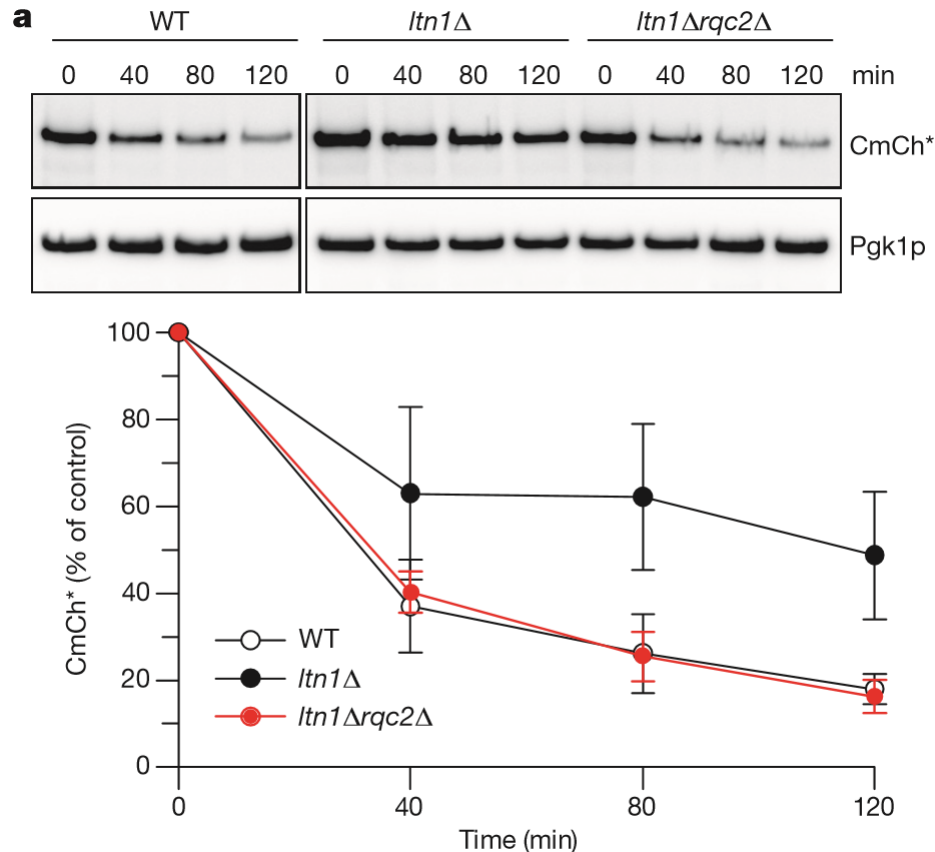
Young-Jun Choe^{1*}, Sae-Hun Park^{1*}, Timm Hassemer¹, Roman Körner¹, Lisa Vincenz-Donnelly¹, Manajit Hayer-Hartl¹ & F. Ulrich Hartl¹

NATURE
10 March 2016

- 종결 코돈(stop codon)이 결핍된 mRNA 번역은 초기 폴리펩티드에 카르복시 말단 폴리 리신이 추가되면서 리보솜 기능중지가 일어나고, 제대로 종결되지 못한 (non-stop) 단백질과 그 외 조기 종결된 초기 폴리펩티드들은 리보솜 품질 관리 기작(ribosome quality control, RQC)에 의해 인식되고, 단백질 분해의 타깃이 됨. 하지만, 이러한 과정의 실패는 아직 잘 알려지지 않은 메커니즘에 의해 신경 퇴행으로 이어짐
- 독일 막스플랑크 연구소 F. Ulrich hartl 박사 연구팀은 효모에서 핵심 RQC 구성요소인 E3 유비퀴틴 리가제 Ltn1p의 삭제가 세제 저항의(detergent-resistant) 응집체 및 불용 단백질(aggregates & inclusions)을 형성하는 정지된 단백질들의 원인임을 밝힘. 응집체 형성은 정지된 폴리펩티드에 RQC 구성 요소인 Rqc2p에 의해 추가되는 C 말단 알라닌/트레오닌 꼬리에 의존적이며, 불용 단백질 형성은 추가적으로 제대로 종결되지 못한 단백질에 존재하는 폴리 리신을 필요로 함. 응집체들은 다양한 세포질 샤페론들을 제거(sequester)하고, 따라서 일반적인 단백질 품질 관리 경로를 방해하게 됨
- 이러한 연구 결과는 리보솜-중지된 폴리펩티드의 단백질독성(proteotoxicity)을 설명하고, 단백질분해 항상성(proteostasis)을 유지하는데 RQC의 본질적 역할을 입증함

01. 국내외 뇌 연구 학술 동향

3. 단백질 품질 관리 기작 실패에 따른 단백질 응집과 단백질 이상 스트레스



Failure of RQC results in impairment of cytosolic quality control. a, CmCh* was expressed in WT, *ltn1Δ* and *ltn1Δrqc2Δ* cells and degradation followed by cycloheximide chase. CmCh* was detected by IB with anti-mCherry (top) and quantified by densitometry (bottom). b, c, Models for the aggregation of stalled NCs (b) and NS-proteins (c), resulting in chaperone sequestration and proteostasis impairment. Stalled NCs without poly-basic tract are generated from truncated mRNAs.

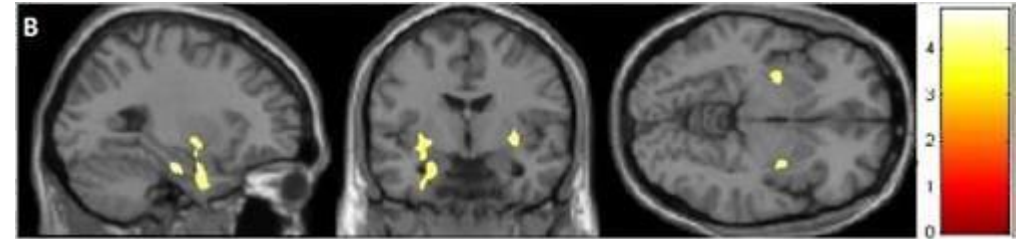
※ cytosolic carboxypeptidase Y* (CPY*), CPY* fused to mCherry (CmCh*), the nascent chain (NC), 'non-stop' (NS)

01. 국내외 뇌 연구 학술 동향

4. "뇌 특정부위 부피에 따라 치매약물 반응 달라" 출처 : 디지털타임스

부산대병원 이영민 교수연구팀, 뇌부피-치매약물 관련성 첫 규명

- 뇌의 특정 부위의 부피에 따라 치매치료 약물 반응이 다르게 나타나는 현상을 국내 연구진이 처음으로 알아냈다
- 부산대병원은 정신건강의학과 이영민 교수 연구팀이 뇌의 특정부위(조가비핵, 해마옆이랑, 뇌편도)의 부피와 치매치료 약물의 반응 간에 관련성이 있음을 세계 최초로 규명했다고 10일 밝혔다
- 이 연구결과는 뇌 특정 부분의 부피를 보고 치매 약물의 치료 반응을 예측할 수 있기 때문에 향후 치매증상의 원인, 치료반응 예측, 약물 개발 등에 큰 도움을 줄 것으로 기대된다
- 이번 연구성과는 세계 정신과학회지 가운데 가장 권위있는 'Journal of Clinical Psychiatry' 최근호에 실렸다
- 이 학술지는 SCI(과학기술 논문 인용색인)지수인 임팩트 팩터(논문이 실린 저널의 피인용 수)가 5.498(2014~2015)로 세계 정신과학회지 톱 10에 드는 권위있는 저널이다
- 연구를 이끈 이영민 교수는 "뇌 측정부위의 부피가 클수록 치매의 정신병적 증상에 대한 약물 반응이 좋은 것으로 나타났다"며 "연구를 진전시키면 망각, 환각 등에 작용하는 뇌 특정부위 부피를 보고 선택적으로 약물을 투약할 수 있고, 관련 치료약을 개발하는 데 큰 도움이 될 수 있을 것으로 본다"고 말했다



치매환자에서 망상, 환각 등의 정신병적 증상의 약물 치료 반응과 연관된 뇌 영역 모습(노란색으로 표시한 부분의 부피가 클수록 약물 반응이 좋다)

02. 과학 기술 정책 및 산업 동향

5. 뇌유래신경영양인자 유전자 많으면 치매 늦어 출처 : 메디칼트리뷴

- 뇌신경 세포를 성장시키는 단백질인 뇌유래신경영양인자(BDNF) 유전자가 많이 발현되면 치매나 알츠하이머병 발생 시기를 늦춘다는 연구결과가 나왔다
- 미국 러시대학 연구팀은 평균 81세 고령자 535명을 대상으로 사망 후 부검한 결과를 Neurology에 발표했다
- 연구팀은 대상자가 사망할 때까지 평균 6년간 추적 관찰하고 사망 후에는 뇌의 BDNF 유전자 발현 정도를 측정해 인지기능과 관련성을 검토했다
- 그 결과, BDNF 유전자가 많은 사람은 인지기능 저하를 늦추는 것으로 나타났다. 이 유전자 발현정도가 상위 10%군은 하위 10%군에 비해 인지기능 저하 속도가 약 50% 느렸다
- 특히 생전에 치매로 진단된 환자에서 이러한 관련성이 뚜렷했다
- 또한 BDNF 유전자 발현량은 병리학적으로 알츠하이머 진단을 받은 환자에서는 유의하게 적었지만, 육안적인 뇌경색이나 레비소체형치매, 해마경화증과는 무관한 것으로 나타났다
- BDNF유전자 발현정도와 인지기능저하의 관련성은 나이, 성별, 학력, 신경병리학적 소견을 보정해도 마찬가지였다
- 알츠하이머병의 특징인 플라크와 신경원섬유 변화가 인지기능에 미치는 영향 역시 BDNF 유전자 발현량에 따라 유의차를 보였다
- 플라크와 신경원섬유변화 소견이 강한(상위 10%) 알츠하이머병환자의 경우 BDNF 유전자 발현정도 상위 10%군에서는 하위 10%군에 비해 인지기능저하 속도가 약 40% 느리게 나타났다

02. 과학 기술 정책 및 산업 동향

6. 뇌 신경세포 작동, 광미세투석으로 실시간 측정한다 출처 : 연합뉴스

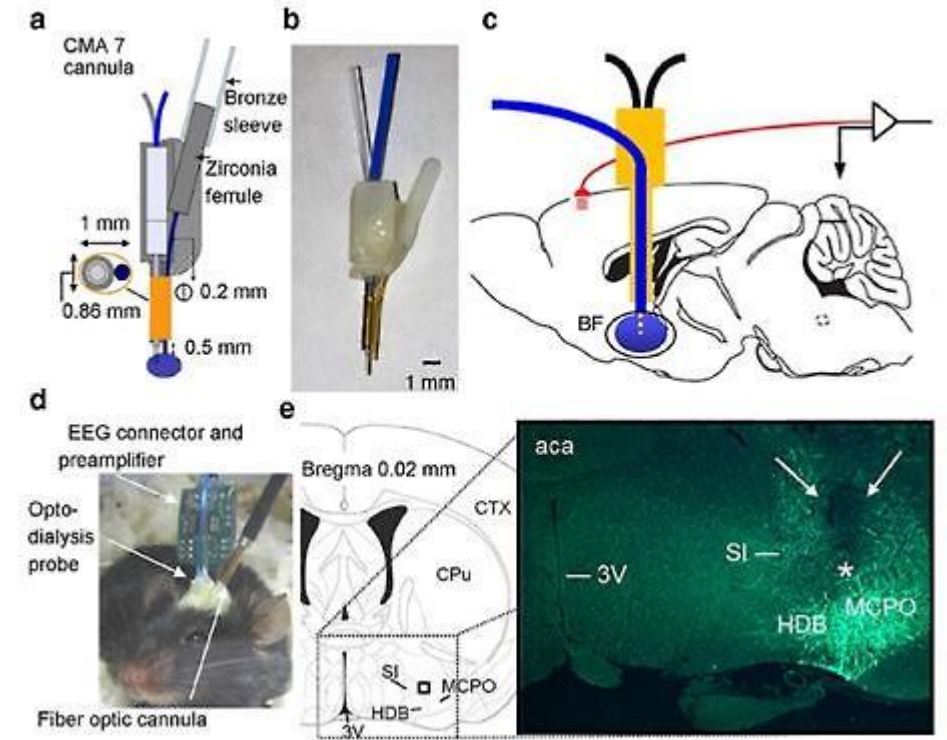
강동경희대병원 김태 교수 "뇌기능 규명·질환 치료에 기여"

- 한국과 미국 공동연구진이 뇌 신경세포에 특정 자극이 가해질 때 일어나는 변화를 실시간으로 측정할 수 있는 광미세투석(opto-dialysis) 탐침을 개발, 뇌가 각성 상태되는 과정을 밝혀냈다
- 강동경희대병원 정신건강의학과 김태 교수와 미국 하버드대 의대 라디카 바시어 교수 연구팀은 7일 광유전학(optogenetics)과 미세투석기술(microdialysis)을 융합한 광미세투석 탐침을 처음으로 개발, 뇌가 수면상태에서 깨어있는 (각성) 상태가 되는 과정을 규명했다고 밝혔다
- 광유전학은 빛에 감응하는 채널로돕신(channelrhodopsin)을 원하는 신경세포에 발현시킨 후 빛으로 자극해 세포 활성을 정밀 조절하는 뇌과학 연구방법론이다. 하지만 이 방법은 자극 부위 자체의 뇌화학적 변화를 측정할 수 없어 결과 해석에 어려움이 있었다
- 연구진은 이를 극복하기 위해 원하는 뇌 주변부의 신경전달물질을 측정할 수 있는 미세투석 탐침과 광섬유를 융합, 신경세포 자극과 동시에 뇌화학적 변화 측정 또는 약물투여를 할 수 있는 광미세투석 탐침을 개발했다
- 연구진은 광미세투석 탐침으로 그동안 명확히 밝혀지지 않았던 뇌가 각성상태가 되는 메커니즘을 새로이 규명했다
- 뇌 각성상태는 뇌간(brain stem)의 상행성 망상활성계(ascending reticular activating system)와 기저 전뇌(basal forebrain)에 의해 유지되는데, 기저전뇌 신경세포(뉴런)는 대뇌피질 전체로 자극 신호를 보내 각성상태를 유도한다
- 기저전뇌의 콜린성 세포는 이런 대뇌 활성화의 주역으로 알려졌으며 최근에도 기저전뇌 콜린성 세포를 활성화하면 각성상태가 연장된다는 보고가 있었다
- 하지만 글루타메이트(glutamate) 세포나 파브알부민 (parvalbumin) 세포 같은 비콜린성 세포의 활성화도 각성을 늘린다고 보고가 있고, 기저전뇌 콜린성 뉴런이 기저전뇌 내부의 파브알부민 뉴런을 흥분시키고 글루타메이트 뉴런을 억제하는 것으로 밝혀져 기저전뇌 뉴런의 각성 증진 메커니즘은 불투명한 상태다

02. 과학 기술 정책 및 산업 동향

6. 뇌 신경세포 작동, 광미세투석으로 실시간 측정한다 (계속)

- 연구진은 광미세투석 탐침으로 광자극 부위의 아세틸콜린 농도를 측정하고, 아세틸콜린 수용체 차단제를 투여하는 방법으로 기저전뇌 콜린성 뉴런의 작용을 관찰했다
- 그 결과 기저전뇌 콜린성 세포를 자극하면 각성상태가 증진되는 것과 별개로 기저전뇌 부위에서도 아세틸콜린이 증가했다. 또 역미세투석(reverse microdialysis)으로 아세틸콜린 차단제를 투여하면 광자극의 효과도 없어지는 것으로 나타났다
- 이는 기저전뇌의 콜린성 뉴런이 대뇌 뉴런을 직접 자극한 것이 아니라 기저전뇌 내부의 다른 뉴런에 영향을 줘 각성을 증진한다는 것을 보여준다고 연구진은 설명했다
- 김태 교수는 "광미세투석 탐침이 광자극이 자극 부위 주변의 뉴런에 미치는 영향을 밝히는 데 유용할 것"이라며 "앞으로 뇌기능 규명뿐 아니라 알츠하이머병과 조현증, 자폐증 등 질환 치료 정밀도를 높이는 데에도 기여할 것"이라고 말했다
- 이 연구 결과는 기존 광유전학을 한 단계 개선했다는 평가와 함께 미국뇌신경과학회(Society for Neuroscience) 학술지 '저널 오브 뉴로 사이언스'(Journal of Neuroscience, 2월 10일자)에 게재됐다



광미세투석 탐침 설명도(a)와 실물사진(b), 광미세투석 탐침을 쥐의 기저전뇌(BF)에 삽입하고 대뇌피질 뇌전도를 측정하는 모습(c), 광미세투석 탐침을 살아 있는 쥐의 뇌에 삽입해 실험하는 모습(d)과 실험 중 뇌를 형광촬영한 모습(e) [Journal of Neuroscience 논문 캡처]

02. 과학 기술 정책 및 산업 동향

1. 정부, 정밀의료 R&D 추진위 구성...바이오헬스 지원 출처 : 데일리팜

공공·민간 총 17인...전문가 중심 실무작업반도

- 정부가 미래형 맞춤형 치료 등 정밀의료(Precision Medicine) 산업화를 추진하기 위해 관련 추진위원회를 만들었다
- '바이오헬스 7대 강국 도약'을 위한 후속조치의 일환인데, 정부·공공기관·민간전문가 총 17인으로 구성된 위원회와 전문가로 구성된 8개 실무작업반으로 운영될 예정이다
- 보건복지부는 '정밀의료 연구개발 추진위원회'를 구성하고 8일 제1차 회의를 개최한다고 밝혔다
- 이번 추진위 구성을 살펴보면 복지부 방문규 차관을 위원장으로 하고 이동욱 보건산업정책국장이 간사를 맡아 위원회를 운영한다
- 이 외 정부·공공기관에서는 국립보건연구원장(현재 공석), 이강현 국립암센터 원장, 윤건호 한국보건산업진흥원 R&D진흥본부장, 윤석준 심사평가원 기획이사, 김필권 건보공단 기획이사, 한복기 국립보건연구원 유전체 센터장이 위원으로 활동할 예정이다

연번	분야	성명	소속 및 직급	비고
1	정부·공공	방문규	보건복지부 차관	위원장
2		이동욱	보건복지부 보건산업정책국장	간사
3			국립보건연구원 원장	현재 공석
4		이강현	국립암센터 원장	
5		윤건호	한국보건산업진흥원 R&D진흥본부장	
6		윤석준	건강보험심사평가원 기획이사	
7		김필권	국민건강보험공단 기획이사	
8			한복기	국립보건연구원 유전체센터장
9	민간	김선영	서울대 생명과학부 교수	보건과학기술자협의회 위원장
10		방영주	서울대 의과대학 교수	연구중심병원협의회 회장
11		김현창	연세대 의과대학 부교수	실무작업반장 (코호트)
12		박응양	성균관대 의과대학 교수 삼성유전체연구소장	실무작업반장 (오믹스)
13		황희	서울대 의과대학 교수 분당서울대병원 정보센터장	실무작업반장 (진료정보)
14		신수용	서울아산병원 의생명정보학과 조교수	실무작업반장 (보건의료빅데이터)
15		김홍진	인성정보(주) U헬스사업부 본부장	실무작업반장 (정보보안·표준화)
16		이학중	서울대 의과대학 교수	실무작업반장 (모바일헬스)
17		최경석	이화여대 법학전문대학원 교수	실무작업반장 (법제도)

02. 과학 기술 정책 및 산업 동향

1. 정부, 정밀의료 R&D 추진위 구성...바이오헬스 지원 (계속)

- 민간에서는 김선영 서울대 생명과학부 교수, 방영주 서울의대 교수, 김현창 연대의대 부교수, 박웅양 성대의대 교수, 황희 서울의대 교수, 신수용 서울아산병원 의생명정보학과 조교수, 김홍진 인성정보 U헬스 사업부 본부장, 이학중 서울의대 교수, 최경석 이대 법학전문대학원 교수가 참여한다
- 추진위는 정밀의료 연구개발 추진과 관련된 계획과 투자방향 등 주요사항을 심의·자문하는 역할을 맡는다. 정밀의료 산업화 추진을 위해 연구개발 추진전략 수립과 필수 기술과 투자 우선순위 결정, 추진체계 등이 그것이다
- 실무작업반은 정밀의료 요소기술별 8개로 나뉘어 활동하는데 ▲코호트 ▲오믹스 ▲모바일 헬스케어 ▲진료정보(의료기관) ▲보건의료 빅데이터(공공기관) ▲정보보안·표준화 ▲법·제도·윤리 ▲융합·국제협력으로 구성됐다. 반장은 민간전문가로 하고, 외부 전문가 각 2~3인으로 구성된다
- 이 외에도 복지부는 국내 최고 전문가 10인 내외로 자문위원회를 구성해 정밀의료 전반에 대한 통합 자문 역할을 맡길 계획이다
- 방문규 차관은 "정밀의료 연구개발 추진위가 미래 정밀의료 산업화 기반을 마련하는데 시발점"이라며 "국가적 연구역량을 결집하고, 전략적이고 종합적인 연구개발로 맞춤형 치료 등 미래 시장을 선점할 수 있도록 최선을 다하겠다"고 밝혔다
- 한편 정밀의료란 개인 유전체와 진료정보를 고려한 맞춤형료(유전체 의학)와 건강, 생활환경, 습관(Lifelog) 정보에 기반한 사전적 건강관리(모바일 헬스케어)가 통합된 맞춤형 예측 의료(예방·진단·치료) 서비스를 말한다

02. 과학 기술 정책 및 산업 동향

2. '게놈' 넘어 앞으로 30년 '정밀의료' 시대로 출처 :코메디닷컴

- 지난 30년간 세계 보건의료계를 뒤흔들었던 키워드가 '게놈(genome)'이라면 앞으로 30년은 '정밀의료(precision medicine)'에 초점이 모아질 전망이다. 인간 게놈 프로젝트를 통해 잠겼던 유전체 정보가 풀리고, 이를 해석해 의학적으로 적용하는 기술이 급속도로 발전하면서 이른바 미래형 맞춤형의학인 정밀의료에 정부와 기업의 역량이 결집되고 있다
- 정밀의료는 맞춤형 예측의료 서비스라 할 수 있다. 대규모 인구집단 코호트와 건강정보기록(EHR), 게놈 해독 기술, 생물학적 정보 분석 기술, 빅데이터 사용 기술, 모바일 헬스케어 등이 모두 어우러진 차세대 의료접근법이다. 즉 유전체와 진료정보를 고려한 개인 맞춤형의료에 건강과 생활환경, 습관 등의 코호트 연구 분석을 기반으로 한 사전적 건강관리를 통합한 서비스다
- **한-미 양국, 정밀의료 공동연구** = 정밀의료는 지난 해 초, 미국 오바마 대통령의 연두 교서를 통해 이슈가 됐다. 오바마 정부는 올해에만 2억2000만달러, 우리 돈으로 2600억원을 정밀의료 연구개발에 투자하겠다고 밝혀 세계의 이목을 끌었다. 영국도 마찬가지다. 2014년부터 시작해 내년까지 영국인 10만명의 유전체를 분석하는 프로젝트에 5천억원 이상을 쏟고 있다
- 미국은 국립보건원(NIH) 주도로 지난해 5월 '정밀의료계획 추진위원회'를 구성해 가동하고 있다. NIH는 코호트 구축, 국립암센터(NCI)는 암유전체 발굴과 확대 연구, 식품의약국(FDA)은 개인정보보호 기반 오픈소스 플랫폼 구축, 보건사회복지부 산하 국가헬스케어조정관실(ONC)은 상호운영성 표준을 각각 개발하고 있다. 전체 예산의 60%는 코호트 구축에 소요된다
- 지난해 대통령 방미 중 미국과 정밀의료 공동연구 실무협의체를 구축한 우리나라도 올해 정밀의료 연구개발에 시동을 건다. 정밀의료 연구개발 추진위가 구성돼 내일(8일) 첫 회의를 가질 예정이다. 정부와 공공기관, 민간 전문가 등 총 17명으로 구성된 추진위는 산하에 코호트와 오믹스(omics, 유전체학+단백질체학), 진료정보, 빅데이터 등 8개 실무작업반을 둘 계획이다

02. 과학 기술 정책 및 산업 동향

2. '게놈' 넘어 앞으로 30년 '정밀의료' 시대로 (계속)

- 정밀의료 추진을 위한 밑거름은 확보돼 있다는 평이다. 전 국민 건강정보 데이터베이스와 국민의 2%에 해당하는 1백만명에 대한 국제적 수준의 코호트 데이터가 건강보험공단과 건강보험심사평가원에 구축돼 있다. 국립보건연구원은 DNA와 조직, 혈액 등 인체유래물 정보 67만명분을 국가 바이오뱅크 네트워크를 통해 추가로 확보하고 있다
- 정밀의료 연구개발 추진위원장인 방문규 보건복지부 차관은 "정밀의료 연구개발 추진위가 미래 정밀의료 산업화 기반을 마련하는 시발점"이라며 "국가적 연구역량을 결집하고, 전략적, 종합적 연구개발을 통해 맞춤형 치료 등 미래 정밀의료 시장을 선점할 수 있도록 최선을 다하겠다"고 말했다
- ▲**국내외 민간시장, 불붙은 유전체 분석 서비스** = 정밀의료의 핵심은 게놈 프로젝트에서 발전된 유전체 분석이다. 모든 유전자 정보의 염기서열을 해독해내 질병에 대한 유전적 위험을 알려주는 것이 핵심이다. 할리우드 배우인 안젤리나 졸리는 유전자 검사를 통해 유방암 발병 위험이 높은 BRCA 보인자라는 것을 알고 미리 유방절제술을 받아 화제가 되기도 했다
- 지난 2003년 게놈 프로젝트가 완료된 이래 유전체 정보를 해독하는 비용과 시간은 대폭 줄어들었고, 국내외 민간 시장에서는 개인 유전체 정보를 분석해주는 서비스 경쟁에 불이 붙었다. 최윤섭 성균관대학교 휴먼ICT융합학과 교수는 "모든 개인이 유전정보를 가지게 되는 것은 시간문제가 될 것"이라고 내다봤다
- 미국 구글벤처스가 투자해 지난 2006년 설립된 스타트업인 '23andME'은 99달러, 우리 돈으로 10만원만 내면 6~8주 만에 120개 질병의 위험도와 21개 약물에 대한 민감도, 보인자, 개인 특성 등을 분석해준다. 지난해 6월에 1백만명 분석을 돌파했고, 이 중 80%의 고객으로부터 데이터를 기부 받아 대학, 기업 등과 유전학 공동연구도 진행 중이다. 글로벌 제약사인 화이자, 미국의 대표적 바이오기업인 제넨텍 등 14개 회사 및 대학과 파트너십을 맺었다
- 2008년 설립된 미국의 '패스웨이 지노믹스(pathway genomics)'도 비슷한 곳이다. 이 업체는 지난 1월에 열린 세계가전전시회(CES)에서 'OME'란 앱을 선보여 주목받았다. 이 앱은 개인 유전정보와 애플의 헬스케어 플랫폼인 '헬스킵트', 웨어러블 업체인 핏빗, 개인GPS의 데이터를 모아 IBM의 인공지능 컴퓨터 '왓슨'이 분석한 맞춤형 건강조언을 제공해준다

02. 과학 기술 정책 및 산업 동향

2. '게놈' 넘어 앞으로 30년 '정밀의료' 시대로 (계속)

- 세계적 ICT기업인 애플과 IBM도 유전체 분석 서비스에 참여해 대학, 병원 등과 연구를 진행하고 있다. 아이폰 기반 의료연구 플랫폼인 리서치키트를 출시한 애플은 여기서 취합한 데이터를 클라우드 서버에 저장해 연구자들이 DNA 관련 연구를 진행할 수 있도록 지원하고 있다. IBM도 클라우드 기반의 게놈 애널리틱스를 개발해 세계적 암연구소들과 협력하고 있다
- 우리나라 기업들도 유전체 분석 시장을 선점하기 위해 속도를 내고 있다. 지난 1997년 설립된 마크로젠이 대표주자다. 마크로젠은 2009년에 서울대 유전체의학 연구소와 공동연구로 한국 30대 성인남성의 유전자 분석 결과를 네이처에 발표하기도 했다. 영아의 DNA칩을 이용해 염색체를 분석하는 '게놈 스캐닝'과 산전 유전체 검사 서비스인 '패스트(feast)'를 런칭했다
- 지난해에는 분당서울대병원에 '아시아 정밀의학 센터'을 설립하기로 협약을 맺었다. 마크로젠은 이곳에 '게놈 데이터 뱅크'를 구축하고, 서울대와 공동연구 중인 '아시아 10,000 게놈 프로젝트' 등을 통해 확보한 다양한 유전체 분석 정보를 분당서울대병원의 의료정보와 통합해 정밀의료를 실현해 나갈 계획이다
- 최근 아시아 19개국이 참여하는 비영리 컨소시엄인 '게놈아시아 100K 이니셔티브'에 공동연구대표로 참여한 마크로젠 서정선 회장은 "자체적으로 추진 중인 아시아 10,000 게놈 프로젝트는 물론 아시아인을 대상으로 한 대규모 유전체 분석 프로젝트를 주도해 한국이 '아시아 정밀의학 이니셔티브'를 이끌어 나갈 수 있는 발판을 마련해 나갈 수 있을 것"이라고 말했다

02. 과학 기술 정책 및 산업 동향

2. '게놈' 넘어 앞으로 30년 '정밀의료' 시대로 (계속)

- 테라젠 계열사인 이텍스 제약과 2010년 합병해 설립된 테라젠이텍스도 유한양행과 함께 60만개 DNA를 해독해 특정 질병의 발병 가능성을 알려주는 '헬로진' 서비스를 제공하고 있다. 지난해에는 세계 최대 염기서열분석 장비회사인 일루미나의 해독기술을 업그레이드하는 데 성공했다. 유전체 분석의 정확도는 물론, 비용 대비 데이터 생산성도 두 배로 높였다
- 테라젠이텍스 관계자는 "글로벌 선진 기업의 기술을 그대로 제공하는 평준화된 서비스에서 벗어나 자체적으로 축적된 실험과 분석 노하우를 접목해 더욱 가치 있고 차별화된 고객 서비스로 발전시키고 있다"고 말했다. 이 업체의 게놈해독팀은 한국 호랑이, 한국 독수리, 4500년 전 모타동굴에서 발견된 아프리카인의 유전체를 잇따라 분석해 주목받았다
- 유전체 기반 생명공학 기업인 디엔에이링크도 4만 건의 한국인 데이터베이스를 확보하고 있는 것으로 알려져 있다. 전국 800여개 병의원을 통해 질병 감수성과 약물 부작용 및 효능, 개인 특성, 유전성 질환 등 최대 150개에 이르는 개인 유전체 분석 정보를 제공하고 있다.



감사합니다