

한국인 유전체 시료의 효율적 관리를 위한 시료 정보 관리 시스템†

양은주*, 신용국*, 김준우*, 김규찬**, 한복기*

*국립보건원 유전체연구소 유전자원관리실

**국립보건원 유전체연구소 유전체역학정보실

email: ejyang@ngri.re.kr

An Information System for Efficient Management of Genomic Specimens from Koreans

Eun Joo Yang*, Yong Kook Shin*, Jun Woo Kim*, Kuchan Kimm**, Bokghee Han*
National Genome Research Institute, KNIH

요 약

본 논문에서는 지역사회 유전체역학센터 및 질환군별 유전체연구센터로부터 수집되는 한국인 유전체 시료와 이에 관련된 시료 접수 정보, 시료 보관 위치 정보, 시료 정도 관리(Quality Control) 정보, 분양 정보 등을 체계적으로 저장·관리하기 위하여 시료 정보 관리 시스템을 구축하였다. 시료 접수자 및 정보 관리자는 시료 정보 관리 시스템을 통해 인간의 DNA, cell, serum, urine 등과 같은 유전체 시료를 접수하고 관리할 수 있으며 이들 정보에 대한 집계 현황을 참조할 수 있다. 또한, 지역사회 유전체역학센터 및 질환군별 유전체연구센터에서 입력한 개인식별 정보, 임상 정보, 생활습관 정보 등과 유전체 시료 정보와의 연계가 가능하다. 이는 관련 연구진에게 인간 유전체 시료를 활용할 수 있는 기반을 제공함으로써 유전체 연구의 활성화에 기여할 수 있다.

1. 서론

최근의 생물정보학 분야는 인간 유전체 프로젝트(Human Genome Project: HGP)의 진행과 함께 첨단 학문의 한 축으로써 급속도로 발전하고 있다. 이러한 생물정보학을 기반으로 한 생체와 유전자 및 단백질 정보기술은 궁극적으로 질환 발병유전자들을 규명하여, 예방 및 치료를 가능하게 할 것이며, 나아가서는 인종간, 민족간, 개인간의 유전적 차이에 따라 치료 기술이 달라지는 맞춤의학의 발달을 도모할 것이다. 따라서, 세계 각국은 이들 연구의 근원이 되는 인간 유전체 시료의 중요성을 인식하여 각종 질환 관련 유전체 시료 정보를 체계적으로 관리하기 위한 시스템 및 데이터베이스 구축을 위해 노력하고 있다.

미국 Coriell Cell Repositories의 경우, cystic fibrosis, huntington disease, 소아당뇨 등을 비롯한 여러 가지 질병원인 유전자 발굴에 사용되는 cell 및 cell cultures로부터 생성되는 정보를 관리하고 있다[1]. 미국 ATCC (American Type Culture Collection)에서는 microorganisms (예를 들어, bacteria, bacteriophages, fungi, algae, yeast, and protozoa), mixed cultures와 consortia, cell lines과 hybridomas, multiple sequences, plasmids, 호스트가 없는 것들 (예를 들어, purified DNA, libraries, associated rDNA materials), animal, embryos,

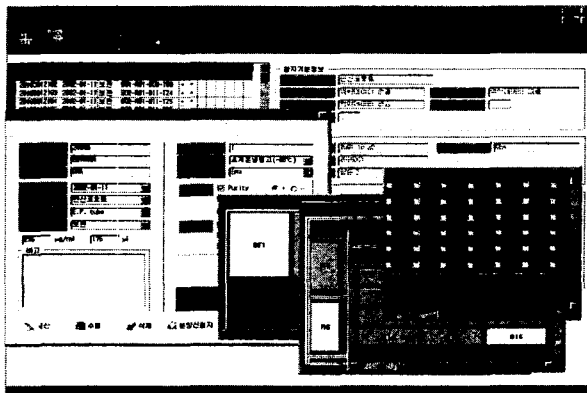
plant tissue cultures, seeds 등과 같은 20000 종 이상의 생물학적 시료와 함께 관련 정보를 관리하고 있다[2]. 미국 BacPac Resource Center는 BAC&PAC Genomic DNA 라이브러리 정보를 관리·서비스하고 있다[3]. 미국 Human Cell Bank, Genotyping & Tissue Culture Facility Core에서는 세계 여러 다른 cell bank에서 보기 드문 여러 종류의 cancer cell line과 DNA 정보를 관리·서비스하고 있다[5]. 미국 Research Genetics, Inc.는 yeast나 BACs를 만드는데 사용되는 *E. coli*, 인간 BAC 라이브러리 일부를 만드는데 사용되는 human cell line, 마우스와 인간 BAC 라이브러리를 만드는데 사용되는 plasmid 벡터 등 인간, 쥐, 침팬지, 개코원숭이, 소, 고양이 등의 BAC 라이브러리나 염기서열을 결정하는데 필요한 시료 정보를 관리하고 있다[6]. 영국의 Human Genome Mapping Project Resource Centre에서는 인간 게놈 프로젝트를 수행하는 연구자에게 생물학적 시료와 함께 관련된 정보의 제공과 교육 서비스를 담당하고 있다[4]. 영국의 UKNCC(United Kingdom National Culture Collection)는 방선균, algae, bacteria, cyanobacteria, filamentous fungi, protozoa, mycoplasma, yeast와 같은 미생물 시료 정보를 관리하고 있다[7]. 국내의 경우, 현재 체계적으로 수집되어 관리·분양되고 있는 유전자원들은 DNA library 및 한국 토착 미생물과 조류 유전체 등에 국한되어 있으며 한국인의 유전체 시료와 관련 유전정보를 체계적으로 관리·운영하고 있는 시스템은 거의 전무한 상태이다[9]. 따라서, 본 연구에서는 한국의 지역사회 유전체역학센터 및 질환군별 유전체연구센터로부터 수집되는 한국

† 이 연구는 2001년도 보건복지부 바이오정보기술개발사업 (HMP-00-GN-00-0001)의 지원으로 수행되었음.

탁한 센터명, 시료종류(cell, DNA 등), 현재시료상태(시료정보가 입력되었는지 미입력 되었는지의 여부) 등의 조건에 따라 검색이 가능하다. 검색시 접수번호와 bank번호로 정렬(오름차순)이 가능하다. 또한, 접수된 시료에 대한 시료현황, 배치번호, 보존위치 등의 정보를 입력할 수 있다. 즉, 저장된 시료의 종류와 수량(보관 tube 수), 시료 이용 현황(분양여부 등) 등 시료현황을 검색할 수 있으며, '시료등록' 버튼을 선택하여 배치번호, 보관방법(온도), 보관 위치, 정도 관리 결과 정보 등을 입력할 수 있다. 보관 위치의 종류로는 deep freezer, LN₂ tank(rack번호, box번호, tube번호 입력)를 선택할 수 있으며, 보관 시료마다 바코드번호(11자리)가 부여된다. 또한, 등록된 시료의 보관 위치, 정도 관리 결과, 수량 등을 확인할 수 있다. 시료 접수 프로그램에서 정상적으로 접수한 항목은 현재 상태의 값이 '접수중'이라고 표시되며 각 센터로부터 환자임상정보, 생활 습관정보가 오지 않고 시료가 먼저 온 경우, 접수한 시료건에 대해서는 '미입력'이라고 표시된다. 위 [그림 4]에서 해당 데이터를 선택 후 더블클릭 하면, 세부적인 시료 보관 위치 정보 입력 화면이 디스플레이 된다.

3.2 시료 정보 입력

아래 [그림 5]의 좌측상단에는 해당 시료가 분주된 튜브들의 정보를 보여주는 것이며, 우측상단에는 해당시료의 환자 기본정보가 나타난다.



[그림 5] 시료 위치 정보 입력 화면

위 [그림 5]의 우측 하단은 DNA를 Deep freezer에 보관하기 위해 시료 보관 위치 정보를 입력하는 화면이다. 시료 보관 위치는 해당 deep freezer와 LN₂ tank의 실제 보관 위치를 도식화하였으며 시료 보존용 tube의 보관 위치는 해당 위치를 클릭해서 지정하면 된다.

3.3 통계 정보 조회

접수날짜별 현황: 날짜별로 접수, DB에 등록된 시료 건수 출력

| 접수 일자 | 시료종류 | 상태 | 접수건수 | 등록건수 | 분양건수 | 잔여건수 |
|------------|------|-----|------|------|------|------|
| 2002-04-10 | 세포 | 접수중 | 200 | 200 | 0 | 0 |
| 2002-04-10 | 세포 | 미입력 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| 2002-04-10 | DNA | 접수중 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| 2002-04-10 | DNA | 미입력 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| 2002-04-10 | 혈청 | 접수중 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| 2002-04-10 | 혈청 | 미입력 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| 2002-04-10 | 소변 | 접수중 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| 2002-04-10 | 소변 | 미입력 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| 2002-04-10 | 총합 | 접수중 | 200 | 200 | 0 | 0 |
| 2002-04-10 | 총합 | 미입력 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| 2002-04-10 | 총합 | 합계 | 200 | 200 | 0 | 0 |

[그림 6] 접수날짜별 시료 현황 정보 출력 화면

시료 현황 검색: 각 센터별로 등록된 시료 종류 및 시료수량, 분양 여부 등을 출력

| 센터명 | 시료종류 | 상태 | 접수건수 | 등록건수 | 분양건수 | 잔여건수 |
|------|------|-----|------|------|------|------|
| 2502 | 세포 | 접수중 | 2555 | 177 | 0 | 0 |
| 2504 | 세포 | 미입력 | 2187 | 177 | 0 | 0 |
| 2508 | 세포 | 접수중 | 2348 | 0 | 0 | 0 |
| 0 | 세포 | 미입력 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| 0 | 세포 | 접수중 | 0 | 0 | 0 | 0 |
| 0 | 세포 | 미입력 | 0 | 0 | 0 | 0 |

[그림 7] 센터별 시료 현황 정보 출력 화면

5. 결과 및 고찰

한국인의 유전체 시료 즉, DNA, cell, serum, urine 등과 관련된 시료 접수, 시료 보관 위치, 시료 정도 관리(Quality Control) 결과, 분양 정보 등을 체계적으로 저장·관리하기 위한 시료 정보 관리 시스템을 구축하였으며, 현재 국립보건원 유전체연구소 유전자원관리실에서 사용·운영하고 있다. 본 시스템의 구축 결과 다량의 유전체 시료들을 신속·정확하게 관리할 수 있었으며, 시료와 관련된 방대한 양의 정보도 체계적으로 관리할 수 있었다. 따라서, 본 시스템은 지역사회 유전체 역학센터 및 질환군별 유전체연구센터에도 확대 적용할 예정이며, 향후 한국인 유전체 연구를 위한 기초기반 조성에 중요한 역할을 담당할 것으로 사료된다.

참고 문헌

[1] <http://arginine.umdj.edu/>, 2002.
 [2] <http://www.atcc.org/>, 2002.
 [3] <http://www.chori.org/bacpac/>, 2002.
 [4] <http://www.hgmp.mrc.ac.uk/>, 2002.
 [5] <http://www.niehs.nih.gov/centers/fac-core/hvd-fac2.htm>, 2002.
 [6] <http://www.resgen.com/>, 2002.
 [7] <http://www.ukncc.co.uk/>, 2002.
 [8] Carlo Zaniolo, Stefano Ceri, Christos Faloutsos, Richard Snodgrass, V. Subrahmanian, and Roberto Zicari, "Advanced Database Systems", Morgan Kaufmann Publishers, 1997.
 [9] 신용국, 정순영, 한복기, "유전자원 관리를 위한 연구동향", 보건산업기술동향 10:43-47, 2002.