



## · 최신 의학상식 ·

# 인간게놈 프로젝트



김 용 석

(한양대학교 의과대학 생화학교실 조교수)

## 서론

2000년 4월 6일 미국 Maryland주 Rockville에 위치한 Celera Genomics사가 “한 인간의 전체 유전자 염기서열을 완전히 해독하였고 이들 유전자 절편의 배열작업에 착수하여 2000년말까지 인간의 유전자 지도를 완성하겠다”고 발표하였다. 1988년 Human Genome Organization(HUGO)이 설립되고 같은 해에 미국 Cold Spring Harbor Laboratory에서 human genome mapping and sequencing에 대한 첫번째 모임 이후 지난 13년간 전세계의 50여 개국으로부터 1000명 이상의 학자들이 참여하여 추진해온 인간게놈프로젝트(Human Genome Project:HGP)는 30억 개에 달하는 염기로 구성되는 5만-10

만개로 추정되는 인간 유전자의 염기서열구성과 그 배열상태를 파악하고 각 유전자의 역할을 규명하는 작업이다. 이후 HUGO와는 별도로 1999년 9월부터 인간 게놈의 유전자 염기서열 분석을 시작한 Celera Genomics사는 초고속 컴퓨터를 이용하여 유전자 염기서열해독을 먼저 끝냄으로써 2003년에 인간 유전자 지도를 완성하기로 한 HUGO와의 경쟁에서 일단 앞선 셈이다. 따라서 HGP의 기초작업은 이미 끝난 셈이고 그 최종 목표인 각 유전자의 역할 규명 작업이 남아있다. 이러한 유전자 기능해석(functional genomics)이 완성되면 인간생명 현상의 비밀을 밝히는 유전정보가 규명되는 셈으로 의학 및 생물학에 있어 예기치 못할 진보의 토대가 구축되는 것이다.

## 유전정보의 규명

생명체의 유전정보는 DNA 및 RNA라는 핵산물질로서 이 중 DNA는 세포 핵 내 염색체에 존재한다. 인간의 한 세포 당 46개(23쌍)의 염색체가 존재하며 각 염색체는 histone 단백질에 DNA가 감겨진 형태이다. DNA는 인산, 당 및 염기로 구성되는 각 뉴클리오타이드라는 단위핵산물질의 고분자 중합체로서 1869년 Frederick Miescher에 의해 그 존재가 확인되었다. DNA를 구성하는 단위핵산 물질인 뉴클리오타이드는 그 구성 염기 종류에 따라 A, T, C 및 G로 분류되며 이들 아데닌(A), 타이민(T), 사이토신(C) 및 구아닌(G) 등 네 가지 염기는 특정한 순서에 따라 배열되어 있다. DNA를 구성하는 염기의 수는 생물체의 종류에 따라 틀리며 인간의 경우 그 염기 수는 30억개에 달하는 것으로 알려져 있다. 1953년 4월 25일자 Nature지에 게재된 Watson과 Crick의 "Molecular structure of nucleic acids" 논문은 두 가닥의 ---당-인산-당-인산---의 긴 사슬이 나선상으로 꼬여있는 DNA 입체구조를 규명하였다. 여기서 -당-인산-당-인산-의 사슬은 DNA의 골격구조에 해당되며 그 골격구조 중 당 성분에 염기가 결합되어 있는 것이다. 한편 DNA와 함께 세포 내 핵산물질인 RNA는 그 구조와 구성 염기에 있어 DNA와 약간의 차이가 있다. 즉, DNA가 두 가닥으로서 나선형의 서로 감겨있는 구조임에 비해 RNA는 단일가닥이며 그 구성성분 중 당은 DNA의 deoxyribose 대신에 ribose이고 구성 염기는 DNA의 타이민(T)이 RNA의 경우 유라실(U)로 대체되어 있는 것을 제외하면 나머지 염기종류는 동일하다. 따라서 A, T, C, G로 구성되는 DNA의 염기조성이 RNA의 경우 A, U, C, G로 구성된다. 세포 내 유전정보 전달이라는 개념은 결국 DNA라는 형태의 유전정보가 단백질이라는 형태의 생체물질로 표현됨을 가리킨다. 이 과정에서 DNA라는 유전정보는 RNA 형태로 전사되고 이후 세포 내에서 만들어지는 단백질로 전달되는데 그 이유는 DNA를 구성하는 A, T, C 및 G

중 세 개씩의 염기배열 즉, codon이라 부르는 유전정보 형태가 각기 그에 상응하는 아미노산 종류를 결정지움에 따라 결과적으로 DNA 염기 배열에 의해서 결정된 여러 개의 아미노산들이 중합되어 단백질을 만들기 때문이다. 예를 들면 DNA 염기배열 중 ATG가 아미노산 중 메티오닌을, GCA가 알라닌을, AAT가 아스파라진을 결정지으므로 DNA의 유전정보가 ATG-GCA-AAT---라고 하면 이에 상응한 단백질을 구성하는 아미노산은 메티오닌-알라닌-아스파라진---등의 순서로 이루어진다. 이러한 유전암호(genetic code)의 해독은 1961년 미국의 Marshall Nirenberg와 Severo Ochoa에 의해서 대부분 파악되었다.

염색체 중에는 실로 많은 유전자가 있으며 이들 유전자 전부가 단백질 합성에 관여하지는 않는다. 이들 유전자는 단백질을 합성하는 구조 유전자와 이것을 지배하는 운영 유전자 및 이것을 조절하는 조절 유전자로 구성됨이 Francois Jacob과 Jacques Monod의 Operon 이론으로서 설명되었다. 이에 따라 환경 변화에 따른 개체별 유전자 발현의 가변성 및 다양성이 이해되었다.

인간게놈 염기의 구성 및 배열을 알기 위해서는 우선 22쌍의 1번부터 22번에 해당되는 체염색체들과 X 및 Y의 성염색체를 각기 서로 일부분이 겹치는 작은 절편들(예를 들면 1000여개 염기 단위)로 나눈 뒤 각 절편의 염기서열을 "Sanger 염기서열 분석법"의 원리에 따라 분석하고 그 자료를 초고속 컴퓨터에 입력함으로써 전체 DNA의 염기서열을 정확히 파악할 수 있다.

## 인공DNA합성 연구

이중 나선 모양의 DNA에서는 두 가닥의 DNA 구성 염기간에 A-T, C-G쌍의 방식으로 염기결합이 이루어짐으로써 두 가닥의 DNA가 결합되는데 인위적으로 염기들을 계속 결합시켜 인공 DNA가닥을 합성하고 이 DNA가닥의

구성 염기와 쌍을 이루는 염기들로 구성된 또 하나의 인공 DNA가닥을 합성하여 마지막으로 두 가닥의 DNA를 DNA ligase효소에 의해 결합시킨다면 생체에서와 동일한 이중나선형태의 DNA가 만들어질 수 있다. 2000년 1월 미국 Texas대학 genome science and technology centre의 Glen Evans교수 팀은 생명체의 청사진이라 할 수 있는 최초의 합성DNA완성을 발표하였고 2년 내에 최초의 인공 유기체가 인간에 의해 탄생될 것임을 예고함으로써 인간이 자신을 비롯한 생명체의 유전정보를 조작할 수 있는 가능성을 제시하였다. 이 팀에 의해 탄생될 유기체는 synthetic organism one (SO1)으로 명명되었고 인류 최초의 인간에 의한 피조물이 될 것이다. 이 유기체를 필두로 이들은 계속 여러 가지 유기체를 탄생시킬 것이고 나아가 인간의 중앙 조직에 침투하여 암세포를 죽인다든지 인간의 장관에 서식하며 비타민 C를 생산하는 등의 특수역할을 수행하는 유기체도 탄생될 수 있다. 원래 DNA가닥은 수백 개로부터 수천 개에 이르는 염기 쌍으로 구성되지만 현재까지 100쌍 이상의 염기를 결합시킨 인공 DNA합성은 불가능했다. Evans팀은 짧은 DNA가닥 절편을 일단 여러 개 합성한 뒤 이들 DNA절편을 일정한 배열로 연결하는데 성공함으로써 상기한 인공DNA합성 기술상의 장벽을 뛰어넘었다. 이제 10만 쌍 정도의 염기 쌍을 갖춘 인공DNA합성이 가능해짐으로써 단순한 유기체는 탄생시킬 수 있게 된 것이다. Evans팀은 기존의 박테리아 유전자들로부터 특별한 기능을 나타내지 않는 소위 "junk genes"을 생략하고 중요한 기능의 유전자들만 선별하여 그에 해당하는 염기들을 인위적으로 연결함으로써 지금까지 존재했던 미생물 중 가장 효율적인 유전정보체제를 갖춘 유기체로서 SO1을 제작하였다. SO1이 영양소를 섭취하고 생식기능을 나타낸다면 SO1은 실로 인간에 의한 최초의 생명체로서 탄생하는 것이다. 이 연구는 인간이 창조자로서의 신을 흉내냄으로써 인류와 환경에 엄청난 재앙을 초래할 지도 모른다는 일부 학자들의 비판에도 불구하고 언젠

가 인간은 필요에 의해 고등생명체를 창조할 수도 있다는 가능성을 보여주었다.

## 인간 게놈 프로젝트의 추진

인간 게놈 프로젝트(Human Genome Project:HGP)는 1988년 국제 협력 기관으로서 Human Genome Organization(HUGO)가 설립되고 같은 해에 미국 에너지부(Department of Energy:DOE)와 국립보건원(National Institutes of Health:NIH)의 공조체제가 이루어졌다. 1990년에 미국 DOE와 NIH의 HGP 5개년 계획이 착수됨으로써 HGP의 향후 15년 추진일정이 공식적으로 시작되었다. 인간 게놈의 염기서열 분석 작업과 동시에 Haemophilus influenzae및 Mycoplasma genitalium은 1995년에, Methanococcus jannaschii및 Saccharomyces cerevisiae은 1996년에, Escherichia coli는 1997년에, Caenorhabditis elegans및 Mycobacterium tuberculosis는 1998년에 각 미생물의 전체 유전자 염기서열이 규명되었다. 1998년 5월에 미국 The Institute for Genomic Research (TIGR)의 J. Craig Venter박사는 Perkin-Elmer사의 Applied Biosystems Division과 함께 새로운 회사를 설립하고 HGP의 자료를 이용하여 향후 3년간 300만 달러의 비용으로 인간 게놈의 전체 염기서열을 분석한다고 발표하였다. 같은 해에 미국 DOE와 NIH는 미국HGP의 새로운 5개년 계획을 발표하였고 HGP의 종료시기를 2005년으로부터 2003년으로 앞당겼다. 1999년 12월 1일에는 22번 염색체의 DNA염기서열 전체가 HGP수행 학자들에 의해 인간 염색체 중 최초로 규명되었고 2000년 4월 13일에는 미국 에너지부 게놈 연구소 과학자들에 의해 5번, 16번 및 19번 염색체의 유전자 지도 초안이 완성되었으며 여기에는 인간 유전자 정보 전체의 11%에 해당하는 10,000개내지 15,000개의 유전자 정보가 망라되어 있다. 이 유전자 정보 중에는 신장병, 전립선 암, 직장암, 백혈병, 고혈압, 당뇨병, 동맥경화증 관련 유전자 등이 포함

되어 있어 이들 질환의 발생기전을 이해하고 적절한 치료법을 확립하는데 획기적인 전기가 마련될 것으로 기대되며 상기한 세가지 염색체의 유전자 지도는 2000년 여름부터 무료로 공개될 예정이다. 2000년 5월 8일에는 HGP 연구진에 의해 21번 염색체의 염기서열 분석 완성이 발표되었다. 21번 염색체에는 다운 증후군, 알츠하이머병, 당뇨병, 백혈병 등의 중요 질병 유전자가 위치하고 있다. 현재까지의 HGP진척 상황을 보면 2000년 5월까지 인간 게놈의 DNA염기서열 90%에 해당되는 유전자 정보의 초안이 완성되고 2003년에 그 DNA염기서열 100%의 유전자 정보가 완성될 예정이다. 여기서 유전자 정보의 초안이라 함은 염기서열 분석작업을 동일한 유전자 절편을 대상으로 5회 반복 시행한 결과이며 이 작업이 10회 반복되면 비로소 완성된 유전자 정보를 얻을 수 있다. 여기서 완성된 유전자 정보라 함은 30억개에 달하는 유전자 염기서열의 결정을 위하여 24개의 염색체를 분석가능한 일정한 크기의 절편들로 나눈 300만개 이상의 유전자 절편들을 대상으로 각 절편 당 10회 정도의 염기 서열 분석 작업을 반복 시행함에 의해 일반적으로 99.99%에 달하는 정확도(1만개 염기당 1개 정도의 오차를 의미)를 갖는 경우를 의미한다. HGP를 수행하기 위해 채집하여 사용하는 인간 게놈DNA의 출처는 남성의 경우 정자이고 여성의 경우 혈액으로서 여러 사람으로부터 기증 받은 것 중에서 10명 내지 20명의 시료만 선별하여 사용하고 있다. 한편 상기한 J. Craig Venter박사가 설립한 Celera Genomics사는 Perkin Elmer사의 초고속컴퓨터를 이용하여 1999년 9월에 인간 게놈 DNA염기서열 분석 작업을 개시하였으며 각기 인종이 틀린 5명의 지원자를 대상으로 그 유전자 분석작업을 반복함으로써 오차를 줄이고 인종별로 차이가 있는 변이유전자를 검색하려 한다. 또한 이 회사는 1999년 12월 30일에 Berkeley Drosophila Genome Project측 및 다른 협력자들과 함께 완성된 초파리(*Drosophila melanogaster*)의 게놈 DNA 염기서열을 공개하였고 2000년 3월 24일

자로 Science지에 그 논문을 게재하였다. 이 작업을 통하여 14,000개의 중요한 단백질 유전자가 규명되었고 이 자료는 상용화 될 수 있는 신약개발의 토대가 될 것이다. 따라서 초파리 게놈 DNA염기서열은 현재까지 완성된 게놈 DNA염기서열 중 가장 큰 것일 뿐 아니라 게놈 염기서열이 완성된 최초의 곤충이자 최초의 중추신경계를 구비한 유기체인 셈이다. 또한 mouse genome project가 미국 에너지부의 Lawrence Berkeley국가연구소, the University of California at San Francisco (UCSF) 및 Celera Genomics사 등에 의해 추진되고 있어 mouse를 인간의 생명현상 및 의학 연구의 모델로 사용하는 학자들의 비상한 관심을 모으고 있다. 인간과 쥐의 DNA염기서열을 비교 분석함으로써 구조 유전자의 발현을 조절하는 조절유전자를 성공적으로 찾을 수 있었고 이미 밝혀진 쥐의 유전자와 사람의 유전자를 염기서열 상에서 비교함으로써 사람의 유전자를 발견할 수 있었다. Berkeley Lab의 Edward Rubin박사는 이 방법으로 이미 다운 증후군, 동맥경화증 및 천식에 관련된 유전자를 찾아 내었다. Celera Genomics사는 나아가 인간과 mouse 및 초파리의 genomes을 비교 분석하는 능력(comparative genomics)을 구비함으로써 유전자의 보존 및 조절 연구 토대를 마련하고 유전자의 기능과 질환에 대해 보다 구체적으로 접근하는 연구를 수행하려는 계획이다. 이제 HGP의 작업이 완료되면 유전자 하나 하나의 구조와 기능 및 유전자 간의 상호작용이 규명됨으로써 특정 유전 질환을 발생시키는 유전자 파악 뿐 아니라 인체 구조 및 표현형질(예를 들면 피부색이나 눈의 색깔)을 결정짓는 유전자들이 파악될 수 있다. 따라서 인간 개개인별로 차이가 나는 변이 유전자를 찾아낼 수도 있을 것이며 개인별로 최적의 약제를 처방하고 부작용을 최소화할 수가 있게 된다. 반면 개개인별 유전형질의 분석 결과를 토대로 질병 유전자를 가진 사람들이 우수한 유전형질의 소유자와 구분되고 차별대우를 받거나 우수한 유전형질만을 선별하여 인간 자체를 개조하려는 시도가 가능하다.

## 개능 연구 결과의 상용화

인간 게놈의 유전자 지도 완성이 임박하면서 유전자 연구 결과의 활용범위와 지적 재산권을 둘러싼 논쟁이 세계적으로 가열되고 있는 와중에 유네스코의 “인간 유전체와 인권선언” 및 Bill Clinton 미국 대통령과 Tony Blair 영국수상의 인간 유전체 정보의 공개원칙 천명은 그러한 논쟁이 자칫 질병으로부터의 인류 해방과 인구폭증, 자원고갈에 대한 인류의 대비책 마련을 위한 국제협력 정신을 해치지 않도록 하려는 노력으로 보여진다. 한편 생명현상의 신비탐구로부터 시작된 인간 유전정보의 해석은 생명과학, 화학, 물리학, 기계공학, 전산학 및 관련 가능한 모든 학문을 개입시켰고 특히 정보통신의 발달은 인간 유전정보 연구의 신경망 역할을 함으로써 유전정보에 대한 접근과 해석을 가능하게 하였다. 따라서 인간 유전자 지도 완성에 따른 유전정보에 토대를 둔 생명공학은 이미 미래 산업사회의 생존전략으로 전환되었다. 게놈 연구가 의료, 식량, 환경 등의 미래산업과 직결될 것을 예측한 미국에서는 1990년대 초반부터 게놈 벤처가 지속적으로 설립되었다. 이들 중에서도 이미 신규 유전자를 500개 이상 특허 출원한 Human Genome Science사, 수백만 clones을 포함한 인간의 cDNA ESTs(expressed sequence tags)을 축적하여 각 유전자 절편의 조직별 발현 및 질환 관련 자료를 전세계 주요 제약 기업에 유상으로 제공하는 Incyte사, 암과 같은 질환 관련 유전자를 표적화하여 진단시약을 개발하고 향후 여러 개의 유전자가 관여하는 보다 일반적인 질환에 대한 연구개발을 시도하는 Myriad사, 질환 관련 유전자를 찾아내기 위해 DNA chip을 개발한 Affymetrix사, 인간의 유전자 library중에서 신약의 표적을 탐색 개발하는 Millenium사 등이 두각을 나타내고 있다. 미국에서 올해에 민간 기업들이 생물산업분야에 투자할 금액 규모는 1백 80억 달러로서 분야별 투자규모 1위이며 미국정부의 미래생물산업 주도 의지는 1992년의 “21세기를 향한 생물공학기술 주도 정책”에

서 예견되었다. 미국은 연방 정부 차원에서 생물산업 관련업무를 체계적으로 지원하기 시작했고 총 연구개발 투자비의 21.5%를 국립보건원에 투자하였다. 이는 연구비 투자 우선 순위가 생물관련 사업임을 의미한다. 미국과 유럽에서 대규모로 진행되고 있는 바이오 연구개발 사업에 강한 위기의식을 갖게 된 일본의 경우 생명과학의 지식을 기초로 하는 biotechnology가 21세기의 경제사회에 커다란 변화와 진보를 가져오게 될 것으로 예견하여 1999년 5월 관계 각료회의를 통한 ‘Biotechnology산업의 창조를 향한 기본 방침’을 설정하고 일본 통산성, 과학기술성, 문부성, 후생성, 농림수산성 등 다섯 개 성청은 1999년 7월에 신약개발 등에 유용할 것이라고 예상되고있는 10만개의 사람 유전자 규명을 위해 2000년도 정부예산에서 바이오 관련 예산(1998년 5,600억 엔;같은 해 미국의 경우 2조 800억 엔)을 현재보다 약 2배의 1조엔 이상으로 확대하기로 하였으며 현재의 약 1조엔의 시장규모로부터 2010년엔 biotechnology관련시장 규모가 25조엔 정도, biotechnology관련의 신규사업자 창업수가 1,000사 정도로까지 증대할 것으로 전망하였다. 또한 일본은 1999년 7월에 ‘21세기 생명과학연구추진을 위한 방안’을 발표하여 긴급한 대응이 요구되고 있는 생명과학의 특정 중요연구분야에 있어서 치열한 국제경쟁력에서 뒤쳐지지 않기 위해 유연하고 유동성이 있는 “신세대형 선도연구기관”을 새로 정비한다고 하였다. 일본은 이들 게놈정보과학연구소, 첨단발생재생화학종합연구소, 첨단식물종합과학연구소 등에 각각 연간 100억엔의 예산을 지원하고 10년 후 재평가를 한다. 1999년에 들어서서 일본에서는 바이오산업을 21세기의 중심적 성장산업으로 육성하려는 흐름이 급속하여졌으며 그 흐름 속에서 일본 바이오산업인 회의가 광범위한 업계에 걸쳐 바이오 산업인의 일치 단결된 바이오산업 진흥 노력을 수행하기 위해 1999년 6월 8일에 발족하였으며 바이오 기술 산업화 국가전략(21세기를 생명의 세기로 목표하는 “Helix계획”;일명 밀레니엄 프로젝트)을 통해 게놈해석에 대한 집중

투자(사람과 비의 유전정보 해석), 생물유전자원의 수집, 보존, 제공을 위한 중핵기관의 정비, bioinformatics와 같은 혁신적인 기술개발의 지원, 생물의 발생, 분화, 재생에 관한 연구의 지원에 주력하고 젊은 연구자의 등용을 도모하는 독창적 연구개발환경의 정비와 바이오산업의 촉진을 위한 중소기업 및 벤처기업에의 자금지원 확충, 대학 교수들의 관리자 겸업 규제의 완화 및 대학의 독립행정법인화 등을 추진함으로써 biotechnology에 관한 국가전략을 조기에 책정하여 실행에 옮기고자 노력하고 있다.

## 우리나라의 게놈 연구 현황

게놈 연구에 있어 1994년부터 소규모로 시작된 국내 게놈연구사업은 1996년부터 3년간 30억원 가량의 예산이 투입되었었고 1999년 말 프런티어사업에 '게놈 분석을 이용한 신유전자 기술개발사업'이 포함되었다. 경제적으로 우월한 미국 등에서 게놈의 구조 연구를 대규모로 진행해온데 반해 경제적으로 취약한 우리나라는 게놈의 기능연구를 중심으로 하였다. 21세기 프런티어 신유전자 기술개발사업단을 중심으로 한국인에게 호발하는 간암과 위암 유전자를 발굴하는 작업에 올해부터 매년 100억원씩 향후 10년 동안 1,000억원의 예산이 투입된다. 우리나라도 대학 및 연구소를 중심으로 한 실험실 창업이 급속히 늘고 있으며 지난해 같은 기간에 비해 바이오벤처기업은 3배가량 늘어났다. 그러나 안정된 기반을 갖춘 회사는 매우 드물다. 현재까지는 서울의대 부설 유전자이식 연구소에서 창업된 유전자 조작 생쥐 모델의 상용화, DNA chip사업 및 한국인 고유 유전자를 밝혀내는 변이유전자 프로젝트(KOG-EN100K)등을 추구하는 마크로젠, 유전자 조작 기술의 국산화를 목표로 하여 유전자 연구 관련 각종 시약과 장비들을 개발 생산하는 바이오니아, 유전자 전달체 개발에 의해 유전자 치료에 기여하려는 바이로메드, 농업, 환경 및 생물체의약분야에서 핵심응용기술을 가지고 미생

물산업 균주개발에 주력해온 인바이오넷, 단백질 코팅 유산균 전문 회사인 쉐바이오텍, 유전자 감식전문 벤처인 아이디진, 뇌질환계 신약개발을 추구하는 뉴로텍 등이 나름대로 경쟁력을 갖추고 있는 대표적인 바이오 업체들이다. 지난해 11월에 정부의 21세기 프런티어 사업인 '게놈기능분석을 이용한 신유전자 기술개발사업'의 사업단장으로 생명공학연구소의 유향숙 박사가 선정됨으로써 생명공학연구소는 장차 21세기 국내 바이오 벤처사업의 거점역할을 하게 될 것으로 기대되고 있다. 현재 이 연구소에는 생물산업벤처창업지원센터 공사가 진행 중이며 연말까지 50여 개의 바이오벤처기업을 입주시킬 예정이다.

지난 10년간 HGP의 게놈 서열분석 작업에 참여하지 못한 우리나라는 생명공학 연구의 인적, 물적기반이 취약하고 따라서 국제적으로 치열하게 경쟁이 가속화되고 있는 바이오산업에서 틈새전략을 강구할 수 밖에 없는 현실이다. 동시에 유전자 정보를 활용할 수 있는 bioinformatics인력의 양성이 시급하다. 이를 위해서는 정부의 관련부처, 대학 및 연구소간의 유기적인 관계 형성 및 장기적인 대처방안 수립이 적극적으로 수행되어야 할 것이다.

## 인간게놈프로젝트와 인류의 미래

전 세계 생명공학 벤처기업들이 유전자 연구 결과들을 경쟁적으로 생산하고 있는 현재 유전자 정보를 이용한 질병 진단 및 치료기술 개발은 한층 가속화될 전망이다. 지난 5월 8일 HGP연구진이 유전암호를 완전히 해독했다고 발표한 21번 인간 염색체는 127개의 이미 알려진 유전자와 98개의 추정 유전자를 포함하여 33,546,361쌍의 염기서열로 구성되며 다운증후군, 알츠하이머병, Amyotrophic lateral sclerosis, 간질, 백혈병 및 당뇨병등 인간의 중요한 질병을 일으키는 유전자들을 지니고 있으며 두경부, 유방, 췌장, 구강, 식도, 위장, 폐 등의 장기에서 종양발생을 억제하는 유전자가 위치하는

것으로 추정된다. 또한 5월 8일 영국BBC로부터 보도된 바에 따르면 미국의 민간생명공학 벤처기업인 DoubleTwist사가 인간 유전자 지도를 완성했다고 주장하였다. 이 회사는 HGP가 공개한 유전자 염기서열 자료를 Sun supercomputers를 이용하여 분석함으로써 인간 게놈 유전자 지도 초안을 완성할 수 있었으며 인간 게놈 유전자의 2/3에 해당하는 65,000개의 유전자 위치를 이미 파악하였고 나머지 40,000여 개의 유전자 위치를 추적하고 있다고 하였다. 그 동안 게놈 경쟁을 미국과 영국 중심의 HGP와 미국 민간 기업인 Celera Genomics사 간에 이루어지고 있는 것으로 여겼고 3주 전에 미국 Celera사 회장 Craig Venter박사가 한 사람의 유전자 전체 염기서열을 완성하였으나 모든 유전자의 정확한 위치 배열에 수 주의 시간이 소요될 것이라고 발표하였던 사실에 입각하여 이번 DoubleTwist사의 인간 게놈 유전자 지도 완성 발표는 큰 놀라움으로 받아들여지고 있다. HGP측에 따르면 6월 중순경이면 인간 게놈 유전자 지도 초안이 완성될 것이라고 하였지만 과학계에 퍼진 소문에 따르면 이미 인간 게놈 유전자의 염기서열 분석 완성의 발표가 수일 내에 미국 뉴욕의 Long Island에 위치한 Cold Spring Harbour Laboratory에서 5월 10일부터 개최되는 게놈 과학자들의 회합(13th Annual meeting on Genome Sequencing & Biology)에서 이루어질 지도 모른다고 하였다.

인간의 유전자 지도 완성이 임박한 현재 인류는 의학과 산업 전반에 걸쳐 인간의 유전자 지도 완성이 가져올 변화를 주목하고 있다. 일단 인간 게놈의 구조 연구가 완성되면 그 염기서열과 염색체내 위치가 파악된 각 유전자의 기능 연구가 본격적으로 시작될 것이다. 이는 인간 게놈의 구조 연구결과로서 구성 염기서열과 각 염색체에서의 각 유전자 배열이 모두 규명된 이후를 지칭하는 소위 '포스트게놈 시대'(Postgenome Era)에서 행해지는 생명공학 연구의 핵심이라 할수 있는 유전자 기능 연구

(functional genomics)와 유전자 비교연구(comparative genomics)가 수년전부터 이미 그 연구방향을 설정하고 추진되고 있음에 근거한다. 유전자 기능연구는 일차적으로 인간과 실험모델로 사용되는 다른 종의 생명체의 전체 유전자 중 단백질로 발현되는 유전자를 모두 확보하는데 그 목적을 두며 이후 유전자 발현의 조절체계 확립, 실험동물에서 특정 기능의 손실 및 획득과 관련되는 유전자 변형의 파악, 단백질 분석을 위한 실험적 및 컴퓨터 체계 확립 등을 추구하려 한다. 유전자 비교 연구는 인간의 유전자와 다른 종의 유기체가 지닌 유전자를 비교함으로써 각 유전자의 기능 및 진화의 규명 뿐 아니라 유전학적, 생화학적, 대사학적 및 생리학적 생명 현상연구에 신기원을 이룰 것으로 추정된다. 10만개 이상의 유전자 기능을 해독하여야 하고 민족마다 차이가 있는 0.1%의 변이 유전자를 찾는 작업이 진행될 것이다. 각종 질병의 진단, 치료 및 예방 등 의학적 연구성과는 각 유전자의 기능 연구가 완결되어야 가능해질 것이다. 따라서 인간 게놈의 염기서열 완성 및 각 유전자의 위치파악 작업, 즉 구조 연구가 완결된 후에도 당장 본격적인 신약개발이나 인간의 생로병사에 대한 가시적인 효과는 없을 것으로 예상된다. 그러나 유전자 기능 연구가 이루어지는 수년 내에 특히 신약개발이 유전공학기술의 발달에 힘입어 그 최단 시간과 경제적 비용에 의해 크게 향상될 것으로 보인다. 전 세계 생명공학 시장은 수년 내에 초고속 성장을 할 것임은 분명하다. 인간 유전자 지도 완성이 초래하는 또 하나의 측면은 윤리문제이다. 동물 복제 기술의 발달이 가속화되면서 나아가 인간복제가 초래할 수 있는 윤리문제와 공통되는 측면으로서 개인의 유전자 정보 노출에 따른 비윤리적 차별 행위, 인공 생명체 탄생에 따른 환경 생태계의 변화 가능성 등 여러 가지 부작용들이 발생할 수 있으며 이에 대한 대책도 강구되어야 할 것이다.