

인턴뉴스

인간지놈지도 99.9% 완성과 의미

‘인류 신기원’ 장식... 의학혁명 예고

글 | 이준규 경향신문 의학전문기자·보건학박사

인간지놈지도가 100% 가까이 완성됐다. ‘의학 혁명’의 닳을 올린 것이다. 해석하자면 이렇게 만들어진 지도를 토대로 난치병 등 각종 질병의 원인을 파악하고 예방 치료할 수 있는 획기적인 계기가 될 셈이다. 따라서 건강하게 살 수 있는 평균수명 상한선

의 개념이 없어질 수도 있는 것이다.

지놈 즉 유전체란 ‘유전자’(gene)와 ‘염색체’(chromosome)의 두 단어를 합성해 만든 것으로 살아있는 물질에 담긴 유전정보 전체를 의미한다. 인간의 유전자는 23쌍의 염색체로 구성돼 있으며 이들

Human Genome

염색체 상자 안에는 DNA가 구슬 목걸이 처럼 이중 나선구조 즉 사다리 모양으로 길게 꼬여 있다. 이 DNA 목걸이에는 아데닌(A), 티민(T), 시토신(C), 구아닌(G) 등 4종의 염기구슬들이 빼곡히 매달려 있다. 인간유전자 지도가 완성됐다는 것은 DNA를 구성하는 약 30억쌍의 침묵학적 염기서열들의 구조가 밝혀졌다는 것을 의미한다. 또 이들 중에 단백질을 만들어내는 유전자는 3만5,000~4만개로 추정됐다. 당초 유전자는 약 10만여개로 추정됐지만 실제로는 그 절반에도 미치지 못하는 것으로 이번에 밝혀진 것이다. 특히 유전자 염기 사이에 실제 단백질을 만들어내는 염기는 2%에 불과하고 나머지 98%는 대부분 반복 서열을 이룬다는 사실도 함께 발견됐다. 2000년 당시 염기서열 초안이 작성됐지만 그간 단백질 염기서열 가운데 400군데 정도의 빈 구멍을 메우는 작업이 진행돼 왔다.

또 연구진이 99.9%의 정확도라고 밝힌 것은 0.1% 해당하는 개인마다 갖고 있는 고유의 유전적 패턴을 감안한 것이다. 그러나 이번 연구는 염기들이 제각기 어떤 순서로 쌍을 이루며 배열했는가를 밝힌 것이다.

지놈분석, 난치병 원인 사전 제거

따라서 이 유전자지도를 바탕으로 각 유전자의 기능을 규명해 나가면 특정 질병에 관련된 유전자를 찾아 낼 수 있게 됐다. 즉 각종 암 등 난치병의 원인 유전자가 DNA의 어느 위치에 있는지 알 수 있다는 것이다.

이렇게 되면 정상적인 부분은 손상시키지 않으면서도 질환 부위만을 선택적으로 공격할 수 있는 약품개발이 가능해지게 된다. 특히 개인별로 암을 일으키는 부위를 찾아내 문제를 해결하는 맞춤형 치료법의 개발도 가능해 질 것으로 예상된다. 특히 앞으로는 출생시 걸릴 가능성이 높은 질병을 예상해 이를 예방하고 치료하는 일이 지놈분석에 의해 가능해질 것으로 전망된다. 예를 들면 신생아에게 각종 유전

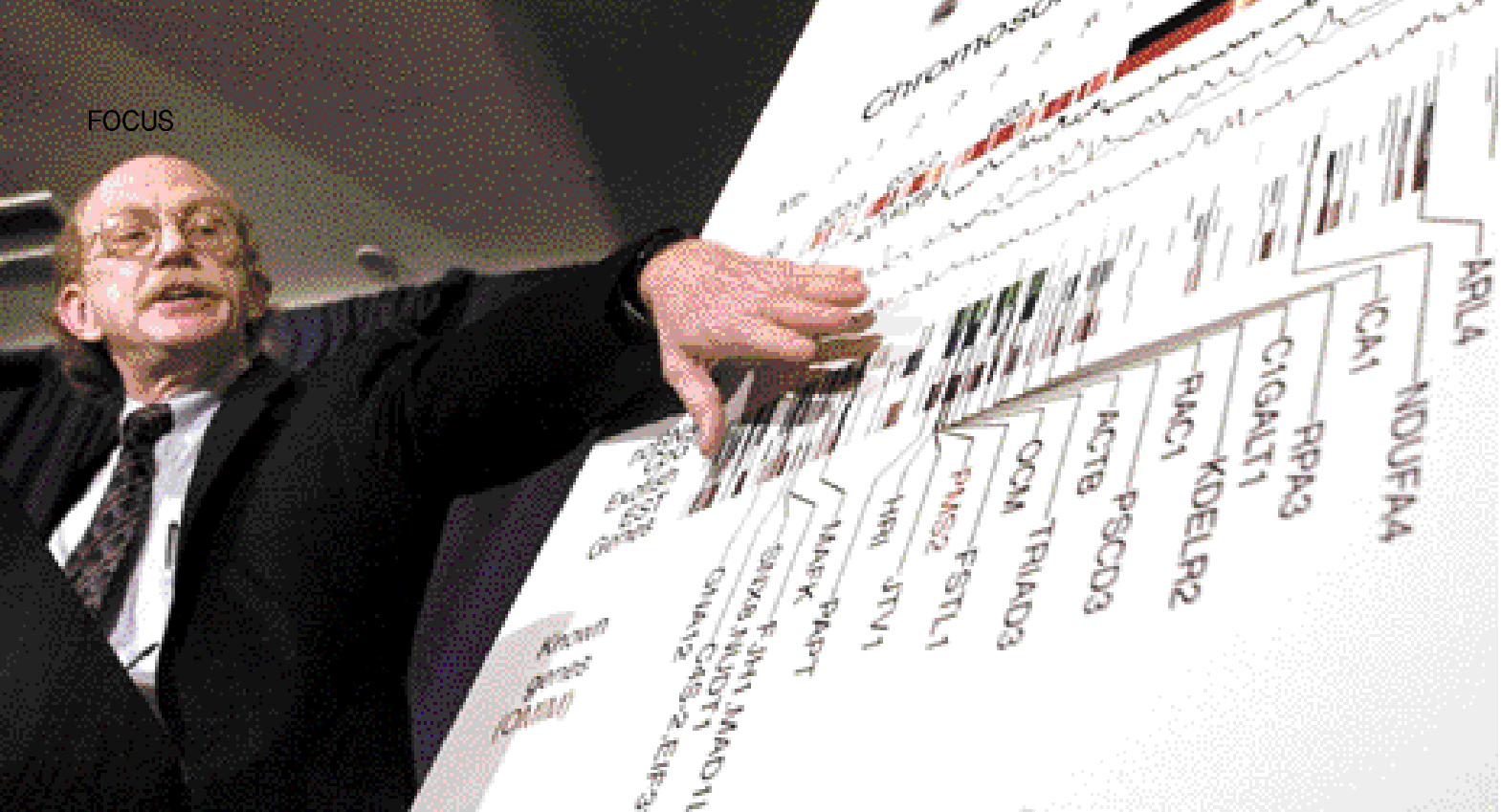
자검사로 각종 질병을 찾아내 미리 치료 및 예방조치를 할 수 있다는 얘기다.

유전자 기능의 규명은 의약품 제조에도 매우 유용하다. 대표적인 것이 인슐린 유전자다. 당뇨병자들은 인슐린 주사를 맞아야 정상적인 생활을 할 수 있지만 현재 돼지 등의 몸에서 추출하는 인슐린은 소량이기 때문에 가격이 매우 비싸고 구하기도 쉽지 않다.

그러나 사람 몸의 DNA속에 있는 인슐린제조 유전자를 발굴, 이를 추출해 대장균과 같은 작은 미생물의 유전자 내에 넣음으로써 인슐린을 인공적으로 만들 수 있다.

인간지놈 추진 略史

- ▲1860년대 오스트리아 수도가인 그레고르 멘델이 완두콩을 통해 유전법칙 발견
- ▲1909년 긴 분자사슬 구조로 된 인산과 당분의 DNA 화학적 구성 밝혀짐
- ▲1953년 제임스 왓슨과 프랜시스 크릭이 DNA의 이중 나선구조 발견
- ▲1969년 유전자분리 최초 성공
- ▲1970년 인공유전자 합성 최초 성공
- ▲1985년 5월 인간유전체(지놈) 해석을 주제로 최초 회의 개최
- ▲1985년 10월 미국 에너지부의 인간지놈 연구계획 구상
- ▲1986년 7월 하워드 휴즈 의학연구소 주관으로 미국 국립보건원내 인간지놈연구국 신설
- ▲1988년 2월 인간지놈 연구계획 입안
- ▲1988년 4월 인간지놈 유전체기구 미국 하버연구소내에 발족
- ▲1989년 10월 미국 인간지놈연구국이 인간지놈연구센터로 승격
- ▲1990년 8월 인간지놈 연구계획 발표
- ▲1996년 휴모 유전자지도 완성됨
- ▲1998년 미국 민간업체 셀레라사, 인간지놈프로젝트 착수선언
- ▲1998년 9월 인간지놈의 염기서열결정에 집중할 5개년계획 발표
- ▲2000년 3월 빌 클린턴 미국 대통령과 토니 블레어 영국총리가 인간지놈 지도가 연구목적으로 이용할 수 있어야 한다고 호소, 미국 민간업체 셀레라 제노믹스사가 인간의 유전자와 가장 유사한 초파리 유전자지도 완성
- ▲2000년 6월 제노믹스사, 쥐의 전체 유전자중 3분의1 해독
- ▲2001년 1월 미국 과학자 원숭이 복제 성공, 쌀 유전자 완전 해독
- ▲2001년 2월 인간지놈지도 완성
- ▲2003년 4월14일 인간지놈지도 100% 완성(정확도 99.99%) 발표



연암뉴스

❶ 완성된 인간 지놈지도에 대한 연구결과를 설명하고 있다.

또한 유전자의 발굴은 장기이식에도 큰 효과를 발휘할 전망이다. 장기이식이 중요한 치료법 가운데 하나지만 사람의 장기를 구하는 데는 쉽지가 않다. 따라서 돼지나 소 등 동물의 수정란의 유전자 속에 관련 장기 유전자를 집어 넣음으로써 사람에게도 거부반응을 일으키지 않는 장기를 생산해 낼 수 있게 된 것이다.

이 밖에도 알콜·마약 등 각종 중독성 질환, 정신 질환 등의 치료에도 크게 기여할 것으로 기대된다. 현대의학은 중독성 질환의 절반이상이 유전적인 요인에 의한 것으로 보고 있다. 따라서 약물남용이나 인간행동에 영향을 미치는 유전자를 밝혀내면 치료 약품이 교도소를 대신하고 반사회적 행동을 예방하거나 치료할 수 있다는 논리다.

1953년 DNA 구조 발견 이후 50년 지난 지금의 모습은...

국내 관련학자들은 대부분 DNA구조 발견이 무엇보다도 생명 현상을 분자구조와 정보흐름으로 이해하는 전기를 마련했다는 점을 가장 큰 영향으로 꼽았다. 이로써 추상적인 생명관은 종식되고 기계적인 생물이해의 시대가 자리잡은 것으로 평가받고 있다.

DNA 염기서열은 이제 유전물질의 실체이자 모든 생명체의 설계도로 확실한 지위를 얻게 됐다. 그러나 이는 유전자 중심으로 치우친 생명관을 낳기도 했다. 즉 분자생물학의 세계관이 지배하면서 전통생물학인 발생학이나 생태학의 생명관은 점차 사라지

게 됐으며 생명자체를 DNA라는 물질로 이해하는 생명의 물질화가 초래됐다. 그러나 DNA생물학을 1950년대에 구조를 강조하던 시대의 산물로 재해석하는 경우도 있다. 인간지놈프로젝트가 그렇듯이 DNA생물학 밑바탕에는 DNA구조가 모두 밝혀진다면 생명의 비밀도 밝혀질 것이라는 믿음이 깔려 있다. 그 당시 모든 사회문제들도 그 근원적 구조만 이해하면 풀 수 있다는 믿음이나 구조를 우선시하는 사회이론이 널리 퍼진 것이 이런 맥락과 잇달아 있다.

또 생명현상을 정보의 흐름으로 파악하면서 생물학의 모습도

특히 미래에는 유전자를 이용해 원하는 모습과 능력으로 맞춤형 아이도 낳을 수 있다는 이론도 가능하다. 즉 정자나 난자 또는 수정란의 유전자를 미리 검사한 뒤 아이의 성을 여자든 남자든 원하는 대로 만들 수 있고 큰 키에 잘생긴 외모와 높은 지능을 고루 갖춘 완벽한 아이를 선택해 출산할 수도 있다는 얘기다.

물론 이같은 성과는 인간지능지도가 완성됐다고 쉽게 이뤄지는 것은 아니지만 이를 통해 얻을 수 있는 의학적 응용은 그야말로 무궁무진하다.

포스트 지능시대의 과제

인간지능프로젝트가 지난 1990년 출범한 이후 세계 각국은 다가올 유전자혁명을 주도하기 위해 기술 개발과 연구인력을 늘리며 치열한 경쟁을 벌이고 있다. 인간지능프로젝트를 주도한 미국이 확고한 선두 자리를 유지하고 있는 가운데 영국, 프랑스, 일본 등은 인간지능지도를 이용한 '포스트지능' 연구에서 우위를 점하기 위해 관련 분야에 천문학적 예산을

변화했다. 왓슨과 크릭의 DNA모형은 생명현상의 메카니즘을 암호와 정보현상으로 이해하는 방식을 보여준 것이다. 즉 분자생물학이 정보과학·암호학과 함께 발전했으며 생물정보학의 태동도 이런 배경에서 비롯됐다.

그러나 무엇보다 가장 큰 변화는 1970년대 이후 유전자재조합 기술의 등장이다.

분자생물학과 유전공학의 발전으로 DNA 분자 수준에서 유전자를 조작할 수 있게 되면서 1990년대 이후 의료, 농업 등 응용분야에서 고 부가가치의 연구성과가 잇따라 나타났다. 유전공학을 이용한 신약개발, DNA칩을 이용한 질병의 조기진단기술 및 유전자치료술 등이 현실에 등장하고 있으며 유전자 형질을 바꾼 '수퍼농작물'도 이제 낯설지 않은 풍경이 됐다. 또 질병의 원인을 분자 수준에서 밝히고 유전자기법을 통

미국 - '지능연구소' 거대 독립기구 발족

미 대통령이 연구소장 임명 ... 민·관·학 전폭 지원

영국 - 생명공학 중흥시대

1만 4천명 전문인력, 270개 생명공학기업 활발

쏟아붓고 있다. 우리나라도 뒤늦은 감은 있으나 최근 급성장하면서 선진국의 뒤를 바짝 쫓고 있다.

미국 미국의 인간지능연구는 국립보건원과 에너지부가 주도하고 있다. 국립보건원 산하 '국립인간지능연구센터'는 자체적으로 지능 연구를 수행하는 한편 국가적 지능연구 정책방향 설정과 연구예산 집행기능까지 도맡아 학계와 산업계의 지능연구를 직접 지원하고 있다. 국립보건원의 연간예산은 3억 달러를 넘고 있으며 대통령이 소장을 직접 임명하고 예산확보나 집행에 있어 철저한 독립성을 확보하고 있다. 에너지부도 1998년 산하 3

개 신약개발에 나서는 새로운 '분자의학'의 시대가 가능해졌다.

최근 백혈병 등 난치병 치료제로 각광받고 있는 이레시나 글리벡 등도 분자의학에 의해 개발해 낸 대표적인 신약이다. 따라서 앞으로는 개개인의 유전형질에 따른 치료법을 달리하는 시대가 도래할 것이다.

한편으로 DNA생물학은 생명윤리 논쟁의 확산을 초래하고 있다. 유전자재조합기술로 인해 인류는 이제 어떤 생물도 제조할 수 있을 것이고 우생학에 바탕을 둔 유전자성형술이 확산될 우려도 있다.

이와 함께 DNA는 앞으로 사회문화와 조화를 이루며 '사람을 위한 과학'으로 발전해야 하는 과제를 여전히 안고 있다.



연합뉴스

일본 - 야심찬 '밀레니엄 프로젝트'

포스트 지놈시대 겨냥

연간 8천억원 투자

의학·바이오 시장 석권 불태워

① 지놈지도 완성으로 바이오 황금시장을 선점하기 위한 경쟁이 뜨겁게 달아오르고 있다. 사진은 대한민국의 생명공학연구원의 유전자원센터의 실험동을 격리실 내부

개 조직을 통합, '지놈합동연구소'로 재편해 연구의 효율을 높이는 한편 지놈연구비의 절반을 다른 정부기관이나 학교, 민간연구소, 기업, 외국연구소 등에 지원하고 있다.

영국 지놈 연구에서 미국 다음으로 독보적인 수준을 확보하고 있는 영국과학자들은 이번 인간지놈지도의 3분의 1을 해독해 냈다.

영국정부는 1999년 '지놈백리'라는 특별보고서를 통해 생명공학진흥에 적극 나선 결과 현재 1만4,000명의 전문인력과 270개 생명공학 전문기업을 거느리고 있다. 유럽내 제약회사의 44%가 영국에 본사를 두고 있으며 제약업계의 연간 투자규모는 30억 파운드에 이른다.

프랑스 1996년 설립된 국립유전자연구소와 설립 100년이 넘는 파스퇴르연구소 등이 프랑스 지놈연구의 주축이다. 150여명의 국립유전자연구소 연구원들은 인간 등 동식물과 세균의 지놈정보 해독작업을 진행 중이다. 연간 예산이 10억 프랑(1,600억원)이 넘는 파스퇴르연구소에서는 51개의 지놈연구프로젝트가 진행중이며

절반 가량이 민·관합동으로 이뤄지고 있다. 프랑스의 제약산업은 수출규모가 세계 4위이다.

일본 인간지놈연구에서 미국에 뒤졌지만 포스트지놈연구에서는 세계 최강을 석권

하겠다는 정부 방침 아래 생명공학분야에 매년 8,000억원 정도를 투자하고 있다. 2000년 발표한 '밀레니엄 프로젝트'에서 치매, 암, 당뇨, 고혈압 등 주요 질환의 유전자 정보를 이용한 신약 및 진단치료법 개발, 세포기능의 해석 및 이용에 관한 연구와 기술개발 등 지놈 응용연구를 국가적 연구과제로 지정했다. 일본은 2010년까지 바이오시장 규모를 현재 1조엔에서 25조엔대로 키우고 바이오 관련 벤처기업을 1,000개 이상 설립한다는 계획이다.

Human Genome

한국 국내 지놈연구는 뒤늦은 출발에도 불구하고 선진국에 어느 정도 근접하면서 추격하고 있는 양상이다.

이는 2000년 7월 과학기술부 프린티어연구개발사업의 하나로 '인간유전체 기능연구사업단'을 출범시키면서 지놈연구의 첫발을 내디뎠다. 이 당시는 이미 인간지놈지도가 거의 완성했다고 선언한 상태였으며 우리나라 연구진의 지놈연구 수준은 미국의 40% 정도인 것으로 평가됐다.

이에 따라 사업단은 '선택과 집중' 전략을 채택, 한국인에게 발병빈도가 높은 위암과 간암연구에 집중했다.

사업단은 한국인 고유의 유전자 3만여개를 발굴, 이를 국내 연구자들에게 무상으로 분양하는 한편 미국 국립암연구소에서 발굴한 1만여개의 유전자와 서로 교환하기도 했다. 또 유전자의 기능을 규명하는 DNA칩 기술을 이용해 위암, 간암 환자의 암조직과 정상조직을 비교하는 방법으로 암조직에 특이하게 반응하는 유전자 1,000여종을 발굴하는데도 성공했다.

특히 우리나라 위암의 원인균으로 지목된 헬리코

한국 - 지놈연구 후발주자

'선택과 집중' 전략 채택


한국인 고유 유전자 정보 규명 주력


생물정보학 인프라 역부족

박터 파일로리균의 지놈지도가 100% 해독하는 등 국제적인 성과를 거두기도 했다.

과기부는 이와 관련 2001년 1월 한국생명공학원 내에 '국가유전체정보센터'를 설립, 국내 12대 다빈도 질환별 유전자를 발굴해 데이터베이스를 구축하는 연구사업을 추진하였다.

이같은 성과를 바탕으로 현재 우리나라 인간유전체 연구수준은 미국의 70% 정도라는 게 관련 전문가들의 평가다.

현재 국내외에서 유전체학을 연구하는 석·박사 학위 이상 인력은 2002년을 기준으로 540여명에 이르고 있다. 그러나 유전체 연구의 토대가 되는 생물정보학 관련 기술과 인력은 아직까지 부족한 실정이다. 

 유항숙 인간 유전체사업단장으로부터 지놈지도에 대한 설명을 듣는 노무현 대통령

연합뉴스

