

제2회 통계유전학 아시아 워크샵 질병유전체 분석기법 2006 Asian Institute in Statistical Genetics and Genomics

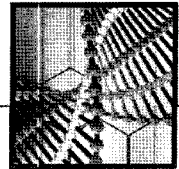
이종극(울산의대 부교수)

지난 2005년도에 처음으로 미국의 North Carolina State University 대학에서 진행되고 있던 통계유전학 (Statistical Genetics) 프로그램을 국립보건연구원 유전체센터와 질환군별유전체협의회가 공동으로 주관하여 서울에서 성공적으로 개최하였다. 올해에는 8월 14일-18일(5일간)에 제주대학교 국제교류회관에서 3개의 한국어 강좌와 3개의 영어 강좌가 진행되었으며 한국어 강좌는 총 9분이 강의를 해주셨고 영어 강좌는 총 6분의 각 분야 최고 전문가들이 강의한 매우 귀중한 배움의 시간이 되었다. 특히 제주도라는 지리적인 불편함에도 불구하고 총 270명이 등록하여 성공적인 행사로 마무리할 수 있었다.

여기에서는 8월 14-15일에 진행된 「질병유전체 분석기법」 강좌에 대한 내용을 요약해서 소개하고자 한다. 본 강좌는 질병관리본부 국립보건연구원 유전체센터의 오범석 박사님, 삼성서울병원의 김종원 박사님과 울산의대의 이종극 박사님으로 강사진이 구성되었으며 전체 강좌 6개 중에서 가장 많은 총 85명이 등록한 가장 인기를 끈 강좌였다. 14일 오전 강의는 오범석 박사님께서 유전체의 구성, 유전변이 등의 유전체 전반에 대한 강의로 강좌의 첫 문을 열었다. 또한 유전체학에서 중요시하는 가계분석, 질환의 원인이 되는 돌연변이, 유전적 원인의 다양성 등에 대한 유전학 및 유전체학에 대한 기초 지식을 잘 전달해 주셨다. 오후 강좌는 삼성서울병원의 김종원 박사

님께서 가계도를 이용한 질병원인 유전자 탐색방법에 대한 강의를 해주셨다. 김종원 박사님의 강의에서는 여러 종류의 연관분석(linkage analysis)의 임상적 예들을 다수 제시해 줌으로써 질병의 원인이 되는 유전자발굴을 위한 가계도의 중요성을 잘 설명해 주셨다. 따라서 김종원 박사님의 강의를 통해 연관분석에 관련된 많은 지식과 정보를 얻었을 것으로 생각된다.

제2일째에는 울산의대의 이종극 박사님이 오전과 오후의 일부 기간동안 단일염기다양성 (SNP: single nucleotide polymorphism)과 연관성 연구 (association study)에 대한 강의를 해주셨다. 전체적으로 인간 유전체의 기본구성으로부터 시작하여 인간 유전체의 변이형의 종류와 변이형을 조사하는 방법들에 대한 강의를 시작으로 질병의 유전적 특성을 바탕으로 각기 다른 질병원인 유전자 발굴 전략이 필요함을 강조하였다. 특히 인간의 복합질병(complex diseases)에 관련된 유전자 발굴을 위한 실험방법과 분석방법은 이 분야에서 연구를 시작하고자 하는 분들에게 많은 도움이 되었을 것으로 생각된다. 또한 최근 고집적 SNP chip 과 같은 대량의 유전형 조사방법의 발전으로 인한 다중검정(multiple testing)의 문제와 이를 극복하기 위한 multi-stage 접근 방법 및 다양한 통계분석 방법의 소개는 고집적 SNP chip을 사용하고자 하는 연구자에게 많은 도움이 되었을 것으로 기대하고 있다. 오후에는 김종원 박사님께서 첫날에 이어 한국



인에서 연구된 한국인의 유전체 구조분석 및 한국인 HapMap Project에 대한 설명을 추가해 주셔서 현재 한국에서 진행되고 있는 유전체 사업에 대한 이해를 더할 수 있는 기회가 되었다. 그리고 오범석 박사님께서도 질병유전자 발굴을 위한 유전체 분석 연구의 다양한 문제점과 해결방안을 제시해 주셨고 특히 whole genome-wide association 분석 방법에 대한 문제점과 앞으로의 발전 방향에 대한 강의는 최근에 발전하고 있는 이 분야의 최신 경향을 이해하는데 많은 도움이 되었다. 그리고 강의의 마지막 부분은 3분의 강사분들과 교육생들이 함께 토의하고 질문하는 시간을 마련하였다. 그 당시 논의의 대상이 된 주제를 소개해 보면 다음과 같다.

1. 유전연구에서 homogeneous population 과 heterogeneous population의 장-단점은 무엇인가?
2. linkage studies와 association study의 비교 분석
3. 후보유전자 방법 (candidate gene approach)과 유전체 전체를 검색하는 연구 방법(genome-wide association studies)의 비교 분석
4. 질병의 유전적 성향에 따른 실험에 사용되는 시료의 수를 결정하는 기준
5. 연관성 연구에서 SNP 분석과 haplotype 분석시 고려사항
6. 유전 변이형에 대한 생물학적 기능연구에 대한 접근 가능한 방법 - 다수의 후보 유전변이형에서 기능연구를 위한 후보 유전변이형 선별의 기준, 등
7. 인간 유전변이형에 대한 미래의 활용방안 등.

위에서 언급된 내용 이외에도 교육생으로부터 제기된 주제에 대한 논의로 강의의 마지막을 마무리함으로써 궁금증을 해소하고 함께 고민하는 시간을 갖는 계기가 되었다. 한편 본 강좌에서 다루어진 질병 유전체 분석기법이 잘 활용되어 많은 연구자들이 다수의 질병의 원인 유전자 및 유전자형의 발굴로 이어질 수 있기를 바란다. 그리고 질병유전체분석은 앞으로 다가올 미래 유전체의학(genomic medicine)을 위한 질병의 진단, 치료 및 예방법 개발을 위한 기본적인 연구 방법으로 사용될 수 있기를 기대해 본다.