

유전자 이용진단 및 치료기술(1)

기술의 개요

1. 기술의 개요

1953년 Watson과 Crick이 DNA의 구조를 밝히면서 상보적인 염기 결합이 DNA 복제와 유전정보를 제공한다고 발표한 이후, 의학 및 생명공학의 발달로 다량의 유전정보를 고속으로 분석하는 것이 가능하게 된 포스트 게놈 시대를 맞이했다.

이에 인간 질병에 관여하는 유전자들의 실체가 속속 밝혀지고 있으며, 인간 질병을 일으키는 관여하는 병원체들의 유전자정보 또한 빠른 속도로 밝혀지고 있다.

가. 유전자 진단기술

핵산진단

- 핵산증폭 질환의 진단 마커가 되는 유전자를 인위적으로 증폭시킴으로써 진단대상의 질

환 존재 유무를 판별하는 방법으로 본 보고서에서는 대표적인 기술인 PCR을 이 범위에 포함시킨다.

- 핵산탐지는 상보적인 배열의 핵산 염기들과 결합할 수 있도록 제작된 단일나선 핵산염기 조각인 DNA 프로브(DNA probe)를 이용하거나, 특정 rRNA의 서열을 증폭하여 질환의 발병원인이 되는 세균이나 바이러스 유전자의 존재, 돌연변이 유무 등을 판별하는 방법으로 본 보고서에서는 PCR 이외의 핵산 및 시그널 증폭기술을 이 범위에 포함시킨다.

진단용 유전자

- 현재까지 알려진 유전자의 수는 4만 여 개에 이르지만 실제로 기능이 알려진 유전자는 만여 개 정도이며, 기존의 positional cloning 등의 고전적 또는 분자생물학적 방법으로 유전자와 질환 관련성을 찾는데 평균 2년 가량의 시간이 걸렸다면, 이제는 질환유전자의 위치가 염색체상에서 수십 Mb 이내 영역으로 좁아지게 되고, NCBI 유전체 정보로부터 후보 유전자 몇 개를 골라 바로 질환관련성을 밝힐 수 있게 되면서, 질병관련 유전자 발굴에 가속도 붙는다.

진단제

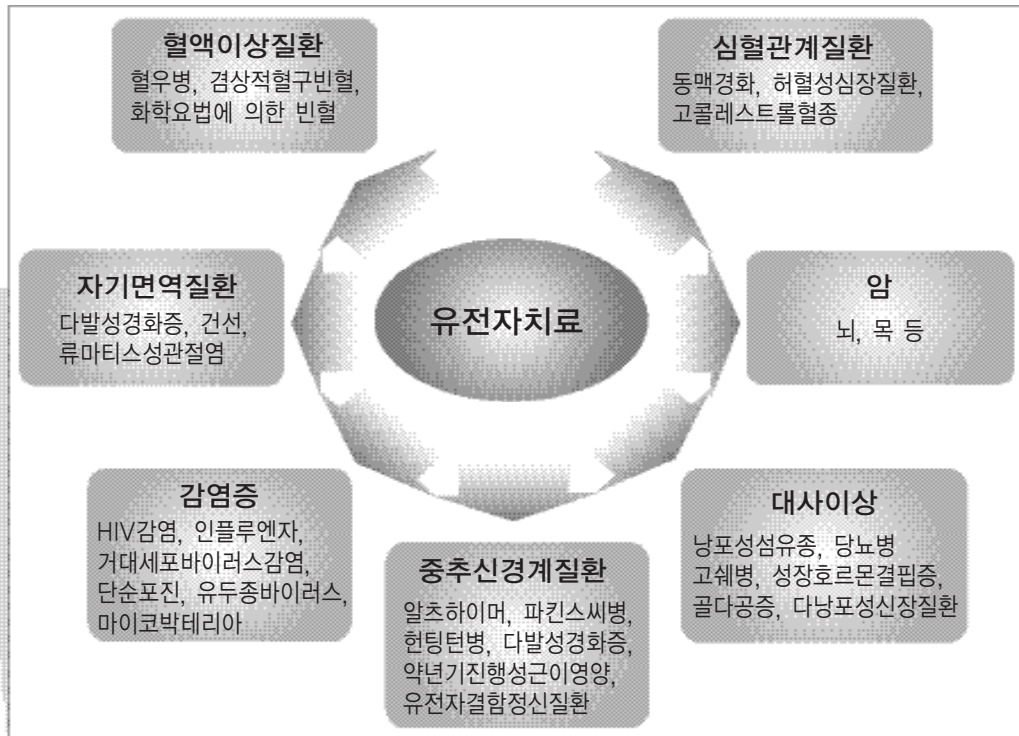
- 진단용 PCR 키트는 NAT를 기반으로 하여 유전자를 검사함으로써 질환의 존재유무 및 진행 정도를 검사할 수 있도록 제작되어 상용화된다.
- 진단용 DNA칩이란 정보를 담고 있는 DNA 조각을 유리, 플라스틱, 실리콘 등의 기판상에 미리 고밀도로 심어놓고, 이에 반응하는 유전정보를 찾아낼 수 있도록 한 유전자 분석 집합체로 활용분야로는 암 및 질병관련 유전자 진단, 유전자 치료, 임상 병리학, 동식물 검

역, 식품 안전성 검사, 신약개발, 질환 관련 유전자 돌연변이 검색진단, 약제내성 검색진단, DNA 염기서열 분석, 유전자 변이가계도 작성, 장기 이식가능 조직 검사, 병원성 미생물 동정, DNA 고고학 및 법의학(용의자 확인, 친자 확인, 등)

나. 유전자 치료기술

유전자 치료란 치료 유전자를 체내의 원하는 장기로 전달하여 세포내에서 새로운 단백질이 발현되도록 하여 질병을 치료하는 방법이다.

DNA 재조합방법 등의 유전자 조작기술을 이용하여 정상유전자 및 치료유전자를 환자의 세포



[그림 1] 유전자치료의 응용질환

<표 1> 휴먼게놈프로젝트(HGP) 완료후 유전자 치료의 확대 적용¹⁾

HGP 이전	HGP 이후
<ul style="list-style-type: none"> · 단일유전자에 의해 발생하는 유전질환 치료 · 유전자치료 대상이 악성 뇌종양, 백혈병 등 극히 일부 질환에 적용 	<ul style="list-style-type: none"> · 복수의 유전자에 발생하는 유전질환 · 당뇨병, 고지혈증, 동맥경화증, 아토피성 피부염, 자기면역질환, 류마티스성 관절염, 치매, 정신질환, 조울증 등 수많은 난치병과 만성질환에 적용 가능

1) 한국과학기술정보연구원, 핵심정보분석 : 유전자 치료제, 2003 2, p20

〈표 2〉 기술분류체계

대분류	중분류	소분류
유전자 진단기술	핵산진단	핵산증폭
		핵산탐지
	진단용 유전자	바이러스
		박테리아
		인간
	진단제	진단용 PCR 키트
진단용 칩		
유전자 치료기술	유전자 전달체	바이러스성
		비바이러스성
	치료용 유전자	암
		유전·면역·대사성질환
		심혈관질환
	치료제	유전자 치료제

안으로 이입시켜 결손유전자를 교정하거나 세포에 새로운 기능을 추가시켜 인체 세포의 유전적 변형을 통해 암, 유전·면역·대사성질환, 심혈관 질환 등과 같은 유전자 결함을 치료하거나 예방하는 방법이다.

유전자 치료의 개념은 1950년대에 등장하였으나, 1980년대 레트로바이러스를 이용한 벡터가 개발되고, 배양세포를 이용한 실험에서 레트로바이러스 벡터가 다른 유전자 도입방법에 비해 매우 높은 비율로 염색체에 외부 유전자를 삽입할 수 있다는 사실이 증명되면서부터 현실화되었다.

유전자 치료는 1990년 미국 국립보건원이 사람을 대상으로 임상시험을 처음 실시하면서 본격적으로 개발되기 시작하였으며, 1990년 이후 1,000여 건의 임상시험이 이루어졌으며, 10,000여 명의 환자들이 자원하여 유전자 치료 받았다.

현재로서는 중증복합면역결핍증후군(ADA 결핍증), 악성 뇌종양, 백혈병 등 일부 질환에 한해 유전자치료가 임상적인 성과를 보이고 있으나, 향후에는 각종 유전질환 뿐만 아니라 다양한 후천성질환에 대해서도 적용될 수 있을 것이다.

유전자 치료는 일반적인 약물에 의해 치료보다

나은 선택성을 가질 수 있고, 일반적인 치료법보다 향상된 질병의 치료율 및 치료 속도를 가질 수 있다.

2. 분석대상 및 범위

한국은 본 기술의 후발 주자이기에 정확한 분석 없이 기술 개발을 시도한다면 대부분의 기반기술에 대한 특허권을 획득한 외국과의 특허분쟁은 피할 수 없는 결과이고, 이로 인해 막대한 시간과 노력 및 금전적 피해를 입게 되어 국내 유전자 진단 및 치료 시장의 성장에 커다란 걸림돌이 될 것이다.

현재의 기술을 제대로 파악하고, 이를 바탕으로 기술 개발에 앞장서기 위하여, 본 보고서는 유전자를 이용한 진단 및 치료기술에 대한 기술동향 및 특허현황을 파악하고자 하는 목적하에 작성되었다.

본 보고서는 유전자 이용 진단 및 치료기술을 다음과 같이 분류하여 기술동향 및 특허동향을 조사하였다.

제공 특허기술평가팀
발·특2006, 5]