

# 유전적 요인의 파킨슨병 발병원인 세계 최초로 규명



한국과학기술원 생명과학과 정종경 교수

**과** 학기술부와 한국과학재단은 유전적 요인의 파킨슨병 발병원인을 세계 최초로 규명한 공로로 한국과학기술원 정종경 교수를 '이달의 과학기술자상' 수상자로 선정했다고 밝혔다.

파킨슨병은 치매에 이어 두번째로 빈번하게 발생하는 퇴행성 뇌 질환으로, 노인 100명당 1명꼴로 발생하는 것으로 알려져 있다. 인구의 고령화와 함께 환자수도 크게 증가하고 있으나, 현재까지 정확한 발병원인이 밝혀지지 않아 효과적인 치료제와 진단시약의 개발이 미흡한 상황이다.

정 교수는 파킨슨병의 핵심 원인 유전자로 알려진 '파킨'과 '핑크1'의 유전자를 상실한 돌연변이 초파리를 제작해 '파킨'과 '핑크1'이 도파민성 신경세포와 근육세포내에서 '미토콘드리아'라는 세포소기관의 정상적인 기능 유지에 필요하다는 것을 증명하였다.


또한, 이들 원인 유전자를 상실할 경우 급격한 미토콘드리아의 변형 및 파괴가 발생하며 이로 인해 파킨슨병이 유발될 수 있음을

증명하였다. 이러한 미토콘드리아의 변형 및 파괴는 'JNK'라는 효소의 비정상적 활성화로 이어지며, 궁극적으로 세포사멸로 연결된다는 사실도 밝혔다. 또한 '파킨' 유전자를 인위적으로 과발현할 경우, '핑크1'의 소실로 유도되는 모든 파킨슨병 관련 증상을 정상에 가깝게 되돌리는 것을 증명함으로써 이들 유전자들의 상호작용을 밝혀냈다.

유전적인 요인으로 발생하는 파킨슨병의 원인을 개체 수준에서 세계 최초로 규명한 정 교수의 연구결과는 지난 5월 네이처지에 발표됐다. 이번 연구 성과는 셀, 뉴트론 등 최고 권위의 과학 학술지들에서도 특별 해설 자료를 게재하는 등 국제학계의 많은 주목을 받았다.

정 교수는 국내외 한국인 과학자 중 생명·의학 분야에서 최근 2년간 SCI 임팩트 팩터 10점 이상의 우수 연구논문을 가장 많이(4편) 발표한 우수 연구자이며, 이들 논문을 포함하여 2001년 이후 총 21편의 논문을 우수 저널에 발표한 바 있다. 정 교수의 논문은 세포생물, 발생학, 유전학 등의 다양한 연구기법을 사용하여 생명현상의 핵심인 세포신호전달 과정의 비밀을 해체하는데 집중되어 왔다.

정 교수는 지난 5년간의 연구를 통해 알려진 파킨슨병 원인 유전자 6개 중 4개에 대하여 최초 또는 독자적인 모델동물을 제조하여 연구하였으며, 최근 네이처지에 발표한 연구를 통해서 미토콘드리아의 기능을 조절하는 새로운 신호전달계의 존재를 예측하였다.

정 교수의 연구 성과는 파킨슨병 치료제 개발에 새로운 패러다임을 제시한 기념비적인 업적으로 평가받고 있으며, 이번 연구결과를 계기로 국내외에서 파킨슨병 치료제 개발을 위한 활발한 연구가 진행될 것으로 기대되고 있다. 

용어설명

»» 도파민성 신경세포

도파민이라는 신경전달물질을 만들고 분비하는 신경세포를 일컫는다. 이 신경세포가 죽거나, 기능에 문제가 생기게 되면 파킨슨씨병을 유발할 수 있다.

»» 파킨(Parkin), 핑크1(PINK1)

파킨슨병 핵심 원인 유전자로 알려진 파킨과 핑크1은 각각 세포내에서 변형된 단백질 제거 또는 단백질 인산화에 관여하는 효소기능을 지니고 있다. 열성형질로 나타나는 파킨슨병의 대부분이 이들의 기능이 소실되어 생겨나는 것으로 알려져 있다.

»» JNK

다양한 세포 스트레스(높은 온도, 활성 산소, 세포 구성성분 손상 등)로 인해 활성화되어 세포사멸을 일으키는 단백질이다. JNK의 기능은 세포사멸을 비롯하여 다양한 발생과정에도 연관되어 있으며, 현재 그 기능에 관한 많은 연구가 진행중이다.

글 | 편집실