



06 우리나라 인체자원 현황

개인별 맞춤형 의료시대를 연다



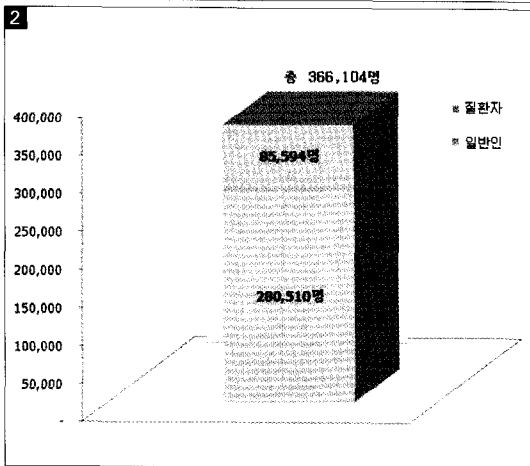
글\_한복기 국립보건연구원 유전체센터 센터장 bokghee@korea.kr  
 글쓴이는 독일 본 의과대학 임상생화학연구소 연구원, 서울대학교 의과대학 약리학 교실 선임연구원, 국립보건원 특수질환부 보건연구관, 국립보건원 유전체연구소 유전자원실장 등을 지냈으며, 현재 고려의과대학 외래교수, 카타르자원은행 국제자문위원 등을 겸임하고 있다. 기탁등록보존기관을 운영하고 있다.

2011년 9월 30일에 발효된 개인정보보호법과 함께 인체자원을 이용 하는 의과학연구는 개인 유전정보를 효과적으로 보호하는 동시에 의과학연구를 활성화해야하는 시점에 서있다. 인체자원을 보다 적극적으로 연구에 활용하여 개인별 맞춤의료시대를 여는 것은 이제 인류의 새로운 비전으로 떠오르고 있다.

세계 각국, 바이오뱅크 설립해 인체자원 관리

2000년 6월 26일 인간게놈 초안이 완성되었다. 당시 미국 대통령인 딘 빌 클린턴과 영국의 블레어 총리는 인간게놈프로젝트에서 해독한 인간 게놈 염기서열을 인류의 자산으로 공개한다고 발표하였다. 이어 2003년에는 미국을 비롯한 영국, 프랑스 등 7개국이 13년간 27억 달러를 투자한 인간게놈프로젝트를 통하여 30억 개에 달하는 인간의 DNA 염기서열을 해독하였다. 인간게놈 염기서열 해독은 왓슨과 크릭이 생명체의 유전정보가 DNA에 담겨져 있다는 사실을 발견한지 50년도 안 돼 이룩해낸 경이로운 성취로 의과학계의 새로운 이정표가 되었다.

인간게놈프로젝트가 시작될 때 가졌던 기대, 즉 인간게놈 염기서열을 밝히면 유전정보와 질병과의 인과관계가 밝혀질 것이라는 기대와는 달리 인간게놈프로젝트 완성은 맞춤의학과 중개연구라는 새



▶▶ 1 한국인체자원은행사업 참여기관 2 한국인체자원은행사업 자원 확보

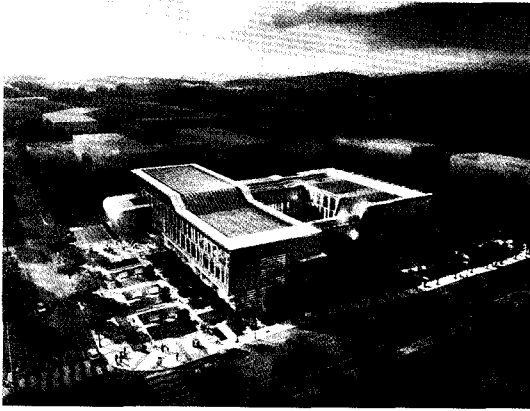
로운 연구의 시작을 열었다고 할 수 있다. 인간의 염기서열 정보를 얻는 것이 목표였던 인간게놈프로젝트를 통해서 염기서열만으로는 유전자 기능을 알 수 없으며, 대부분의 질병에는 여러 유전자가 복합적으로 작용하고 있다는 사실을 알게 되었다. 나아가 소수의 유전자 변이 정보만으로는 질병과 유전자의 인과관계를 밝힐 수 없다는 것이다. 따라서 개인 간의 유전적 차이와 질환 발생과의 인과관계를 밝혀려면 임상정보를 비롯한 여러 가지 정보가 수집되어야 할 뿐만 아니라, 다양한 질환에 관여하는 유전자의 특성을 밝히기 위해서는 대규모의 인체 DNA자원이 필요하다는 것을 인식하게 되었다. 그래서 최근의 질병유전체연구는 수백~수만 명의 대규모 DNA를 분석하여 SNP와 같은 개인별, 집단별 특이 유전자형이 질환발병과 관련이 있음을 밝혀내고 있다.

각국에서는 대규모 인체자원을 관리하는 바이오뱅크를 자국민을 대상으로 설립하여 운영하고 있다. DNA 뱅크와 혼용되고 있는 바이오뱅크는 DNA와 혈청 같은 인체검체와 임상정보를 비롯한 관련 정보들을 통합하여 체계적으로 보관·관리한다. 이는 원래 유럽에서 대규모 인구집단대상 유전체역학연구를 위해 다양한 정보와 함께 혈청 및 인체조직을 수집하여 보관해오던 바이오뱅크가 일반화된 것이라 할 수 있다. 대표적인 바이오뱅크로는 영국의 UK 바이오뱅크를 들 수 있다. UK 바이오뱅크는 2000년부터 2009년까지 50만 명의 인체자원과 정보를 수집해 현재 이에 대한 분석 작업을 진행하고 있다. 그 외에도 국민 모두를 대상으로 하는 바이오뱅크인 아이슬란드의 ‘디코드(Decode)’를 비롯하여, 암 연구를 위한 유럽 EPIC 바이오뱅크, 에스토니아의 바이오뱅크 등 여러나라에 대규모 바이오뱅크들이 설립되어 활발히 운영되고 있다. 그런데 미국과 영국을 비롯한 서구 사회뿐만 아니라, 일본, 중국, 싱가포르, 카타르 등의 아시아와 아랍지역에서도 현재 바이오뱅크를 적극적으로 육성·운영하고 있다.

### 한국인 50만명 인체자원 확보한다

우리나라는 2008년에 인체자원 중앙은행의 출범과 함께 보건복지부에서 한국인체자원은행사업(KBP)을 시작하였다. 한국인체자원은행사업은 새로운 보건의료 패러다임인 ‘개인별 맞춤형 건강관리 실현’이라는 비전 아래 한국인 50만 명(일반인 30만 명, 질환자 20만 명)의 인체자원 확보를 목표로 하고 있다. 한국인체자원은행사업은 질병관리본부 국립보건연구원 유전체센터에 설립된 인체자원중앙은행을 중심으로 현재 총 17개 지역거점은행과 협력은행이 참여하고 있다.

일반인으로부터 수집되는 인체자원은 국립보건연구원 ‘한국인 유전체역학조사사업(KOGES)’의 7개 코호트에서 주로 수집되며 그 외에 ‘국민건강영양조사사업’ 등을 통해서도 확보되고 있다. 그리고 전국에 있는 국립대학병원을 기반으로 한 지역거점 인체자원은행과 수도권의 인체자원 협력은행에서는 질환자의 자원을 수집하여 관리하고 있다. 수집되는 인체자원은 조직과 혈액, 노이며 각개인의 자발적 동의에 의하여 검체와 정보가 기증된다. 각 인체자원은행을 통해 현재 36만 명 이상의 인체자



▶▶ 인체자원중앙은행 조감도

원이 확보되었다.

그런데 확보된 인체자원을 이용하여 좋은 연구결과를 얻기 위해서는 고품질의 자원이 필수적이다. 고품질의 자원을 획득하기 위해서는 자원 수집 초기단계인 채혈부터 -190℃로 초저온 냉동 저장되는 마지막단계에 이르기까지 전과정이 표준화된 방법대로 처리되고 관리되어야 한다. 이에 한국인체자원은행사업에서는 인체자원관리 표준프로토콜(SOP)을 비롯하여 인체자원은행 데이터사전을 발간하였으며 해마다 KBP 연보를 발간하여 한국인체자원은행사업 현황을 연구자들과 공유하고 있으며, 또한 검체 품질관리 결과도 KBP 연감으로 출간하고 있다.

인체자원을 연구에 활용하고자 하는 연구자는 우선 자신의 연구에 필요한 자원이 어디에 있으며, 어느 정도의 양이 있는지, 그리고 분양이

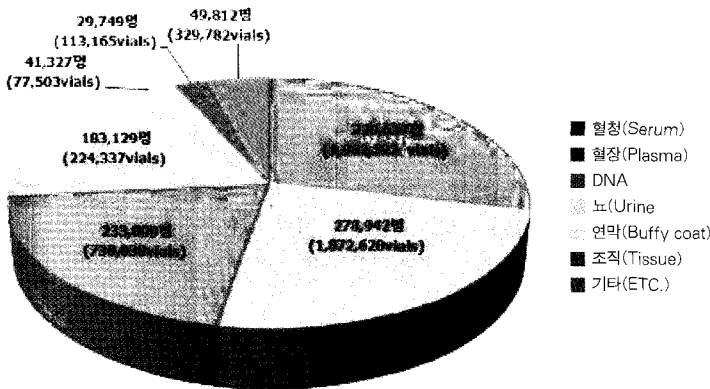
가능한지를 아는 것이 필요하다. 이때 인체자원은행의 자원 현황을 알 수 있는 KBN 포털시스템에서 필요한 정보를 검색할 수 있다. KBN 포털에서는 인체자원 현황뿐 아니라, 앞에서 언급된 인체자원관리 표준프로토콜과 KBP 연보, 그리고 인체자원은행 데이터사전을 비롯한 다양한 정보를 제공하고 있으며 매년 새로운 내용을 추가하고 있다(<http://kbn.cdc.go.kr/>).

이와 같이 우리나라 국민들의 질병치료와 퇴치를 위해 의과학연구에 필요한 인체자원을 확보하기 위해 보건복지부는 보건의료분야 자원 관리 책임 기관인 질병관리본부와 함께 현재 17개 지역거점은행과 협력은행을 한국인체자원은행사업을 통하여 지원하고 있으며, 이밖에 3개의 인체자원 기탁등록기관을 지정하여 운영하고 있다. 한편 연구자 중심의 인체자원은행은 교육과학기술부 '연구소재은행사업'에서 지원되고 있다. 그리고 2005년과 2009년에 제정된 '생명윤리 및 안전에 관한 법률'과 '생명연구자원의 확보 및 활용에 관한 법률'을 통해서 제도적 뒷받침 위에 국내 바이오뱅크가 운영되고 있다.

인체자원이 타생물자원과 다른 점은 자원으로서의 중요성과 함께 개인정보 보호라는 양면성을 갖고 있다는 것이다. 인간의 존엄성과 생명윤리 준수를 전제로 개인정보가 보호될 때에 비로소 인체자원이 적극적으로 활용될 수 있다. 개인정보 보호를 위해서는 개인을 식별할 수 있는 개인정보가 자원과 직접 연결되는 것을 차단하여야 한다. 따라서 익명화 등의 과정을 거쳐 개인 식별 정보는 다른 자원관련 정보와는 별도로 관리돼야 한다. 대부분의 인체자원은 환자진료, 건강검진 과정에서 획득되거나 연구용으로 기증되므로 기증자의 자기결정권에 따른 동의가 필수적이다. 이러한 점은 인체자원만의 고유한 특징으로 반드시 법적인 제도를 통해 지켜져야 한다.

**이미 실현되고 있는 개인별 맞춤형치료**

바이오뱅크에서는 조직과 혈액을 관리하며, 수집된 혈액을 DNA와 혈청, 그리고 혈액세포로 분리하여 보관한다. 이 자원들이 연구자에게 각각 분양되면, DNA는 게놈분석을 통하여 유전자표를 발굴하고 조사하는 연구에 사용된다. 그리고 혈청을 이용하는 연구를 통해서서는 단백질이나 아미노산을 분석하는 단백질체연구와 대사산물을 조사하는 대사체연구를 비롯하여 다양한 질병 표지인자가 발굴된다. 그동안 한국인체자원은행사업을 통해 10만 건 이상의 자원이 분양되어 유방암 지표개발, 선천성 심장질환 병인연구, 유전질환 게놈연구, 희귀질환 유전자 돌연변이연구 등을 비롯한 여러 가지 연구가 진행되고 있다. 분양된 자원을 이용하여 연구한 결과를 논문으로 발표하는 등 121건의 활용연



▶ 자원종류별 현황(통계기준 2010년 12월 31일까지 누적)

구 성과를 얻었다.

이처럼 인체자원을 이용한 다양한 연구결과는 눈부시게 발전하는 유전체분석기술과 함께 미래 사회에 실로 지대한 영향을 미칠 것으로 예견되고 있다. 무엇보다 인체자원을 이용한 연구결과를 토대로 향후 보건의료기술이 급격히 발전하여 개인 맞춤형 의료시대를 열 수 있을 것이다. 미래의 개인별 맞춤형 치료는 극히 작은 부분이지만 이미 실현되고 있다. 국립보건연구원 유전체센터에서 발행한 2010년도 뉴스레터에는 다음과 같은 흥미로운 얘기가 등장한다(김범석의 '대화가 필요해'에서 발췌).

“이번에 환자분 중앙조직에서 DNA를 뽑아서 유전자 검사를 해보니 EGFR라는 유전자에 돌연변이가 발견되었습니다. 이런 경우 이례사라는 항암제를 사용하면 반응이 좋은 것으로 연구돼 있으니 이 항암제를 투여해 봅시다. 다른 항암제와 달리 먹는 알약 형태이고, 머리카락도 빠지지 않고, 부작용도 거의 없습니다.”

“환자분 중앙 조직으로 유전자 검사를 해보니 환자분은 10년 내에 재발할 확률이 45% 정도 됩니다. 따라서 재발을 막기 위해 보다 강력한 항암치료를 해야 할 것 같습니다.”

먼 미래에서나 있을 법한 이런 대화는 이제 더 이상 미래의 일이 아니다. 바로 지금 이 순간 진료실에서는 의사와 환자 사이에 이런 대화가 이루어지고 있다. 불과 3~4년 전만 하더라도 유전자 유형에 따른 맞춤항암치료는 아직 요원한 일로 여겨졌으나 급격한 기술의 진보로 말미암아 이미 현실 속에 자리 잡고 있다.

(중략)

통계분석 결과 유의한 효과를 입증하지 못한 이례사의 인기가 시들어갈 무렵, 일부 임상 의사들은 몇몇 환자에서는 이례사가 너무나 탁월한 효과를 보인다는 데에 의문점을 계속 가졌었다. 연구 데이터를 다시 분석해 본 결과, 여자, 동양인, 선암, 비흡연자에게 유난히 잘 듣는다는 사실을 밝혀냈다. 연구자들은 이 사실에 주목했고, 그 이유를 밝히기 위해 연구에 연구를 거듭하다 새로운 사실을 밝혀냈다. 즉 EGFR 엑손 19, 21번에 돌연변이가 있으면 이례사가 잘 듣는다는 것이었다. 계속된 연구의 결과, 일본 여자, 동양인, 선암, 비흡연자들에게 EGFR 돌연변이가 많았고, 그로 인해 이들에게 이례사가 더 잘 듣는 것처럼 보였다.

위의 얘기에서와 같이 질병유전체연구가 발전하여 유전형에 따라 효과 있는 약물과 치료방법을 선택할 수 있게 된다면 맞춤형의료는 실현가능할 것이다. 그런데 이러한 꿈의 실현을 위해 노력하는 과정에서 우리가 유념해야 할 것이 있다. 바로 개인유전정보가 그것이다. 개인 정보가 안전하게 보호받지 못할 경우 개인은 물론 사회적으로 문제들이 야기될 수 있기 때문이다. 예를 들면 불리한 유전정보를 가진 자는 의료보험가입을 거부당할 수도 있으며, 특정직종에 채용이 거절되는 등 사회적 차별로 인한 개인의 인권이 침해될 수 있다. 이러한 부작용을 미연에 방지하기 위해 관련 전문가들의 지혜를 모아 사회적 합의를 도출해내며 법적 제도적 장치를 적기에 마련하는 노력을 게을리하지 말아야만 한다. 내일의 희망찬 맞춤의료의 실현을 위하여 인체자원을 최대한 활용하면서 동시에 개인의 인권을 효과적으로 보호해야만 한다는 점을 결코 간과해서는 안 될 것이다. 