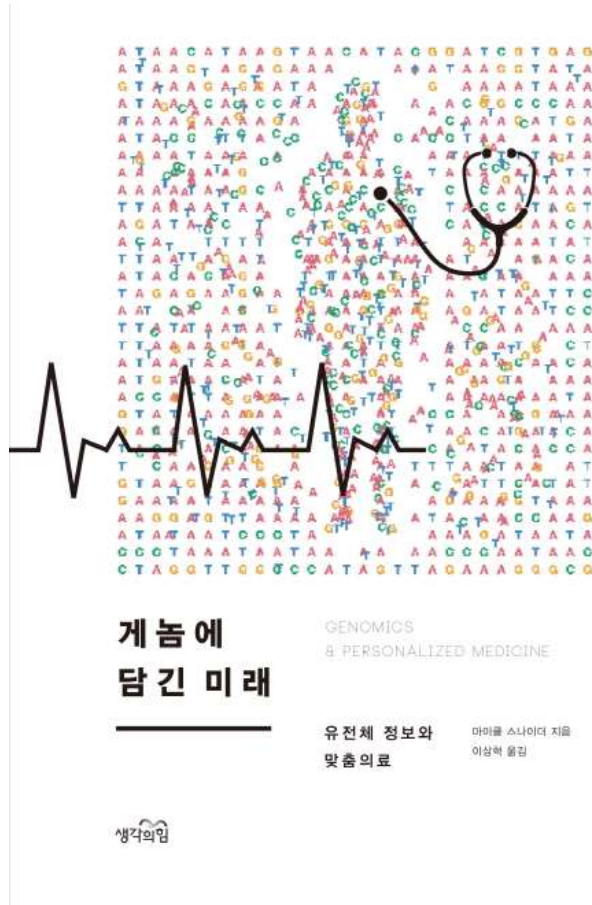


생명정보개론 제2강

Week02 - 문헌정보 / 게놈에 담긴 미래

2018.01.18

게놈에 담긴 미래 (유전체 정보와 맞춤의료)



유전체 분석의 기초 OF 기초

유전체의 기초

암에 대한
가족력이
있으신가요?



모든 정보는 게놈에 암호화되어 존재!

유전체의 기초



유전체의 기초

유전자

유전체

?

염색체

단백질

DNA

1. DNA란 무엇인가?

[S포토] 수영-최수진 자매, '우월한 DNA' (안나 카레니나 시연회 포토월)

2018년 01월 16일 (화) 22:21:21



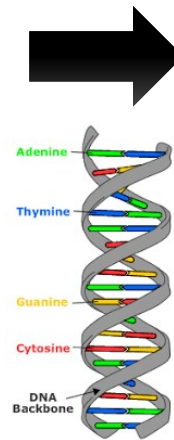
윤수정 기자 ✉ news@stardailynews.co.kr



1. DNA란 무엇인가?



수정란



30조개의 세포로 구성된 성인

사람이 **하나의 세포 (수정란)**에서 출발해

수많은 종류의 세포로 이루어진 **완전체로 자라는 과정**에 대한 **지시서**

1. DNA란 무엇인가?

“DNA에 담긴 정보는
사람을 만드는
모든 세포의
발생 및 기능과
연관되어 있다”

뉴런

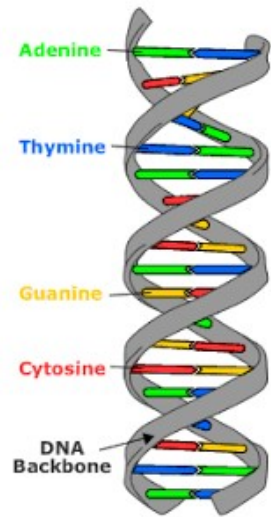
망막세포

피부세포

장세포

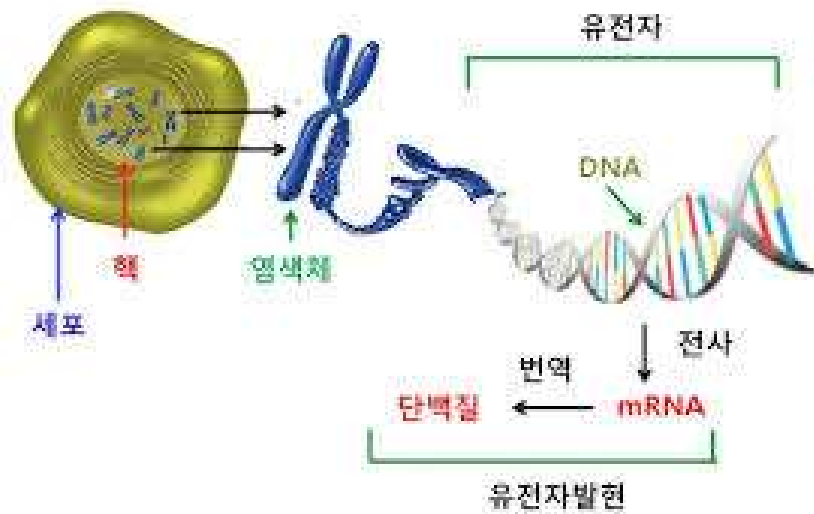


2. 유전체란 무엇인가?



GATTACA

2. 유전체란 무엇인가?



게놈(Genome)과 동의어
유전자(gene)와
염색체(chromosome)의
합성어로 인체의 유전정보 전체

모든 세포에 동일하게 존재하는

60억개의 전체 염기쌍 : 유전체

유전체 DNA는 너무 길기때문에

유전체는 46개의 염색체로 나뉘어 저장된다.

2. 유전체란 무엇인가?



유전체의 2~3%만이 **의미 있는 정보**

의미 있는 정보란? -> **유전자**

생명체 내에서 생물학적 기능을 실제로

수행하는 일꾼 **단백질**을 만드는 암호를 가진 부분

2. 유전체란 무엇인가?

생물학의 중심이론



DNA
생명의 설계도

DNA 한 가닥의 염기
서열을 RNA로 복사



RNA
설계도를 복사한
청사진

RNA 염기서열대로
단백질 합성



단백질
청사진으로 만든
최종 산물

인체의 구성성분이자
모든 생명 활동 조절

유전체의 2~3%만이 의미 있는 정보

의미 있는 정보란? -> 유전자

생명체 내에서 생물학적 기능을 실제로

수행하는 일꾼 단백질을 만드는 암호를 가진 부분

2. 유전체란 무엇인가?



우리의 유전체는 우리가 가진 수많은 특성의 유일한 원인이다.

2. 한 사람의 유전체는 다른사람과 어떻게 다른가?

개인적인 DNA변이

1. SNP

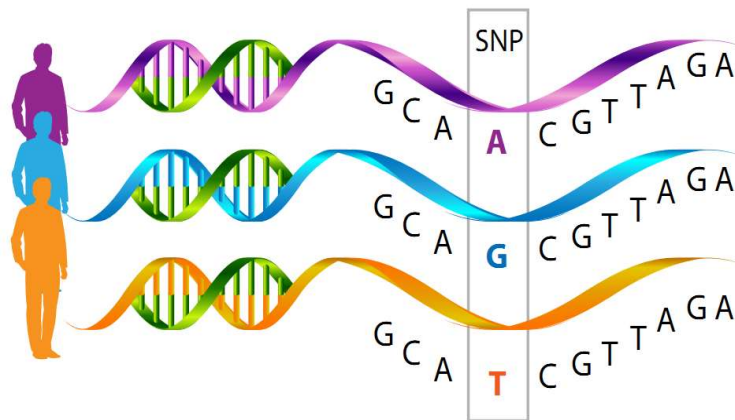
2. INDEL

3. Structural Variant

2. 한 사람의 유전체는 다른 사람과 어떻게 다른가?

SNP

Single Nucleotide Polymorphism



1 SNP / 1200 baspair , 약 400만개

Indel

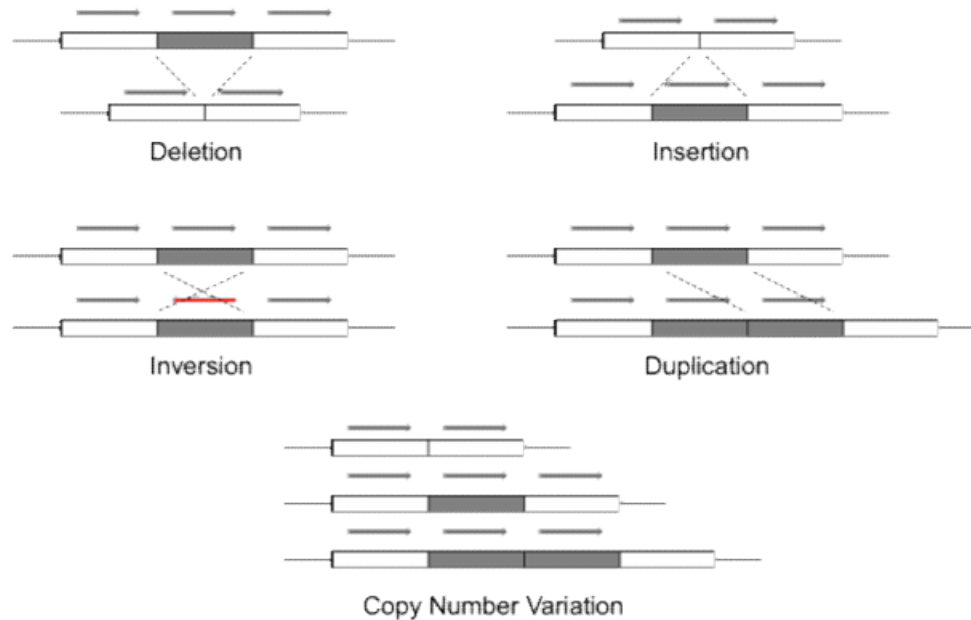
Reference	ACTGACGCATGCATCATGCATGC	} Indel
Insertion	ACTGACGCATG GT ACATCATGCATGC	
Deletion	ACTGACG -- TGCATCATGCATGC	

1~100개의 염기의 삽입과 결실, 약 50~85만개

2. 한 사람의 유전체는 다른 사람과 어떻게 다른가?

Structural invariant

Structural Variation



1000염기 이상 규모의 염기변화, 수천개

수많은 변이에도 불구하고
사람들에게 극적인 차이가 없는 이유

WHY?

수많은 변이에도 불구하고 사람들에게 극적인 차이가 없는 이유

WHY?

1. DNA 수준에서 혈연 관계가 아닌

개인 유전체 차이는 평균 0.1%에 불과

수많은 변이에도 불구하고 사람들에게 극적인 차이가 없는 이유

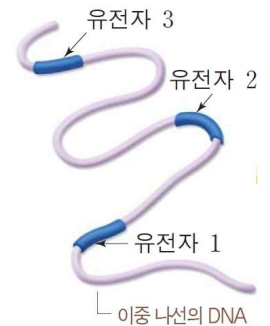
WHY?

1. DNA 수준에서 혈연 관계가 아닌

개인 유전체 차이는 평균 0.1%에 불과

2. DNA 변이가 유전자가 아닌 부분이나 주요 기능과

아무런 관련이 없는 부위에서 나타날 수 있다.



수많은 변이에도 불구하고 사람들에게 극적인 차이가 없는 이유

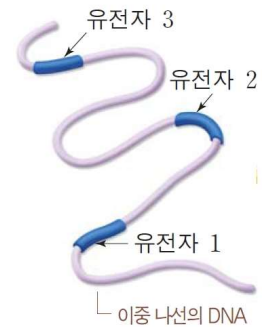
WHY?

1. DNA 수준에서 혈연 관계가 아닌

개인 유전체 차이는 평균 0.1%에 불과

2. DNA 변이가 유전자가 아닌 부분이나 주요 기능과

아무런 관련이 없는 부위에서 나타날 수 있다.



첫째 염기	둘째 염기				셋째 염기
	U	C	A	G	
U	페닐알라닌	세린	티로신	시스테인	U
	페닐알라닌	세린	티로신	시스테인	C
	루신	세린	종결	종결	A
	루신	세린	종결	트립토판	G
C	루신	프롤린	히스티딘	아르기닌	U
	루신	프롤린	히스티딘	아르기닌	C
	루신	프롤린	글루타민	아르기닌	A
	루신	프롤린	글루타민	아르기닌	G
A	이소루신	트레오닌	아스파라긴	세린	U
	이소루신	트레오닌	아스파라긴	세린	C
	이소루신	트레오닌	리신	아르기닌	A
	헤티오닌(재시)	트레오닌	리신	아르기닌	G
G	발린	알라닌	아스파르트산	글리신	U
	발린	알라닌	아스파르트산	글리신	C
	발린	알라닌	글루탐산	글리신	A
	발린	알라닌	글루탐산	글리신	G

수많은 변이에도 불구하고 사람들에게 극적인 차이가 없는 이유

WHY?

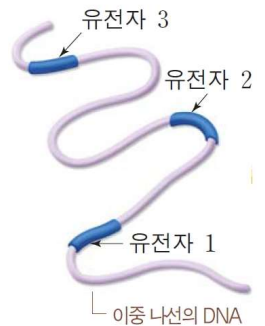
1. DNA 수준에서 혈연 관계가 아닌

개인 유전체 차이는 평균 0.1%에 불과

2. DNA 변이가 유전자가 아닌 부분이나 주요 기능과

아무런 관련이 없는 부위에서 나타날 수 있다.

3. 부모의 양쪽에서 DNA를 받아 일종의 예비시스템이 존재





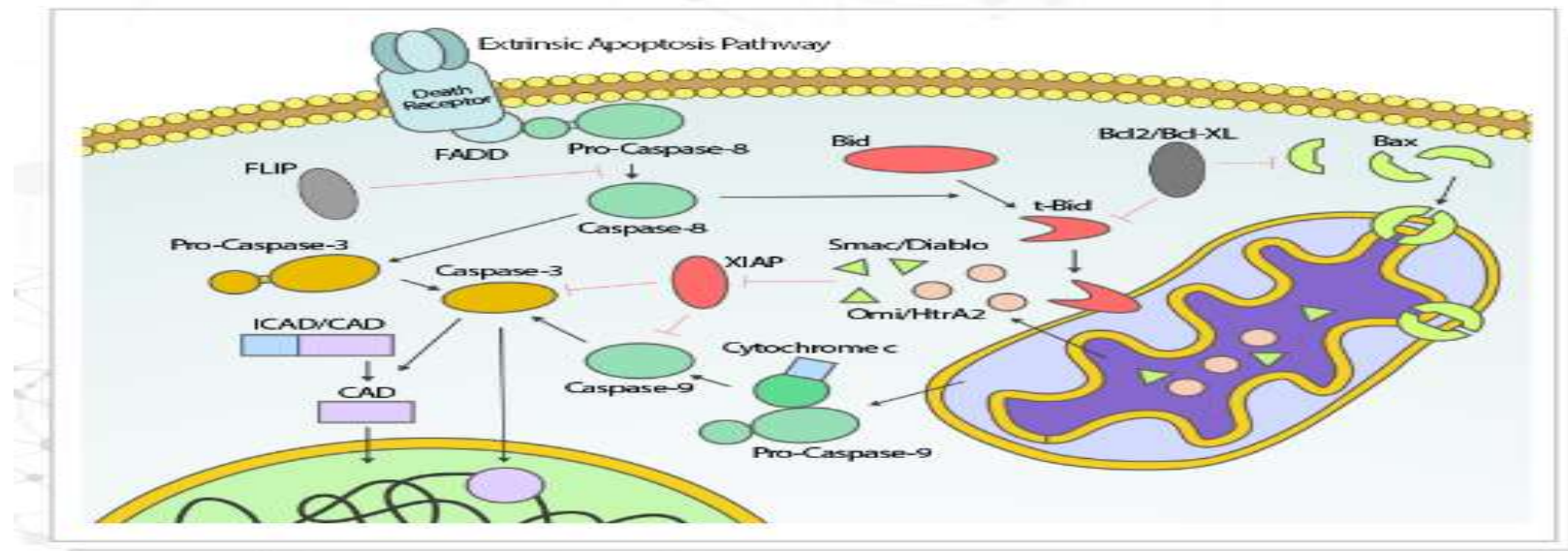
Nicholas Volker's



난치병 진단으로 새생명
(차세대 염기서열 해독법)

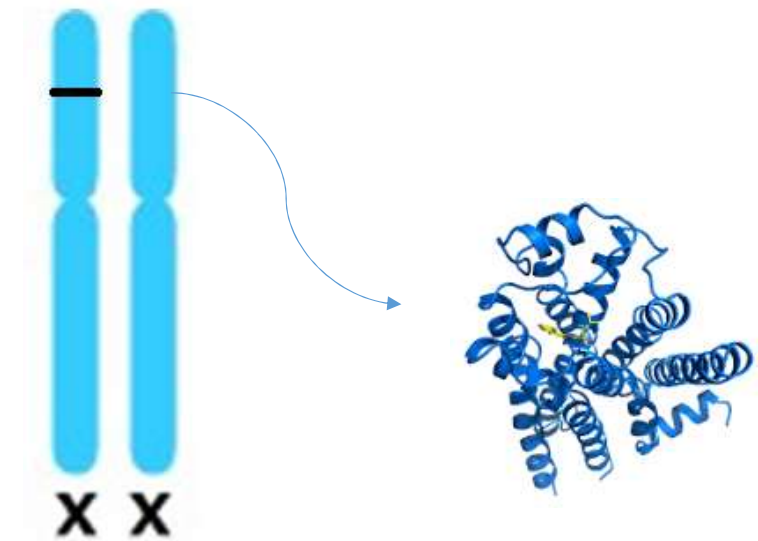
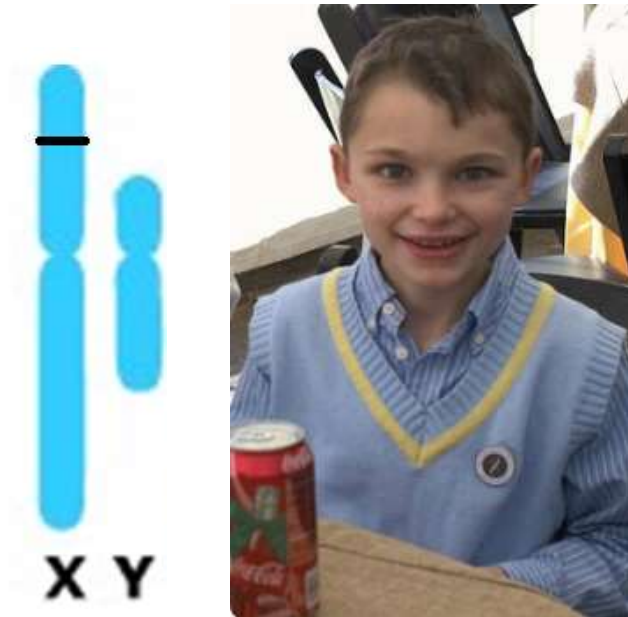
1. Nic Volker 01071

XIAP (X-linked Inhibitor of Apoptosis)



1. X-linked inhibitor of apoptosis (XIAP)
2. Regulate immune response to infection

WHAT IF?...



수많은 변이에도 불구하고 사람들에게 극적인 차이가 없는 이유

WHY?

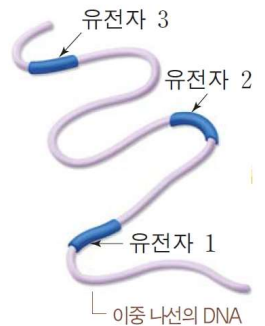
1. DNA 수준에서 혈연 관계가 아닌

개인 유전체 차이는 평균 0.1%에 불과

2. DNA 변이가 유전자가 아닌 부분이나 주요 기능과

아무런 관련이 없는 부위에서 나타날 수 있다.

3. 부모의 양쪽에서 DNA를 받아 일종의 예비시스템이 존재



수많은 변이에도 불구하고
사람들에게 극적인 차이가 없는 이유

