

05

빅데이터 기반 정밀 의료

권기상 교수

원광보건대학교 임상병리과

국내외 유전체 분석 및 데이터 구축

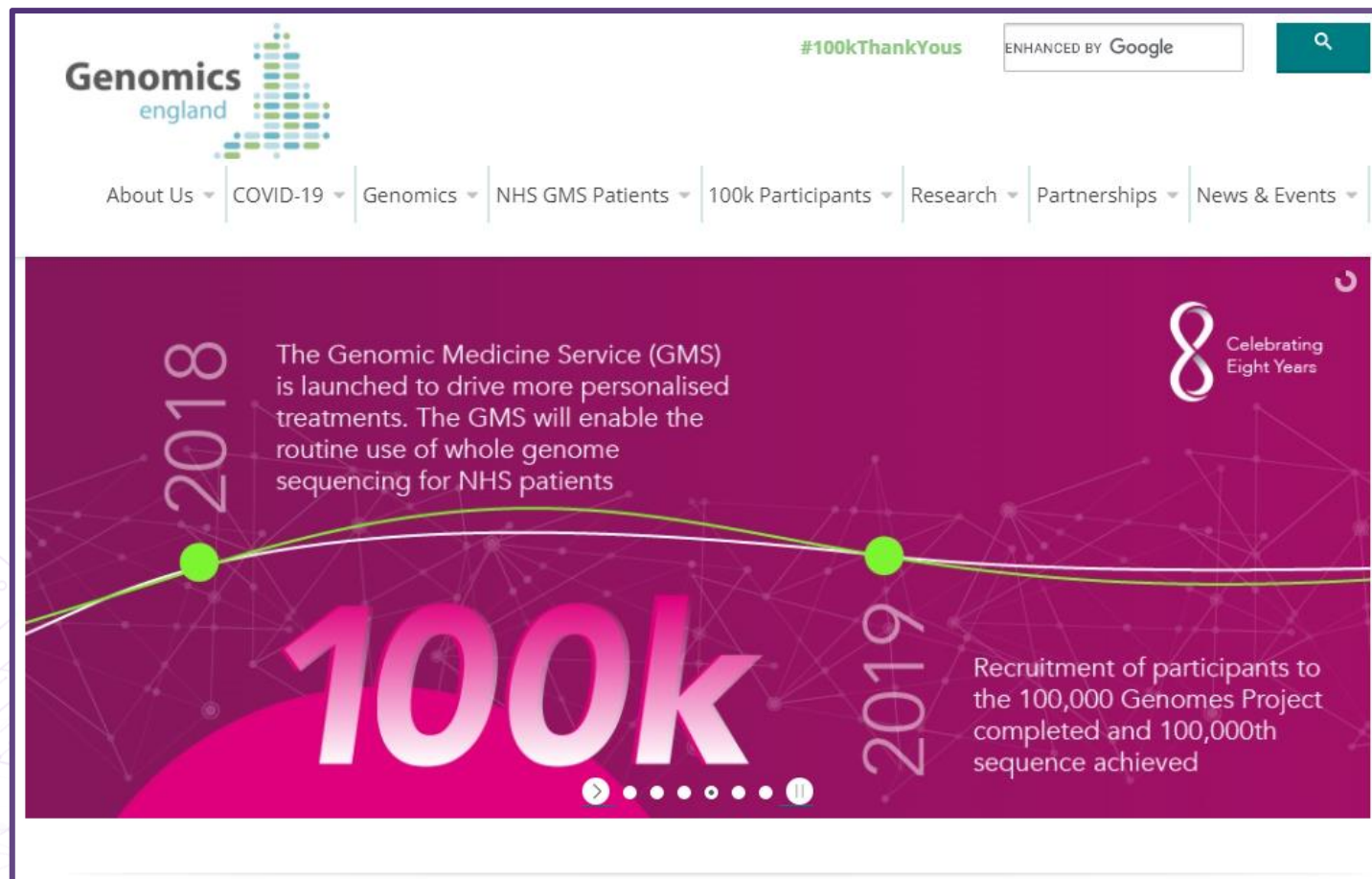
1. 국외
2. 국내



01. 국내외 유전체 분석 및 데이터 구축

1 국외

1) 영국, 10만 게놈프로젝트 완료



■ 01. 국내외 유전체 분석 및 데이터 구축

1 국외

1) 영국, 10만 게놈프로젝트 완료

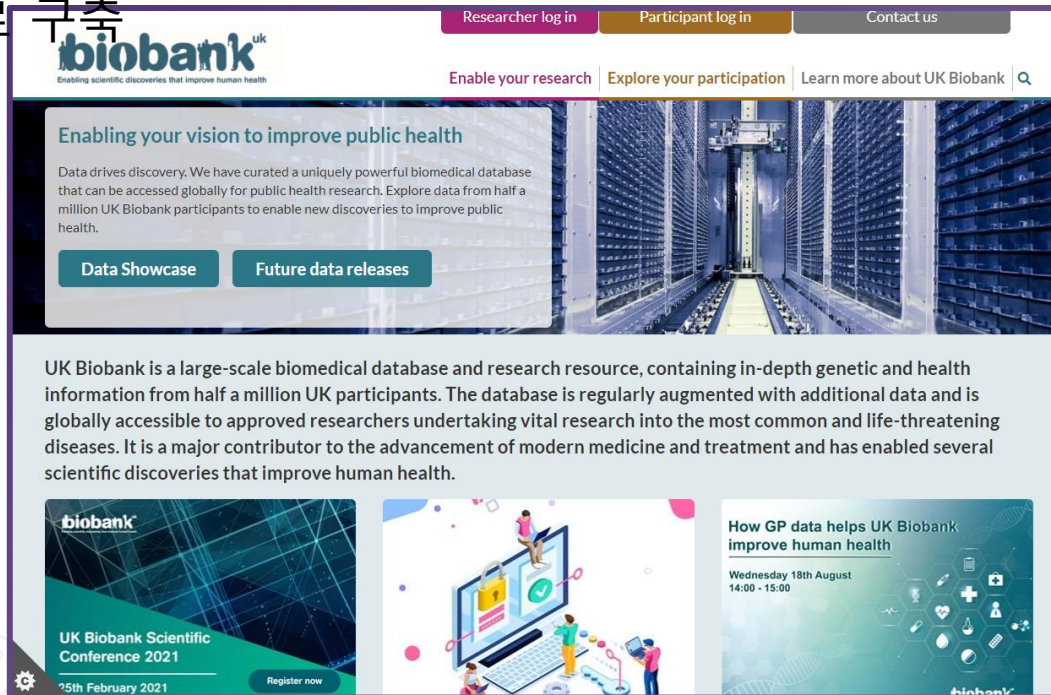
- ◆ 국가주도 사업
- ◆ 2013년 ~ 2018년:
100,000 이상 유전체 해독 및 분석, 500만 목표로 확대 시행
- ◆ 8만 5천명의 암 희귀질환 환자 및 가족들, 1,500명의 NHS 직원, 3,000명 넘는 연구자들
- ◆ 8만 5천명의 참여자 전자건강기록(HER), 730만 임상 데이터, 여기 포함된 16억 개 개별 데이터 수집 관리
- ◆ 비식별화
- ◆ 17건의 암질환, 1,200건의 희귀 질환에 대하여 임상적으로 해석됨
- ◆ 임상적으로 중요한 유전자 변이 발견
- ◆ 강력한 정밀의료연구자원

01. 국내외 유전체 분석 및 데이터 구축

1 국외

2) 영국 Biobank

- ◆ 국가 주도 단위의 유전체 은행
- ◆ 다양한 질환과 혈질을 대표하는 사람들의 검체를 수집하고, 임상 정보를 정리하고, 수집한 검체를 통해서 유전체 정보를 데이터베이스로 구축



01. 국내외 유전체 분석 및 데이터 구축

1 국외

3) Data Saves Lives

- ◆ 2019. 10.1 ~ 전체 국민 대상 유전체 검사 진행
- ◆ 유전체 데이터를 유전체 기업과 제약사에 제공하여 진단기술과 신약개발에 활용

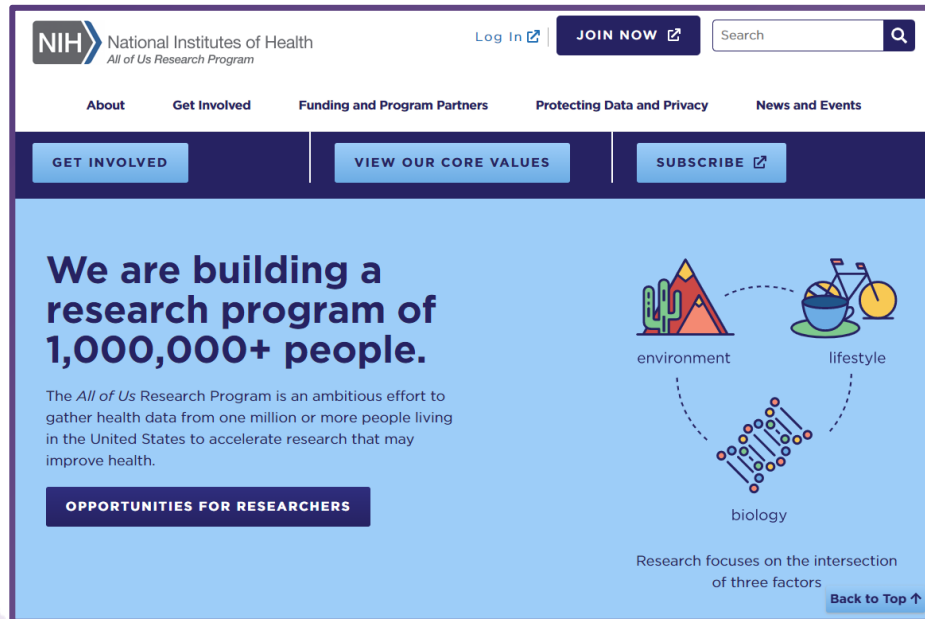


01. 국내외 유전체 분석 및 데이터 구축

1 국외

4) 미국: 'All of Us' 프로젝트

- ◆ 미국 국립보건연구원(NIH)과 NIH 산하 국립암연구소(NCI)를 기반으로 100만명 이상의 코호트 구축 목표
- ◆ 건강 관련 설문 조사, 진료기록, 건강검진, 생체 시료 등 가능한 모두
- ◆ 현재까지 32만명의 유전체 데이터 분석



■ 01. 국내외 유전체 분석 및 데이터 구축

1 국외

4) 미국: 'All of Us' 프로젝트

- ◆ 670여 개 정밀의료 관련 연구를 지원
- ◆ GTEx 7천 명 이상의 정상인 조직 유래 오믹스 데이터(200TB)
- ◆ TCGA 1만 명 이상 암환자 유래 오믹스 데이터(4PB)
- ◆ TOPMed 10만 명 이상의 다양한 만성질환 환자 전장 유전체 해독(WGS) 데이터(15PB)
- ◆ 정밀의료 연구 및 임상 적용을 위해 연구자들에게 이미 배포하고 있음

■ 01. 국내외 유전체 분석 및 데이터 구축

1 국외

5) 중국

- ◆ 정밀의학을 위한 100M WGS 구축, 2030년
 - 100만명 코호트 구축
 - 유전체 진단 규제정책을 국가 주도하에 빠르게 진행해 이를 기반으로 유전체 시장이 급속히 성장하고 있음

6) 프랑스

- ◆ '지노믹 매디슨 프랑스 2025' 발표
 - 2025년까지 암, 희귀 질환 및 당뇨병에 대한 연간 6만 명의 WGS

■ 01. 국내외 유전체 분석 및 데이터 구축

1 국외

7) 일본

- ◆ Japan Genomic Medicine Program
 - 일본 임상 및 게놈 정보 통합 데이터베이스
 - 15만명 Tohoku Medical Megabank 프로젝트

8) 에스토니아

- ◆ Estonian Genome Project
- ◆ 에스토니아 전체를 '디지털 헬스 밸리'로 탈바꿈시키는 것

■ 01. 국내외 유전체 분석 및 데이터 구축

1 국외

9) 디코드 제네틱스(deCODE Genetics) 아이슬란드

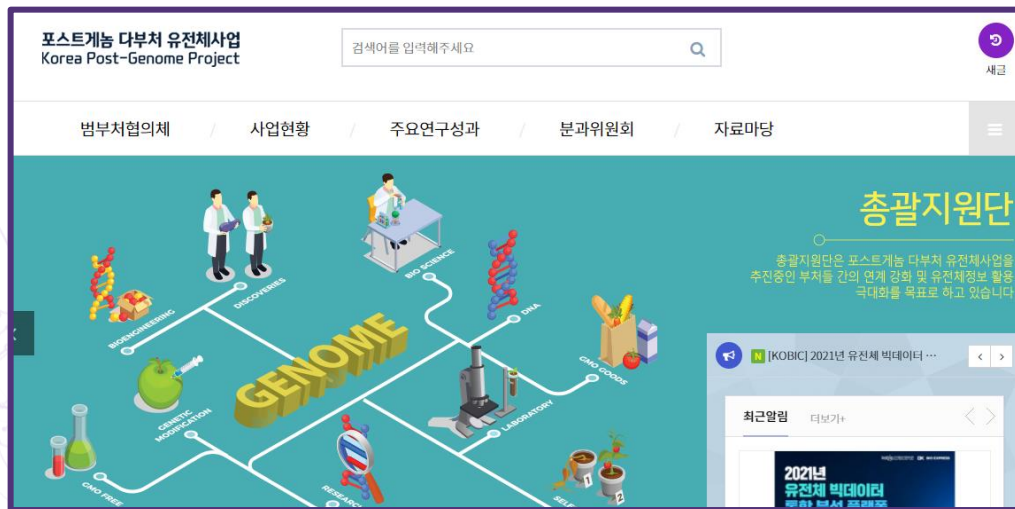
- ◆ 아이슬란드는 풍부한 가족력 정보와 유전적으로 균일한 인구집단
 - 지리적인 고립으로 인한 유전적 변이가 적은 유전적 모델로 적합한 인구 집단
 - 이주 이후로 가족에 대한 정보를 기록하고 후세에게 물려주는 등 가족력에 대한 풍부한 정보 보유
- ◆ 디코드 제네틱스 아이슬란드의 벤처 회사
 - 전국민(40만 명)을 상대로한 유전체 분석 계획 발표
 - 사람 유전자 지도 발표

01. 국내외 유전체 분석 및 데이터 구축

2 국내

1) 한국 정부의 유전체 코호트 및 빅데이터 정책

- ◆ 포스트게놈 다부처 유전체 사업
 - 유전체 정보분석 기반 구축 및 원천기술 개발
 - 한국인 표준게놈 지도 작성
 - 유전체산업 비즈니스 클러스터 구축
 - 질환유전자 분석플랫폼 기술개발 등



01. 국내외 유전체 분석 및 데이터 구축

2 국내

1) 한국 정부의 유전체 코호트 및 빅데이터 정책

- ◆ 한국인 유전체 역학조사 사업(질병청)
 - 한국인 기준(참조) 유전체정보 확보사업
 - 지역사회, 쌍둥이 및 가족 등을 대상으로 한 코호트 데이터 수집 및 연구
 - 현재 211,707명에 대한 유전체 해독결과 공개 중



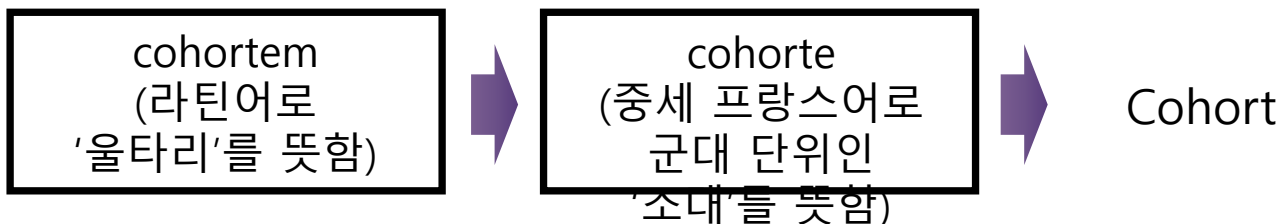
01. 국내외 유전체 분석 및 데이터 구축

2 국내

1) 한국 정부의 유전체 코호트 및 빅데이터 정책

◆ 코호트(Cohort)

■ 코호트(Cohort)의 어원



- 통계학에서 쓰는 용어인 코호트는 '공통적인 특성을 가진 사람들의 집단'
- 특정한 기간에 태어나거나 결혼을 한 사람들의 집단과 같이 통계상의 인자(因子)를 공유하는 집단

■ 01. 국내외 유전체 분석 및 데이터 구축

2 국내

1) 한국 정부의 유전체 코호트 및 빅데이터 정책

- ◆ 코호트 연구

- 1935년에 있었던 출생 시기에 따른(세대별) 질병 발병률 비교 연구에 처음 등장

- ◆ 코호트 분석

- 동종 집단이 나타내는 시간적 변모 양태를 분석하여 예측하고자 하는 연구



■ 01. 국내외 유전체 분석 및 데이터 구축

2 국내

2) 한국인의 표준 유전자 변이정보 데이터베이스



01. 국내외 유전체 분석 및 데이터 구축

2 국내

2) 한국인의 표준 유전자 변이정보 데이터베이스

- ◆ 한국인 게놈 사업의 일환
 - 울산광역시, UNIST주관, 의료기관 및 기업이 공동으로 수행하는 범국민 건강 연구사업
 - 한국인의 게놈 정보와 질병을 포함한 인간 표현형의 연관성을 연구하여 한국인의 표준유전정보를 수집, 맞춤형 건강증진과 의료비용절감, 연구 촉진을 통해 게놈기반 진단 및 치료의 국산화/사용화에 기여하는 것
 - 인체 유래물: 인체로부터 수집하거나 채취한 조직세포, 혈액, 체액 등 인체 구성물 또는 이들로부터 분리된 혈청, 혈장, 염색체, DNA, RNA, 단백질 등
 - 5년 만에 한국인 1만명 게놈 해독 완료

01. 국내외 유전체 분석 및 데이터 구축

2 국내

2) 한국인의 표준 유전자 변이정보 데이터베이스

- ◆ 울산 만명 게놈 프로젝트
 - 2016년 ~ 2021년
 - 건강인 4700여명, 질환자 5300여명
 - 다중 오믹스 빅데이터
 - 유전체, 전사체, 후성유전체, 단백질체 등의 생물학적 정보 총망라
 - 질병의 근본원인을 밝혀 예방의료
 - 건강정보 동반



■ 01. 국내외 유전체 분석 및 데이터 구축

2 국내

2) 한국인의 표준 유전자 변이정보 데이터베이스

◆ 울산 만명 게놈 프로젝트

■ 제출 서류

1) 건강검진 결과지 제출자

제출 서류: 건강검진 결과지(필수항목 10개* 이상)

*필수항목 10개: 키, 몸무게, 혈압, 혈색소, 공복혈당, AST, ALT, r-GTP, 혈청크레아티닌, 요단백

2) 공동 연구 의료기관(병원) 건강검진 시행 예정자

- 제출 서류는 없으나 지원 시 건강검진 예정 병원명, 과거 해당 병원 진료 경험, 검진일을 기재하여야 합니다.
- 건강검진 비용은 본인 부담이며, 참여자께서 개별적으로 해당 병원에 건강검진을 예약하셔야 합니다.

01. 국내외 유전체 분석 및 데이터 구축

2 국내

2) 한국인의 표준 유전자 변이정보 데이터베이스

◆ 울산 만명 게놈 프로젝트

■ 제출 서류

3) 우선순위 대상자

(1) 건강검진 결과지: 필수항목 10개* 이상을 포함한 검사 항목

*필수항목 10개: 키, 몸무게, 혈압, 혈색소, 공복혈당, AST, ALT, r-GTP, 혈청크레아티닌, 요단백

(2) 기타 증빙 서류: 본인의 질병명 또는 우울 척도 검사 결과를 확인할 수 있는 서류

- 질병명 확인 서류: 진단서, 진료확인서, 소견서 등
- 공인된 기관*에서 시행한 우울 척도 검사 결과지(CES-D검사 25점 이상 또는 PHQ-9검사 20점 이상)

*공인된 기관: 의료기관, 보건소, 유니스트 헬스케어센터

■ 01. 국내외 유전체 분석 및 데이터 구축

2 국내

3) 개인 맞춤형 정밀의료 위한 고품질 바이오 빅데이터 구축

- ◆ 미래 정밀의료 선도
- ◆ '국가통합 바이오데이터댐'을 2028년까지 100% 구축할 계획
- ◆ 동의 기반 100만명 바이오 빅데이터 수집·생산을 위해 대규모 인체자원 수집 및 데이터 생산·정제·품질관리 등으로 개인 맞춤형 정밀의료를 위한 고품질 바이오 빅데이터 구축
- ◆ 질환별 환자 40만명과 자발적 참여자 60만명 등 참여자 모집
- ◆ 기존 정부지원 연구개발 사업, 민간 코호트 발굴과 동의서 기반으로 약 30만명의 바이오 데이터를 연계