

01

ORIENTATION

권기상 교수

원광보건대학교 임상병리과

바이오·의료 빅데이터를 통해 보는 트렌드

1. 바이오헬스 빅데이터
2. 유전체로 꿈꾸는 세상이야기



■ 2. 바이오·의료 빅데이터를 통해 보는 트렌드

1 바이오헬스 빅데이터

1) 울산 만명 게놈 프로젝트 완료

- ◆ 한국인 1만명의 게놈 데이터 해독과 임상 정보 수집
- ◆ 국내 최고수준의 게놈 바이오 컴퓨팅 인프라 구축
- ◆ 한국인의 표준 유전자 변이정보 데이터베이스로서 활용가치가 매우 큼
- ◆ 한국인의 암, 심장질환 같은 질병 분석에 한국인의 대형 유전자 변이정보를 활용한다면 그 정확성과 분석력이 몇배나 높아짐
- ◆ DNA 로만 구성된 게놈만 해독 → 혈액, 타액 등을 통해 수집된 유전체, 전사체, 후성유전체 등 다중 오믹스 정보와 건강검진 정보, 의료정보, 생활습관 정보 등을 종합적으로 구축

■ 2. 바이오·의료 빅데이터를 통해 보는 트렌드

1 바이오헬스 빅데이터

1) 울산 만명 게놈 프로젝트 완료

- ◆ 한국인 1천명 게놈(korea 1K) 프로젝트 결과 발표
- ◆ 한국인 1000명의 유전체(genome) 빅데이터 구축
- ◆ 인간표준게놈과 한국인 약 4000만개 정도의 유전체가 다른 것이 확인됨
- ◆ 이 중에 34.5%는 한국인에게서만 발견되는 독특한 변이
- ◆ 암세포와 관련된 체세포 변이 예측에 대해 훨씬 잘 설명하고 있음

■ 2. 바이오·의료 빅데이터를 통해 보는 트렌드

1 바이오헬스 빅데이터

2) 국가 통합 바이오 빅데이터 구축사업

- ◆ 질환자(암, 희귀, 중증난치) 40만명
- ◆ 자발적 참여자 60만명
- ◆ 임상, 유전체, 건강, 생활습관정보 등 통합빅데이터 구축
- ◆ 연구 및 산업화에 활용
- ◆ 정밀의료 등 바이오헬스 분야 연구 및 희귀질환자의 진단과 치료기술 개발 등에 활용될 예정
- ◆ 시범 사업에 참여한 희귀질환자 및 가족의 경우, 현재 454가족 1256명의 유전체, 임상정보 빅데이터 분석이 완료되었으며, 이 중 96 가족(18%)에 대해 정확한 유전질환 진단이 가능해지는 성과가 있었음

■ 2. 바이오·의료 빅데이터를 통해 보는 트렌드

② 유전체로 꿈꾸는 세상 이야기

1) 우울증치료의 미래

- ◆ 우울증에 대해 유전력이 약 40 % 정도 영향을 미친다고 알려짐.
심한 우울증의 경우에는 더 높을 수 있음을 밝혀지고 있음
- ◆ 남성보다 여성에서 더 많이 유전
- ◆ 주요 우울증을 앓고 있는 사람의 부모나 형제자매는 보통 사람에 비해 우울증 발병 위험이 2 ~ 3 배 더 높다는 연구 결과들이 보고

■ 2. 바이오·의료 빅데이터를 통해 보는 트렌드

② 유전체로 꿈꾸는 세상 이야기

1) 우울증치료의 미래

- ◆ 우울증 관련 유전자의 확인
- ◆ 지난 10년간 정신 질환에 대한 연구는 주로
- ◆ GWAS(Genome wide association study) 방식으로 진행
- ◆ 주로 하나의 유전적 요인과 연관성에 초점
- ◆ 우울증은 매우 복잡한 유전적 질환으로 특정 유전자가 우울증의 원인이 아니라는 것을 보여줌
- ◆ 실제로 주요 우울증 관련 GWAS 연구를 검토한 결과, 우울증과 관련된 중요한 유전자 사이트는 발견되지 않았으며, 이 분야의 많은 논문과 리뷰들이 이 점을 강조함

■ 2. 바이오·의료 빅데이터를 통해 보는 트렌드

2 유전체로 꿈꾸는 세상 이야기

1) 우울증치료의 미래

- ◆ 우울증에서 GWAS는 변이를 검출할 수 있는 적절한 힘을 얻기 위해 큰 표본 크기가 필요
- ◆ 화이자와 23andMe의 협업을 통한 임상시험의 결과는 이 점을 입증
- ◆ 거대한 유전자 데이터베이스를 통해 30만 명이 넘는 사람들이 참여한 대규모의 데이터 세트를 사용
- ◆ 15개의 게놈 사이트를 우울증에 연결
- ◆ 호주 퀸즐랜드 의대와 영국 킹스칼리지 런던 등 각국 의대와 생물 유전학 관련 연구소 소속 전문가 총 200여 명이 포함된 국제 공동 연구팀이 임상 비교연구를 통해 우울증과 연관된 유전자 구역을 추가로 발견

■ 2. 바이오·의료 빅데이터를 통해 보는 트렌드

2 유전체로 꿈꾸는 세상 이야기

1) 우울증치료의 미래

- ◆ 우울증은 환자 개개인의 환경과 경험에 밀접하게 관련되어 있기에 원인을 알기 쉽지 않음
- ◆ 이에 대한 기초 자료를 만들기 위해 연구팀은 세계 각지의 우울증 환자 약 13만 5000명과 정상인 34만 4000명의 유전자를 비교 분석하고, 추가로 교육 수준과 식습관 등 생활환경에 대한 코호트 조사를 병행
- ◆ 신경흥분에 관여하는 도파민 유전자(DRD2)와 글루타민 전달에 관여하는 유전자(GRIK5), 신경 물질의 전달 과정에서 핵심 역할을 하는 칼슘채널 관련 유전자(CACNA1 E) 등 총 44곳의 다양한 유전자 구역이 모든 우울증 환자에서 조금씩 관여하고 있음을 보고

■ 2. 바이오·의료 빅데이터를 통해 보는 트렌드

② 유전체로 꿈꾸는 세상 이야기

2) 우울증에 대한 인공지능(AI) 솔루션의 미래

- ◆ 오늘날 인공지능과 관련된 기술적 진보는 우리에게 우울증에 대한 이해와 현재의 치료 방식을 변화시키는 솔루션을 제공
- ◆ Virtual counseling
 - 우울증을 인식하기 위해 기계학습을 통해 소프트웨어를 개발하고 있으며, 자연어 처리 (natural language processing)를 통해 서포트 제공
 - 활용 사례: Woebot
- ◆ Patient Monitoring
 - 머신러닝 기술은 환자를 모니터링하고, 정신 건강 위기의 발병을 예측 및 예방하기 위해 사용
 - 활용 사례: Ginger.io

■ 2. 바이오·의료 빅데이터를 통해 보는 트렌드

② 유전체로 꿈꾸는 세상 이야기

2) 우울증에 대한 인공지능(AI) 솔루션의 미래

- ◆ Precision Therapy
 - 머신러닝 분석을 사용하여 인지 기능, 임상 증상 및 뇌 활동을 추적하고 관리
 - 활용 사례: Mindstrong Health