



Health Avatar: an Informatics Platform for Personal and Private BIG Data

서울의대 김주한
Ju Han Kim, M.D., Ph.D

*Chairman, Div. of Biomedical Informatics
Directors, SNU Biomedical Informatics (SNUBI)
Systems Biomedical Informatics Research Center
Interdisciplinary Program of Medical Informatics,
Seoul National University College of Medicine*



시스템 바이오 정보의학 국가핵심연구센터
Systems Biomedical Informatics National Core Research Center

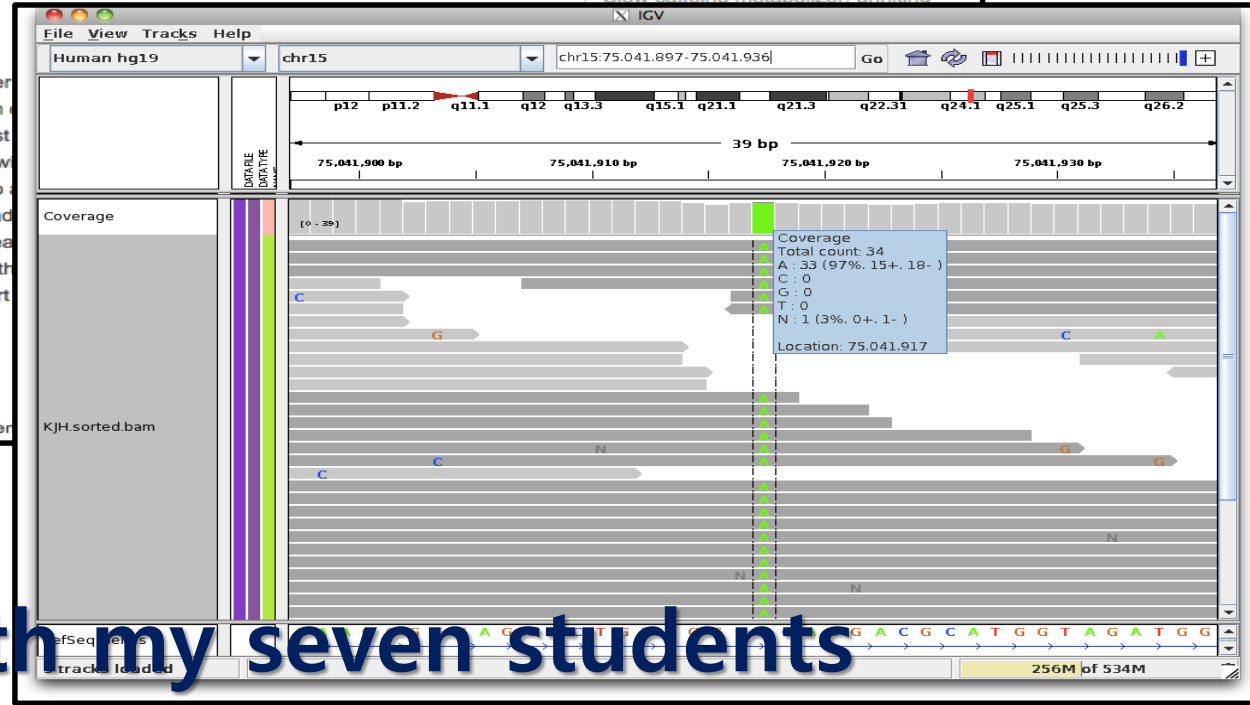
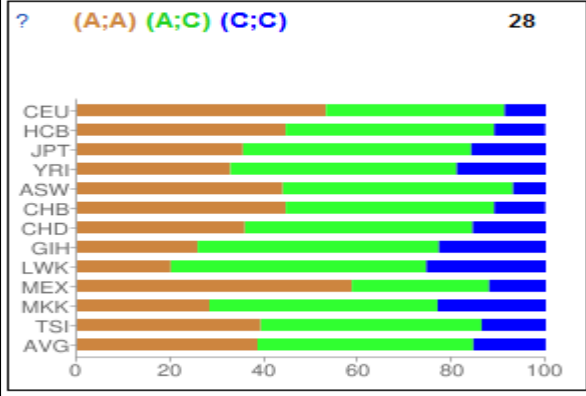
I have sequenced my genome!

Caffeine metabolism and heart attack

Journal	JAMA
Study Size	■■■
Replications	None
Contrary Studies	None
Applicable Ethnicities	European
Marker	rs762551

Caffeine is primarily metabolized by the liver cytochrome P450 1A2 (CYP1A2). The form of rs762551 a person has determines how fast they metabolize caffeine. In this study, people who

Who	Genotype	What It Means
Greg Mendel (Dad)	AA	Fast caffeine metabolizer: drinking coffee didn't increase subjects' heart attack risk
		Slow caffeine metabolizer: drinking



.. with my seven students



Ju Han Kim

저는 커피 마셔도 된답니다. 제 유전체를 분석 중인데 15번 염색체 75041917번
제 위치의 유전형이 AA형인 fast caffeine metabolizer로 카페인 분해능력이 높아
서 심장질환 위험을 높이지 않는답니다~~ 앞으로 저 자신의 유전체 보고서라도
내야 할까요?



Wall Photos

July 2 at 10:27am · Like · Comment · Share

Erik Lee, 홍성택, JooHee Park and 15 others like this.



Jhoon Kim 나두 분석해줄수 있나? ㅎㅎ 궁금하네-ㅋ

July 2 at 11:57am · Like



Tae-Joon Cho 김교수, 나도 부탁해요... 술 자주 마시고 잠 피곤
자고 운동 좀 안해도 되는 유전형있는지? ㅋㅋ

July 2 at 12:19pm · Like



Hakseung Rhee 엄청납니다...

July 2 at 12:50pm · Like



Sung Shin Margaret Ahn 갑자기 저두 함 해보고 싶어지네요.. ㅋ

July 2 at 1:51pm · Like



Ju Han Kim 아직 혈압은 괜찮은데, 고혈압 위험인자는 좀 나오네
요. 워낙 변수가 많으니 요약정리되면 알려드리죠.

July 2 at 2:13pm · Like



Han Jeong Kyoo 오랜만이다. 담배에 강한 유전체는 없니?

July 2 at 2:16pm · Like



Ju Han Kim 참 30억 유전체 전부 분석하는 비용이 요즘 300만원
까지 떨어졌습니다. 1000불 유전체 시대, 현실이에요.. 컷터 분석이
100배쯤 저렴합니다... 지금 적절 주량 계산하는 중.ㅋㅋ~

July 2 at 2:18pm · Like



Ju Han Kim 당근 있지. 담배는 3000개 이상의 물질을 뿜어내니까
하나하나 분석하기는 그렇고, 골초중에도 폐암 안걸리는 분들이 가
진 유전형들이 당근 있다고 봐야지.... 정리좀 해야겠네요..

July 2 at 2:21pm · Like



Kugsang Jeong 23&me에서 나온 분석결과인가 봅니다. 아무쪼록
혈압은 사전에 조심하세요 :-)

이런 분석정보를 표준화하여 사용자 맞춤형으로 제공해주는 것을
만들어보고 싶네요. 나아가 PHR에 들어서 맞춤형서비스를 제공해
주고 싶기도 하구요.

July 2 at 2:34pm · Like



Ju Han Kim 23&me 분석결과가 아니고, 직접 수행중인 저 개인의
전체 서열 분석 중입니다. 유전정보 분석에 23&me에서 제공한 지

.. and posted it on my FB!



Ju Han Kim

Aug



Ju Han Kim

August 3, 2011

동아시아인은
주는 유전자
을 가진 동
나 아프리카
아 초원의
단단한 피
두터워져서
아시아인에
것이죠. 음

제가 주당이라네요. 주량은 알콜은 가수분해효소 **ADH1B**가 분해합니다. 그럼처럼 서양인과 아프리카인은 거의 분해능력이 큰 **GG형**(파랑)이지만 한, 중, 일에선 **4%**도 안됩니다. **AA/AG형**은 음주를 불편스러워합니다. 그럼에도 한국의 위스키 소비량은 세계 최고 수준인 건 기적이지요. 하지만 **AA/AC**형이 암 발병을 촉진하는 주후 편두통이지는 'Asian flu'드 분해효소 **A** 한국인의 한 4인에선 거의 50% 수준입니다. 구중들은 경험



Ju Han Kim

July 31, 2011

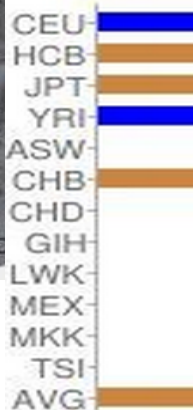
Hunger hormone이란 별명을 가진 그렐린 유
이내인 **GG**타입이라 과식한다고 하네요. 게다가
에 따르면 주당들(**heavy alcohol consumer**)에
에 분포하는 홀몬인데, 식욕과 알콜 중독이 관련
연구죠. 게다가 술 많이 마시면 살찐답니다. 술
술 끊기는 정말 잘했네요.... 어렸을때 너무 질
슨 병 아닌가 해서 병원에 데려갔
없어요.." 했다더군요. 잘 들어맞
는 것도 병이죠. 그나저나 우리 이
요.... 채식주의자로 바꾸기라도 하
행이기도 하구요.



Ju Han Kim

September 7, 2011

커피와 유전자: 제가 커피를 많이 마시는 건 유전자 때문이라합니다. 제 카페인 분해 효소(**CYP1A2**)가 **AA형**으로 카페인을 빨리 분해할 수 있고, 하루 커피 소비량이 1.5배 많은 사람의 유전형(**AHR**근처, **TT형**)도 가지고 있더군요. 게다가 커피의 쓴 맛을 잘 맛보는 유전형은 현재 3개가 알려져 있는데,... 음 저는 그 3개를 모두 다 가지고 있다지 않습니까!! 또 커피를 마셨을 때 불안증을 느끼는 유전형은 **TT**로 알려져 있는데, 물론 저는 **CT형**으로 불안해하지 않는답니다. 음... 확률을 구해보면, $0.35 \times 0.067 \times 0.45 \times 0.46 \times 0.47 \times 0.7 = 0.0016!$ 와우 저는 커피 마시기로 대한민국 **0.15%**에 들어갑니다. 다행히도 **CYP1A2**가 **AA형**이라서 카페인 분해가 빨라 심장질환 위험을 높이지는 않는답니다. 커피값만 좀 많이 들어가는 것이 지요....



Brain and heart attack

Who	Genotype	What It Means
Greg Mendel (Dad)	AA	Fast caffeine metabolizer: drinking coffee didn't increase subjects' heart attack risk
	AC	Slow caffeine metabolizer: drinking coffee increased subjects' heart attack risk

23andMe	rs76
23andMe all	rs76
Gene	CYP
Chromosome	15
Orientation	plus
Position	7504



Ju Han Kim shared a link.

June 13 near Seoul

헝가리 의학연구원이 정부에 "국회의 멤버들"이 "로마"나 "유대계" 혈통을 갖지 않음을 증명하기 위한 유전자 검사방안을 찾으라고 요청 ...



Genome Test Slammed for Assessing 'Racial Purity': Scientific American

www.scientificamerican.com

A scientific scandal in Hungary recalls discredited and prejudicial notions about race

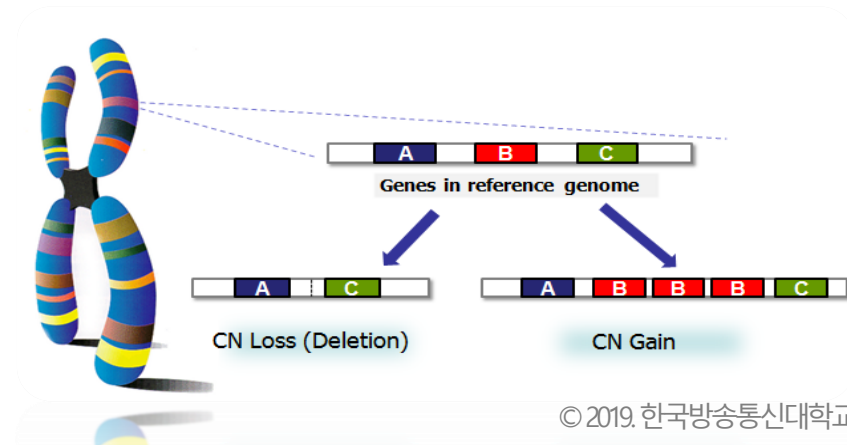
Agriculture genes



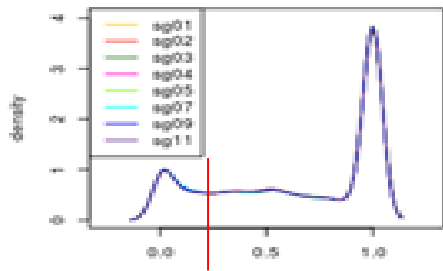
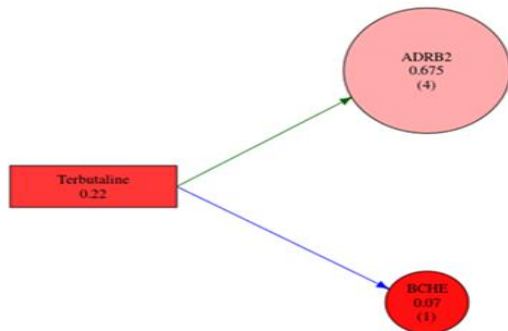
AMY1

Chimpanzee: 1

Home spience: 6 (5~14)



I have 1,757 potentially damaged genes with 300 loss-of-function variants



Drug name	Drug score	Gene/Protein name	Gene/Protein score	Drug-Gene/Protein interaction type	No. of Variants in a Gene/Protein	Gene/Protein Damaging Score(s) for Variants
Terbutaline	0.22	Adrenoceptor beta 2, surface (ADRB2)	0.675	Target (PD)	4	0.46 ; 0.45 ; 1 ; 1
Terbutaline	0.22	Butyrylcholinesterase (BCHE)	0.07	Enzyme (PK)	1	0.07

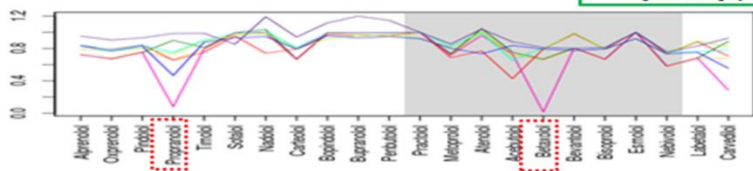


Beta blocking agent [C07] (n=22)

Non-selective beta-blocker [C07AA] (n=11)

Selective beta-blocker [C07AB] (n=9)

Alpha- & beta-blocker [C07AG] (n=2)

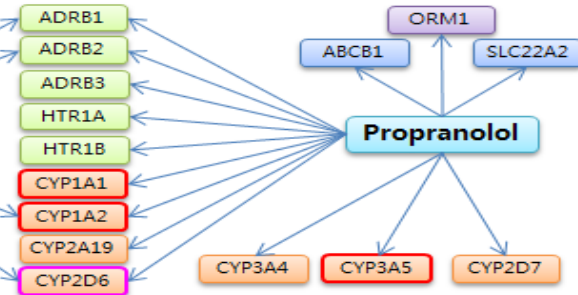


Betaxolol

protein score of sg04

< 0.5 < 0.1

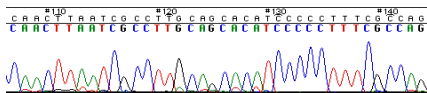
target enzyme
transporter carrier



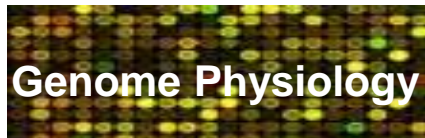
Personalizing Healthcare using Personal and Private **Big Data**



Clinical Data



Genome Anatomy



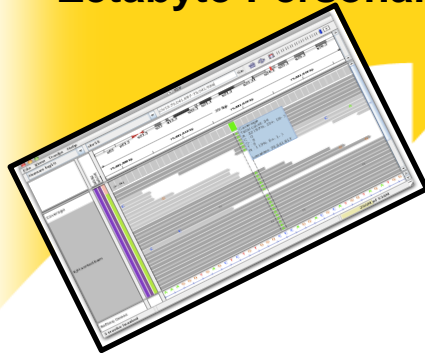
Genome Physiology



Proteins and other effectors



Zetabyte Personal



**The patient has disease X, subclass Y,
which will likely respond to drug Z**

iPod Health & Fitness

store.apple.com/us/browse/home/shop_ipod/ipod_accessories/health_fitness

Shop iPod

Chat Now | 1-800-MY-APPLE | Account | Cart

iPod touch | iPod touch (4th generation) | iPod nano | iPod shuffle | iPod classic | iPod Accessories | Compare

Narrow by

- iPod classic
- iPod nano
- iPod shuffle
- iPod touch










Adidas
Apple
Bose
Fitbit
Gear4

More Brands

Health and Fitness

Sort by Top Sellers | Showing 44 of 44 total

Accessories for health, wellness, and fitness.
Shop for gear and app-enabled accessories to track health and fitness goals.

 Nike+ FuelBand - Medium/Large \$149.95 Available to ship: Within 24 hours Free Shipping ★★★★★	 Nike+ FuelBand - Small \$149.95 Available to ship: Within 24 hours Free Shipping ★★★★★	 UP by Jawbone \$129.95 Available to ship: Within 24 hours Free Shipping ★★★★★
 Nike+ FuelBand - Medium/Large \$149.95 Available to ship: Within 24 hours Free Shipping ★★★★★	 Nike+ FuelBand - Small \$149.95 Available to ship: 1-2 months Free Shipping ★★★★★	 Nike + iPod Sensor \$19.00 Available to ship: Within 24 hours Free Shipping ★★★★★
 UP by Jawbone \$129.95 Available to ship: Within 24 hours Free Shipping ★★★★★	 Nike+ FuelBand - Small \$149.95 Available to ship: 1-2 months Free Shipping ★★★★★	 UP by Jawbone \$129.95 Available to ship: Within 24 hours Free Shipping ★★★★★

LifeLogs!



The Next Big Thing!

My Lifelog works for me.

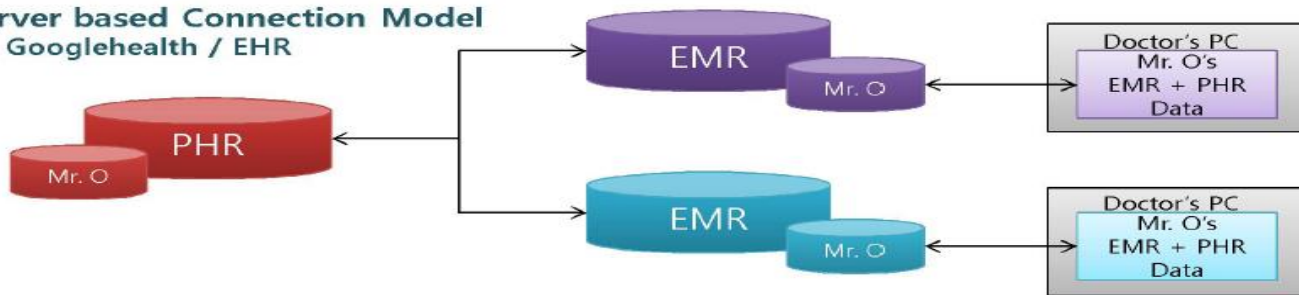
Does my health record work for me?

What about my genome?

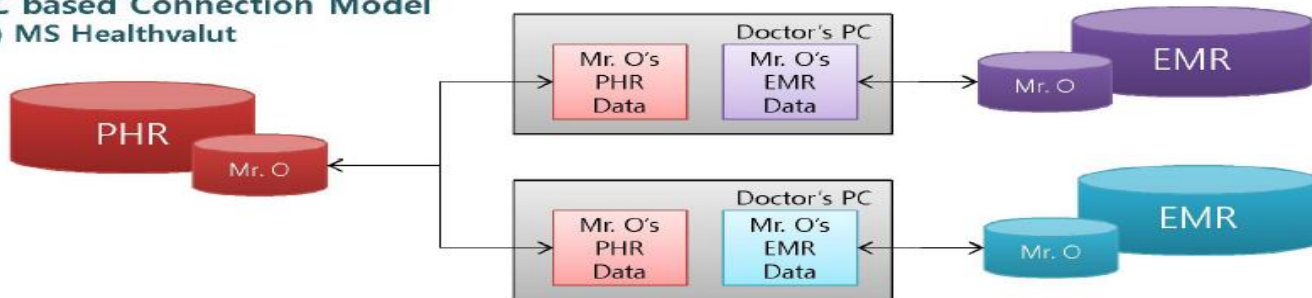


MS vs. Google for Health

① Server based Connection Model Ex) Googlehealth / EHR



② PC based Connection Model Ex) MS Healthvalut



GATTACA

- Meanwhile, [Google](#), without announcing any big health effort, has been quietly drawing [more health seekers](#) into its gravitational well with a [patient-friendly](#) service that lets you get the latest on your DNA with \$399 and a tube of saliva.

Get the latest on your DNA with \$399 and a tube of saliva.

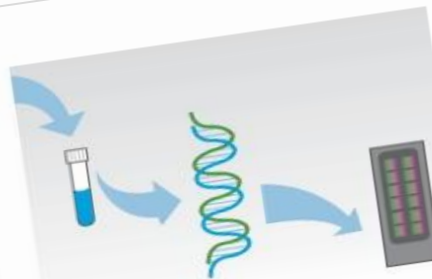
Here's what you do:



1. Order a kit (\$399 USD) from our [online store](#).



2. Claim your kit, spit into the tube, and send it to the lab.

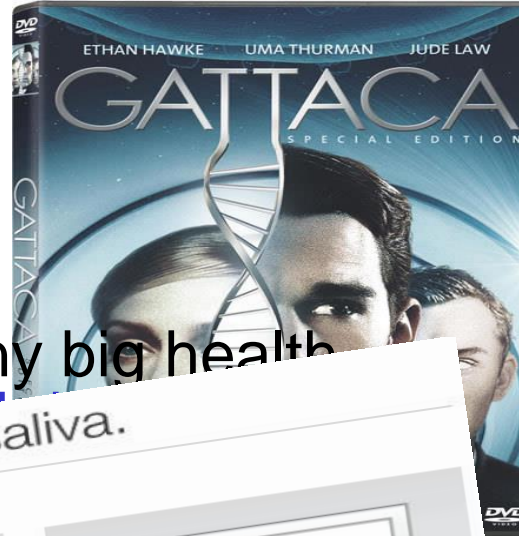


3. Our CLIA-certified lab analyzes your DNA in 6-8 weeks.

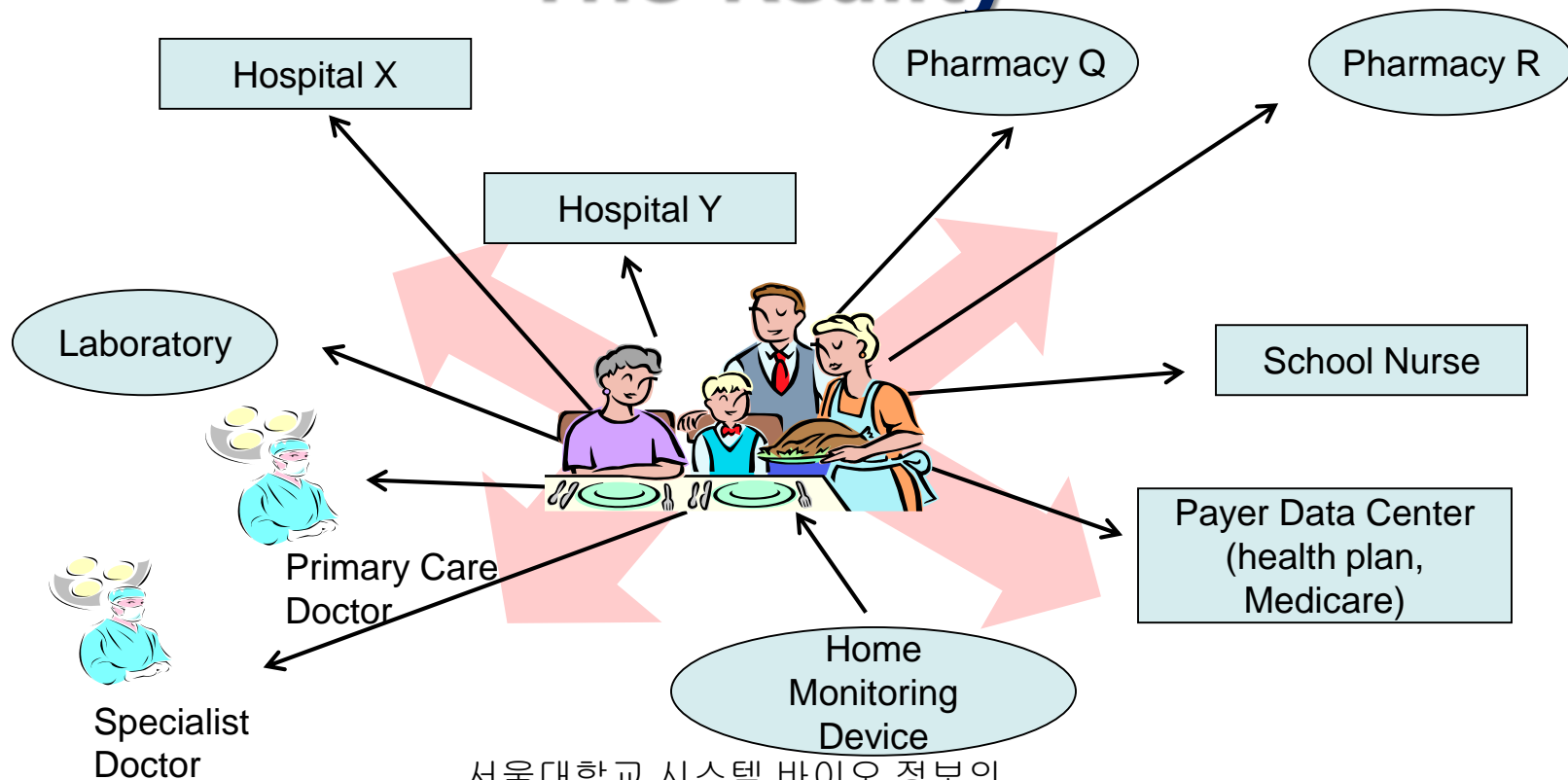


4. Log in and start exploring your genome.

... that users will be able to
their own specifications.

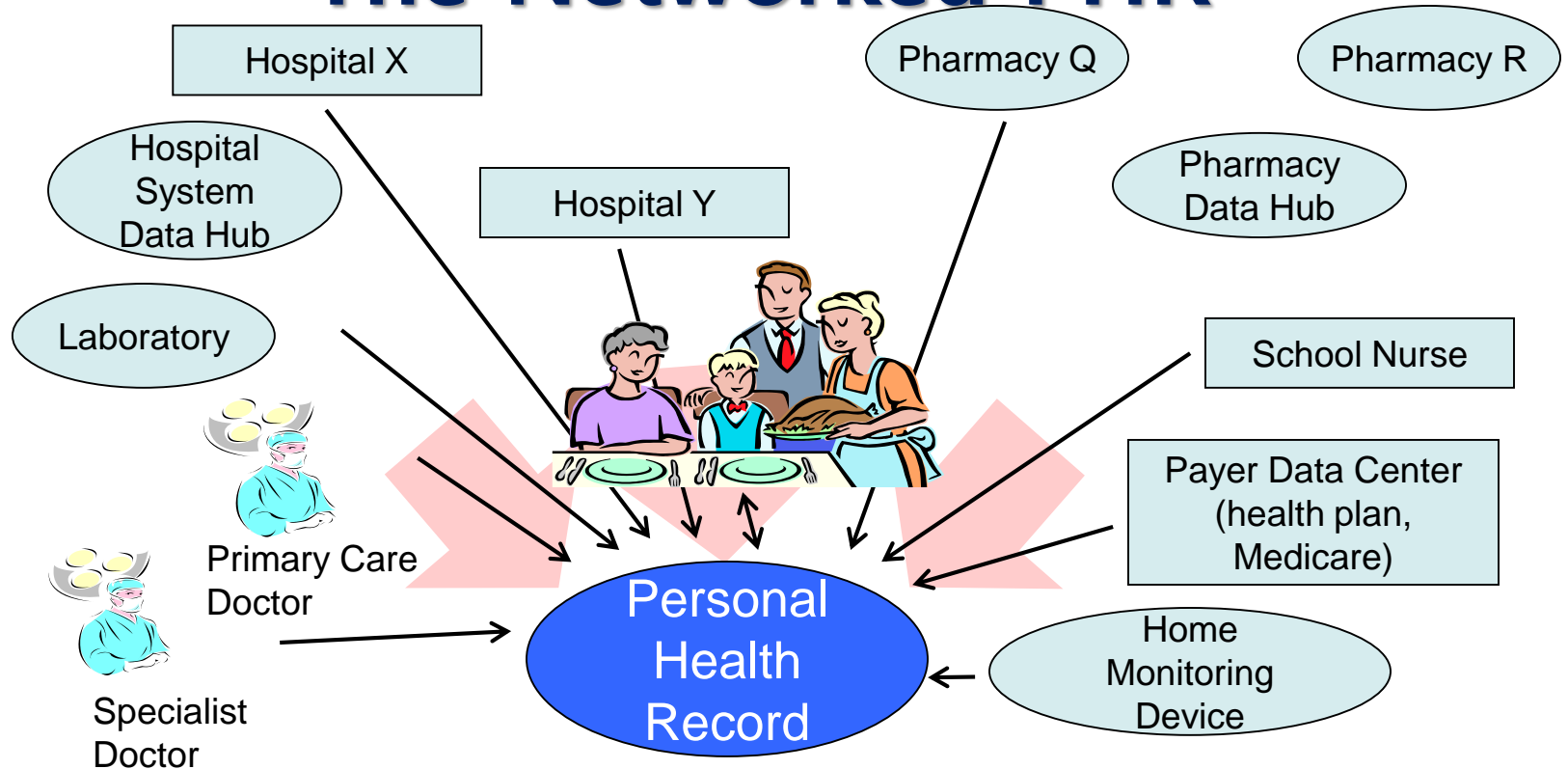


The Reality



서울대학교 시스템 바이오 정보의
학 국가핵심연구센터

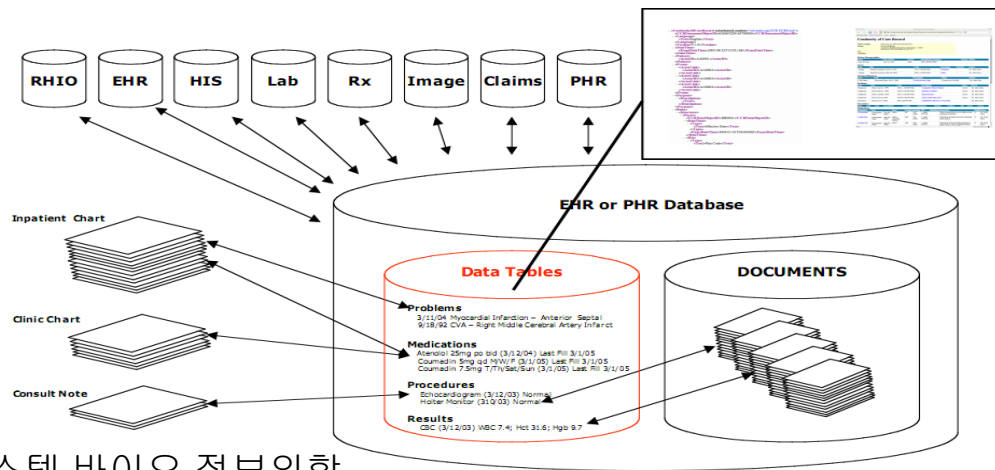
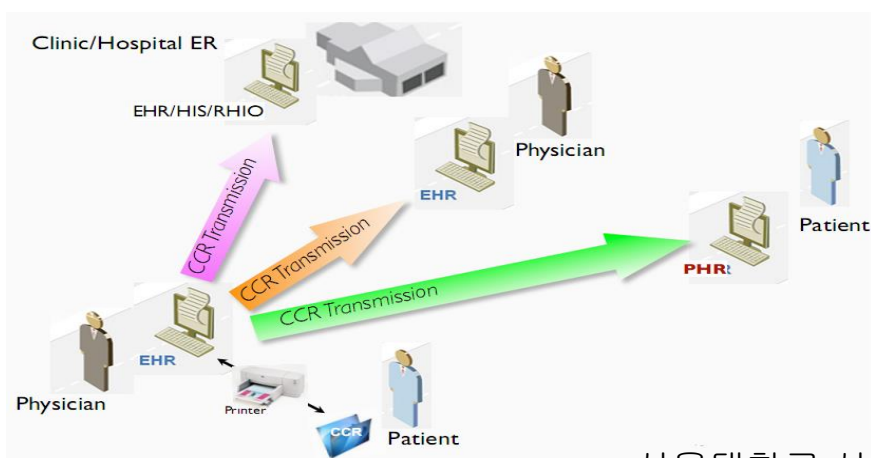
The Networked PHR



서울대학교 시스템 바이오 정보의
학 국가핵심연구센터

Continuity of Care Record

- Personal, private, portable **patient-centered summary health data in a standard format**, able to be exchanged among care providers and between providers and patients



서울대학교 시스템 바이오 정보의학
국가핵심연구센터

HEADER

CCRDocumentObjectID

DateTime

This is the CCR Creation date time. It must be expressed with precision to the second.

Patient

1..2

From

1..∞

To

Purpose

0..∞

ContinuityOfCareRecord

BODY

Body

Insurance

AdvanceDirectives

Support

FunctionalStatus

Problems

FamilyHistory

SocialHistory

Alerts

Medications

MedicalEquipment

Immunizations

VitalSigns

Results

Procedures

Encounters

PlanOfCare

HealthCareProviders

Actors

References

Comments

Signatures

FOOTER

ASTM CCR

- CCR 구조 및 내용
 - Header
 - Basic information for document and patient
 - Body
 - 17 sections
 - Summary patient health record
 - Footer
 - Reference, resource, signature
- XML-based document
 - Recursive XML Tag results unlimited depth

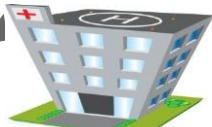
서울대학교 시스템 바이오 정보의학
국가핵심연구센터

Implementation: CCR+

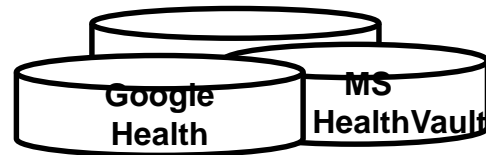


서울대학교 시스템 바이오 정보의학
국가핵심연구센터

Dr's CCR+



Ajou Univ. Hosp.



Public PHR Service



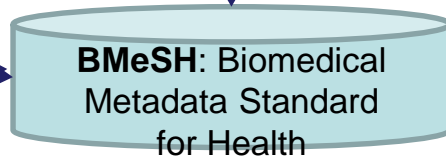
Health Avatar
CCR+



Chonnam Univ. Hosp.



Gachon Ghil Hosp.



Dept. of Biomedical Informatics
Seoul National Univ. (NCRC)



Pusan Nat'l
Univ. Hosp.

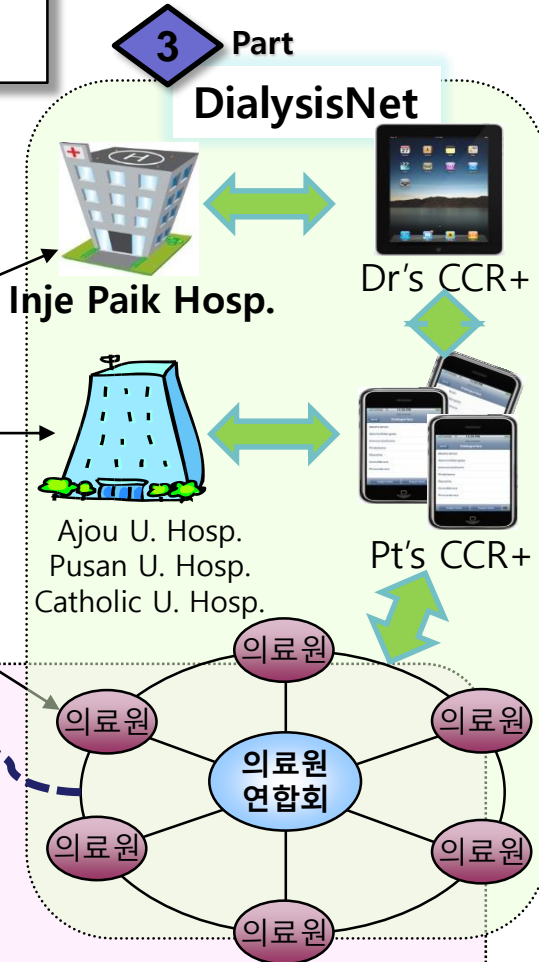
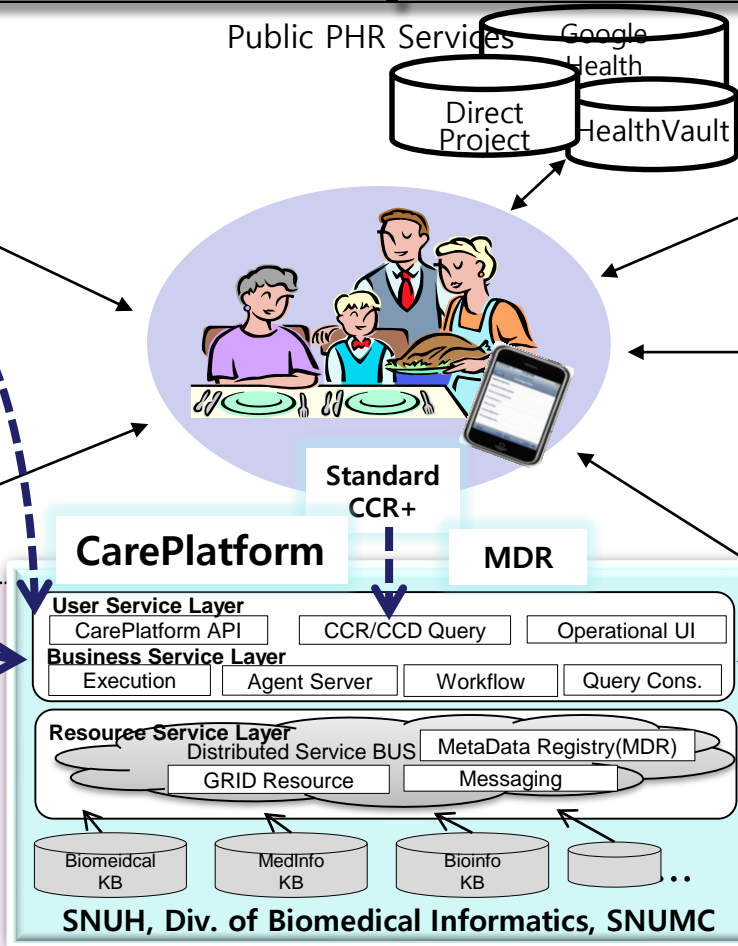
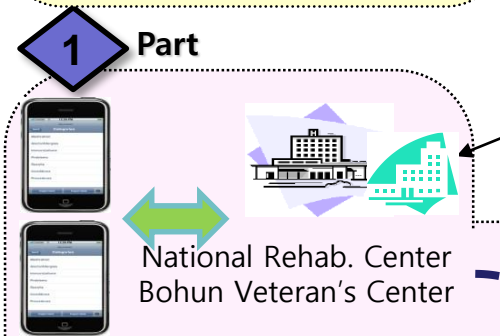
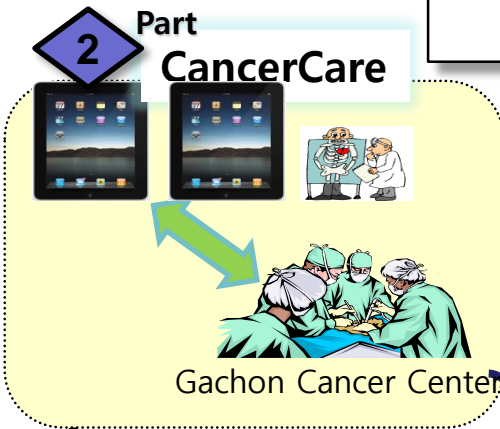


Dr's CCR+

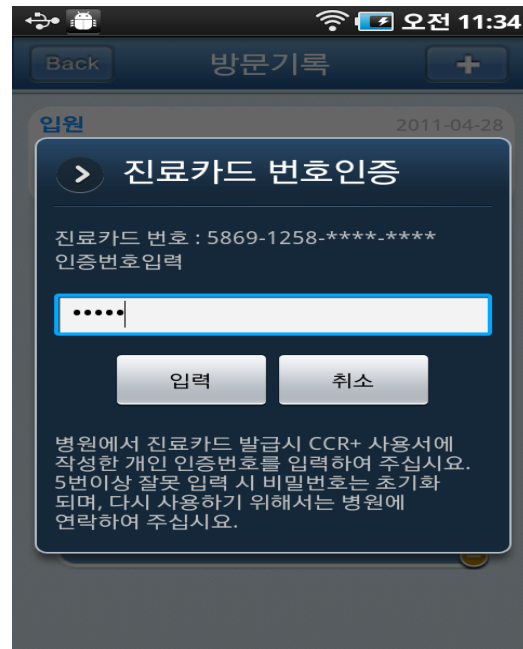


Dr's CCR+

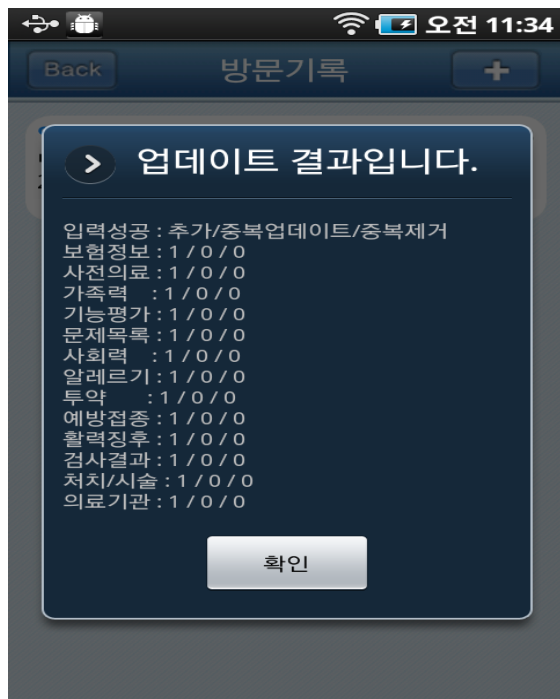
CCR+ Expansion



CCR+ download (1/3)



CCR+ download (2/3)



추가평가추론물품

DialysisNet

종료

환자정보

1541076 최일도M/65당뇨병고혈압

Memo

최일도

문서등록문서발행

검사결과

WBC

7/30 '1243007/30 '1243007/30 '1243007/30 '1243007/30 '124300

Fe

7/30 '1243007/30 '1243007/30 '1243007/30 '1243007/30 '124300

S.OB

7/30 '1243007/30 '1243007/30 '1243007/30 '1243007/30 '124300

T.chol

7/30 '1243007/30 '1243007/30 '1243007/30 '1243007/30 '124300

TG

7/30 '1243007/30 '1243007/30 '1243007/30 '1243007/30 '124300

PA

심전도

투석관리

투석요일

투석기간

투석의사

접근로

일시

건체중

투석전체중

투석후체중

평균혈압

투석시혈압

투석후혈압

HR

BFR

DFR

2012042511:24~15:25

58.3

62.3

58.3

145/79

152/87

158/99

86

200

500

2012042511:24~15:25

58.3

62.3

58.3

145/79

152/87

158/99

86

200

500

On trial, DialysisNet

요 약 (The Health Avatar Project)

한 개인에 대한 모든 데이터의 총합을 개념적으로 정의하고,
그 운영체계를 설계하고,
각 개인들의 데이터 대리자(Surrogate)로서의 아바타가
개개인의 맞춤, 예방, 예측, 참여 (P4) 의학을 돕는
모바일 환경을 설계하고, 현재 상당부분 개발되어 시범 운영중인
서울의대 Health Avatar 프로젝트를 요약했습니다.

여기서 한 개인에 대한 모든 데이터의 총합은 **(1)** 바이오 유전체 데이터,
(2) 개인 의료기록, **(3)** 라이프로그 개인 일상생활, 생체 정보로 정의합니다.

P4 Medicine as Future Medicine



주창자 리로이 후드 박사

- **Predictive:**

- 바이오 빅데이터에 기반한 예측의학 (과거: 발병시 발병 에피소드에 대응적 조치)

- **Preventive:**

- 데이터에 기반한 예방적, 선제적 조치를 취하는 미래의학 (과거: 발병후 사후적 조치)

- **Personalized:**

- 개인화된 바이오 빅데이터의 관리와 분석을 통한 맞춤의학 (과거: 인구집단 중심의 의학/의료)

- **Participatory:**

- 모바일 등 정보통신 네트워크를 통한 참여의학 (수요자 중심 vs. 과거: 공급자 중심)



Data Medicine as Future Medicine

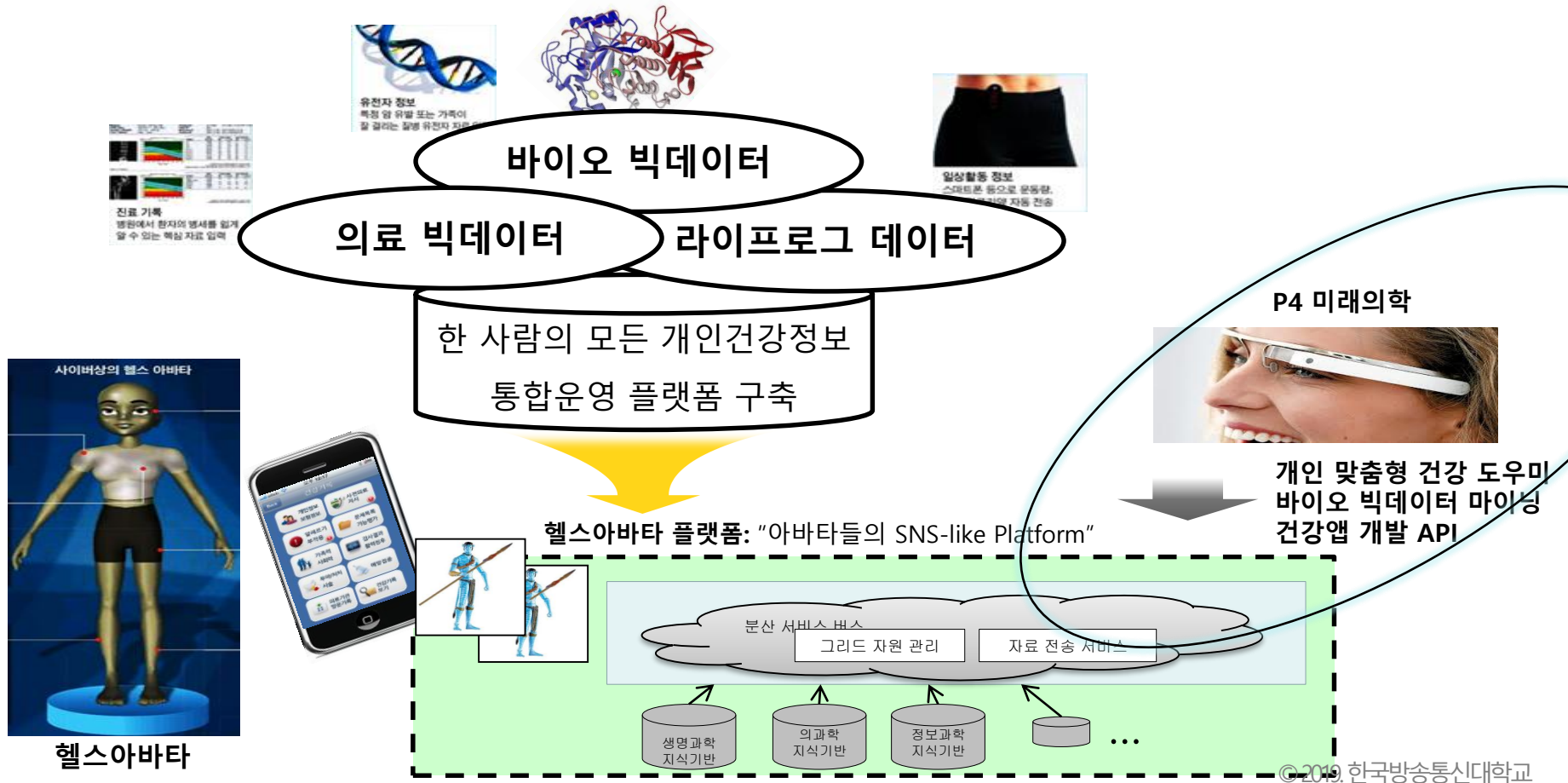
from Models to Data!



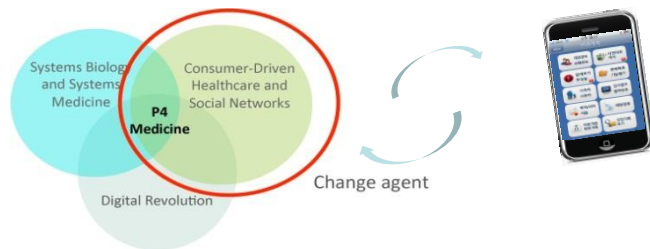
Personal Big Data: 한 개인의 모든 데이터의 총합

- **바이오 데이터:** 유전체, 단백질체, 시스템 생물학 데이터
- **의료 데이터:** 개인 건강 정보, EMR, EHR, PHR
- **라이프로그 데이터:** 모바일 환경에서 생성되는 일상생활 및 생체 정보

Health Avatar for Future Data Medicine



요 약



- **헬스아바타:** 한 개인의 모든 데이터(바이오, 의료, 라이프로그)의 스마트폰 통합.
 - 개인 맞춤형 바이오 유전체 빅데이터 (Genome, Transcriptome, Proteom 등)
 - 개인 의료기록 통합 (EMR, EHR, PHR 등)
 - 모바일 스마트폰 환경에서의 개인 일상활동 빅데이터 (운동량, 식이, 환경, 생체정보 등)
- **아바타 플랫폼:** 아바타와 도우미(Agent)의 네트워크 상호작용 플랫폼
 - Agent는 분산환경의 인공지능 프로그램(=앱)으로 Informatics Platform 제공 API를 통해 연계됨.
 - 개인화된 바이오 빅데이터 기반 건강경영
- **P4 미래의학:** 개인의 총체적 빅데이터 운영을 통한 맞춤, 예방, 예측, 참여의학
 - 바이오 빅데이터 → 유전체 정보 기반 맞춤의학, 예측의학
 - 의료 빅데이터 → 임상 의료 정보 기반 맞춤의학, 예방의학
 - 라이프로그 빅데이터 → 일상 생활 활동정보, 생체정보 기반의 예측의학, 참여의학
 - 헬스아바타 플랫폼 → 모든 개인의 대리자인 아바타의 지능적 연결을 통한 **미래 데이터 의학**
- **BT-IT-의학 융합:** Personal Big Data 운영 플랫폼 구축 → BT-IT-의학 융합

수고하셨습니다!

