



# “生老病死 유전정보 설계도 만든 것”

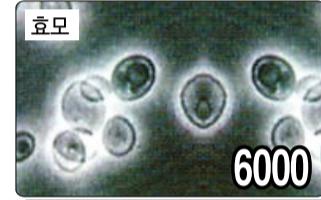
## ‘인간 게놈지도’ 완성의 의미

인간 게놈지도가 완성되었다는 것은, 인간의 유전정보를 구성하고 있는 염기의 순서가 정확히 결정되었다는 것이다.

이번 발표를 인간의 달 착륙에 비유하는 사람도 있지만, 게놈프로젝트 결과는 이보다 훨씬 더 큰 영향을 인류에 미칠 것으로 예상되고 있다. 특히 질병의 진단, 예방, 치료에 획기적인 변화를 부를 것이다. 이미 오래 전부터 신약과 새로운 치료기

### ■ 생물의 유전자수(개략)

(단위:개)



게놈(genome)은 생물의 생로병사(生老病死)와 관련된 유전정보 전체를 뜻하는 용어. ‘유전정보의 전달자’인 유전자(gene)와 ‘유전자를 담는 그릇’인 염색체(chromosome)의 합성이다.

유전암호는 아데닌(A), 티민(T), 시토신(C), 구아닌(G) 등 단 4개의 염기(鹽基)로 구성되며, 인간 게놈은 대략 31억의 염기쌍으로 만들어져 있다. ‘인간 게놈지도’의 완성이란 복잡한 게놈구조를 구성하는 이 염기쌍들의 배열순서를 모두 알아내 인간의 의지에 의해 연구·이용하게

## 개별 유전자 기능까지 밝혀내면 ‘질병 정복’

### 게놈 연구 향후전망

인간 게놈 지도의 완성 후 ‘포스트 게놈 연구’는 어디로 갈 것인가. 이번에 완성된 30여억쌍 염기서열 정보는 인간의 ‘생로병사’ 원리를 알아내는 기초적인 지도에 불과하다. 치매, 암(癌) 등 각종 난치병과 관련된 유전자가 지도 어디에 숨어 있고, 어떤 기능을 하는지를 찾는 과정이 앞으로의 방향이다. 따라서 ‘유전체 기능분석’이 3만5000여 개의 유전자가 인체의 각종 질병과 어떤 관련성을 갖는지를 밝혀내는

술 개발이 줄을 이을 것으로 예측됐다. 따라서 이번 발표에서 흥미롭고 새로운 사실들은 다른데 있다.

유전정보에 관한 한 박테리아에서 인간에 이르기까지 생명체는 모두 오묘한 정도로 같은 소프트웨어를 사용하고 있다. 컴퓨터에서 2개의 숫자, 즉 2진법을 이용하여, 그림, 정보 등을 만들 둘이 생명체는 A, G, C, T로 불리우는 염기 4개의 순서를 적절히 배열하여 여러 가지 단백질을 만들고 이를 통해 유전은 물론 각종 생리현상, 정신, 행동, 모습 등까지도 조절하는 것이다.

이번 발표를 통해 인간은 약 31억 개의 염기가 있으며 이 안에 약 3만

만 아니라 1개 유전자가 여러 기능을 할 수도 있는 것도 알려져 있다. 즉 1개 단백질이 여러 기능을 하기 때문에 유전자 1개당 세 가지 기능만 해도 사실상 수만개의 유전자가 추가로 존재하는 것과 마찬가지 상황이 될 수 있다는 것이다. 뿐만 아니라 고등동물일수록 유전자들간의 상호작용이 복잡하게 이루어진다는 것이다. 즉 유전자 간에 순열조합을 이용하여 다양한 네트워크를 만들고 이를 통해 여러 가지 기능을 할 수도 있다.

또 흥미로운 것은 인간 유전자의 역동성이다. 31억개로 구성된 염기 중 3만여개만이 유전자를 구성하므로 실제 기능이 있는 부분은 전체 유전정보의 2% 미만이다. 많은 과학자들은 나마지 98%는 용도가 없

다면 진화의 순서를 뛰어 넘어 다른 생명체로부터 유전자를 수시로 취득한다는 것이다.

이제 게놈연구는 여러 방향으로 급진전할 것이다. 앞으로 상당기간 유전자들의 기능 연구가 활발히 이루어질 것이다. 유전자의 기능을 이해하지 못하면 아무데도 사용할 수 없기 때문이다. 개인간의 차이는 0.1% 미만으로 추정된다. 이 차이를 통하여 질병 발생을 예측하고 각 사람에게 알맞은 소위 “맞춤 의학”이 가능할 것이다. 이로 인해 의약품 부문은 물론 각종 신규산업과 시장이 창출되고 정보통신, 부문과 접목되어 새로운 물결이 일 가능성이 그 어느 때보다 높아졌다.

그러나 성급한 판단은 금물이다. 바이오텍은 고수의 가능성에도 불구하고 고위험, 장기투자 성격을 가지고 있기 때문이다.

/金善榮 서울대 생명과학부 교수

### ‘게놈 프로젝트’ 한국인

## 김웅진박사등 염기서열 전문가 ‘한몫’

인간게놈 프로젝트는 지난 10년 간 미국·영국·일본 등 6개국 공동 연구팀이 주도해왔다. 하지만 우리나라 과학자들도 이번 연구에 참여, 인간게놈지도 완성에 기여한 것으로 알려졌다.

대표적인 한국인 과학자는 재미(在美) 과학자인 캘리포니아공대(칼텍) 생물학과 김웅진 교수(칼텍 게놈연구소장 겸임). 김 교수는 지난 99년 12월 완성된 ‘인간의 22번 염색체지도 작성’ 연구에 한국인 과학자로는 유일하게 참가, 22번 염색체의 DNA(디옥시리보핵산) 염기



서열 지도를 완성했다.

김 교수는 미국 연방 에너지부로부터 1000만달러의 연구비를 지원받기도 했으며, 그의 22번 염색체

연구결과는 과학전문지 네이처지(誌)에 ‘최초의 인간 염색체염기서열 완성’이라는 제목으로 대대적으로 보도됐다.

또 가톨릭의대 의과대학원 김성주 박사와 울산의대 송규영 교수는 오는 15일자 네이처지 ‘인간 게놈지도 특집호’에 미국 앤버트 아인슈타인 의대 라주 쿠체라파티 교수 등과 함께 12번 염색체의 상세지도 논문을 발표한다.

이외에도 국립보건원(NIH) 산하 생명공학정보센터(NCBI)에 재직 중인 장원희 박사도 NCBI연구팀과 공동으로 16일자 네이처지에 인간게놈프로젝트 관련 논문 2편을 발표한다.

/車秉學기자 swany@chosun.com

## 생명체의 복잡성과 유전자 數 큰 상관관계 없다는 것 드러나 수억년간 진화 발자취 볼 기회

5000여개의 유전자가 있다는 것을 알게 되었다. 이는 실험동물로 흔히 쓰이는 초파리 보다 겨우 2배 정도 많은 숫자이다. 인간의 우월성을 믿는 사람들에게는 자존심 상하는 일이겠지만 인간이 어떻게 진화하여 왔는지를 이해하는데 많은 도움이 된다. 무엇보다 주목할 점은 생명체의 복잡성과 유전자 수나 염기서열 수는 큰 상관관계가 없다는 것이다.

많은 이들은 초파리가 1만 4000여 개의 유전자를 가지는데 어떻게 사람이 3만여개밖에 안되나고 빙문하겠지만 이를 해석할 과학적 근거는 이미 많이 있다. 얼마 전까지 학자들은 1개의 유전자가 1개 단백질을 만들고 이것이 1가지 기능을 수행한다고 생각하였다. 그러나 최근 1개 유전자가 여러 가지 유사 단백질을 만들 수 있음이 밝혀졌다. 뿐

는 폐기물(junk) 정도로 생각해 왔다. 그러나 이번 결과를 통해 그 안에 무수하게 많은 진화의 흔적과, 자기 위치를 여기 저기로 바꾸며 날아다닐 수 있는 ‘유동성(流動性)’ 유전요소들이 있다는 것을 알게 되었다. 즉 우리 게놈 안에 지난 수억년간의 발자취가 담겨져 있다는 것과, 진화 과정에서 유동성 DNA가 변화의 원동력으로 작용했을 가능성을 예측할 수 있다.

우리는 진화를 박테리아→하등생물→고등동물→영장류→인간처럼 순차적으로 진행된다고 생각하는 경향이 있었는데, 이번 결과를 통해 일부 유전자는 수백만년 전 박테리아로부터 인간에게 직접(즉 다른 동물을 거치지 않고) 유입되었을 가능성이 있다는 점도 밝혀졌다. 인간이 박테리아로부터 유전자를 ‘탈취’한 것이다. 즉 생명체들은 필요

### 게놈이란

## 인체의 ‘주물틀’ 인 유전정보 총칭

됐다는 것을 뜻한다. 유전자는 인체내에서 ‘주형(鑄型)’처럼 특정 단백질을 생산해내는 역할을 하므로 유전자 염기서열을 알아낸 것은 정밀한 주형 구성부품의 정확한 위치와 명칭을 알아낸 것과 같은 의미인 것.

/李泰勳기자 libra@chosun.com

BBC는 게놈지도 완성 발표를 ‘끝의 시작’이라고 불렀다. 염기의 위치를 모두 표시한 것 자체가 큰 과학적 이정표임에 틀림없지만 그 정확한 기능을 알 수 있는 유전자는 아직 소수에 불과하기 때문이다. 설계도를 알고 있어도 부품의 기능을 모르면 이를 제대로 이용할 수 없는 것과 마찬가지.

전문가들은 ‘인간게놈지도’가 상업적으로 활용하기 이용되기 위해서는 아직도 20~30년이 더 필요할 것으로 생각하고 있다.

/李泰勳기자 libra@chosun.com

데 큰 역할을 할 것으로 보인다. 유전자가 특정 세포 활동을 명령하는 것이라면 그 명령을 수행하는 것은 각종 효소 등을 구성하는 단백질, 이 단백질 생성 과정과 유전자의 관계를 아는 것이 세포에서 일어나는 모든 생명 현상을 이해하는 열쇠이다. 따라서 ‘포스트 게놈시대’에는 각종 단백질의 유전자기능을 규명하는 ‘프로테오미스(단백질유전체학)’와 단백질의 3차원적 구조를 밝히는 ‘프로테옴 프로젝트’가 활발해질 것이다.

또한 개인과 인종 간의 유전자 정보를 비교하는 ‘비교유전체학’은

각각의 유전적 소인 차이를 만드는 단일염기변이(SNP)를 찾아내어, 유전질환의 원인과 예방을 제시할 전망이다. 질병 진단용 DNA칩도 급속히 발전할 것으로 보인다. DNA칩은 유전정보를 반도체 칩기술을 응용해 우표크기로 모아 배열한 장치로, 혈액이나 DNA샘플만 있으면 개인의 질병 발생 위험도나 이상 유전자 등을 찾아내게 된다.

따라서 앞으로는 개인의 유전자 특성에 따라 약물·치료방법 등을 달리하는 ‘맞춤의학’이 미래 의학을 이끌 것으로 전망된다. /金哲中  
의학전문기자 doctor@chosun.com