

‘SNP와 복합 유전체 분석’에 관한 4차 국제회의

단일염기변이 주제, 세계 석학들 참여

● 일자 : 2001년 10월 10일~13일

● 장소 : 스웨덴 스톡홀름

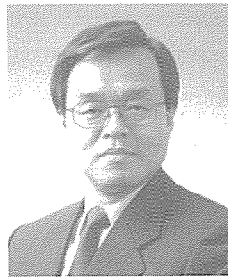
10월 10일에서 13일까지 스웨덴 스톡홀름에서 단일염기변이(SNP)와 질병 소인분석에 관한 컨퍼런스가 열렸다. 미국 세계무역센터 테러사건 이후에 대부분의 학회가 취소되고 학회마다 참석률도 저조한 상태라 참석여부를 고민하기도 하였으나 필자가 참가하기로 결정한 것은 주최측의 강력한 개최 의사와 스웨덴이 초행이었던 점이 작용하였다.

프랑크푸르트 공항에서 울산대 의대 생화학 주임교수를 맡고 있는 송규영 교수와 성균관 의대 임상병리과의 김종훈교수를 만나 셋이 스톡홀름행 비행기에 올랐다.

우리 셋은 이미 프론티어 유전체 사업단의 SNP연구그룹에 같이 참여하고 있어 서로 잘 알고 있는 사이라 낯선 스웨덴에서 여러모로 큰 힘이 되었다.

9개분야 최신연구결과 발표

이번 베너-그렌 SNP 심포지엄은 사전 신청자중 참가인원을 엄격히 제한하여 세계 각국에서 약 1백여명의 이 분야 연구자들만이 참가가 허용되어 실제로 규모는 작아도 상당히 알찬 성격의 컨퍼런스이었다. 필자는 근래 1



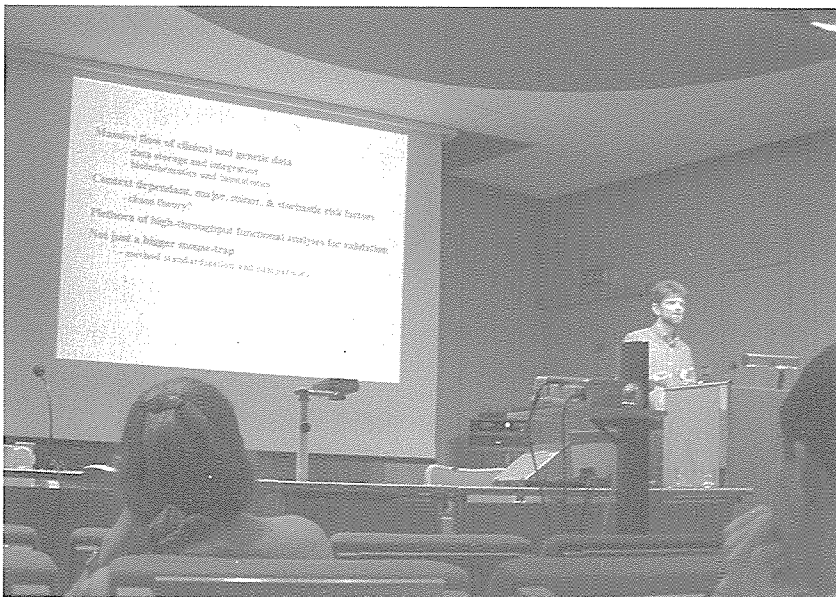
徐廷璋
(서울대 의대 교수)

백명에서 1백50명 이내의 소규모 학회를 즐겨 참가하는데, 이유는 사람들끼리 서로 잘 알 수 있어서 분위기가 가족적이고, 큰 학회에서 간혹 느끼게 되는 학문 외적인 위압감 등을 피할 수 있으며, 2~3년만 지나면 모르는 사람이 없게 되어 정말로 가고 싶은 학회가 되기 때문이다. 참석자들은 4일 동안 9개 분야에 걸쳐 최신 연구결과를 발표하였고 SNP와 질병 소인분석이라는 회의의 주제를 어떻게 보다 잘 접근할 수 있는가에 대해 진지하게 토의하였다. 첫날 셀레라사의 크레이그 벤틀러와 MIT공대의 화이트헤드연구소의 에릭 랜더가 기조연설을 함으로써 참가자가 1백명도 안 되는 소규모 학회가 이 분야에서 상당히 권위를 갖고 있음을 쉽게 알 수 있었다.(벤틀러와

랜더는 「사이언스」와 「네이처」에 각각 발표된 인간 지놈 논문의 저자임)

벤틀러의 강연은 지난 3월 일본 동경대 특강 때 들었던 적이 있어 그런지 새로운 것이 많이 추가되지는 않았으나, 역시 간결하고 깔끔한 강연이었다. 새로운 것으로는, 셀레라에서 40~50명의 사람 유전체를 다시 재서열분석을 시도하여 SNP 검색에 직접 서열분석방법을 대량으로 적용하는 점, 기능분석이 자유로운 마우스 유전체 SNP 결과가 인간 질병분석에 이용되는 예를 보여준 점 등을 들 수 있었다.(셀레라사는 생쥐 SNP 2백73만 개를 이미 확보하였다고 발표하였다.) 여러 가지 다양한 질문과 벤틀러의 답변을 통해 방대한 유전체 DB를 신속히 이용하여 질병치료의 새로운 전기를 바라는 일반인들을 위해서 질병관련 SNP 결과 중에 몇 가지 만이라도 확실하게 실용화될 수 있는 것이 나오기를 바라는 것은 벤틀러 뿐만 아니라 참석자 모두의 바람이라는 것을 알 수 있었다. 벤틀러는 셀레라사가 미국 세계무역센터 테러로 희생된 개인별 DNA 확인을 위해 약 20만건의 유전자 검사를 무료로 해 주고 있다는 이야기를 하면서 몇분간 말을 제대로 잊지 못하

단일염기변이(SNP)와 질병 소인분석에 관한 컨퍼런스가
10월 10일부터 4일동안 스웨덴 스톡홀름에서 열렸다.
세계 각국에서 1백여명의 연구자들만이 참가가 허용된
규모는 작아도 상당히 알찬 회의였다.



대회 조직위원장인 앤소니 브록스의 개회인사 모습

였다. 그러나 인간 유전체의 인종별 차이에 대한 벤터의 입장을 묻는 질문에서 그는 예민한 문제를 평범한 답변으로 피해가는 것을 보고 역시 인종문제가 유전체 연구의 뇌관일 수 밖에 없다는 생각을 갖게 되었다. 인간 유전체 분석 결과를 「네이처」지에 발표한 MIT 교수인 에릭 랜더박사는 회의에 직접 참가하지 못하고 파워포인트 자료를 갖고 전화 강연을 하였는데 결과는 생각보다 나쁘지 않았다. 그는 앞으로의 연구가 인간이 갖고 있는 유전체 변이의 특성이 무엇인가를 규명

해야 하고 집단변이 연구를 통해 어떻게 질병과의 관련성을 찾아낼 수 있는가에 초점을 맞춰 설득력 있는 좋은 강연을 해주었다. 수학 전공자답게 집단 유전학적 방법들을 사용하여, 흔한 질병에서 흔한 변이들이 어떻게 질병 원인-결과 관계를 형성하는가에 대하여 새로운 접근방법을 제시하였다. 질병관련 SNP가 확인된 유전자로는 알츠하이머병의 ApoE, AIDS의 CCR5 그리고 당뇨병의 HLA-DQ α 또는 PPAR 외에 2~3가지가 더 있다.

조직위원장의 한 사람인 카롤린스카

연구소의 앤소니 브록스는 대회 내내 분주하게 돌아다니며 세밀하게 신경을 써 무난히 심포지엄을 마치게 하는 데 큰 역할을 하였다.

지면관계로 연자 개개인들의 연구결과를 다 소개해 드리지 못하는 것을 이쉽게 생각하면서 몇 가지 중요한 연재들만 간단히 정리하도록 하였다.

미국 NCBI의 웨리박사는 NCBI dbSNP 데이터베이스에 대한 현황소개를 하였다. 2백98만개의 SNP가 현재 등록되어 있으며 1백79만5천개가 클러스터링 되어 있다.

콜드스프링하버 실험실의 슈테인박사는 SNP 컨소시엄의 결과를 보고하였는데 현재 인간 특이 SNP로 확인된 것이 1백20만개 정도이고 BAC 등의 결과와 합치면 1백70만개 정도라고 발표하였다. 컨소시엄 내에서 대립유전자 빈도까지 조사된 SNP는 약 6만개이다.

질병관련 SNP 확인 연구로는 프랑스의 토마스박사의 크론씨병의 감수성 관련 SNP 탐색연구가 흥미가 있었으며 염색체 16번의 IBD 1부위에서 몇개의 크론씨병 관련 SNP를 발굴하였다. 비만과 관련되어서는 웰리스테드 박사의 발표가 있었는데 뉴로펩타이드



학회장 모습

Y유전자가 9가지 SNP를 갖고 비만과의 연관성을 조사하였다.

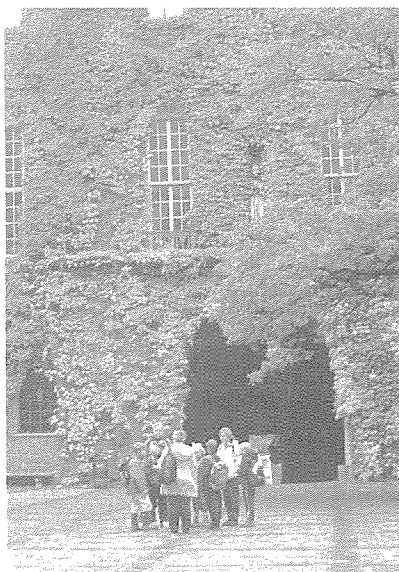
인사이트회사에서는 제2형 당뇨병 관련 SNP 발굴 연구에 관해 발표하였다. 그들은 2백50개의 유전자를 스크린하여 관련 SNP를 찾는 유전자 검사를 통하여 SNP연구가 조직적이면서도 대규모로 진행되기 위해서 무엇을 하여야 하는가를 보여주었다.

한국인 유전자에 관심

SNP 발굴작업 못지않게 중요한 것은 알려진 SNP를 질병그룹과 정상인 그룹 사이에서 유전자 빈도를 조사해서 질병 관련성을 찾는 대규모 SNP 검색방법의 개발이다. 통상 몇천명 이상의 환자군에서 환자 1인당 수십개의 SNP를 검색하여야 하기 때문에 시간과 경비가 큰 문제이다. 따라서 누구나 값싸고 대량으로 빠른 시간 내에 검사할 수 있는 새로운 기술이 나오기를 기대하고 있다. 기술세션에서 몇몇 회사에서 새로운 시도를 선보였으며

그 중 몇 가지는 상당히 개발 가능성이 높은 것으로 평가되었다.

마지막 날은 예일대학의 켄 키드박사의 SNP와 해플로타입(Haplotype)의 전 세계적 변이에 관한 인상적인 발표가 있었다. 33개 인종, 1천7백65명의 DNA에서 63개 SNP를 분석하였는데 인류의 기원까지 언급한 키드



노벨상수상 축하연이 있었던 스톡홀름 시청 건물의 모습

박사의 강연에서 필자는 깊은 인상을 받았다. 저녁 회식자리에서 마침 필자 옆에 앉은 키드박사는 필자가 발표한 한국인 백(BAC)클론지도와 1백5개 한국인 유전자에서 찾은 한국인/아시아인 특이적인 SNP 결과에 흥미를 보이고 앞으로 한국인을 포함한 동아시아인의 SNP를 위해 필자에게 공동연구를 제안하여 흔쾌히 승낙하였다. 키드박사 이외에도 NCBI의 마쓰박사도 한국인 BAC 말단서열 1억개를 일반에 공개할 수 있는가를 묻고 앞으로 공동연구에 관심을 표명하였다.

송규영박사의 한국인 SNP 특성조사 발표와 김종훈박사의 알츠하이머병에서 APO C1 유전자 관련성 결과 발표 등에 많은 참석자들이 관심을 보였으며 이것은 앞으로 한국 SNP연구의 국제화에 청신호가 될 것이다.

콜럼비아대학의 터윌리저박사는 SNP발굴을 위한 환자그룹 연구에서 가족의 중요성을 강조하면서 현재 연구방법의 맹점을 지적하였는데 심각한 반발도 있었지만 몇 가지 점에서는 SNP연구의 양적인 접근 방향이 적지 않은 문제점을 포함하고 있다는 많은 연구자들이 동의하였다.

바이킹족의 후예로 작은 나라면서도 자존심을 지켜가면서 과학 선진국의 위치를 차지하고 있는 스웨덴을 보면서 우리가 가야 할 길도 이 길이 아닌가 하는 생각을 해보기도 하였다.

공부하고 새로운 것을 받아들이는 것은 항상 즐거운 일이라는 평범한 진리를 확인하고 좋은 심포지엄이었다는 생각을 하면서 스톡홀름을 떠나 서울행 비행기에 올랐다. ㉓