

기구(HUGO)란 별도의 국제 학술회의가 결성돼 있다.

인체계놈 사업의 완성은 조물주가 창조한 인체 설계도를 낱알이 규명해냄을 의미한다.

계놈 해독을 통해 인간 유전자를 전체적으로 파악하면 이를 바탕으로 각 유전자의 작용을 알아내 결함을 수정하고 기능을 강화하는 등 다양한 생물 공학적 응용이 가능해진다. 인체계놈 연구를 통하여 얻을 수 있는 직접적인 결과는 인간과 생물의 유전 정보지만, 더욱 중요한 것은 새로운 과학의 창출이라 할 수 있다.

## 유전자 치료

계놈 프로젝트와 맞물려 가장 관심을 끄는 이슈 중의 하나가 '유전자 치료'다. 계놈 프로젝트가 완성되면, 어떤 사람의 유전자를 해독하게 될 것이고, 그 유전자를 근거로 어떤 질병이 발병할 것인가를 예측할 수 있게 된다.


그리고 상당 부분의 질병은 예방이 가능할 것으로 믿고 있다. 유전자 치료를 연구하는 과학자들은 유전자 치료가 인류를 위해 큰 역할을 할 것으로 믿고 있으며 많은 유전자 관련 질병들이 유전자 치료를 통해 해결될 것으로 생각하고 있다.

유전자 치료는 유전자의 이상으로 발생하는 질병, 예를 들어 암, 당뇨병, 심장병 등을 유전자를 투입해 치료하는 방법이다. 유전자 이상과 관련된 질병은 보통 어떤 단백질의 과다 발현 혹은 적은 발현으로 일어나게 된다. 유전자 치료는 이런 몸의 불균형을 보완하기 위해 인체 밖에서 인위적으로 유전자 물질을 주입해 평형 상태를 유지시키는 것을 의미한다. 이런 유전자 치료에는 단백질을 직접 주입하는 방법에서부터 몸 안에 있는 특정 유전자 발현을 도

와주거나 억제하는 약물치료법, 그리고 DNA라고 불리는 유전자 정보를 가진 물질을 몸 안에 주입하여 주입된 유전자가 발현하게 하는 방법 등이 있다.

단백질 약품을 직접 몸 안에 넣는 방법은 많은 제약이 따르게 된다. 그 제약은 모순되게도 우리 몸의 외부 물질에 대한 저항력 즉 면역에 의해 발생하게 된다. 우리가 생체 내에 넣어 주는 단백질은 생체의 입장에서 본다면 분명히 항원이며, 한 번 기억된 면역 세포들은 다시 들어오는 물질들을 즉시 파괴하게 된다. 그러나 사람에게 관계없이 단백질의 아미노산 서열이 같다면 면역 세포들은 이 물질이 외부에서 공급된 것인지 생체 내에서 만들어진 것인지 구별 못하게 돼 이 면역체계를 피하여 갈 수 있다.

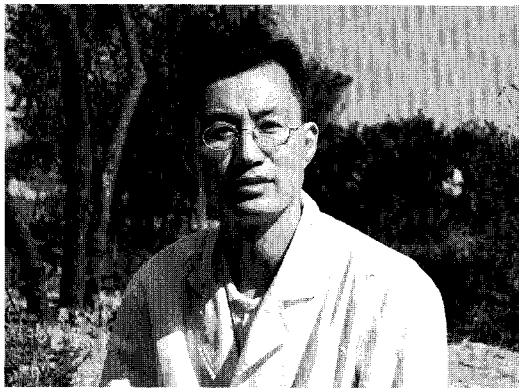
단백질 의약품의 또 다른 단점은 지속적인 주입이 필요하다는 것이다. 즉 단백질 스스로는 생체 내에서 단백질을 만들어 낼 수 없고, 생체 내에서 어느 정도 시간이 지나면 생체내의 호르몬 등의 단백질에 의해 파괴가 된다. 생체 내에서 단백질은 필요에 의해 DNA로부터 만들어지고 또 적절한 생체 조건을 위해서 파괴되어지고 또 만들어진다. 또한 단백질 의약품은 여러 하등 생물이나 다른 동물 등을 통해 만들어지므로 생산비용이 비싼 단점이 있다.

이러한 단백질 약품의 문제점을 극복하기 위하여 생각해낸 개념이 유전자 이용 방법이다. 흔히 DNA라고 불리는 유전자는 생체내에서 단백질을 만들어 낼 수 있는 능력을 가지고 있다. 그래서 기존의 단백질을 직접 주입하는 방법에서 DNA를 생체내에 주입하여, 주입된 DNA가 지속적으로 단백질을 만들어 내게 한다는 것이 유전자 치료의 기본적인 생각이다. 

## 당뇨병 유전자의 연구방향

김일수 / 서울성애병원 체도이식센터 소장

유전자 연구는 많은 질환에 대해 분자 수준의 이해를 할 수 있게 해 주고 있다. 특히 최근 인간 유전자 지도를 완성함으로써 이제 새로운 유전자 시대를 예고하고 있다. 이에 서울 성애병원의 김일수 교수에게 당뇨병 유전자의 연구방향에 대해 들어보았다.



현재 발견된 당뇨병 유전자에 대해 말씀해 주십시오.

제 1형 당뇨병은 자가면역기전에 의해 발생한다고 보고 있습니다. 즉 정상적으로 세균과 바이러스 몸의 손상된 세포를 제거하는 면역세포들이 자신의 몸을 공격하는 질환을 통칭하여 자가면역질환이라고 합니다. 이런 자가면역질환의 발생에는 자가항원을 인식하고 이것에 대한 자가면역을 형성하는 과정이 필요합니다. 그래서 이런 질환에서는 자신의 조직의 특이성을 나타내고 항원 인식에 중요한 역할을 하는 조직적합성항원(HLA)이 중요하며 특이한 조직적합성항원유전자를 소유한 사람의 경우에 제 1형 당뇨병의 발생율이 높다는 보고가 있습니다.

제 2형 당뇨병 발생은 가족간에 많이 발생하나 제 2형 당뇨병의 감수성을 제공해 주는 유전자는 잘 밝혀져 있지 않습니다만 일관성 쌍둥이의 경우, 한 사람이 제 2형 당뇨병이 발생

하면 다른 사람에게 발생할 확률은 55~100%나 됩니다. 사춘기 연령에 발생하는 제 2형 당뇨병 중 특별한 형태인 MODY(Maturity Onset Diabetes of Youth)의 경우 강한 가족력을 보이며 환자의 형제, 자매 중 50%에서 발생할 수 있습니다.

인슐린 수용체 유전자의 이상이 동반되는 경우는 심한 인슐린 내성을 초래하는 당뇨병이 생기기도 하고, 미토콘드리아의 유전자 이상이 동반되는 경우 엄마로부터 유전됩니다. 인간게놈연구의 결과가 적용되면 더 다양한 당뇨 연관 유전자가 발견될 것이며 유전성에 대한 더 많은 사실을 알게 될 것입니다.

최근 당뇨병 유전자 연구는 어느 수준까지 진행되었는지 알고 싶습니다.

여러 유전질환에서 유전자 치료가 진행중인데, 당뇨병의 분야에도 예외가 아닙니다. 제 1형 당뇨병에서는 인슐린 유전자를 체내에 주입함으로써 간세포나 근육세포에서 인슐린을 만들어 체내에서 필요한 인슐린을 만들도록 하는 유전자 치료연구가 동물실험되고 있습니다. 국내에서도 작년에 당뇨병을 일으킨 쥐의 간세포에 인슐린 기능의 유전자를 주입함으로써 당뇨병 쥐를 치료한 좋은 결과가 나와 세계적인 논문에 발표된 기쁜 소식이 있었습니다.