

# 과학사의 새 지평이 열린다

게놈지도 완성으로 유전학의 새 전기 마련돼...  
각 유전자의 기능규명이 새로운 과제

신희섭 | 포항공대 생명과학과 교수

게놈지도 완성은 유전학의 발전과정에 솟아오른 한 봉우리다. 하지만 게놈지도 완성 자체가 종착역인 것은 아니다. 오히려 이 지도를 해석해서 어느 곳에 어떤 유전자 정보가 들어 있고, 이 유전자가 생체 내에서 어떤 기능을 수행하는지 밝히는 지난한 작업이 기다리고 있다. 이 작업은 게놈지도 완성과는 비교할 수 없을 정도의 노력과 시간이 요구된다.

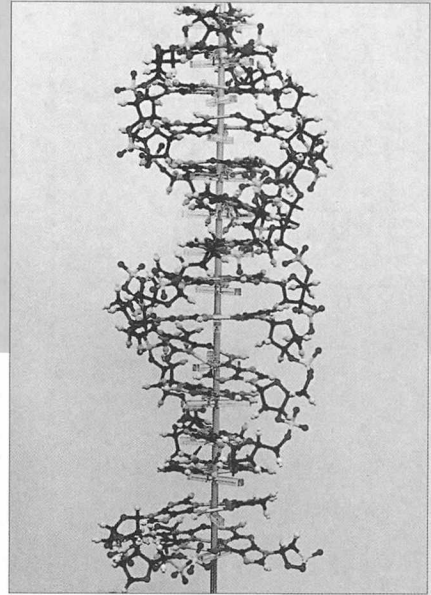
아주 옛날, 어느 나라에서는 사람들이 모두 고개를 땅으로 숙이고 다녀서 아무도 산이라는 것이 있는지도, 따라서 어떻게 생겼는지도 몰랐다고 한다. 그러다가 어느 현명한 사람이 처음으로 고개를 들고 멀리 볼 수 있게 되면서 산을 발견하게 됐다.

다른 사람들도 이 현명한 사람의 뒤를 따라 산의 존재를 알게 됐고, 모두들 산을 올라가고자 시도하게 되면서 이 산에 수많은 길이 있음을 알게 됐고, 그 중에서 겨우 밝혀진 길을 따라가다 보니 종종 귀한 보물들이 길가에 묻혀 있는 것을 찾아내 어떤 사람들은 부자가 되곤 했다. 보물은 산 속 아무 곳이나 있지 않고 항상 길가에 묻혀 있었다.

그래서 사람들의 보물찾기가 시작됐고, 이 작업이 대단히 힘들다는 것을 곧 알게 됐다. 우선, 길을 찾아내는 것이 쉬운 작업이 아니었다. 무성히 덮인 풀을 낫으로 베고, 냇물을 건너내고, 때로는 들을 치워낸 후에야 비로소 길이 그곳에 있음을 알 수 있었기 때문이다.

길을 깨끗이 터놓은 후에는 길가의 어딘가에 묻혀 있을 보물을 찾는 일을 비로소 시작할 수 있었다. 사람들은 보물을 더 효과적으로 빨리 찾기 위해 우선 빨리 길을 찾아 산의 정상까지 도달하는 방법을 궁리하게 됐다. 그래서 오솔길 하나하나를 터 나아가는 대신 산 전체에 거미줄처럼 깔려 있는 길 전체를 밝혀 내기 위한 대사업이 시작됐다.

많은 예산을 들여서 첨단 기계와 장비를 개발하게 됐고, 이 신 기술을 이용해 모든 길들을 찾아냈고, 드디어 정상까지 도달하게 됐다. 이제 남은 일은 잘 닦인 길을 따라 보물을 찾는 작업이다. 이 작업이 물론 힘들지만 종래처럼 무작위로 산을 아무 곳이나 파던



생명체의 유전정보는 DNA의 염기순서로 저장돼 있다. 게놈 프로젝트는 인체 세포에 들어 있는 유전자 전체의 염기서열을 밝힌 것이다. 사진은 DNA의 구조 모형.

것과는 비교할 수 없게 쉬워진 것이 사실이다.

## 유전학 발전과정의 한 정점

게놈지도 완성은 유전학의 발전과정에 솟아오른 한 봉우리라고 할 수 있다. 유전학이 유전자의 기능과 구조를 연구하는 학문이라고 정의할 때, 19세기 후반에 오스트리아의 수도승 그레고르 멘델(Gregor Mendel)이 수도원의 정원에서 완두콩으로 실험을 하기 전까지 유전학은 존재하지 않았다. 그의 연구 결과가 발표되기 전에는 유전자라는 개념 자체가 없었기 때문이다.

그렇다면 그때까지 사람들은 “자식이 부모를 닮는 것”을 어떻게 이해했을까? 그때까지 정자와 난자에는 각각 부모 몸의 모든 부분을 형성하는 에센스가 조금씩 샘플로 들어 있어서 수정하게 되면 이들 양쪽의 에센스들이 잘 조화롭게 혼합돼 새로운 개체를 형성한다는 ‘카테일 식 유전’(Blending Inheritance)이 일반적인 견해였다. 멘델의 연구논문은 이런 견해를 부정하고, 각각 형질의 유전은 카테일처럼 혼합되는 성질의 무엇이 아니고, 별도의 입자로서 실체를 가지는 요인(Particulate Factor)들의 상호작용(우성, 열성)에 의해 결정된다는 점을 보여줬다.

하지만 사람들이 멘델의 생각을 이해하고 받아들이기에는 30여년의 세월이 걸렸다. 20세기 초에 이르러야 드디어 멘델이 생각하고 주장한 유전 요인은 ‘유전자’라는 이름까지 얻게 됐고, 20세

기 전반의 생물학은 이 유전자의 정체를 찾는 과정이었다고 해도 크게 틀리지 않는다.

이 과정에서 멘델의 역할은 어떤 의미를 지닐까? 실체가 없는 대상을 과학적인 방법으로 규명하고 분리할 수는 없는 일이다. 유전자가 실체를 가진 입자로서 존재한다는 사실을 제시한 멘델의 연구논문은 유전학→분자생물학을 가능하게 한 대전제가 되는 셈이다.

그리하여 여러 과학자들의 축적된 노력에 의해 '유전자는 DNA로 구성돼 있다'는 것을 알게 됐고, 이 장정은 1953년 왓슨과 크릭(Watson & Crick)이 'X선 회절법'을 이용해 DNA의 이중나선 구조를 밝히면서 한 단계 매듭, 또는 한 봉우리를 이루게 된다.

이 매듭은 또한 새로운 연구의 시작을 의미한다. DNA, 즉 유전자의 화학 구조를 알게 됨으로써 곧 화학적인 방법으로 유전자를 연구할 수 있게 되고 이는 분자생물학의 전성시대를 열게 된다. 즉, DNA에는 네가지 염기들이 특정한 순서대로 엮여져 있으며, 유전정보는 이들 염기순서의 형태로서 저장돼 있다는 것, 이 정보의 이중나선 구조가 세포분열 중에 분리·복제돼 두벌의 동일한 이중나선체가 만들어져 두개의 딸세포에 하나씩 전달된다는 것, 이 정보가 우선 RNA로 전사되고 다음 단계로서 아미노산의 연결체로 번역돼 다양한 생체활동의 기본이 되는 단백질을 형성한다는 것, 이 단백질들의 활동에 의해 한개의 수정란에서 비롯된 태아가 다양한 세포·조직·기관으로 구성된 새로운 개체로 발달·성장한다는 것, 또한 이 정보에 오류가 생기면 질병을 유도하게 된다는 것... 등의 연구가 폭발적으로 진행됐다.

### 게놈지도 완성은 새로운 출발점

이런 과정 중에 사람의 몸에는 약 10만개 정도의 유전자가 있다고 추정하게 되고, 이들 하나 하나의 존재를 규명하는 과정이 시간과 비용이 많이 드는 참으로 힘든 과정임을 알게 된다. 80년대 말에 과학자들은 드디어 공리를 하기 시작한다. 이렇게 유전자 하나하나를 개별적으로 찾아가는 대신 인체 세포에 들어 있는 모든 유전자 전체, 즉 게놈의 모든 염기서열을 우선 밝혀내면 어떨까?

이 계획은 미국 정부의 승인을 얻게 되고, 거대한 예산을 바탕으로 한 '게놈 프로젝트'가 2005년 완성계획으로 1990년부터 시작된다. 유럽·일본 등 다른 경제·과학 선진국들도 모두 이 거대 과학 프로젝트에 참여한다. 이를 수행하는 과정에서 각종 첨단 기술이 개발되고 이용돼 드디어 예상기간보다 빨리 일차적인 게놈지도가 급근 후반에 완성될 것으로 기대된다. 멘델이 '산이 그곳에 있다'라고 이야기한 후 130여년이 걸린 셈이다.

그렇다면, 게놈지도 완성은 과학사의 대발견이라고 해야 할까, 아니면 대사업이라고 불러야 할까? 유전학의 발전과정에서 한 봉우리에 도달한 것임에는 이문이 없을 것이다. 하지만 무엇이 라고 부르든 그것이 중요한 것은 아니고, 이 결과 앞으로 과학·의학·공학·산업·환경·철학·종교..., 즉 인류 미래 전반에 미칠 영향을 살펴보는 것이 더 의미 있을 것이다(지면상, 여기서 이 논의는 생략함).

다만, 한가지 지적할 점이 있다. 게놈지도 완성 자체가 종착역이 아니라는 점이다. 이 지도를 해석해 어느 곳에 어떤 유전자 정보가 들어 있

고, 이 유전자가 생체 내에서 어떤 기능을 수행하는지 밝히는 작업이 기다리고 있다. 이 과정은 지난 10년간 걸려서 이론 게놈지도 완성과는 비교할 수 없을 정도로 많은 노력과 시간이 필요할 것이다.

게놈지도 완성의 핵심적인 기술은 DNA 서열 결정 기술이었고, 따라서 반복작업의 기계화에 의해 속도를 매우 높일 수 있었으나, 유전자 기능 규명에는 DNA 칩, 생물정보학 등의 공통적인 기술들도 있지만, 기본적으로는 각각의 유전자에 따른 개별적인 기능 분석 방법을 필요로 할 것이기 때문이다. 사람들의 입에 오르내리는 많은 예측은 너무 흥분에 찬 기대감의 표현이란 면이 없지 않다.●

### 게놈 관련서 목록

제목	저자·편자	역자	출판사
바이오테크 시대	제레미 리프킨	전영택·전병기	민음사
복제인간	데이비드 로비크	박상철	사이언스북스
생명공학이란 무엇인가	에릭 그레이스	싸이제닉 생명공학연구소	지성사
생명의 논리, 유전의 역사	프랑수아 자콥	이정우	사이언스북스
생명의 뿌리—유전자 이야기	M.B. 호글랜드	성기창·윤실	전파과학사
생명코드 AGCT	과학동아편집부		아카데미서적
생물학의 시대	홍육희		범양사출판부
세계에서 가장 재미있는 유전학	래리 고닉 그림·마크 힐리스 글	윤소영	궁리
우리 유전자 안에 없다	스티븐 로우즈 외	이상원	한울
유전공학의 놀라운 세계	과학세대		벽호
유전이 요리조리	마틴 브룩스	김은하	김영사
유전자 혁명	무라카미 카즈오	김원신	사람과책
유전자가 세상을 바꾼다	김훈기		궁리
유전자들의 전쟁	이병훈		사이언스북스
유전자와 인간의 운명	R. 그랜트 스톤	한국유전학회	전파과학사
이기적 유전자	리처드 도킨스	홍영남	을유문화사
이중나선	J.D. 왓슨	하두봉	전파과학사
인간 게놈 계획	장은성		책과공간
인간 게놈 프로젝트	로버트 쿡-디간	황현숙·과학세대	사이언스북스
클론&클론	스티븐 제이 골드 외	이한음	그린비
황금의 DNA 나선	이라이 겐이치 외	남석현	한울
휴먼게놈을 찾아서	다니엘 코엥	김교신	동녘