

# 유전체의학을 위한 생명의료정보학

부산대학교 김철민

## 1. 서론

인류 역사와 함께 발전해온 의학의 역사가 20세기 후반에 들어서면서 컴퓨터공학과 정보기술을 도입하면서 '의료정보학(Medical informatics, MI)'이 탄생하였고, 이러한 정보과학이 임상학과 의생명과학연구를 지원하게 되면서 최근에는 임상 관찰과 검사 자료를 의사의 개인 지식과 경험에 의해 주관적으로 판단하던 기존의 전통적인 의학으로부터 벗어나서 보다 신뢰성 있고 객관적인 자료에 근거하여 의학적 판단을 하고자 하는 '근거중심 의학(Evidence-based Medicine, EBM)'에 이르게 되어 의학은 획기적인 전환기를 맞이하고 있다 [1].

그러나 21세기에 접어들면서 의학은 또 한 차례 도약의 기회를 맞고 있는데, 이는 바로 '인간유전체계획(Human Genome Project, HGP)'에 의한 인간의 유전 정보의 해독에 의해 인간의 생명 정보의 내용과 규모가 알려지면서 EBM이 '유전체중심의학(Genome-based Medicine, GBM)' 또는 '유전체의학(Genomic Medicine, GM)'으로 한 걸음 더 나아가고 있기 때문이다. HGP에 의한 GBM이 가능하게 된 배경에는 이를 가능하게 한 '생물정보학(Bioinformatics, BI)'의 존재를 간과할 수 없으며, BI가 MI와 만나면서 '생명의료정보학(BioMedical Informatics, BMI)'이라 할 수 있는 새로운 분야가 열리고 있다[2]. 향후에는 BMI는 단순한 정보의 관리와 처리 수준을 넘어서 의공학과 나노기술, 그리고 다양한 무선통신과 초고속통신망 및 대용량 컴퓨팅 기술의 지원에 의해 유비쿼터스 헬스의 영역을 열어가면서 기존의 질병 치료 위주의 의학의 중심을 질병의 예방과 건강 유지 쪽으로 옮겨가는데 중추적인 역할을 할 것이다.

본 고에서는 정보통신 기술과 유전체연구의 결과의 도입에 의한 의학의 도약 과정에 중심적인 역할을 하고 있는 의료정보학(MI)과 생물정보학(BI)의 역사를 비교하여 보고, BI와 MI의 유기적인 연계에 의해 형성되고

있는 '생명의료정보학(BMI)'의 현재 모습을 살펴보고 BMI에 의해 변화될 의학의 미래에 대해 고찰해 보고자 한다.

## 2. 의료정보학과 생물정보학의 역사

1950년대 후반에 의료에 컴퓨터가 도입되기 시작하면서 임상정보 DB, 서지정보 DB, 전산화된 의무기록(computerized medical records, CMRs 또는 computer-based patient records, CPRs), 및 의료정보시스템(medical information system, MISs) 등이 의료정보학(MI) 분야를 열기 시작했다. 곧이어 논리학과 통계학에 기반을 둔 의료자문시스템(medical consultation system)이 전문가 지식기반 시스템으로 발전하였으며, 대용량의 임상정보 DB와 문헌 검색 기술은 의학 연구와 임상에 큰 변화를 가져왔다[3].

그러나 이러한 과정을 통해서 지금은 의사들이나 생명과학 연구자들이 널리 사용하고 있는 Medline과 같은 생명의료분야 연구정보 검색 시스템이 사용자들이 자연스럽게 이용하는 지금과 같은 단계에 이르기까지는 30년 이상의 기간이 소요되었음을 간과해서는 안 된다 [4]. Medline의 경우 단지 수백만 건의 문헌 정보를 담은 단순한 DB가 아니라, 오랜 기간 동안 의학용어 체계 연구, 정보 추출 기술, 자연어처리 등의 다양한 연구를 통해 지금의 모습을 가지게 된 것이다. CMRs의 경우에도 마찬가지로 다양한 분야의 연구를 통해 전자의 의무기록(electronic medical record, EMR)과 전자건강기록(electronic health record, EHR) 등으로 발전해 왔다[5].

의료정보학의 경우는 의학이 특성상 다양한 분야로 구성되어 있으므로 인해 의학연구, 임상 의료, 의학교육 등의 분야를 포함하고 있고, 크게 보면 간호, 보건위생 등의 분야까지 포함한다고 볼 수 있다. 최근에는 주변 연구 환경의 변화에 의해 의학이 다양한 모습으로 진화하고 있는데, 예를 들면 근거중심의학(evidence-based medi-

cine, EBM), 분자의학(molecular medicine), 원격의료(telemedicine), 경제의학(economic medicine) 등 다양한 모습으로 발전하고 있으며 의료정보학도 이러한 다양성을 반영하여 세분화되고 있으며, 초고속 통신망과 무선통신의 영향으로 e-health 그리고 u-health로 발전해가고 있다[6-11].

이러한 의료의 다양화 과정에서 인간유전체계획에 의한 방대한 생명정보가 순수 기초연구를 넘어서 임상에 이용될 수 있는 가능성들이 제시되면서 의료정보학과 생물정보학과의 접목에 의하여 탄생하고 있는 새로운 분야 생명의료정보학이다(그림 1).

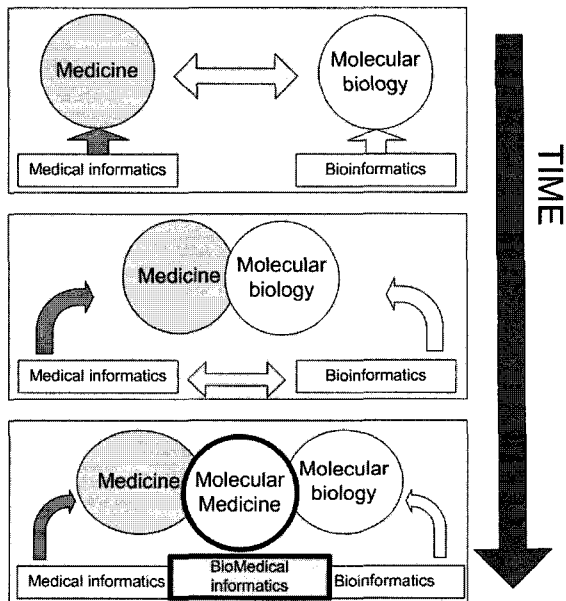


그림 1 MI와 BI의 융합에 의한 BMI의 탄생

한편 순수 생물정보학(BI)의 경우에도 30년 정도의 소리 없는 준비를 거쳐 1990년대에 들어서면서 지금의 모습을 드러내었다고 볼 수 있다[12]. 1950년대 DNA 이중나선 구조 규명을 선두로 하여 제시된 다양한 생물학적 질문들은 이미 컴퓨터의 지원을 요구하고 있었으며, 1960년대의 다양한 분자 구조와 서열과 이들 분자의 유사성 연구, 진화와 종간의 유연관계 연구, 그리고 유전 정보에 대한 이해 등은 전산기술의 지원에 의해 생물학 실험정보의 해석과 이해가 가능하였던 분야들이다. 이 분야의 이해를 위하여 서열정렬 알고리즘이 개발되었고[13-14], 단백질의 일차구조와 이차구조의 규명[15]과 진화과정의 설명에 단백질 분자의 이용[16], 전사와 번역 기작의 이해에 의한 중심가설(central dogma)의 제시[17]등 중요한 생물학적 발견들이 생물정보학의 태동을 견인하였다.

1970년대에 생물학에서는 분자생물학과 유전공학이 꽃을 피우기 시작하면서 이들 연구에서 지기하는 문제들

을 전산적인 기술로 풀기 시작하면서 새로운 이론과 알고리즘 등이 많이 개발되었다. 특히 RNA 구조 예측과 [17], 염기서열의 분석과 정렬분야의 연구가 활발히 진행되었고[18-19], 분자진화학에 의해 집단유전학이 태동하였다[20-21]. 진화생물학과 집단유전학은 스트링과 서열정렬 이론을 발전시켰고, 진화나무(evolutionary tree) 분석과 제작[22]과 단백질 이차구조 예측을 위한 이론들이 발전을 거듭하였다.

1980년대에 들어서서 이러한 연구들은 보다 효율적인 알고리즘 개발 연구로 진행되었고, 서열분석과 정렬, 단백질 구조예측, 단백질 진화 등의 생물학적 문제 해결 외에 대량의 생물학 데이터를 수집, 분석, 관리하는 연구가 활발히 시작되었는데, 핵산 염기서열의 경우 Gene Bank와 EMBL Data Library를 중심으로 등록이 시작 되었다[23-24]. 또한 전산망의 활용이 EMBNET과 BIONET을 통해 발전하기 시작했고[25-27], 생물학적 분석을 지원하는 소프트웨어들이 LiMB 등을 통해 소개되기 시작했다[28-29].

1990대에 접어들면서 생물학분야에서 야심적으로 활발히 진행된 인간유전체계획과 전산분야에서 보편화된 인터넷은 생물정보학이 독립적인 과학의 한 분야로 자리 잡도록 한 계기가 되었다. BLAST가 소개되어 실험실에서 Southern blot hybridization 등으로 행해지던 유사한 DNA 염기서열 탐색이 컴퓨터내의 저장 정보를 이용하여 가능해지고[30], RasMol과 KineImage 등이 소개되면서 단백질 구조의 시각화가 가능해졌다[31-32].

진핵세포 생명체의 유전체 분석이 1992년 효모의 3번 염색체의 전체 서열을 전산적으로 재해석하는 것을 필두로 하여 급속한 발전이 진행되었고[33], 2002년 인간 유전체 지도의 초안이 공개되고 곧이어 완성본이 공개 되었으며, 함께 진행된 다른 생물체들의 전체 유전체지도 완성본이 공개되면서 유전체 정보를 이용한 분석과 이를 재료로 한 다양한 시도가 시작되었다[34-36].

과거 생물학 실험 결과를 분석하고 지원하던 전산생물학이 이제는 생물학 연구로부터 산출된 방대한 데이터를 바탕으로 독립적인 학문의 영역으로 자리 잡았으며, 주변학문과의 교류에 의해 유전체의학이나 시스템생물학(Systems Biology)과 같은 새로운 형태로 진화하고 있다[37]. 이 과정에서 이 분야의 연구자들은 1997년에 국제전산생물학회(International Society for Computational Biology, ISCB)를 결성하였고, 1993년부터 개최되어 오던 ISMB(Intelligent System for Molecular Biology)의 개최와 운영은 말아 이 분야 연구 교류의 장을 마련하였고, RECOMB (International Conference on Research in Computational

Molecular Biology)와 PSB(Pacific Symposium on Biocomputing)을 통해 다학제간 학술 교류의 장을 제공하고 있다.

의료정보학에서 생물정보학을 도입하고 관심을 가지기 시작한 것에 비하면 늦은 감이 있으나, 최근 ISMB 2004에서는 집중 논의되는 주제의 하나로 의료정보분야를 전격 도입하여 비로소 생물정보학과 의료정보학이 머리를 맞대고 미래를 열어가기 시작하고 있다[38].

### 3. 의료정보학과 생물정보학의 특성의 비교

#### 3.1 데이터의 질적 특성

위에서 언급한 바와 같이 의료정보학(MI)과 생물정보학(BI)은 추구하는 방향이 다르므로 많은 특성에 차이가 있다. 우선 데이터의 질과 양의 관점에서 보면 MI 데이터는 개개인으로부터 다양한 임상적 관찰 상황에서 얻어지는 정보이기 때문에 대개 부분적이고, 노이즈가 많으며, 재현이 힘든 경우가 많고, 그 데이터의 이론적 배경에 대해서 불확실한 경우가 많다[39-40]. 또한 생리적 조건 외에도 심리상태나 사회경제적 환경, 윤리적 배경, 지리적 인종적 차이 등의 요인들은 실험적으로 관리하기가 힘들므로 다양성이 커져 실제 연구에서 관심을 가지는 변화를 정확히 추출해내기가 힘들다. 이러한 다양성이야말로 MI에서 초기부터 시도 해왔던 전산지원에 의한 의사결정시스템 등이 실패한 근본적인 원인인 것이다[37].

그러나 BI 데이터는 MI 데이터와 유사한 점도 있지만 대개 검증된 실험 모델로 잘 계획된 실험조건 하에서 얻어지는 경우가 많다. 또한 모델이 달라지는 경우 그 조건을 명시하고 실험 환경이 달라지는 경우 "in vivo", "in vitro", "in silico" 등으로 그 상황을 정의하고 데이터를 분석함으로써 각 환경에 따른 근본적인 차이를 배제하고 정의된 조건 하에서 데이터를 얻게 된다. 이는 데이터의 동질성에 관해서는 장점이 되겠으나 한 연구조건에서 얻어진 결론이 다른 연구조건에서는 적용되지 못하는 경우가 많은 단점을 가지고 있다[37].

#### 3.2 데이터의 집적과 호환성

MI에서는 오래전부터 의료데이터의 표준화와 의학 용어의 정립, 표준 코딩 시스템의 개발 등을 통해 데이터의 집적과 호환을 추구하여 서로 다른 전산환경에서 데이터와 소프트웨어를 이용할 수 있도록 해왔다. 그 사례가 UMLS(Unified Medical Language System), SNOMED (Systematized Nomenclature of Medicine), HL7(Health Level Seven), 및 MeSH(Medical

Subject Headings) 등이라 할 수 있다.[41-45] 최근에는 XML을 이용한 MML(Medical Markup Language)도 소개되고 있다[46].

그러나 의료정보의 특성상 개인의 신상에 관한 공개가 법으로 금지되어 있거나 의료인 또는 환자가 원하지 않는 경우가 많으므로 의료정보의 공유나 호환에 관한 문제가 그리 쉽게 해결될 것 같지는 않다. 그럼에도 불구하고 PROTEGE와 같은 온톨로지 구축도구를 개발하거나, OMIM(Online Mendelian Inheritance in Man) 같이 유전질환의 주요 텍스트 부분만 DB화하거나, FMA(Foundational Model of Anatomy)와 같이 인체의 구조 정보를 의료정보와 연계하여 활용하는 등의 다양한 표준화 또는 호환을 위한 시도가 계속되고 있다[47-50].

그러나 BI의 경우에는 최근에 들어와서야 Gene Ontology 컨소시움에 의해 GO(Gene Ontology)가 개발되기 시작하였고, HGP와 같은 국제적인 대규모 유전체사업단의 필요에 의해 관심을 집중하고 있다. 이러한 추세는 유전체학(genomics), 전사체학(transcriptomics), 단백질체학 (proteomics) 등 소위 '-omics' 분야에서 생물계를 전체적인 시각에서 바라볼 때 필수적인 노력이라고 생각된다[51].

유전학을 매개로 분자생물학과 의학이 접목되기 시작하면서 BI와 MI의 정보가 함께 검토되기 시작하고 이 두 분야간의 다양한 표준과 코딩 시스템, 그리고 온톨로지가 호환될 수 있는 체계를 가지도록 하는 노력이 필요하다고 생각된다. 이는 한국의 경우 보건복지부 질환별유전체센터 연구와 과학기술부 국립유전체정보연구센터 연구의 효율적 협력 연구에 의해 가능할 수 있을 것이다.

#### 3.3 도구 개발의 목적적 특성

MI는 주로 환자진료를 돕고, 의료정보를 관리하기 위한 목적으로 개발되어, 표준적인 의료정보를 참고할 수 있는 DB나 보조 프로그램 개발이 주력을 이루었고, BI에서는 생물학자가 얻은 실험 데이터를 가공하고 해석하는 것을 돕기 위해 개발되었다[52].

최근 마이크로어레이(microarray)에 의해 전사체 수준에서의 유전자 발현분석이 가능해지고, 이를 암 분류 등의 질병 진단에 이용하기 시작하면서 BI에 의한 데이터분석이 MI에서 다루던 임상정보와 함께 사용되기 시작하면서 두 영역이 이어지고 있다[53].

또 다른 예는 개인의 다양성을 감별하여 조직이식시에 조직적합성에 관한 문제에 핵심적인 인간백혈구항원(Human Leucocyte Antigen, HLA)를 코딩하는 유전

자들이 밀집된 6번염색체의 MHC(Major histocompatibility complex) 지역을 중합효소연쇄반응(Polymerase Chain Reaction, PCR) 의해 여러 조각으로 증폭하고 DNA 염기서열분석(DNA sequencing)에 의해 유전자 서열을 확보하여 비교할 때 생물정보학적인 분석이 개인의 건강 및 질병정보와 연계 분석되고 관리되어야 한다[54]. 이러한 생물정보학 분석이 의료정보와 연계 분석되어야 하는 경우는 약물유전체학(pharmacogenomics)과 영양유전체학(nutrigenomics)에서도 중요하다[55-56].

### 3.4 전문가 교육에서의 BI와 MI의 비교

앞에서 살펴본 바에 의하면 BI와 MI는 수십 년간 서로 독립적으로 발전해 왔으며, 많은 경우에 동일한 전산 이론과 기술을 적용하면서 각각의 분야를 구축해 왔음을 알 수 있었다. 따라서 전산 영역에 있어서는 MI와 BI에서 서로 공통적인 부분이 많고 이는 교육적으로 공통의 프로그램을 구성하는 것이 가능할 수 있겠다는 가능성을 제시해 준다.

그러나 이와 함께 두 분야가 각기 목표하는 바가 다르고, 독립적인 고유의 영역을 가지고 있음을 부인할 수 없다. 앞에서 비교한 다양한 관점에서의 각 분야의 독립성은 교육에 있어서는 BI와 MI가 단 하나의 공통된 BMI 교육으로 단일화 될 수는 없음을 보여준다. 따라서 각 분야의 독립적인 교육 프로그램이 그대로 존재하면서 공유되는 부분에 대한 공통프로그램을 개발하는 것이 합리적이라 생각된다. 그리고 이 공유 부분 또한 하나의 새로운 전문 영역이라고 할 수 있으므로 이에 알맞은 적절한 교육 프로그램이 마련되어야 할 것으로 본다.

그 실천 전략은 의학과 정보통신 전문가, 생물학자가 함께 머리를 맞대고 의논해야만 답을 찾을 수 있을 것이다[57-58].

## 4. MI와 BI의 만남 이후는 BMI? 그리고 그 다음은?

MI와 BI는 서로 독립적으로 발전하면서 정보과학의 지식기반시스템, 데이터설계, 데이터마이닝, 서열과 구조분석, 화상처리 등의 분야에 각기 기여를 해오면서 서로 상대 분야로 부터 도입하여 발전하거나 상승효과를 올릴 수 있는 부분들이 있음을 알게 되었고 이러한 융합의 노력이 곳곳에서 진행되고 있다. 그림 2에서는 Maojo 등[59]의 이 작성한 문헌에서 이러한 관계를 도해한 그림을 인용하였다. 화살표의 방향은 서로의 강점이 있는 부분에서 다른 분야를 지원하면서 상승효과를 올릴 수 있는 부분을 정량성을 가하여 도해하였다. 즉, 현재 BI

는 수학적 모델링과 정보 분석 모델이 우수하고, MI는 임상정보학을 중심으로 시스템 관리와, 지식정보 가공 등에 강점이 있으므로 이를 서로 활용하여 보다 효율적인 시스템을 개발할 수 있겠다는 것이다.

따라서 결국 MI와 BI의 만남에 의해 탄생한 BMI가 자라나는 방향은 두 분야의 상승효과가 가장 크게 기대되는 방향, 즉, 유전체의학(GBM)이라고 하겠다(그림 3). 양쪽 분야의 DB의 통합, 표준화, 통합 온톨로지 구성, 데이터마이닝, 유저인터페이스 등이 공유되고 상승효과를 유발시키는 곳이 GBM 일 것이다. 사람의 질병이 유전적 배경이 다른 개인이 다양한 환경에 접하면서 행하는 적응과정에서 건강과 질병의 유형이 결정된다는 점을 고려할 때 BI에서 다루어 온 유전정보 분석 관리 능력과 MI에서 다루어 온 임상정보 관리 능력이 통합되어 새로운 해석이 시도되면 GBM에 의한 의학의 변화가 가속화 될 것이다[60-61].

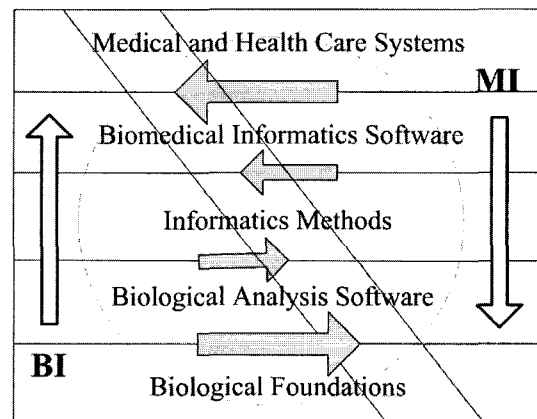


그림 2 MI와 BI의 상호 협력에 의한 상승효과 유도

### The Impact of Genomics in Medicine

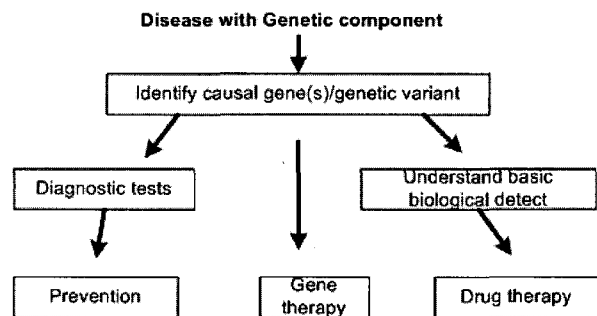


그림 3 유전체학이 의학에 미치는 영향 요약

## 4. 결 론

MI와 BI의 장점을 살려서 만들어 나가는 BMI는 개인의 임상·건강 정보와 개인의 유전 정보를 함께 관리

분석하여 의학적인 판단을 하고자 하는 것으로서 BMI의 능동적인 지원과 의료계와 사회적 동의가 가능하다면 과거에 생각할 수 없었던 새로운 의학의 개혁이 가능해질 수 있다[62-63].

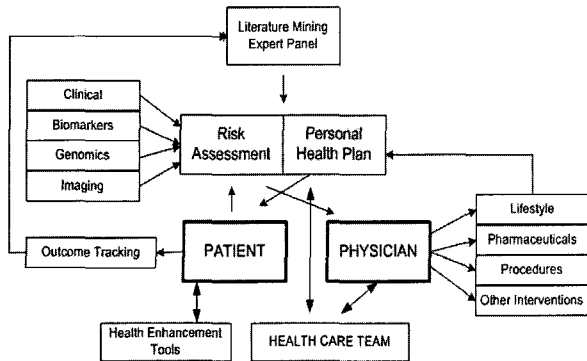


그림 4 Perspective Medicine에서의 개인별 건강관리와 의료와의 관계

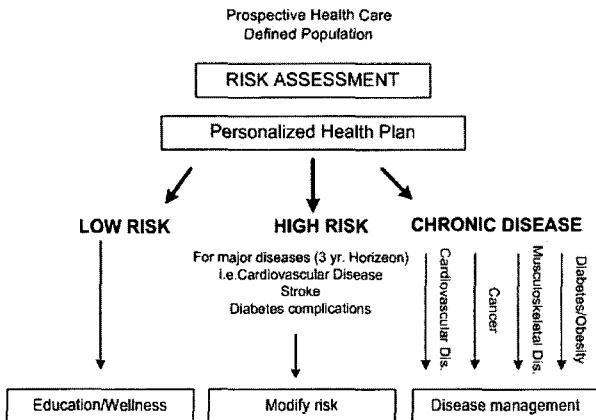


그림 5 Perspective Medicine에서의 건강 관리 팀의 역할과 의사와 환자의 관계 및 전통적인 임상 진료와 유전정보 활용

즉 개인의 유전정보와 임상적 초기 증상과 생활 습관 정보 등을 바탕으로 질병 발생 위험도를 미리 예측하고 개인에게 알림으로써 질병 발생 후에 약물이나 수술 등으로 병을 치료하는 의학이 아니라 질병의 발생을 미연에 방지하거나 지연시킴으로써 더욱 건강한 삶을 영위할 수 있도록 할 수 있다는 것이다. 이러한 개인별 건강관리와 의료와의 관계로 'Perspective Medicine'을 주장하는 Snyderman의 제안[64]을 그림 008와 그림4에 도해하였다. 그림 008서는 Perspective Medicine에서의 건강 관리 팀의 역할과 의사와 환자의 관계, 그리고 전통적인 임상 진료와 유전정보 및 바이오마커에 의한 위험도 예측의 상관 관계를 상세히 나타내었으며, 그림 5에서는 사회 전체 관점에서 건강관리 체계를 어떻게 재편할 수 있는가를 도해하고 있다. 즉 의료비의 많은 부분을 질병 발생 위험을 예측하고 예방하는데 투입하고

질병 발생후에 투입되는 비용을 줄이면서 개인과 전체의 행복을 추구하고자 하는 것이다. 이는 만성 질환의 경우 시간이 지나면서 병이 악화 될 수록 의료비 부담이 점점 증가된다는 단순한 사실을 반으로 BMI의 지원에 의해 구현할 수 있는 미래의학의 한 면을 제시하고 있다.

필자는 최근 우리나라에 유행처럼 번지고 있는 유비쿼터스 열풍을 단순히 정보통신에 의한 문화와 생활의 변화로 보지 않는다. 이는 한국이 자랑하는 정보통신 인프라를 기반으로 세계적으로 창안하지 못한 새로운 의료 산업을 창출할 수 있는 기회가 열리는 것이라고 본다. 따라서 그 어느 때 보다도 BI와 MI 뿐만 아니라 순수 정보통신 전문가가 모여서 함께 논의하여 창의적인 미래 의료의 모델을 만들어 내고 이를 산업화하여 전세계에 수출할 수 있는 기회가 바로 눈앞에 있다고 판단한다.

그 기회를 우리가 잡고 역사의 주역이 되기를 기원한다.

## 참고 문헌

- [1] Banning M. "Conceptions of evidence, evidence-based medicine, evidence-based practice and their use in nursing: independent nurse prescribers' views." *J Clin Nurs*. Vol.14, No.4, pp.411-417, 2005.
- [2] Kohane, I.S. "Bioinformatics and clinical informatics: the imperative to collaborate." Vol. 7, No. 5, pp.512-516. 2000.
- [3] Fries, J. "Time oriented patient records and a computer data bank." Vol.222, pp.1436-1542. 1972.
- [4] Lindberg, D. A., Siegel, E. R., Rapp, B. A., Wallingford, K. T. and Wilson, S. R. "Use of MEDLINE by physicians for clinical problem solving." Vol.269, No.24, pp. 3124-3129. 1993.
- [5] Marietti, C. "Will the real CPR, EMR, EHR please stand up? As healthcare turns its attention to automating patient information, the debate over the CPR heats up." Vol.15, No.5, pp.76-81. 1998.
- [6] Sackett, D. L. "Evidence-based medicine." Vol.21, No.1, pp.3-5. 1997.
- [7] Ross, D. "Introduction to Molecular Medicine." 2002.
- [8] Bauer, M. and Ringel, A. "Telemedicine and the Reinvention of Healthcare (Healthcare

- Informatics Executive Management Series).” 1999.
- [9] Edwards, R.T. “Paradigms and research programmes: is it time to move from health care economics to health economics?” Vol.10, No.7, pp.635-649. 2001.
- [10] Greenes, R.A. “Future of medical knowledge management and decision support.” Vol.80, pp.29-44. 2002.
- [11] Oh, H., Rizo, C., Enkin, M., and Jadad, A. “What is eHealth?: a systematic review of published definitions.” Vol.41, No.1, pp.32-40. 2005.
- [12] Ouzounis, C.A., and Valencia, A. “Early bioinformatics: the birth of a discipline—a personal view.” Vol.19, No.17, pp.2176-2190. 2003.
- [13] Gibbs, A.J., and McIntyre, G.A. “The diagram, a method for comparing sequences. Its use with amino acid and nucleotide sequences.” Vol.16, No.1, pp.1-11. 1970.
- [14] Needleman, S.B., and Wunsch, C.D. “A general method applicable to the search for similarities in the amino acid sequence of two proteins.” Vol.48, No.3, pp.443-453. 1970.
- [15] Krzywicki, A. and Slonimski, P.P. “Formal analysis of protein sequences: I. Specific long-range constraints in pair associations of amino acids.” Vol.17, No.1, pp.136-158. 1967.
- [16] Pain, R.H. and Robson, B. “Analysis of the code relating sequence to secondary structure in proteins.” Vol.227, No.5253, pp. 62-63. 1970.
- [17] Crick, F.H.C. “Central dogma of molecular biology.” Vol.227, No.5258, pp.561-563. 1970.
- [18] Tinoco, I., Uhlenbeck, O.C. and Levine, M.D. “Estimation of secondary structure in ribonucleic acids.” Vol.230, No.5293, pp. 362-367. 1971
- [19] Gibbs, A. J., Dale, M. B., Kinns, H. R. and MacKenzie, H.G. “The transition matrix method for comparing sequences; its use in describing and classifying proteins by their amino acid sequences.” Vol.20, pp.417-425. 1971.
- [20] Kimura, M. “Evolutionary rate at the molecular level.” Vol.217, No.129, pp.624-626. 1968.
- [21] Ohta, T. and Kimura, M. “Functional organization of genetic material as a product of molecular evolution.” Vol.233, pp.118-119. 1971.
- [22] Waterman, M.S., Smith, T.F., Singh, M. and Beyer, W.A. “Additive evolution trees.” Vol. 64, No.2, pp.199-213. 1977.
- [23] Bilofsky, H.S., Burks, C., Fickett, J.W., Goad, W.B., Lewitter, F.I., Rindone, W.P., Swindell, C.D. and Tung, C.S. “The GenBank genetic sequence data bank.” Vol.14, No.1, pp.1-4. 1986.
- [24] Hamm, G.H. and Cameron, G.N. “The EMBL Data Library.” Vol.14, No.1, pp.5-9. 1986.
- [25] Lesk, A.M. “Molecular biology. Coordination of sequence data.” Vol.314, No.6009, pp. 318-319. 1985.
- [26] Kristofferson, D. “The BIONET electronic network.” Vol.325, pp.555-556. 1987.
- [27] Smith, D.H., Brutlag, D.L., Friedland, P. and Kedes, L.H. “BIONET: national computer resource for molecular biology.” Vol.14, No.1, pp.17-20. 1986.
- [28] Burks, C., Lawton, J.R. and Bell, G.I. “The LiMB database.” Vol.241, No.4868, pp.888-888. 1988.
- [29] Lawton JR, Martinez FA, Burks C. “Overview of the LiMB database.” *Nucleic Acids Res.* Vol.11. No.17, pp.5885-5899, 1989.
- [30] Altschul, S.F., Gish, W., Miller, W., Myers, E.W. and Lipman, D.J. “Basic local alignment search tool.” Vol.215, No.3, pp.403-410. 1990.
- [31] Sayle, R.A. and Milner-White, E.J. “RASMOL: biomolecular graphics for all.” Vol.20, No. 9, pp.374-374. 1995
- [32] Richardson, D.C. and Richardson, J.S. “The kinemage: a tool for scientific

- communication." Vol.1, No.1, pp.3-9. 1992.
- [33] Bork,P., Ouzounis,C., Sander,C., Scharf, M., Schneider,R. and Sonnhammer, E. "What's in a genome?." Vol.358, No.6384, pp.287-287. 1992.
- [34] Lander,E.S., Linton,L.M., Birren,.B, Nusbaum, C., et al. "Initial sequencing and analysis of the human genome." Vol.409, No.6822, pp.860-921. 2001.
- [35] Venter,J.C., Adams,M.D., Myers,E.W., Li, P.W., et al. "The sequence of the human genome." Vol.291, No.5507, pp.1304-1351. 2001.
- [36] Collins,F.S. and Guttmacher,A.E. "Genetics moves into the medical mainstream." Vol.286, No.18, pp.2322-2324. 2001.
- [37] Peltonen,L., McKusick,V.A. "Dissecting human disease in the post-genomic era." Vol.291, pp.1224-1229. 2001
- [38] <http://www.iscb.org/ismbecb2004/>
- [39] Shortliffe,E.H. "Computer-Based Medical Consultation." 1976.
- [40] Szolovits,P. and Pauker,S.G. "Categorical and probabilistic reasoning in medical diagnosis."Vol.11, pp.115-144. 1978.
- [41] Rosati,R.A., Wallace,A.G. and Stead,E.A. "The way of the future." Vol.131, No.2, pp.285-287. 1973.
- [42] Lindberg,C. "The Unified Medical Language System (UMLS) of the National Library of Medicine." Vol.61, No.5, pp.40-42. 1990.
- [43] Simborg,D.W. "An emerging standard for health communications: the HL7 standard." Vol.4, No.10, pp.58-60. 1987.
- [44] Major,P., Kostrewski,B.J. and Anderson,J. "Analysis of the semantic structures of medical reference languages: part 2. Analysis of the semantic power of MeSH, ICD and SNOMED." Vol.3, No.4, pp.269-281. 1978.
- [45] Delozier,E.P., and Lingle,V.A. "MEDLINE and MeSH: challenges for end users." Vol.11, No.3, pp.29-46. 1992.
- [46] Araki,K., Ohashi,K., Yamazaki,S., Hirose, Y., et al. "Medical markup language (MML) for XML-based hospital information interchange." Vol.24, No.3, pp.195-211. 2000.
- [47] Musen,M.A. "Domain ontologies in software engineering: use of Protege with the EON architecture." Vol.37, No.4-5, pp.540-550. 1998.
- [48] Hamosh,A., Scott,A.F., Amberger,J., Valle, D. and McKusick,V.A. "Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)." Vol.15, No. 1, pp.57-61. 2000.
- [49] Distelhorst,G., Srivastava,V., Rosse,C., and Brinkley,J.F. "A prototype natural language interface to a large complex knowledge base, the Foundational Model of Anatomy."
- [50] AMIA Annu Symp Proc. 2003::200-4.
- [51] Ashburner,M., and Lewis,S. "On ontologies for biologists: the Gene Ontology—untangling the web." Vol 247, pp.66-80. 2002.
- [52] McDonald,C.J., Overhage,J.M., Tierney, W.M., et al. "The Regenstrief Medical Record System: a quarter century experience." Vol.54, No.3, pp.225-253. 1999.
- [53] Russo,G., Zegar,C., and Giordano,A. "Advantages and limitations of microarray technology in human cancer." Vol.22, No.42, pp.6497-6507. 2003.
- [54] Rozemuller,E.H., and Tilanus,M.G. "Bioinformatics: analysis of HLA sequence data." Vol.2, No.4, pp.492-517. 2000.
- [55] Robson,B. "Clinical and pharmacogenomic data mining: 3. Zeta theory as a general tactic for clinical bioinformatics." Vol.4, No.2, pp.445-455. 2005.
- [56] Chadwick,R. "Nutrigenomics, individualism and public health." Vol.63, No.1, pp.161-166. 2004.
- [57] Charles,P., Friedman, et al, "Training the next generation of informaticians: the impact of "BISTI" and bioinformatics—a report from the American College of Medical Informatics." Vol.11, No.3, pp.167-172. 2004.
- [58] Johnson,S.B. "A framework for the bio-

medical informatics curriculum.” pp.331-335. 2003.

- [59] Maojo,V., and Kulikowsk,C.A. “Bioinformatics and medical informatics: collaborations on the road to genomic medicine?.” Vol.10, No.6, pp.515-522. 2003.
- [60] Ansell SM, Ackerman MJ, Black JL, Roberts LR, Tefferi A. “Primer on medical genomics. Part VI: Genomics and molecular genetics in clinical practice.” Mayo Clin Proc. Vol.78, No.3, pp.307-317, 2003
- [61] Bell J. “Predicting disease using genomics.” Nature. Vol.27, No.429, pp.453-456, 2004
- [62] Kohane,I.S. “Bioinformatics and clinical informatics: the imperative to collaborate.” Vol.7, No.5, pp.512-516. 2000.
- [63] Martin-Sanchez,F., Maojo,V. and Lopez-Campos,G. “Integrating genomics into health information systems.” Vol.41, No.1, pp.25-30. 2002.
- [64] Snyderman R, Williams RS. “Prospective medicine: the next health care transformation.” Acad Med. Vol.78, No.11, pp.1079-1084, 2004

---

### 김철민



1988 부산대학교 의과대학(학사)  
1993 부산대학교 대학원 의학과(박사)  
1998. 9~현재 부산대학교 의과대학 생화학교실(부교수)  
2004. 11~현재 부산대학교 의과대학 생명의료정보학실(실장)  
1998. 11~현재 한국생물정보학회(국제이사)  
2005. 1~현재 한국유전체학회(정보이사)

2005. 1~현재 대한의료정보학회(이사)  
관심분야: 유전체진단, microarray, 진단정보학, e-science  
E-mal : kimcm@pusan.ac.kr

---

## 16th Annual Symposium on Combinatorial Pattern Matching (CPM 2005)

- 일 자 : 2005년 6월 19~22일
- 장 소 : 제주도
- 주 최 : 컴퓨터이론연구회
- 내 용 : 논문발표 등
- 상세안내 : <http://theory.snu.ac.kr/cpm2005/>