

### 미래를 현실로 만드는 바이오인포매틱스

이대상 (한국폴리텍 바이오대학 바이오생명정보과)

#### 아바타, 아이폰, 바이오인포매틱스의 공통점은 무엇일까?

영화 아바타의 포스터에 있는 광고 문구처럼 새로운 세계가 열린다는 것이다. 어떤 새로운 세계가 열렸는지 소개하고 향후 우리의 일상생활에 미칠 파장을 살펴보기로 한다.

영화 "타이타닉"을 만든 제임스 카메론 감독이 14년간 구상하였고 4년 동안 제작하였다는 아바타는 3D영화라는 새로운 세계를 연 것으로, 심지어 영화는 앞으로는 아바타 이전과 이후로 나뉠 것이라는 평가까지 받았다. 자신이 설립한 회사인 Apple에서 1985년 추방된 이후 스티브 잡스는 Pixar라는 회사를 인수하였다. Pixar에서 제작한 "토이스토리"가 1995년 디지털 애니메이션의 새로운 세계를 열었다면, 아바타는 한 단계 더 업그레이드되어 관객들의 눈과 마음을 스크린이라는 2차원의 세계를 벗어나 3차원의 영역에서 경이롭고 즐겁게 해준 것으로 기억되고 있다.

Pixar에서 거둔 성공을 발판으로 1997년 Apple의 최고경영자로 복귀한 스티브 잡스가 야심차게 준비한 작품은 IT강국이라고 자부해 왔던 대한민국의 정보통신업계에 2010년 현재 쓰나미를 몰고 온 iPhone이다.

스마트폰으로 분류되는 iPhone이 열어 놓은 신세계는 우리가 흔히 들어 왔던 혁신이 무엇인가를 눈에 보이는 생산물로 확연하게 보여주는 작품으로 판단된다. 정압식이 아닌 정전식의 인터페이스, 속도와 종력변화를 인식하는 지능화 센서, 프로그래머의 수익을 배려한 수십만 개의 어플(application)로 iPhone은 사용자마다 서로 다른 어플을 통해 나만의 독자적인 휴대폰이자 컴퓨터가 되고 있다. 인간에게 존재하는 genome 서열의 다양성의 차이로 사람이 서로 다른 자아를 형성해가고 있는 것처럼, iPhone은 다양한 어플 덕분에 사용자마다 다양성을 형성하고 디지털 생태계를 구축해가고 있는 중이다.

iPhone 초기모델이 미국에서 출시된 2007년도는 바이오인포매틱스 분야에서도 Next Generation Sequencing(NGS)이라 불리는 혁신적인 제품군이 시장에 모습을 서서히 드러내는 해였다. 2007년 이전에 시장에 출시된, DNA 염기 서열을 밝히는 ABI3730과 같은 기계(DNA sequencer)들은 노벨상을 수상한 Sanger의 DNA dideoxynucleotide chain termination 방식에 이론적인 기반을 둔 제품들이었다. 기존 장비들의 대표적인 단점으로는 비용이 많이 든다는 것이다. 기존 방식으로는 염기서열 한 개를 읽는데 1달러의 비용이 필요하며, 3 giga base의 크기를 가진 인간 게놈은 30억 달러의 연구비를 들여 10여 년간의 연구의 결실로 2000년 초에 인간의 게놈 서열을 밝힌 바 있다. 그러나 현재 시판되고 있는 Roche 454, Solexa, SOLiD와 같은 NGS 장비의 특징은 DNA서열을 결정하는 방식이 지난 30년간 시장을 지배했던 Sanger의 방식과는 완전히 다른 방법에 이론적 근거를 두고 있다는 것과 이들로부터 초대용량(massively parallel sequencing)으로 데이터가 산출된다는 것이다. 또한 이들 NGS 기계를 사용하면 1,000달러 정도의 비용을 가지고 몇 개월 내에 인간의 서열을 확인할 수 있다는 저비용과 신속성

의 특성을 가지고 있다.

여기서 1,000달러가 의미하는 것은 우리가 병원과 같은 의료기관에서 MRI나 CT와 같은 검사를 받을 때 드는 비용정도라는 것이다. 즉, 한국 돈으로 100만원이 조금 넘는 정도의 비용을 들이면 personal genome 정보를 모두 확보할 수 있는 새로운 세계가 열리는 것을 시사한다.

전 세계적으로 1953년 DNA의 이중나선 구조를 밝힌 공로로 노벨상을 받은 바 있는 James Watson과 random shotgun 방식으로 인간게놈프로젝트의 새로운 전기를 연 Craig Venter, 한국의 가천의과대 김성진 교수 등의 personal genome이 실제로 이미 학계에 발표되었다.

2010년 6월 현재 personal genome에 대한 연구결과를 저명 학술지에 가장 많이 발표한 국가는 우리나라이다. 이미 세 명의 한국인에 대한 personal genome 연구 결과가 국외 저명 논문에 게재되었다. 학술지에 발표되지 않은 것을 포함하면 이미 수백 명의 personal genome 서열이 분석된 것으로 추정되고 있다. 미국 국립보건원(NIH)에서 1,000명의 personal genome 지도 작성에 나섰으며, Complete Genomics사의 경우 공개적으로 10만 명의 게놈을 해독하겠다고 밝힌 바 있다. 2011년에는 자신의 게놈을 해독한 사람이 수천 명에 이를 것으로 전망되고 있다.

한국의 대표적인 기업인 삼성에서도 주요 신사업으로 바이오시밀러, 신약, 헬스케어, 게놈(personal genome)과 3세대 DNA sequencing 장비 개발분야를 선정하여 바이오인포매틱스시장에 본격적으로 뛰어들었고, 5년 후에 삼성전자 못지 않은 그룹의 핵심 사업으로 키우겠다고 포부를 밝힌 바 있다. 이것이 시사 하는 것은 personal genome이라는 blue ocean이 새로운 사업 군으로 이미 자리를 잡았다는 것이다.

Personal genome은 생명공학 연구의 인프라 뿐만 아니라 그동안 인간이 알고 있었던 질병과 의학에 대한 기본 패러다임을 바꿀 것으로 전망되고 있다. 한 가지 예로, 게놈 연구를 통해 자폐를 일으키는 원인이 16번 염색체에 존재하는 유전자에 있음을 밝혀 낸 바 있다. 맞춤형이 개인마다 서로 다르듯이, 개인별로 다른 유전특성에 따른 맞춤형약이 스마트폰의 어플처럼 일반화 될 날이 멀지 않은 것으로 보인다. 이미 genomePad라는 어플을 스마트폰에 탑재하여 UCSC genome browser를 통해 genome 정보를 검색하는 것이 가능한 시대를 우리는 살고 있다.

마찬가지로 바이오인포매틱스를 통해 새롭게 확보된 나만의 personal genome이라는 아바타를 스마트폰에 탑재하여 손가락으로 터치하면서 알코올 중독, 천식, 간선에 걸릴 확률은 얼마나 되는지, 내 눈에 황반변성이 생길 가능성이 얼마나 되는지, 특정 약물을 투여 받을 때 어떤 약품에 대해 특히 주의할 지를 기울여야 할지 등에 대해 미리 알 수 있는 그런 날이 이제 가까운 미래의 현실로 다가올 것으로 보인다.