

# 해외의약뉴스

## 질병을 유발하는 유전자돌연변이에도 건강한 사람 발견

### 개요

심각한 질병을 유발하는 유전자 변이가 있음에도 건강하게 살아가는 사람이 소수이지만 존재하는 것을 발견했다. 연구진은 이 보호 메커니즘이 어떻게 작용하는지는 모르지만, 유전자에 대해 더 깊이 연구할수록, 우리가 상상하지 못했던 방법으로 건강증진요소를 발견할 수 있을 것이라고 말한다.

### 키워드

유전자, 돌연변이, 보호 메커니즘, 질병, 건강

네이처 바이오테크놀로지(Nature Biotechnology)에 실린 연구결과는 뉴욕 아이칸의대와 시애틀 세이지 바이오네트웍스(Sage Bionetworks)에 의해 진행되는 대규모 국제연구로 레질리언스 프로젝트(Resilience Project)의 첫 단계를 나타낸다. 이 프로젝트는 건강을 보호하는 숨겨진 요인을 발견하는 것을 목표로 하고 있다.

아이칸의대 샤프교수에 의하면 회복력 있는 사람을 연구하는 것은 질병을 예방하고 치료하는 새로운 방법을 발견하는 데 도움이 된다며, “대부분 유전자연구는 질병의 원인을 찾는데 초점을 두지만, 이번에 우리는 무엇이 건강을 유지시키는지 해명하는데 큰 기회를 발견했다.”고 말하며, 우리 신체는 수백만 년에 걸친 진화를 통한 보호 메커니즘을 가지고 있다고 설명했다.

이 메커니즘이 어떻게 작용하는지는 모르지만, 유전자에 대해 더욱 깊이 연구할수록 우리가 상상하지 못했던 방법으로 건강증진요소를 발견할 수 있을 것이라고 믿는다.

### 심각한 질병에 대한 유전적 돌연변이에도 불구하고 건강한 사람

이 특정 연구를 위해 샤프교수는 어떠한 질병도 진단받지 않은 성인 약 60만 명의 DNA를 분석했다.

874개의 유전자 데이터를 선별하여 584개에 달하는 유전병 원인이 되는 변이를 탐색한 결과, 유전질환은 대부분 어린 시절에 심각한 증상을 나타내는 대사질환(metabolic conditions), 신경학적 질환(neurological diseases) 또는 발달장애(developmental disorders)였다.

포괄적인 검사를 통해 소아기에 증세가 나타나는 8가지 심각한 질환에 대한 유전자변이를 가진 13명의 건강한 사람을 발견했고, 이들 8가지 질환에는 낭포성 섬유증(cystic fibrosis), 심각한 피부질환, 자가면역질환(autoimmune disease)과 두개골 기형(skeletal deformity)과 지적장애(mental retardation)를 일

으킬 수 있는 기타 질병들이 있었다.

그러나 이러한 놀라운 결과는 본 연구의 한계 중 일부에 비추어 고려될 필요가 있다. 예를 들면, 지원자 중 대부분이 데이터 질과 해석에 대한 문제로 인해 배제되었기 때문이다.

연구진은 모든 데이터가 익명으로 수집되었기 때문에 그들은 13명에게 연락할 수 없었고, 따라서 누구의 유전자에서 돌연변이가 질병에 저항했는지 확인할 수 없다고 언급했다.

공동저자 아이칸의대 스티븐교수는 연구 참가자로부터 사전동의를 얻는 것이 중요하다고 강조하며, “만약 우리가 13명에게 연락할 수 있었다면, 질병을 예방하는 자연방어를 발견하는 데 한걸음 더 가까이 갈 수 있었을 것이다.”고 말했다.

### ‘빅데이터(big data)’ 활용의 좋은 예

연구자들은 빅데이터의 유용성을 강조하는 연구방식과 더불어 질병이 아닌 건강에 초점을 두는 것에 찬성했다.

캠브리지 브로드연구소에서 질병으로부터 보호하는 희귀유전자를 연구하는 다니엘은 빅데이터 활용에 동의하며, 자신의 DNA를 기부하는 수천만 명의 참여를 필요로 한다고 말했다.

또한 에릭박사는 의학연구의 초점을 질병에서 건강으로 두는 것을 추진 중이며, 이 중요한 작업은 병원성 염기서열 변이(pathogenic sequence variants)를 가진 사람에서의 보호 메커니즘을 이해하기 위한 연구에 이점을 전형적으로 보여준다고 말했다.

향상된 건강관리를 위해 빅데이터 활용을 지지하는 비크박사는 “이 연구는 유전자 데이터의 생성과 분석에 있어 보다 효과적인 표준화에 대한 필요성을 가리킨다.”고 언급했다.

작년 Medical News Today에서는 빅데이터를 활용함으로써 달성될 수 있는 또 다른 좋은 예시를 우연히 발견했다. 연구자들은 동일한 유전자가 다른 환자의 결과로 이어질 수 있는 방법을 설명하는 데 도움이 되는 100개의 새로운 암 유전자 카테고리를 생산했다.

#### ■ 원문정보 ■

<http://www.medicalnewstoday.com/articles/308940.php>