

인간 유전체의 난제 통계기법으로 풀어

2013. 3. 18

서울대학교

Title: Ubiquitous Polygenicity of Human Complex Traits: Genome-Wide Analysis of 49 Traits in Koreans

1. 연구 배경 및 현황

□ 부모의 키가 크면 자식도 크고, 자식은 부모의 눈동자 색, 머리카락 색을 닮는다. 이런 현상을 유전력으로 수치화 할 수 있는데, 형질은 환경적인 요인과 유전적인 요인에 의해 표현되고, 유전적인 요인에 의한 비중이 클수록 유전력은 높게 추정된다.

□ 최근 몇 년간 인간복합형질의 경우 몇 개의 유전자만으로 유전력이 설명되지 않는 ‘잃어버린 유전력’ 문제에 관한 강렬한 논쟁이 이어져왔다.

□ 예를 들어, 키의 유전력은 매우 높은 것으로 알려져 있는데 (~80%) 최근의 연관분석을 통하여 사람의 키에 영향을 주는 약 50개의 유전 변이를 밝혀냈음에 불구하고, 이 변이들이 총 5%만을 설명하는 것으로 나타났다. 나머지 75%를 밝혀내는데 많은 연구들이 있어왔다.

2. 연구 내용 및 결과

□ 이 어려운 난제를 김희발 교수팀과 씨엔케이 지노믹스, 호주의 양박사는 동물 육종학에서 사용되던 통계모델을 사람에게 적용함으로써 해결했다. 이 모델을 통하여, 몇몇의 유전 변이에 초점을 맞추는 것이 아니라 상대적으로 영향력이 작은 유전 변이 모두를 고려함으로써, 사람의 복합형질 유전력을 추정하였다.

□ 이 방법을 적용해 유전적 변이들로 잃어버린 유전력의 많은 부분을 설명함으로써, 인간복합형질의 다인자성, 즉 인간의 형질은 소수의 유전자가 아니라, 유전체에 퍼져있는 수많은 유전자에 의해 결정된다는 것을 입증하였다.

□ 안산과 안성에서 총 8,842명의 유전 및 형질 정보를 수집

□ 또한 모든 형질을 평균적으로 봤을 때 염색체의 길이가 길수록 추정된 유전력이 증가함을 밝혀내었고 (유전체의 1%가 유전력 1%를 설명함), 유전력이 특정 유전 변이에 크게 영향을 받지 않는다는 뜻이므로 이 또한 다인자성을 지지하는 중

거로 볼 수 있었다.

기존의 유전력 연구가 유럽인 중심이었지만, 50여가지의 다양한 형질에 대해 유전체 유전력을 추정했다는 것과 아시아인 최초로 특별히 한국인에 대한 연구라는 점에서 큰 의미가 있다.

3. 연구 성과 및 향후 계획

다양한 복합 형질에 대한 유전력 지도가 작성됨으로 아시아인의 기준으로 사용될 뿐 아니라, 한국인 맞춤 질병 예측과 예방에 획기적인 발전에 기여할 것으로 기대된다.

또한 이러한 연구의 결과의 압과 다른 질환의 예측에 이용될 수 있어 인간의 주요 질환의 예측연구에 이용될 계획이다.