



문의 : 담당자 연락처(02-880-9168)

연구단장/연구책임자 박태성 교수(010-5557-8924) / 공동저자

원성호 교수(010-3442-1040) / 공동저자

연구단/연구진 최성경, 이성영 연구원(02-880-9168) / 공동저자

## 국제 공동 연구를 통해 당뇨병 발병에 영향을 주는 희귀 유전변이 발굴

- 전세계 7개국의 연구자가 참여한 국제 공동 연구진이 당뇨병 발병에 직접 영향을 주는 혈당, 체내 대사와 연관된 희귀 유전변이를 분석하여, 원인을 규명하기 어려운 당뇨병과 같은 복합질환에 대한 희귀 유전변이 연구의 중요성을 밝혔다.
- 미국 텍사스 대학 보건과학센터의 전구 교수팀은 미국 NIH 지원으로 2009년부터 지난 약 9년간 7개국의 관련 분야 전문가들과 공동연구를 수행하였으며 국내에서는 박태성 교수팀(서울대학교 통계학과)과 원성호 교수팀(서울대학교 보건대학원)이 핵심 연구인력으로 참여했다.
- 이 연구에서는 3~5대에 이르는 대가족으로 구성된 멕시코계 미국인(20가족, 총 1,034명)을 대상으로, 최신 유전체 연구기법인 차세대염기서열분석 방법을 적용하였다. 이 중 643명의 가족 구성원을 대상으로는 추가적인 유전자발현량 분석 방법을 적용하였다.
  - 기존의 대규모 유전체 연구에서는 특정 질병과의 연관성을 확인하기 어려운 희귀 유전변이에 대해, 이 연구에서는 차세대 전장 유전체 서열 분석 및 대가족 구조를 이용하여 희귀 유전변이가 당뇨병 및 관련 양적 형질과 유전자 발현량에 미치는 영향을 측정하였다.
  - 유전자 단위의 희귀 유전변이 분석에서는 혈당 및 관련 양적 형질과 연관된 후보 유전자들(CYP3A4, OR2T11, LDLR)이 검출되었으나, 관련 형질의 위험도에 큰 영향을 미치는 단일 희귀 유전변이는 확인되지 않았다.

○ 유전자 발현량 조절 연구결과에서는 평균적으로 희귀 유전변이의 개별 효과는 공통 유전변이에 비해 더 큰 사실을 확인하였으나, 전체 유전자 발현량 조절에 미치는 영향의 총합은 공통 유전변이에 비해 희귀 유전변이가 더 작은 것으로 확인되었다.

□ 박태성 교수는 “이번 연구는 당뇨병 발병에 직접적인 영향을 주는 새로운 희귀 유전변이에 대한 발굴보다는 희귀 유전 변이의 종합적인 양적 기여도에 대한 측정 결과를 도출하였다는데 더 큰 의의가 있다” 며 “향후 대규모의 가족 구성원을 대상으로 연구할 경우 희귀변이의 유전적 요인 발굴 및 발병 기작에 대한 심층적인 이해가 가능할 것” 이라고 기대했다.

□ 본 국제 공동연구 결과는 이 분야 세계 최고학술지인 Proceedings of the National Academy of Sciences of The United States Of America에 온라인 발표되었다.

[붙임] 1. 연구결과      2. 용어설명      3. 연구자 이력사항

## 연구결과

### Evaluating the contribution of rare variants to type 2 diabetes and related traits using pedigrees

(*PNAS, in press*)

차세대 전장 유전체 서열 분석 및 대가족 구조를 이용하여 희귀 유전변이가 당뇨병 및 관련 양적 형질과 유전자 발현량에 미치는 영향을 측정하여, 유전자 단위의 희귀 유전변이 분석에서는 혈당 및 관련 양적 형질과 연관된 후보 유전자들(CYP3A4, OR2T11, LDLR)이 검출하였다. 유전자 발현량 조절 연구 결과에서는 평균적으로 희귀 유전변이의 개별 효과는 공통 유전변이에 비해 더 큰 사실을 확인하였으나, 전체 유전자 발현량 조절에 미치는 영향의 총합은 공통 유전변이에 비해 희귀 유전변이가 더 작은 것으로 확인되었다.

# 용 어 설 명

## 1. 희귀 유전 변이

- 유전 변이는 유전자의 변화, 유전자의 조합 변화, 염색체의 변화, 염색체 수의 변화 등 유전 조성의 변화에 의하여 생기는 형질(形質)의 변이이며, 자손에게 유전한다. 유전 변이 중에서 드물게 발생하여 전체 변이의 비율이 1% 미만인 경우를 희귀 유전 변이라고 부른다.

## 연구자 이력사항(박태성 교수)

### 1. 인적사항

- 소 속 : 서울대학교 자연과학대학 교수
- 전 화 : 02-880-8924
- E-mail : tspark@stats.snu.ac.kr



### 2. 학력

- 1980 - 1984 서울대학교 학사
- 1984 - 1986 서울대학교 석사
- 1986 - 1990 University of Michigan 박사

### 3. 경력사항

- 1992 - 1999 한국외국어대학교 통계학과 조·부교수
- 1999 - 2001 서울대학교 통계학과 부교수
- 2002 - 2003 미국 피츠버그 대학교 생물통계학과 방문교수
- 2005 - 2008 서울대학교 협동과정생물정보학전공 전공주임
- 2007 - 2009 서울대학교 통계학과 학과장
- 2012 - 2016 창의연구단장(고차원 생물정보통계연구단)
- 2001 - 현재 서울대학교 통계학과 교수

### 4. 기타 정보

- 한국생물정보시스템생물학회 온빛상(2014)
- 한국연구재단 이달의 과학기술인상(2017)
- 한국유전체학회 학술지상(2017)
- 한국통계학회 껄립상(2017)