

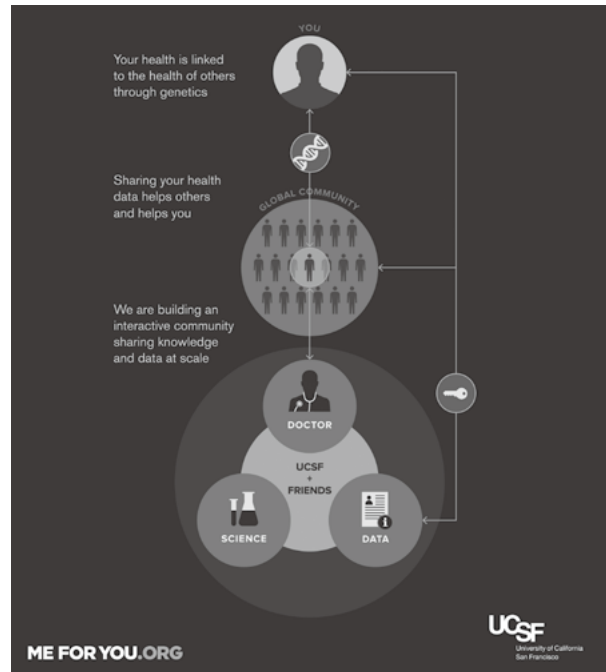
# 대규모 인구집단 유전체정보 기반 정밀의료 핵심인프라 구축

다부처 협력 통해 국민 건강권 강화 및 의료비 경감 기대

글\_한국보건산업진흥원 R&D기획단 박성해 연구원

세계 보건의료계를 술렁이게 만든 정밀의료(Precision Medicine)라는 용어가 세상에 본격적으로 알려지기 시작한 것은 2015년 2월 20일, 미국 오바마 대통령의 연두교서를 통한 정밀의료계획(PMI, Precision Medicine Initiative<sup>®</sup>)<sup>1)</sup> 발표를 통해서라 할 수 있다. 빅데이터 분석을 기반으로 하는 Google Trends에 검색을 해보면 15년 초부터 정밀의료에 대한 관심도 변화가 현저히 증가 된 것을 확인할 수 있으므로, 본문에서는 미국 정밀의료계획을 기초로 하여 이 정책을 둘러싼 미국 정부와 민간 그리고 국내 추진현황을 소개 하고자 한다.

아직은 익숙지 않은 정밀의료(Precision Medicine)의 뿌리는 1990년까지 거슬러 올라간다 할 수 있다. 1990년 2월 미국정부는 약 30억 개 정도 되는 인간 DNA 염기서열 해독을 위한 ‘인간 게놈 계획(HGP, Human Genome Project)’를 발표 하였으며, 이는 정밀의료 발전에 커다란 직·간접적인 학문적·기술적 근간을 제공하였다. 이후 인간유전체 해독 및 이를 기초로 하는 의학적 적용 기술은 급격한 발전을 이루게 된다. 2011년 UCSF(University of California, San Francisco)의 Susan Desmond-Hellmann과 Memorial Sloan-Kettering Cancer의 Charles Sawyers가 공저자로 National Academy of Sciences 리포트를 통해 처음으로 정밀의료에 대한 정의를 제시 하였다. 이러한 정밀의료계획에 기본 프레임틀을 제시한 UCSF의 정밀의료에 대한 정의가 매우 간결하여 본문에 소개해 보고자 한다. UCSF는 ‘정밀의료란 궁극적



[그림 1] UCSF 정밀의료(Precision Medicine) 인포그래픽

1) The White House (2015), FACT SHEET: President Obama’s Precision Medicine Initiative, USA.



로 사람들의 생명을 살리기 위해 질병의 근원(roots of disease)과 보다 정확한 치료법 개발(develop targeted therapies)에 대한 보다 새로운 이해를 위해 기술, 과학 그리고 의료기록을 이용하는 것'으로 정의하고, 정밀 의료에 대한 기본적인 개념을 그림1을 통해 설명하고 있다.

좀 더 세부적으로 미국 정밀의료 추진의 핵심기관인 NIH(National institute of health)에서 밝히고 있는 정밀의료계획<sup>2)</sup> 상의 자세한 정보를 소개하고자 한다. '정밀의료란 사람들의 유전자(Genome), 환경(Environment) 그리고 생활습관(Lifestyle) 등의 개인 간 차이(Individual variations)를 고려하여 질병의 예방과 치료 기술 개발을 위한 새로운 의학적 접근법'으로 밝히고 있다. 그리고 정밀의료계획 시행의 시기적 타당성으로 다음의 3가지 ① 인간 게놈 해독(Sequencing) 기술의 발전 ② 생의학(Biomedical) 관련 데이터 분석 기술의 발전 ③ 대량의 데이터 사용 기술 발전을 제시하고 있다. 더 나아가 정밀의료계획의 장·단기적 목표를 명확히 하고 있는데, 단기적으로 다음의 3가지 ① 타겟형 약물을 이용한 소아 및 성인 암 치료를 위한 혁신적인 임상시험 진행 ② 개인 간 차이(Individual variations)를 고려한 약물 조합을 이용한 치료법 사용 ③ 개인차에 따른 약물 저항성 극복에 대한 지식 기반(Knowledge) 마련에 집중하고 있으며, 장기적으론 백만명 이상의 미국시민의 자발적 참여로 구성된 국가 종적 연구용 코호트(National longitudinal research cohort)<sup>3)</sup> 구축이라는 혁신적인 목표 달성을 위해 추진 예정이다. 이러한 연구용 코호트를 통해서 수집될 데이터는 대단히 광범위한 개인정보들로 ① 유전자 정보 ② 인체자원(Bio sample) ③ 식습관(Diet) 및 생활습관(Lifestyle) 정보 등이 그들의 전자건강기록(EHR, Electronic health records)에 연동할 예정이다. 이러한 방대한 코호트 데이터를 바탕으로 진행될 연구는 크게 4가지 ① 약물유전체학(Pharmacogenomics)의 발전을 통한 개인별 맞춤 약물 및 용량 적용 ② 질병의 치료와 예방을 위한 새로운 target 확인 ③ 이동통신(Mobile) 기기를 활용한 건강한 행동 촉진 가능성 검증 ④ 주요 질환 뿐 아니라 다양한 질병 치료를 위한 정밀의료의 과학적 기반 마련을 주요한 목표로 연구를 진행할 예정이다.

이러한 대규모 연구를 통한 새로운 생의학적 발견을 촉진하고 환자에게 최적화된 치료법 개발을 통해 미래 의료 패러다임의 표현형이라 할 수 있는 P4 Medicine<sup>4)</sup>, 곧 예측(Predictive), 예방(Preventive), 개인맞춤형(Personalized), 그리고 국민 참여(Participatory)를 조기에 정착시켜 기존 치료중심에서 예방중심으로 의료시스템을 전환하고, 궁극적으로 국민의 건강권 신장 및 과도한 의료비 증가를 경감하고자 하는 점이 본 정책의 주요한 목적이라 할 수 있다.

이러한 오바마 정부의 정밀의료계획 시행을 위한 2016년 예산, 2억 1,500만 달러(원화 약 2,370 억원)의 자원 배분을 보면 아래와 같으며, 전체 예산에 60%를 연구용 코호트 구축에 할당하는 점은 정밀의료 추진에 있어 코호트 정보가 얼마나 중요한 가를 대변 한다고 할 수 있다.

- NIH 주도의 정밀의료 코호트 구축을 위해서 1억 3,000만 달러(전체 예산의 60%)
- NCI<sup>5)</sup>주도의 암유전체 발굴 및 확대 연구에 7,000만 달러(전체 예산의 32.5%)

2) National Institutes of Health (2015), The Precision Medicine Initiative: Infographic, USA.  
 3) NIH (2015), Precision Medicine Initiative Cohort Program, USA.  
 4) National Institutes of Health (2008), NIH : A Vision for the Future, USA.  
 5) National Cancer Institute in NIH

- FDA<sup>6)</sup> 주도의 오픈소스 정밀의료 플랫폼 구축에 1,000만 달러
- ONC<sup>7)</sup> 주도의 상호운용성(Interoperability) 표준 개발에 500만 달러

이러한 미국 정부 차원의 정밀의료계획은 2015년 5월 NIH 주도로 정밀의료 임상연구 및 프로그램 추진방향 등을 설계하기 위한 ‘정밀의료계획 추진위원회’를 구성하고 가동 중이며, 이에 대한 결실로 9월 정밀의료계획 운영 그룹에서 ‘정밀의료 코호트 운영계획’ 리포트가 발표 되었다. 또한 정밀의료 추진을 위해 개인정보 보호 기반의 오픈소스 플랫폼인 ‘PrecisionFDA’를 미국 식품의약국(FDA) 주도로 현재 개발 중에 있다.

미국에 경우 정부 못지않게 정밀의료 관련 민간 영역의 활동 역시 매우 활발한 상태에 있다 할 수 있다. ‘인간 게놈 계획(HGP, Human genome project)’의 민간분야 리더인 크레이그 벤터(Craig Venter) 박사는 15년 전 1,000억 원을 들여 자신의 게놈을 해독했던 장본인으로 올해 9월 캘리포니아에 Human Longevity를 설립하고, 남아공의 최대 민간보험사인 디스커버리(Discovery, 남아공과 영국의 400만명의 고객 보유)와 손잡고 고객에게 일인당 \$250에 유전체 분석 서비스를 제공하기로 했다. 이러한 분석서비스는 개인의료정보와 연동하여 개인 유전체(genome)와 인체미생물군집(Microbiome)<sup>8)</sup>, 대사체(Metabolome)<sup>9)</sup> 분석 등을 통하여 맞춤형된 질병 분석을 제공할 예정이다.

생명과학 관련 기업뿐만 아니라 Apple, Google, IBM 같은 글로벌 ICT (Information & communication technology) 기업들도 속속 정밀의료 관련 분야에 빠르게 진입하고 있다. Apple은 2014년 6월부터 자사의 아이폰에 ‘헬스키트(HealthKit)’라는 개인건강정보(PHI) 플랫폼을 기본적으로 탑재하고 있으며, 애플은 Health 애플리케이션을 통해 의료기관, 전자건강기록(EHR) 시스템과 연계 및 의료서비스 접목을 시도하고 있다. 구글 역시 같은 시기에 ‘구글핏(Google Fit)’이라는 헬스케어 플랫폼을 선보였다. 또한 MIT와 하버드가 공동으로 설립한 생의학 및 게놈 연구센터인 브로드 연구소(Broad institute)와 제휴를 맺고, 대규모의 게놈 정보를 다루기 위해 저장, 처리, 탐색, 공유할 수 있는 기술적 기반인 구글 제노믹스(Google genomics)를 통해 연구를 지원하고 있다. IBM 역시 자사의 인공지능 플랫폼인 Watson을 이용한 'Watson Health'를 출시하고, 왓슨 고유의 인지 컴퓨팅 기술, 데이터 분석 기술 등을 이용한 개인 맞춤형 치료 방법을 제시 하고 있다. IBM은 이러한 개인 데이터와 기존 연구자료, 임상 실험 정보 등을 동시에 분석해 의사나 개인이 쉽게 결정할 수 있도록 도움 예정이다.

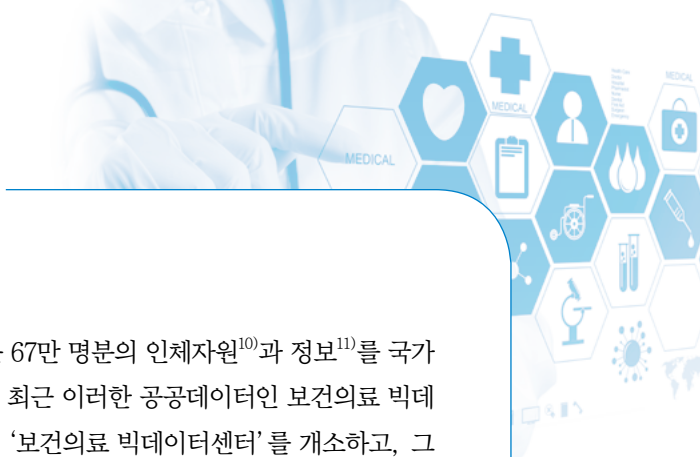
한국 정부 역시 이러한 정밀의료와 관련된 미래의료산업의 중요성을 인식하고, 2015년 1월 미래부, 산업부, 복지부 등 유관부처가 모여 ‘보건의료 빅데이터 플랫폼’ 구축을 위해 협력 중이며, 이러한 보건의료 빅데이터를 이용하여 기존 미래부, 산업부에서 진행 중인 IT헬스사업과의 효과적으로 연계 방안을 마련하고 있다. 한국은 정밀의료 추진에 필수적인 바이오뱅크, 건강정보 DB 등의 우수한 인프라를 갖추고 있으며, 특히 국민건강보험공단과 건강보험심사평가원 등에 전국민의 건강정보 DB 및 전국민의 2%에 해당하는 100만명에 대한 국제적 수준의 정제

6) US Food and Drug Administration

7) National Coordinator for Health Information Technology

8) 마이크로바이옴(Microbiome) : 인간의 몸속에서 함께 공존하고 있는 미생물의 유전정보 전체를 의미함

9) 메타볼롬(Metabolome) : 특정한 환경에서 생체 또는 세포의 대사분자 총체를 의미함



및 검증된 코호트 데이터를 확보하고 있다. 또한 국립보건연구원에서는 67만 명분의 인체자원<sup>10)</sup>과 정보<sup>11)</sup>를 국가 바이오뱅크(National Biobank) 네트워크를 통해 추가로 확보하고 있다. 최근 이러한 공공데이터인 보건의료 빅데이터 활용을 통한 산업적 확산의 목적으로 건강보험심사평가원은 15년 '보건의료 빅데이터센터'를 개소하고, 그 운영성과를 바탕으로 '빅데이터센터 마스터플랜'을 발표 하였다.

한국의 민간분야 정밀의료 R&D에 경우 병원과 기업이 적극적으로 협력하는 형태의 정밀의료 R&D를 진행하고 있다. 2010년 3월 삼성의료원은 삼성SDS와 유전체 분석 전문기업인 미국 Life Technologies와 손잡고 유전자와 질병간 관계 분석에 이르는 통합 서비스를 위한 긴밀한 협조체제를 구축 하였으며, 현재 삼성SDS는 삼성서울 병원과의 협력을 통해 1,000억원 규모의 빅데이터 분석 툴을 적용한 임상데이터웨어하우스(CDW, Clinical data warehouse) 구축을 진행하고 있다. 분당서울대병원 역시 국내 유전체 분석 전문기업인 마크로젠과 향후 '헬스케어 혁신을 위한 의료 및 유전체 정보 기반 정밀의료 공동연구' 진행을 위해 상호협력 중 에 있다. 또한 2015년 10월 서울아산병원은 한국전자통신연구원(ETRI)와 공동연구를 통해 '한국형 의료 빅데이터 분석 플랫폼' 기술개발 착수를 발표 하였다.

## 맺음말

최근 정부는 박근혜 대통령 미국 순방을 계기로 양국, 미국 보건후생부(HHS, Health and Human Services)와 한국 보건복지부 주도로 미국정밀의료계획의 핵심 추진기관인 미국 보건원(NIH)과 한국 국립보건연구원이 향후 양국 정밀의료 공동연구에 뜻을 같이하고 협약의향서(LOI, Letter of Intent)를 체결 하였다. 정밀의료는 대단히 다학제적이고 융합적인 첨단기술 분야로 향후 양국이 갖고 있는 장점을 바탕으로 적극적인 연구협력을 통해 정밀 의료의 성공적인 정착을 이루도록 해야 한다. 또한 한국정부는 정밀의료 추진을 위한 컨트롤 타워를 마련하고, 우리가 갖고 있는 우수한 보건의료 인프라를 적극 활용하고, 다부처 협력을 통해 국민 건강권 강화 및 의료비 경감에 기여해야 한다. 더 나아가 한·미 정밀의료 R&D 협력을 통한 성과가 미래의료산업으로 확산 될 수 있도록 노력해야 할 것이다.

10) 인체자원 : 공여자로부터 기증받은 인체유래물(DNA, 조직, 혈액, 뇨 등)

11) 인체유래물 정보 : 인체유래물에 대한 임상정보, 역학정보 및 유전정보 등