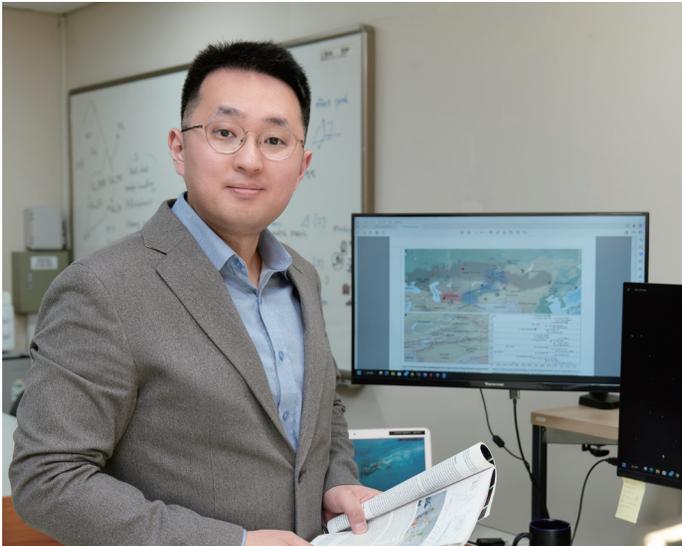


# 고대 인류 유전체 연구로 인류 질병의 비밀을 풀다

아산의학상 ③ | 젊은의학자부문 수상자... 정충원 서울대학교 자연과학대학 생명과학부 교수



집단유전학자인 정충원 교수는 세계 최초로 고지대 동아시아인과 고대 티베트인 유전자를 분석한 연구로 맞춤 의학 발전에 필요한 기초 유전 정보를 제공했다.

서울대학교 생명과학부 정충원 교수는 사람의 유전적 다양성을 연구하는 인류 집단유전학자다. 고고학자들이 화석이나 유물의 모양, 형태 등을 연구해서 알아내던 인류의 기원과 진화에 대한 궁금증들을 유전체 분석을 통해서 찾고 있다. 오래된 사람의 작은 유골 조각 하나에도 유전자 정보가 들어 있기 때문에 그것을 분석하면 어떤 인종에서 유래했고, 어디서 온 사람인지 알 수 있다.

정충원 교수는 시베리아, 몽골, 중앙아시아 일대를 포함하는 내륙 유라시아인 진화사 연구 분야에서 세계 최고의 전문가로 손꼽힌다. 특히 해발 2,500m 이상 고지대 저산소 환경에 적응한 티베트인의 계통과 적응을 연구해 티베트인들이 어디에서 왔는지 그 기원을 밝혀냈다.

이는 기존 학설을 뒤엎을 만큼 대단한 발견이었다. 또한 한국인을 포함한 동아시아인의 이주와 혼합, 지역 환경 적응 등을 유전체 분석을 통해 연구하고 있다.

## 정밀의학 연구의 기초자료 제시

정충원 교수가 의학계에서 주목받고 있는 이유는 개인별 유전자 프로필의 차이가 질병에 대한 감수성, 발병 시 증상, 약물에 대한 반응성 등에 큰 영향을 끼치기 때문이다. 이 연구를 통해 인류의 진화와 관련된 유전체의 변화를 추적해 정밀의학 연구의 기초 자료를 제공하고 있다.

“사람이 질병에 걸리는 것은 환경 요인이나 건강 상태 등에 따라 달라지지만 근본적으로 유전적인 요인들이 많이 작용합니다. 당뇨병이나 고혈압, 비만 같은 대사성 질환들만 봐도 유전적인 요인이 존재한다는 것을 알 수 있죠.”

한편에서는 현재 인류의 유전체 차이만으로도 정밀의학에 대한 연구가 가능한데 굳이 조상의 유전자까지 거슬러 올라가는 계통 연구가 필요한가에 대한 의문도 있다. 하지만 유전자의 차이가 어떻게 형성되었는지를 이해하면 한 집단 안의 다양한 사람들의 차이에 대해 보다 정확히 이해할 수 있다는 것이 정충원 교수의 주장이다.

“한국인의 경우 단일민족 국가여서 구성원들의 유전적 차이가 적은 편입니다. 하지만 미국과 같은 다인종 국가의 경우에는 유럽계와 아프리카계 등 계통이 서로 다른 다양한 인구 집단이 존재하기 때문에 개인의 계통 정보를 파악할 수 있다면 질병과 건강 상태를 예측하는 연구에 큰 도움이 될 수 있습니다.”

특히 한국인과 밀접한 관계가 있는 내륙 유라시아의 여러 집단들은 의료유전학 연구에서 상대적으로 소외된 집단으로, 이들에 대한 연구는 한국인의 의료유전학에도 도움을 줄 것으로 기대하고 있다. 동아시아인의 유전적 다양성, 진화 연구를 통해 한국인 특유의 질병 감수성 규명 등 의과학 연구에 새로운 방향을 제시할 것으로 기대되고 있다. 🌐

글 정재학 작가