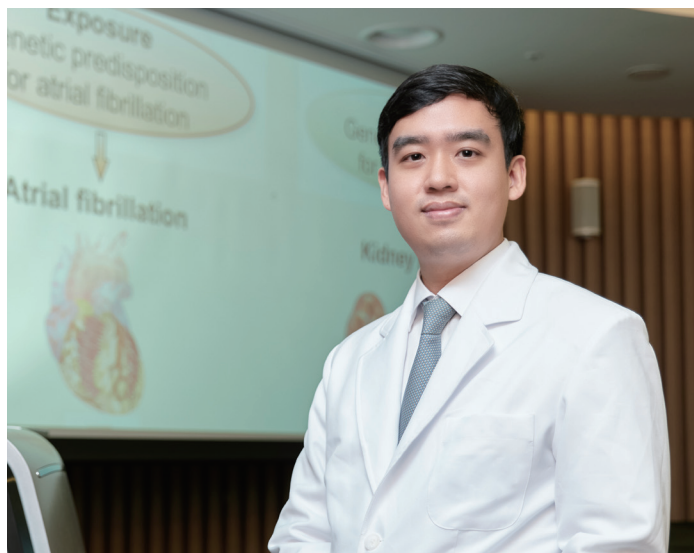


대규모 유전체 빅데이터로 질병 간 인과관계를 밝히다

아산의학상 ④ | 젊은의학자부문 수상자... 박세훈 서울대학교병원 신장내과 교수



박세훈 교수는 대규모 유전체 데이터 분석과 임상-역학 분석 연구를 통해 신장질환에 영향을 미치는 심장, 폐, 정신질환과의 인과관계를 명확히 밝혔다.

서울대학교병원 신장내과 박세훈 교수는 지난 3월 조교수로 임용된 새내기 교수다. 하지만 현재까지의 연구 성과는 적지 않다. 대규모 유전체 데이터 분석과 임상-역학 분석 연구로 60편 이상의 논문을 발표했다. 특히 심장 심방세동이 만성 신장질환에 영향을 준다는 사실을 밝히고 신장 기능 감소와 폐기능 감소의 연관성을 규명한 연구들은 순환기내과와 신장내과 분야의 권위 있는 저널에 실리며 논문의 양 뿐만 아니라 질적으로도 인정받았다.


박세훈 교수는 전임의 시절부터 대량의 유전체 데이터의 연관관계를 분석하는 오믹스(Omics) 연구에 관심을 갖고 연구를 시작했다. “오믹스 연구는 방대한 양의 유전체 빅데이터를 다루기 때문에 수학적, 통계적 기법을 활용합니다. 대부분 데이터 분석작업은 전문가에게 의뢰하는 경우가 많은데, 의학자가 직접 해석하고 분석할 수 있으면 연구 속도도 빨라지고 성과도 훨씬 좋아지지요.”

멘델리안 무작위 분석법 도입해 인과관계 증명

박세훈 교수는 최근 각광받고 있는 ‘멘델리안 무작위 분석법’을 활용해 2021년 한 해에만 만성신장질환에 영향을 미치는 심장, 폐, 정신질환과의 인과관계를 명확히 밝힌 연구결과를 속속 발표하며 국내외 신장학계는 물론 관련 학계의 주목을 받았다. 그리고 관련 연구를 계속하라는 주위의 격려를 받으며 임상의학 박사과정이 아닌 기초의학을 배우는 의사과 학자 양성과정을 수료했다.

“고혈압 환자들을 관찰한 결과 심장이 안 좋다는 것을 발견했다고 한다면, 그건 연관성을 말하는 겁니다. 다른 질환이 있거나 사회·경제적 요인의 영향으로 심장이 안 좋을 수 있기 때문입니다. 그래서 명백하게 ‘고혈압이 원인이다’라고 말할 수 없는 거지요. 하지만 멘델리안 무작위 분석법은 이런 막연한 연관성이 아니라 명확하게 인과관계를 밝힐 수 있습니다. 의사로서는 환자에게 의학적 근거를 가지고 명확하게 설명해 줄 수 있다는 것이 매력적이고요.”

박세훈 교수는 현재의 분석연구에서 한걸음 더 나아가 실제 유전체 데이터베이스를 구축하는 작업을 계획하고 있다. 서울대학교병원 인체자원은행이 보유한 대규모 임상 정보와 인체 유래물에서 오믹스 데이터를 직접 만들어내어 보다 깊이 있는 신장질환 연구를 하고 싶다는 것이 그의 바람이다.

“서울대학교병원 인체자원은행이 보유한 자료는 다른 해외 기관보다 훨씬 큰 규모입니다. 환자들이 순수한 마음으로 기증을 많이 해주시고 있고, 이를 모으기 위한 병원과 사회의 끊임없는 노력 덕분이죠. 이 데이터가 다시 우리 사회와 환자들에게 유익한 결과로 돌아갈 수 있어야 한다고 생각합니다. 앞으로 이 데이터를 활용해서 환자들의 진료에 도움이 될 수 있는 결과로 선순환되게 하는 것이 꿈입니다.”  글 편집부