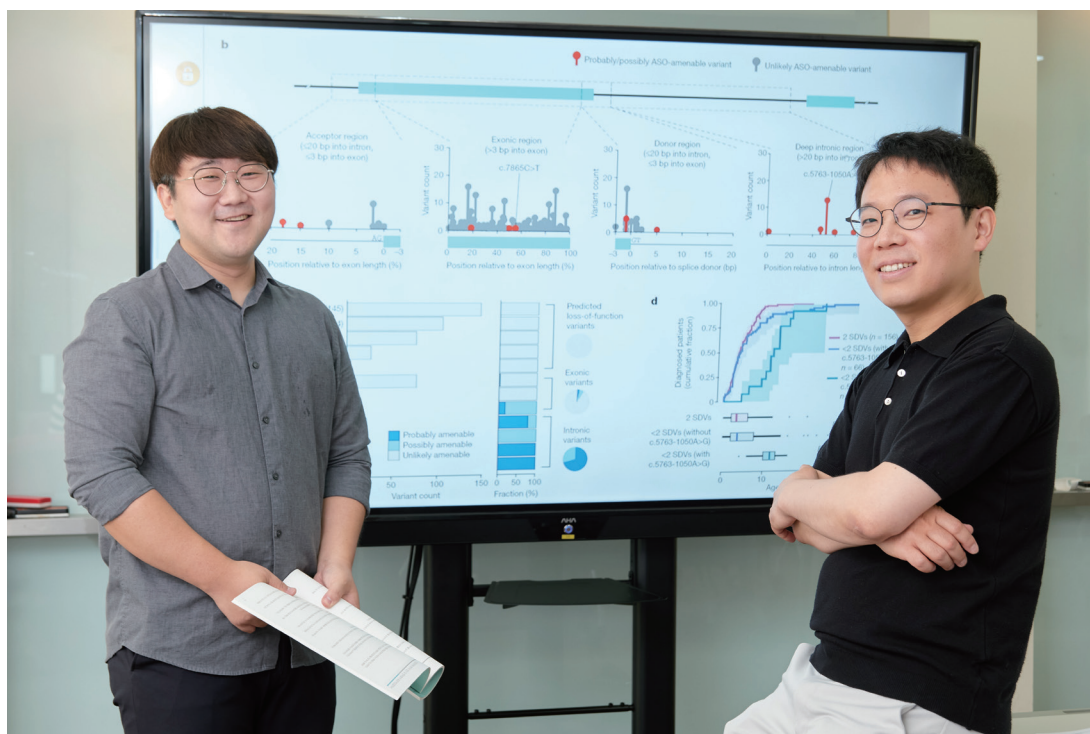


희귀질환 · 난치병 환자를 위한 신약 개발의 꿈



희귀질환 환자 맞춤형 치료제 개발에 대해 설명하는 KAIST 의과학대학원 김진국 교수(오른쪽)와 우시재 학생(왼쪽).

희귀질환은 말 그대로 환자 수가 매우 적은 질환이다. 알려진 사례가 적어 진단이 어렵고 적절한 치료법이나 의약품이 개발되지 않은 경우가 많다. 유럽희귀질환기구에 따르면 실제 치료법이 개발된 희귀질환은 전체의 5%에 불과하다. 이 때문에 희귀질환은 난치병, 불치병이라는 인식이 강하다.

하지만 최근 활발해진 유전자 연구로 희귀질환 치료의 가능성이 열리고 있다. KAIST 의과학대학원 박사과정에 재학 중인 우시재 학생은 유전체 분석을 통해 희귀질환 환자 맞춤형 치료제 개발 가능성을 입증하는 연구결과를 발표했다. 희귀질환의 하나인 모세혈관 확장성 운동실조 증후군(Ataxia-Telangiectasia, A-T) 환자 235명에게 전장유전체검사를 실

시한 결과, 약 15% 정도의 환자가 합성 유전물질로 치료할 수 있는 돌연변이 유전자를 갖고 있는 것으로 나타났다. 증상이 발현되기 전에 전장유전체검사를 통해 맞춤형 치료가 가능한 환자를 가려낼 수 있고 치료 효과를 더욱 높일 수 있음이 밝혀진 것이다. 이 논문은 세계적인 학술지 네이처(Nature) 지에 게재됐다.

의사에서 연구자의 길로

내과 전문의인 우시재 학생이 KAIST 의과학대학원에 진학한 것은 환자에게 직접적으로 도움을 줄 수 있는 신약 개발 연구에 대한 관심 때문이었다. 의과대학 졸업 후 서울아산병원

인턴 1년과 내과 4년 수련을 받으며 혈액내과에 관심을 갖게 됐고, 임상 진료에 보람을 느끼면서도 한편으로 연구에 대한 갈증을 느꼈다.

“급성 백혈병, 림프종 같은 난치병 환자들이 여러 가지 치료를 받아도 예후가 좋지 않은 경우가 많다는 것을 알게 됐습니다. 그 무렵 미국 프레드 허친슨 암 센터에 한 달간 해외연수를 받으며 최신 기술을 이용한 기초연구와 신약 개발을 볼 수 있었어요. 신약으로 좋은 치료결과를 얻은 환자들에게 크게 감명을 받고 기초의과학의 중요성을 깨닫게 되었습니다. 그래서 KAIST 의과학대학원에 진학했고, 때마침 새로 부임하신 김진국 교수님을 만나게 되었죠.”

김진국 교수는 하버드 의대에서 박사후연구원으로 근무하며 2019년 RNA 기반 신약개발 플랫폼으로 ‘밀라센’이라는 희귀질환 환자 맞춤형 치료제를 개발하는데 성공했다. 그 연구결과는 의학 분야에서 최고 수준의 학술지인 ‘뉴잉글랜드 저널 오브 메디슨(New England Journal of Medicine)’에 게재되며 희귀질환 환자에 대한 맞춤형 치료의 가능성을 인정받았다. 그는 김진국 교수를 만난 후 유전자 치료법이 자신이 생각하던 이상적인 치료법이 될 수 있다는 확신을 갖게 됐다.

“여러 모로 운이 좋았다고 생각합니다. 교수님은 이미 희귀질환 환자 맞춤형 치료제를 개발하고 그 후속 연구를 준비하시던 때여서 연구 초기부터 참여할 수 있었지요. 유전체 분석부터 데이터를 정리하고 검증해서 논문으로 출판하는 과정까지 직접 진행하는 경험을 할 수 있었습니다.”

더 많은 환자들이

유전자 치료를 받을 수 있도록

김진국 교수는 ‘좋은 성과를 거두기까지 우시재 학생이 연구에 전념할 수 있도록 지원해 준 아산재단에도 감사한다’고 말했다. “신약 개발 과정은 오랜 시간은 물론 예상치 못한 어려움이 많습니다. 우시재 학생은 풍부한 의학지식, 임상 경험을 통한 의료술기를 바탕으로 데이터 연구 수행을 위해 프로



우시재 학생은 의과학대학원 마지막 학기를 보내고 있다.

그래밍 언어를 전공자 수준으로 공부하는 등 끈기 있게 연구를 계속하는 열정과 뚜렷한 목표의식을 가지고 있어요. 좋은 논문을 쓰는 것도 좋지만 생명을 살리는 약을 만든다는 더 큰 목표를 가진 연구자가 되기를 바랍니다.”

현재 우시재 학생은 마지막 학기를 보내며 박사 논문 마무리에 매진하고 있다. 유전자 치료제 적용이 가능한 환자들을 발굴해 실제 치료제를 개발하는 연구와 유전자 치료가 가능한 돌연변이와 질환의 범주를 확장하는 연구도 함께 추진하고 있다. 박사학위 취득 후에는 다시 임상 현장으로 돌아갈 생각이다.

“혈액암 분야에서 환자 진료 경험을 쌓아 전문성을 가지는 동시에, 제가 현재 연구 중인 유전자 치료를 통해 더 좋은 효과를 발휘하는 신약을 연구하려 합니다. 앞으로 연구를 계속해서 유전자 치료제 개발 파이프라인을 만들어 개발 문턱을 낮추고 싶습니다.” 우시재 학생은 ‘더 많은 환자들이 유전자 치료를 받을 수 있도록 하고 싶다’며 포부를 밝혔다. 🍷

글 편집부