

파킨슨병 유발 한국인 특이 유전자 첫 발견

- 한국뇌연구원·서울아산병원, 환자 410명 유전체 분석

- 한국뇌연구원(KBRI)은 신경·혈관단위체 연구그룹 채세현 선임연구원과 서울아산병원 정선주(신경과)·성창옥(병리과) 교수 공동연구팀이 한국인에게서 많이 발생하는 산발성 파킨슨병을 유발하는 특이 유전자를 처음 발견했다고 6일 밝혔다.
- 파킨슨병은 대표적인 퇴행성 뇌질환으로 60세 이상 인구의 1.2% 이상에서 발생하며, 특히 한국인 환자의 95% 이상이 산발성 파킨슨병에 해당되나, 아직까지 관련 유전자는 발견하지 못했다.
- 한국뇌연구원·서울아산병원 공동연구팀은 국내 산발성 파킨슨병 환자 410명과 같은 나이의 일반인 200명에 대해 전장유전체*를 분석한 결과, 한국인 환자에게서 파킨슨병 발병과 연관된 특이 유전자인 GPR27를 최초로 발견하였다.

* 전장유전체 : 세포 속에 들어 있는 전체 DNA 또는 DNA의 염기서열

- 뇌에서 발현양이 높은 유전자인 GPR27의 유전변이는 파킨슨병 원인인자인 알파-시뉴클린 단백질 발현과도 연관성이 높으며, 도파민 신호의 감소와도 관련이 있는 것을 확인하였다.
- GPR27 유전자는 뇌에서 신경가소성과 에너지 대사를 조절하는 것으로 알려져 있으며, GPR27의 유전변이는 정상적인 단백질의 생산 및 기능을 어렵게 해 파킨슨병의 원인이 될 것으로 예측된다.

- 대규모 한국인 파킨슨병 환자 코호트에 대해 최초로 전장유전체를 분석한 이번 연구에서 한국뇌연구원 채세현 박사팀이 연구 설계와 유전체 데이터 생성 및 분석을 맡고, 서울아산병원의 성창욱 교수팀이 유전체 데이터 정밀 분석, 정선주 교수팀이 연구 설계와 대규모 환자 코호트 구축 및 분석을 맡았다.
 - 공동연구팀에서 사용한 전장유전체 분석은 환자 개인의 DNA 염기서열 전체를 해독하는 방식으로 연구가 비교적 활발히 진행된 단백질 암호화 영역 외에도 유전체 전 영역에 걸쳐 발생하는 유전변이를 포괄적으로 찾아낼 수 있는 최신 기법이다.
 - 특히, 향후 커뮤니티형 공공 분양 플랫폼 구축을 통해 본 연구결과 및 연구데이터에 대한 지속적인 임상유전학적 해석과 검토를 진행할 예정이다.
- 교신저자인 정선주 교수는 “이번 연구는 한국인의 DNA에서 파킨슨병 발병과 연관된 신규 위험인자를 발견한 것에 큰 의의가 있다”며 “향후 파킨슨병 발병 예측 및 환자 개인별 맞춤 치료를 위한 유전적 지표로 활용하는데 큰 도움이 될 것”이라고 밝혔다.
 - 공동교신저자인 채세현 박사도 “파킨슨병 치료를 위한 뚜렷한 치료제나 치료법이 아직 없는 상황에서 이번에 발견된 유전자는 새로운 치료표적에 기반한 파킨슨병 신약 개발에 활용할 수 있을 것”이라고 말했다.
- 서울아산병원의 오지혜 박사와 조성양 임상전임강사가 제1저자, 한국뇌연구원 류연진 선임연구원과 윤희정 연구원이 공동저자로 참여한 이번 연구는 국제학술지 ‘Experimental & Molecular Medicine (IF: 12.172)’ 최신호에 게재되었다.

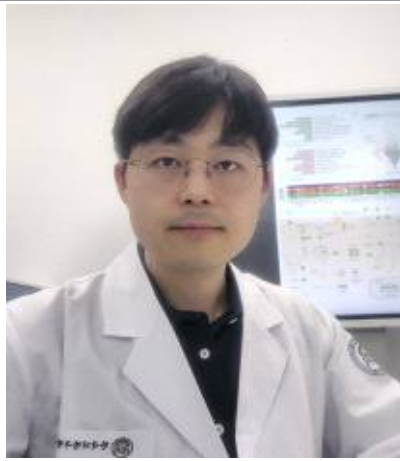
* (논문명) 전장유전체 분석을 통한 파킨슨병 발병 위험 증가와 연관된 신규 유전변이

발굴 (원제: Whole-genome sequencing reveals an association between small genomic deletions and an increased risk of developing Parkinson's disease)

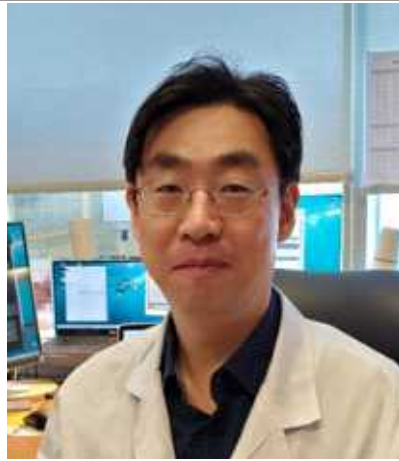
* (저자) 오지혜, 조성양(제1저자), 류연진, 윤희정 (공동저자), 성창옥, 채세현, 정선주 (교신저자)

붙임

연구팀 사진



▲ 한국뇌연구원
채세현 선임연구원



▲ 서울아산병원 성창욱 교수



▲ 서울아산병원 정선주 교수