[강연3] GATC로 이루어진 세계, 우리 몸의 설계도

장혜식 교수
서울대학교 자연과학대학 생명과학부

사람은 난자와 정자가 만나 생성되는 단 하나의 세포에 담긴 DNA를 토대로 수십조 개의 세포로 이루어진 성체로 자라나 저마다 멋진 일을 하며 일생을 산다. DNA는 오직 네 종류의 염기로 이루어져서 사람의 유전체 정보는 압축하지 않아도 음악용 CD-ROM 한 장에 담을 수 있는, 한편으론 소소해 보이는 디지털 정보를 담고 있다. 하지만 유전체의 조그만 차이로 외모, 행동, 성격, 민족, 질병 등 수많은 요인이 결정된다. 작아 보이지만 사실은 아주 큰 세계를 품고 있는 인간 유전체를 탐험하기 위한 지도는 지금으로부터 20년 전인 2001년에 최초로 완성되었다. 달 착륙에 비교할 정도로 허무맹랑하게 시작한 인간 유전체 프로젝트는 어떻게 시작되었을까? 여기에 참여한 수백 명의 과학자들에겐 어떤 일이 있었을까?

삼국지연의처럼 아주 오래돼서 여러 다른 작가들이 더 각색해서 정리한 책들을 비교한다고 생각해보자. 내용이 꽤 비슷하다면 시간이 충분하고 눈이 침침하지 않으면 차이점을 비교하고 요약하는 것이 가능하기는 할 것이다. 만약 사건의 선후관계가 크게 바뀔 정도로 큰 차이가 여기 저기 있다면 어떨까? 30종류 판본을 모두 서로 비교해서 비슷한 점과 다른 점을 찾는다면? 아니면 일부는 잃어버리고 일부만 남은 판본을 비교한다면?

사람의 유전 정보는 직경 10μm 정도 밖에 되지 않는 작은 핵 안에 쏙 들어간다. 하지만 모두 30억 글자로 된 디지털 정보로, 인쇄하면 웬만한 책장 두셋은 가득 채울 수 있을 정도의 양이다. 유전자가 어떤 일을 하는지, 어떤 경우에 유전자가 켜지거나 꺼지는지, 유전자가 망가지면 어떤 일이 일어날지와 같은 생물학적 기능에 대한 연구를 하려면 유전체에 담긴 세세한 정보가 필수적이다. 인구 집단에서 어떤 부분에 진화적 선택압이 있었는지, 질병과 관련된 변이는 어떤 부분인지 같은 수십에서 수만명의 유전체를 비교해서 값진 정보를 얻어낼 때도 참조 유전체가 기준을 잡아 주어야 한다. 유전체 편집과 핵산 치료제 등 유전체의 정보를 활용한 새로운 종류의 의약품을 설계하고 개발할 때도 유전체의 정보를 토대로 해야 한다.

이 강연에서는 인간 유전체 프로젝트를 완성하기 위해 새로 개발된 전략, 기술, 장비, 또한 그 결과물을 둘러싼 특허권과 생명윤리에 대한 논란, 그리고 기술적 어려움을 극복하는 기술적 돌파구들을 소개한다. 최초로 스스로의 유전체를 해독하여 공유한 생물종으로써 인간이 어떤 분야에 유전체 정보와 시퀀싱(DNA 해독) 기술을 활용하고 있는지, 앞으로 어떻게 활용될 수 있을지 전망해 본다.