

3차원 게놈 지도로 질환의 비밀을 탐구하다



정인경 교수는 3차원 게놈 지도 해독을 통해 질환 유전자가 활성화되는 기전을 규명했다.

정인경 KAIST 생명과학과 교수는 항상 새로운 길을 선택해 왔다. 당시에는 유명하지 않았던 후성유전학을 대학원에서 처음 접하고 바로 연구의 길을 정했다. 또 게놈 3차 구조를 알게 된 후에는 망설임 없이 관련 연구를 진행하는 미국 샌디에이고 루드윅 암연구소의 박사후연구원으로 유학을 떠났다. KAIST에 부임한 후에는 게놈 3차 구조 연구 활성화를 위해 연구 교류회도 만들었다. “유전자가 하는 일을 후천적으로 바꾸는 기전을 연구하는게 후성유전학입니다. 지도교수님의 설명을 듣자마자 마음에 들었어요. 끊임없이 변화한다는 개념이 제 삶의 철학과 잘 맞는다는 생각이 들어서 연구의 길을 정했습니다. 그리고 알려진 사실만으로는 생명의 다양성이 설명되지 않는다고 생각하던 때 게놈 3차 구조를 알게 됐습니다. 1차원적 DNA 서열 분석에 기반한 연구로는 알아내기 힘들었던 유전변이를 3차원 구조를 통해 해독할 수 있었습니다. 생

명현상의 본질과 매우 밀접한 연관이 있다는 생각에 연구를 시작해 지금까지 오게 됐지요.”

유전변이 해독에 새로운 방법론을 제시

게놈 3차 구조는 쉽게 말해 DNA를 3차원으로 파악하는 것이다. 사람 DNA의 총길이는 2m인데, 이를 담고 있는 세포핵은 2~10 μ m(마이크로미터)밖에 되지 않는다. 그래서 DNA는 핵 안에 실물치처럼 접힌 상태로 존재하고, 그 상태에 따라 유전자 조절 방식이 달라진다. 또 개인별로, 세포의 체내 위치에 따라서 조금씩 다르게 나타난다. 정인경 교수는 미국 루드윅 암연구소에서 박사후연구원으로 재직하며 염색질 위상 도메인이라는 중요한 원리를 규명했다. 그가 저술한 세 편의 논문은 모두 네이처(Nature)지에 게재됐다.

모교인 KAIST에 부임한 후 그는 다양한 질환을 게놈 3차 구조 관점에서 연구하며 그동안 난항을 겪고 있던 유전변이 해독에 새로운 방법론을 제시해 왔다. 인체 조직의 3차원 게놈 지도를 분석해 기능이 명확하게 정의되지 않은 2만 7천여 개의 치매, 심혈관계 질환 등 연관 유전변이의 표적 유전자를 정의했다. 또 세계 최초로 대장암의 3차원 게놈 지도를 해독하고 파킨슨병 연관 유전변이를 발굴해 3차원 게놈 지도를 작성했다.

“연구를 통해 게놈 3차 구조가 질환을 이해하는 하나의 핵심 정보가 될 수 있다는 모델을 제시할 수 있었습니다. 하지만 제 연구결과를 질환에 접목하는 데는 아직 어려움이 많고, 게놈 3차 구조 연구를 활성화하려면 다학제간 융합 연구가 필수적입니다. 그래서 2018년 ‘Korea 4D Nucleome’이라는 연구 교류회를 만들어 학문적 교류 문화를 만들어가는 데 힘쓰고 있습니다.” 정인경 교수는 “끊임없이 도전하고 새로움을 탐구하며 학문의 즐거움을 알리는 연구자가 되고 싶다”는 포부를 밝혔다. 글 편집부