

의료 미래 바꿀 정밀의료

밸류체인으로 본 글로벌 트렌드와 과제

윤수영

1. 정밀의료에 기반한 의료 패러다임 변화
2. 각국의 정밀의료 관련 정책
3. 정밀의료의 밸류체인과 주요 플레이어
4. 정밀의료 확산을 위한 과제



2016. 12. 6

요약

정밀의료는 유전자, 환경, 생활습관 등 개인의 다양성을 감안하여 질병을 치료하고 예방하는 의료 접근법으로, 유전체 분석 결과 및 의료·임상 기록뿐 아니라 환경, 생활습관 등 다양한 정보를 종합하여 어떤 치료법과 예방전략이 가장 효과적일지 보다 정밀하게 예측하고 대응하는 것이다.

정밀의료의 꿈은 오래 전부터 있었지만, 그 꿈을 이루기 위한 기술적인 뒷받침은 턱없이 부족한 상황이었다. 그러나 인간 유전체 시퀀싱 데이터가 급격하게 축적되고 있고, 빅데이터 분석 기술 및 인공지능의 진화가 빠르게 진행됨에 따라 정밀의료 도약의 기반이 마련되고 있다고 볼 수 있다.

정밀의료의 실현되면, 정확하고 빠른 진단이 가능해지고 질병 가능성이 높은 사람을 위한 예방 전략을 수립할 수 있게 되어 개인의 건강 수명이 연장되고 의료비용이 절감될 것이다. 발병 후에도 진단 및 치료 과정에서의 잘못된 의사결정이 줄어들고 적절한 치료법과 의약품을 선택하게 되어 치료 효과가 증진되고 부작용이 최소화될 수 있다.

질병과 관련된 모든 지식과 데이터를 통합하여 최적의 예방과 치료를 가능케 하는 정밀의료는 의료의 패러다임을 바꿀 것으로 기대되지만 아직 초기 단계에 불과하다. 각국 정부는 정밀医료를 미래 의료의 중요한 패러다임으로 인식하고 정책적·경제적 지원을 통한 생태계 마련에 적극적이다. 유전체 시퀀싱, 유전체 데이터 저장·처리, 유전자 진단, 표적 치료제 등 정밀의료 관련 사업을 영위하는 기업들도 타 사업분야 기업, 병원, 연구기관과의 협업을 통해 기존 사업의 강화와 밸류체인 상의 확장을 도모하며 경쟁하고 있다.

이와 같이 정밀医료를 발전시키고 글로벌 시장을 선점하기 위한 각국 정부와 기업의 노력은 이미 가시적으로 나타나고 있고, 이러한 미래 의료 패러다임의 변화에 뒤처지지 않기 위한 대비가 필요하다. 정부-병원-기업의 협업 하에 장기적이고 거시적인 안목과 투자가 필요하며, 이를 통해 기술적·사회적 이슈를 해결해 나가야 한다. 정밀의료의 적용 가능성과 효과성을 제고하고 임상적 유용성을 증명하기 위한 연구, 대규모 이종 데이터의 축적·연결·통합, 환자·소비자의 신뢰 획득, 정밀의료의 적절한 가치에 대한 분석 및 가격 접근성 제고 등 다각도의 과제가 요구된다.

우리 나라는 정부와 기업의 연구개발 투자 규모 및 인구 규모 등의 측면에서 미국, 중국 등에 필적하는 데이터 축적에는 한계가 있을 것으로 보인다. 이를 극복하기 위해 대규모 데이터와 지식에 접근할 수 있는 기회를 적극적으로 확보하고, 높은 수준의 의료기술 및 정보통신 기술 등을 효과적으로 활용하여 다양한 정밀의료 솔루션들을 개발하는데 집중해야 할 것으로 보인다. 이러한 노력들을 저해하지 않고 혁신을 장려할 수 있는 허가·규제 및 보험체계의 마련 또한 매우 중요하다.

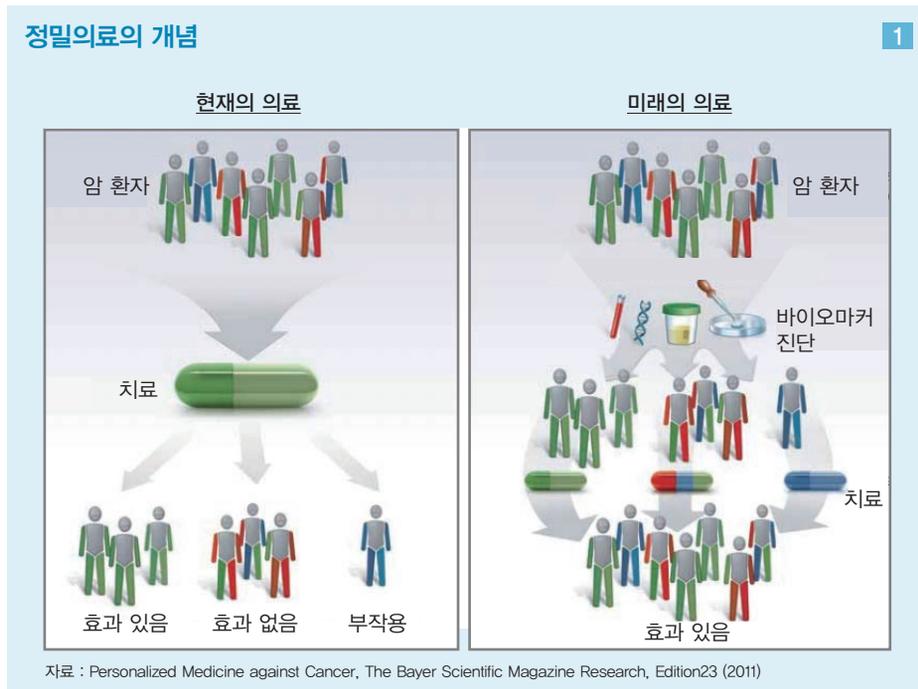
1. 정밀의료에 기반한 의료 패러다임 변화

(1) 정밀의료의 정의

전통적인 의료는 질병 치료나 예방에 있어 ‘보통’의 사람을 기준으로 동일한 방법을 적용하는 형태이다. 물론 수혈을 할 때 혈액형을 따지고, 약물 투여량을 정할 때 체중을 감안하는 것과 같이 어느 정도의 개인맞춤은 이루어졌으나, 대부분의 경우 동일한 질병을 가진 환자들은 표준 진료지침에 따라 동일하게 치료되었다.

그러나 2003년 종료된 인간 유전체 프로젝트(Human Genome Project)와 함께 유전자에 대한 이해가 높아지면서 상황은 크게 바뀌게 되었고, 특정 질병 및 치료법에 대한 민감성에서 차이를 보이는 개인들을 소집단으로 분류하여 특성에 맞는 ‘맞춤의료(Personalized Medicine)’를 제공할 가능성이 열리게 되었다.

인간 유전체 프로젝트가 종료되었을 때 많은 사람들은 암을 비롯한 수많은 난치병이 빠르게 정복될 것이라고 기대했다. 그러나 연구가 진행될수록, 인간의 질병과 치료에 있어 유전자가 여전히 매우 중요한 요인이지만 이 외에도 환경, 생활습관 등 고려되어야 하는 요소가 매우 많아 더 정교하고 폭넓은 연구가 진행되어야 한다는 인식이 발전하게 되었다. 따라서 개인별 유전자 차이에 주목하는 맞춤의료의 개념은 점차 확장되었고 ‘정밀의료(Precision Medicine)’라는 용어가 부상하게 되었다.



정밀의료는 2015년 미국 오바마 대통령이 정밀의료 계획(Precision Medicine Initiative)를 발표하면서 주목 받게 된 용어로, ‘유전자, 환경, 생활습관 등 개인의 다양성을 감안하여 질병을 치료하고 예방하는 새로운 접근법’이다.^[1] 즉, 유전체 분석 결과 및 의료·임상 기록뿐 아니라 환경, 생활습관 등 다양한 정보를 종합하여 어떤 치료법과 예방전략이 가장 효과적일지 보다 정밀하게 예측하고 대응하는 것이다(차트 1).

맞춤의료와 정밀의료의 관계에 대해서는, 정밀의료가 맞춤医료를 포함하는 더 발전된 개념이라는 시각과 동일한 개념이라는 시각이 혼재한다. 미국 국가연구위원회(National Research Council)는 ‘맞춤(Personalized)’이라는 용어가 환자 개개인 별로 모두 다른, 맞춤형의 치료법과 예방법을 개발하는 것으로 오해될 소지가 있다며, 정밀의료라는 용어를 사용하도록 권고하였다.^[1] 하지만 여전히 두 용어는 혼용되기도 한다.

(2) 정밀의료에 의한 의료 패러다임 변화

인구 증가, 고령화, 만성질환의 증가 등에 의해 각국의 의료비는 빠르게 증가하고 있고, 삶의 질에 대한 소비자의 욕구 또한 증가하고 있다. 이에 대응하기 위해 더 효과적인 의료 패러다임을 제시하고자 하는 노력이 지속되어 왔다. 인간과 질병에 대한 이해를 높여 질병이 생기기 전에 미리 예측해서 예방하고, 질병이 걸린 후에도 효과적으로 치료하고 사후 관리하기 위한 정밀의료의 꿈은 오래 전부터 있었지만, 그 꿈을 이루기 위한 기술적인 뒷받침은 턱없이 부족한 상황이었다.

그러나 인간 유전체 시퀀싱 데이터가 급격하게 축적되고 있고, 빅데이터 분석 기술 및 인공지능의 진화가 빠르게 진행됨에 따라 정밀의료 도약의 기반이 마련되고 있다고 볼 수 있다. 1990년 인간 유전체 프로젝트가 시작되던 시점에 10억 달러에 달하던 인간 유전체 염기서열 분석 비용은 프로젝트 완료 시점인 2003년경에는 5천만 달러로 떨어졌으며, 10년 후에는 3~5천 달러, 현재는 천 달러 수준으로 떨어졌다(차트 2, 3, 4).

유전체 염기서열 분석 비용/시간의 변화

2

		인간 유전체 프로젝트		
		시작 시점	완료 시점	완료 후 10년 시점(현재)
인간 유전체 염기서열 분석	비용	10억 달러	1~5천만 달러	3~5천 달러
	시간	6~8년	3~4개월	1~2일

자료 : PMC, The case for personalized medicine, 4th edition(2014)



따라서 대량의 인간 유전체 데이터를 더 빠르고 저렴하게 축적하는 것이 가능하게 되었다. 이렇게 축적된 데이터를 기반으로 특정 질병이 있는 환자들의 세포와 정상 세포의 유전체를 비교·분석하여 특정 유전자의 변이, 유전정보 발현 정도 등 어떤 요인이 질병을 일으키는지 밝혀내게 된다. 대량의 데이터로부터 의미 있는 결과물을 얻어 내기 위해서는 컴퓨팅 기술의 발전뿐 아니라 생물정보학(Bioinformatics) 분야의 발전 또한 중요한 역할을 하고 있다.

이렇게 질병을 일으키는 유전자 변이가 밝혀지면 정확하고 빠른 진단이 가능해진다.¹ 정확한 질병 진단을 받지 못한 채 병원을 전전하던 많은 환자들이 정확한 병명을 알 수 있게 되고, 증상이 나타나기 전에 조기 진단을 하는 것도 가능해지며, 예전에는 같은 질병으로 분류되던 환자들이 질병 유발 유전자에 따라 여러 그룹으로 나뉘질 수도 있다. 이렇게 분류된 그룹들은 질병에 대한 민감성, 예후, 치료에 대한 반응 등에서 다른 결과를 보일 것이다.

질병을 일으킬 가능성이 높은 유전자를 보유한 사람을 위한 예방 전략이 수립되기도 한다. 예방 전략은 운동, 금연, 식이요법 등 생활습관 교정에서부터 진단검사 빈도를 높이거나 예방적인 수술 요법까지 다양하다. 유방암과 난소암을 일으킬 확률이 높은 것으로 알려져 있는 BRCA 유전자 변이를 보유한 것으로 확인되어 예방적인 수술을 미리 시행한 미국 여배우 스토리를 예로 들 수 있다.²

또한 특정 유전자 변이를 겨냥하는 표적 치료제가 개발되어 사용되므로 치료 효과는 높이고 부작용은 줄일 수 있게 된다. 표적 치료제의 예로는 유방암 환자 중 'HER2'라

1 개별 유전자 이상으로 인한 유전질환 진단은 과거에도 가능했지만, 복합 유전자 질환 및 원인을 알 수 없던 질환에 대한 진단이 가능해지고 있다.
 2 BRCA1과 BRCA2 유전자 변이가 있는 여성은 평생 유방암에 걸릴 확률이 최고 85%에 이른다(일반 여성은 13%). 난소암에 걸릴 확률 또한 일반 여성의 1.7%에 비해 60%로 매우 높다(자료: PMC, The case for personalized medicine, 4th edition(2014)).

는 유전자가 과발현된 환자를 타깃으로 하는 Herceptin을 들 수 있다. 환자들은 타깃이 되는 바이오마커³를 검사하는 진단시험을 거쳐 그 약에 효과가 있을지를 미리 확인한 후 약품을 처방 받게 된다. 종양 치료 분야에서 가장 많은 성과를 내고 있는 표적 치료제는 일반 화학요법과 달리 정상세포에는 영향을 미치지 않기 때문에 심각한 부작용을 현저히 줄이면서 높은 치료 효과를 보이고 있다. 2015년에 미국 식품의약국(FDA)의 허가를 받은 신약의 28%, 개발 중인 의약품 전체의 42%, 항암제의 73%가 정밀의료 의약품의 범주에 속한다.^[2]

약물유전학도 정밀의료의 중요한 분야이다. 약리학과 유전학이 융합된 개념인 약물유전학은 사람의 유전자가 약물에 대한 반응에 영향을 미친다는 사실에 기반한다. 특정 유전자에 변이가 일어날 경우 그렇지 않은 경우에 비해 약물 부작용이 커지거나 약물의 효과가 떨어질 수 있다. 예를 들어 AIDS 치료제인 Ziagen은 ‘HLA-B 5701’ 유전자에 변이가 일어난 환자들에게 치명적인 과민반응을 일으킨다. 현재 임상에서 약 20개 유전자의 변이 유무를 검사함으로써 80~100 종류의 약물에 대한 반응을 예측할 수 있는데, 그 결과에 따라 약물 종류나 용량을 변경하는 등 적절한 대응을 할 수 있다.^{4 [3]}

이렇게 지속적으로 축적되는 정밀의료 지식과 기술은 병원의 임상 결정 지원 시스템에 적용되어 의사들의 진료를 돕게 되며, 이를 통해 우리는 비용효과적인 방법으로 더 나은 건강을 유지할 수 있을 것으로 기대된다. 발병 전에 질병을 발견하고 예방할 수 있게 되면 개인의 건강 수명이 연장되고 의료비용이 절감될 것이다. 발병 후에도 진단 및 치료 과정에서의 잘못된 의사결정이 줄어들고 적절한 치료법과 의약품을 선택하게 되어 치료 효과가 증진되고 부작용이 최소화되어 역시 의료비용이 절감될 것이다. 미국 인터마운틴 헬스케어의 연구결과에 의하면, 전이성 암 환자에게 정밀의료 항암제를 투여한 결과, 일반적인 화학요법으로 치료한 환자보다 생존기간이 두 배 길었으며 치료비도 더 낮았다고 한다.^[4]

제약 기업의 신약개발 효율성 또한 제고될 것으로 기대된다. 폐암치료제인 Xalkori를 예로 들면, 이 약은 ‘ALK 양성 비소세포성 폐암’ 환자에게 사용되는 약이다. 이 타깃 환자군은 전체 폐암 환자의 4~5%에 불과한데, 임상시험에서 타깃 환자군의 83%에 효과를 보임으로써 2011년 8월에 미국, 12월에 한국의 식품의약품안전처로부터 허가를 받았다. 만약 전체 폐암환자를 대상으로 임상시험을 했다면, 이 약은 치료 효과가 너무 낮아 항암제로 허가를 받지 못했을 것이다. 설사 허가를 받았더라도

3 단백질, DNA, RNA, 대사 물질 등을 이용해 몸 안의 변화를 알아낼 수 있는 지표. 바이오마커를 활용하면 생명체의 정상 또는 병리적인 상태, 약물에 대한 반응 정도 등을 객관적으로 측정할 수 있다(자료: 한경 경제용어사전).

4 CPIC(Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium)은 약물 반응에 영향을 미치는 유전자 리스트를 홈페이지를 통해 발표하고 지속적으로 업데이트 하고 있는데, 2016년 10월 현재 100종 이상의 유전자가 포함되어 있다. 이들 유전자는 유전자 변이와 약물 반응과의 관계가 밝혀진 정도에 따라 1A부터 4단계까지로 분류되어 있다.

95% 이상의 환자는 효과도 보지 못한 채 약값과 부작용의 위험을 감수해야 했을 것이다. 이렇듯 정밀의료의 개념을 신약개발에 적용하면 처음부터 특정 질병원인을 타깃하여 치료제 연구를 집중할 수 있고, 임상 시험에서도 치료제에 효과가 있을만한 환자만 대상으로 함으로써 연구개발 비용과 기간을 줄이고 성공률을 높일 수 있다.

정밀의료 연구가 이미 인체의 신비를 다 풀어낸 것은 아니다. 정밀의료는 아직 초기 단계이며 대량의 데이터 축적과 통합, 그리고 이를 해석하여 의미 있는 결과물을 얻어 내고 임상에서 검증하는 과정이 계속되어야 한다. 각국 정부와 기업이 정밀医료를 미래 의료의 중요한 패러다임으로 인식하고 연구 경쟁에 적극적으로 뛰어드는 이유이다.

2. 각국의 정밀의료 관련 정책

(1) 미국

2015년 1월 오바마 대통령은 정밀의료 계획(Precision Medicine Initiative)을 발표했다. 이 계획의 단기 목표는 암 연구분야에서 정밀医료를 발전시키는 것이고, 장기 목표는 건강 및 헬스케어 전반에 걸쳐 정밀医료를 확장하는 것이다. 이를 위해 백만 명에 대한 코호트⁵ 연구를 수행하여, 질병의 발병 기전에 대한 이해를 높이고 발병 예측, 진단, 치료 전반에 걸친 발전을 도모할 계획이다.

이 계획의 2016년 예산은 2.15억 달러로 제안되었다. 국립보건원(NIH) 주도로 백만 명에 대한 코호트를 구축하는데 1.3억 달러가 투자되고, 국립 암연구소(NCI) 주도로 암 유전체 및 치료제 연구를 진행하는데 7천만 달러, 식품의약국(FDA) 주도로 정밀 의료 발전을 뒷받침할 규제 현대화에 1천만 달러, 국가 의료정보기술조정국(ONC) 주도로 개인정보 보안 시스템 및 표준을 개발하는 데 5백만 달러가 투자될 예정이다.^[5]

이미 작년 9월에 정밀의료-코호트 운영계획이 발표되었고, 12월에 식품의약국의 유전체 정보 및 의학정보를 공유할 수 있는 오픈소스 플랫폼인 프리시전FDA(Precision FDA)의 베타버전이 개시되는 등 차근차근 진행해 나가고 있는 모습이다.

(2) 영국

영국 정부는 2012년 10만 유전체 프로젝트를 발표하고, 보건부 산하에 Genomics England라는 회사를 설립하여 프로젝트를 추진하도록 했다. 2017년까지 암 환자 및 희귀병 환자와 그 친척 약 75,000명으로부터 10만 유전체를 분석하여 정밀의료 서비

⁵ 조사하는 주제와 관련된 특성을 공유하는 대상의 집단

스와 유전체 산업의 발전을 도모하기 위한 이 프로젝트에는 3억 파운드가 투자될 예정이다. 환자와 가족들이 프로젝트에 참여하는 것을 용이하게 하기 위해 전국에 13개의 유전체 의료 센터를 설립하였으며, 2016년 11월 기준 약 15,000 건의 유전체 분석을 마쳤다고 발표하였다.^{[6] [7]}

2015년에는 영국의 혁신 전담 정부기관인 Innovate UK가 지원하는 캐터펄트 센터⁶ 중 하나로 정밀의료 캐터펄트 센터를 설립하여 영국 전역에 정밀의료 산업을 구축하겠다고 발표하였다. 또한 Innovate UK의 주관으로 영국의 정밀의료 현황 및 시설을 확인할 수 있는 지도 서비스⁷를 제공하고 있다. 지도에는 지역별 정밀의료 시설 등 인프라와 질병이 세분화되어 있으며, 홈페이지에서 직접 다운로드 할 수 있다.^[8]

(3) 중국

중국 정부는 2015년 3월 과기부 주도로 정밀의료전략 전문가회의를 개최하고 향후 15년간 정밀의료 분야에 600억 위안(약 10.7조 원)을 투입하기로 결정했다. 이는 연간 7,000억 원 이상으로 미국을 능가하는 규모이다. 곧이어 과기부와 중국과학원 등은 정밀의료 연구계획 제정사업에 착수하였고, 2016년 3월 정밀의료 5개년 발전계획을 공식 발표했다. 주요 연구방향은 차세대 생명체학기술 연구개발, 백만 명 이상의 대규모 코호트 연구, 정밀의료 빅데이터 통합·저장·이용·공유 플랫폼 구축, 질병 예방·진단·치료의 정밀화 연구, 정밀의료 응용시범시스템 구축 등이다.^{[9] [10]}

중국은 신약개발 및 임상치료 분야에서는 아직 선진국과의 격차가 존재하지만, 인구 및 유전체 분석 사례 수 면에서는 매우 유리한 위치에 있는 만큼, 정밀의료 분야에서 막강한 정책 추진력과 과감한 투자로 선진국을 빠르게 추월하는 것을 목표로 하고 있다.

(4) 일본

일본 정부는 의료 분야 연구개발추진계획의 9개 집중 연구지원 분야⁸에 게놈의료를 포함하고, 2015년 7월 게놈의료실현 추진협의회를 구성하여 게놈의료 실용화를 결정하였다. 이를 위해 후생노동성은 게놈의료의 실용화를 위한 제도 추진에 44억 엔(약 500억 원), 문부과학성은 게놈의료 실현 추진 플랫폼 사업에 19억 엔(약 220억 원)을 2016년 예산으로 확보하였다.

암과 치매, 희귀·난치병 치료제 개발에 주력하기 위해 현재 3개의 바이오뱅크에 축

6 기술혁신을 추구하는 연구센터들의 네트워크로서 연구성과를 시장으로 신속하게 연계시키는 것을 목표로 한다.

7 A map of the precision medicine landscape

8 범국가적 의약품 창출, 의료기기 개발, 혁신적 의료기술 창출, 재생의료 실현화, 질병 극복을 위한 게놈의료 실현화, 암 연구, 뇌와 정신이 건강한 대국 실현, 신종·재발 감염병 제어, 난치질환 극복 등 9개 분야(자료: 김정석, 세계 주요국의 바이오 정책 동향 및 시사점, BiolNpro 22(2016))

적되어 있는 40만 명의 유전자 정보를 취합해 연구에 활용할 예정이다. 또한 2016년 1월에 기존 치료방법에 효과가 없는 암 환자들을 대상으로 유전자 검사를 통한 게놈 진료를 본격적으로 시행하였다.^[11]

(5) 한국

정밀의료와 관련된 국내 정책·사업으로는 먼저 1999~2013년에 진행된 21세기 프론티어 연구개발사업 중 하나인 인간유전체기능연구 사업을 들 수 있다. 이 사업에는 1,094억 원이 투자되었는데, 인간유전체의 기능분석 및 활용을 통하여 위암·간암 등의 진단기술을 개발하고 치료용 타겟 유전자와 치료 후보물질을 도출하는 것을 목표로 진행되었다.^[12]

2014~2021년까지 진행 중인 포스트게놈 신사업 육성을 위한 다부처 유전체 사업은 그간 부처별, 개별적으로 수행되던 유전체 사업을 다부처 사업으로 통합하여 시너지 효과를 얻기 위한 것으로, 8년간 약 5,800억 원을 투입할 예정이다. 세부 분야로는 개인별 맞춤의료를 실현하기 위한 질병 진단·치료법 개발, 유전체 분석 기술 연구 기반 확보 및 원천기술개발 등이 포함되어 있다.^[13]

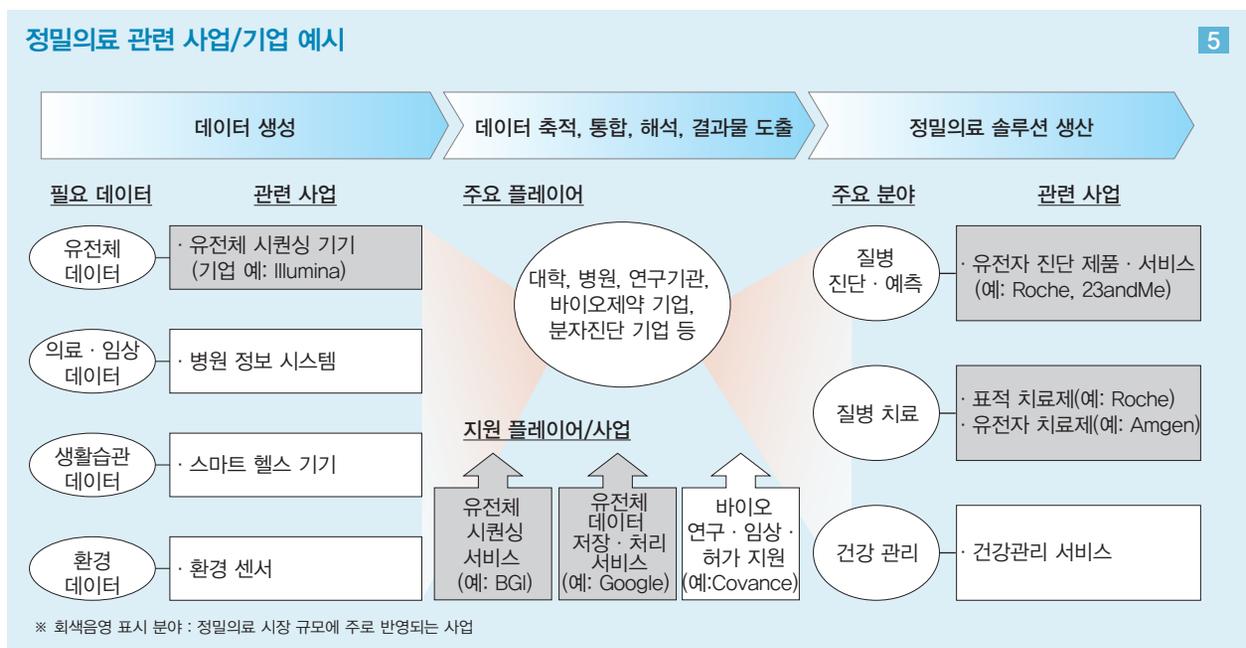
2016년 8월 제 2차 과학기술전략회의에서는 정밀의료를 9대 국가과학기술전략 프로젝트⁹의 하나로 선정하고, ‘개인 맞춤의료를 실현하고 미래 신성장동력 확보를 위해 정밀의료 기술개발을 본격 추진한다’고 밝혔다. 먼저 일반인 최소 10만 명의 유전정보, 진료정보, 생활환경·습관 정보 등을 실시간으로 수집·축적하는 정밀의료 코호트를 구축하고, 축적된 연구자원을 기업체, 병원 등에서 활용할 수 있도록 연구 자원 연계·활용 플랫폼을 구축하는 등 정밀의료 기술 기반을 마련할 계획이다. 또한 한국인 3대 암(폐암, 위암, 대장암) 1만명의 유전체 정보를 확보하고 이를 기반으로 맞춤형 항암 진단·치료법을 개발하고, 만성질환 건강관리서비스 프로그램 및 첨단 모바일 기기를 개발하는 등 정밀의료 서비스를 개발·제공한다. 정밀의료 기술 사업화 전주기 컨설팅을 지원하는 정밀의료 지원센터를 설치하는 등 정밀의료 생태계를 구성하고, 정밀의료 특별법을 제정하고 정밀의료 전문가를 양성하는 등 정밀의료 인프라를 구축하는 내용도 포함되어 있다.^[14]

이에 앞서 2015년 10월 보건복지부는 미국 보건후생부와 ‘한-미 정밀의료/메르스 연구 협력의향서’를 체결했다. 이를 통해 한-미 공동연구 프로그램 개발 및 재원조달 방안 모색, 연구자들의 인적 교류와 교육 강화, 지식 및 정보교환 체계 마련 등에 대해 합의하는 등 국제적인 공조를 위한 노력도 진행되고 있다.^[15]

9 인공지능, 가상/증강현실, 자율주행차, 경량소재, 스마트시티, 정밀의료, 바이오신약, 탄소자원화, 미세먼지 등 9대 분야(자료: 미래 창조과학부 뉴스(2016. 8. 24))

3. 정밀의료의 밸류체인과 주요 플레이어

세계 정밀의료 시장 규모는 2015년 290억 달러 규모에서 연평균 11.2%로 증가하여 2025년에는 1,126억 달러 규모에 달할 것으로 예상되고 있다.^[16] 이 중 가장 큰 비중을 차지하는 분야는 유전체 분석(유전체 시퀀싱 및 유전자 진단)과 의약품 분야이다.^[17] 의약품 중에서는 종양 분야를 중심으로 한 표적 치료제가 정밀의료의 실현에 주도적 역할을 하고 있으며, 아직 시장 규모는 작지만 유전자 치료제도 그 가능성을 주목 받고 있다(차트 5).



정밀의료 관련 사업을 영위하는 기업들은 타 사업분야 기업, 병원, 연구기관과의 협업을 통해 기존 사업을 강화하는 동시에 밸류체인 상의 확장을 도모하며 정밀의료 시장의 선점을 위해 경쟁하고 있다.

(1) 유전체 시퀀싱 기기

정밀의료 발전의 가장 기반이 되는 것은 유전체 시퀀싱 기기 분야라 할 수 있다. 유전체 시퀀싱 기기 기업은 유전체 시퀀싱 서비스 기업 및 연구기관, 바이오제약 기업 등에 기기를 공급하고, 유전체 시퀀싱 서비스 기업은 연구기관, 병원, 바이오제약 기업 등으로부터 검체를 넘겨 받아 분석 서비스를 제공하는 구조이다.

유전체 시퀀싱 기술의 1세대는 생어 시퀀싱(Sanger Sequencing) 기술¹⁰로, 인간 유전체 프로젝트의 주된 기술로 활용되었다. 시퀀싱 비용과 시간을 획기적으로 감소시키는데 기여한 것은 2004년에 Roche에 의해 최초로 상용화된 차세대 시퀀싱(Next Generation Sequencing, NGS) 기술¹¹로, 지속적인 발전을 거듭하며 현재까지 시장을 주도하고 있다. 차세대 시퀀싱 기기 시장은 Illumina가 확고한 리더 지위를 확보한 가운데, Thermo Fisher¹², Roche 등의 기업이 수위를 차지하는 과점 형태를 보이고 있다.

3세대 시퀀싱 기술은 Pacific Biolab, Oxford Nanopore 등의 기업에서 개발한 단일 분자 시퀀싱 기술로, 차세대 시퀀싱 기술의 한계¹³를 극복하며 자리를 잡아나갈 것으로 예상되고 있다. Roche는 2014년 6월 단일분자 시퀀싱 기기를 개발하는 스타트업인 Genia를 인수하며 시장 선점에 박차를 가하고 있다.^[18]

(2) 데이터 저장 · 처리

유전체 시퀀싱 기술이 발전함에 따라 생성되는 데이터의 양은 막대하며 이를 저장하고 처리, 분석하는 데에는 클라우드 컴퓨팅, 빅데이터 분석기술 등 기존의 바이오 역량과는 차별화되는 역량이 필요하다. 이에 따라 클라우드 기반으로 유전체 분석 데이터를 저장하고 관리하는 플랫폼을 제공하는 DNANexus, 데이터 분석(Data mining)을 통해 의미 있는 결과물을 얻을 수 있도록 지원하는 Intomics 등의 기업이 정밀의료 밸류체인에서 중요한 역할을 하고 있다.

Google, IBM, Intel, Microsoft 등 글로벌 IT 기업 또한 유전체 데이터를 비롯한 각종 의료 데이터를 수집 · 저장 · 분석 · 공유할 수 있는 사업을 추진하고 미국 정부의 정밀의료 계획 하의 각종 프로젝트에 적극 참여하며 정밀의료 시장의 선점을 위해 경쟁하고 있다.

(3) 유전자 진단¹⁴

현재 2,800종 이상의 유전자를 대상으로 15,000 종 이상의 진단검사가 사용되고 있다.^[19] 이들은 유전질환의 진단, 종양의 진단 · 예측 · 예후 확인 및 의약품 선택, 의약

10 시퀀싱 하고자 하는 유전자 조각을 복제하면서, 형광물질로 표지된 디옥시리보뉴클레오타이드를 이용하여 염기 하나씩을 읽어내는 방법

11 유전자를 여러 조각으로 분해하여 각 조각을 병렬적으로 동시에 읽어낸 뒤, 각각의 염기서열을 조합하여 해독하는 고속 분석 방법

12 2014년 유전체 시퀀싱 기기 시장의 주요 기업인 Life Technologies 인수

13 NGS는 단일 가닥의 염기서열을 모두 분석하기 때문에 증폭되는 과정에서 중합효소에 의해 발생하는 에러 등을 모두 검출하게 된다. 이에 비해 단일분자 염기서열 분석 기술은 유전체의 증폭 없이 단일 가닥 DNA 시료의 염기서열을 분석하므로 이러한 오류를 방지할 수 있다(자료: 이수민, 최근 차세대염기서열분석(NGS) 기술 발전과 향후 연구 방향, BRIC Review 2014-T05(2014.12)).

14 유전자 진단은 체외 진단(In vitro diagnostics) 중 분자 진단(Molecular diagnostics)의 한 분야로, 유전체 시퀀싱을 포함한 다양한 기술적 방법을 이용하여 임상에서 적용할 수 있는 솔루션을 제공한다.

품에 대한 반응 및 부작용 검사(약물 유전학 검사) 등에 주로 적용된다. 유전질환 진단의 예로는 ‘CFTR’ 유전자 변이 확인을 통한 낭포성 섬유증 진단을 들 수 있다. 종양 진단의 예로는 28종의 종양 종류를 진단할 수 있는 CancerTYPE ID 등을 들 수 있고, 종양 예측의 예로는 앞서 소개한 BRCA 유전자 검사를 통한 유방암·난소암 발병 예측을 들 수 있다. 종양의 예후를 확인하는 예로는 Oncotype Dx라는 검사가 있는데, 21개의 유전자를 검사하여 ‘에스트로젠 수용체 양성 유방암 환자’의 10년 내 재발 가능성을 검사하는 데 쓰인다. 이 검사 결과에 따라 의사는 환자의 향후 치료법을 결정하게 된다.

유전자 진단은 기기나 키트 형태의 제품으로 출시되기도 하고, 전문 검사기관의 자체 서비스로 제공되기도 한다. 유전자 진단 주요 기업으로는 Roche 및 Quiagen 등을 들 수 있는데, Roche의 경우 유전체 시퀀싱-유전자 진단-표적 치료제 전반에서 높은 시장 지위를 보유하고 있다. Illumina, Thermo Fisher 등 유전체 시퀀싱 기기 시장의 선두 기업들도 유전자 진단 사업 또한 영위하고 있다.

종양 치료제, 특히 표적 항암제를 선택할 때는 동반진단(Companion Diagnostics)이 사용되는 경우가 많다. 특정 의약품에 대한 안전성과 효과성을 예측하기 위해 수행하는 검사를 동반진단이라 하며 바이오제약 기업과 진단 기업의 협업 하에 대상 의약품과 같이 개발·출시되는 경우가 많다(차트 6). Illumina의 경우 2014년 Astra Zeneca, Janssen(J&J), Sanofi, 2015년 Merck Serono 등 글로벌 상위 제약 기업들과 표적 항암제 동반진단 개발에 대한 전략적 협업을 발표했다.^{[20] [21]}

주요 표적치료제-동반진단 목록

6

의약품명	동반진단명	바이오마커	대상 질환
Erbixux	Therascreen KRAS RGQ PCR Kit	KRAS	대장암
Herceptin	HERCEPTEST	HER2	유방암
Tarceva	Cobas EGFR Mutation Test	EGFR	폐암
Xalkori	Vysis ALK Break Apart FISH Probe Kit	ALK	폐암
Zelboraf	Cobas 4800 BRAF V600 Mutation Test	BRAF	흑색종

자료 : National Academy of Sciences, Refining Processes for the Co-Development of Genome-Based Therapeutics and Companion Diagnostic Tests: Workshop Summary, National Academies Press (US) (2014.3.6)

일반 소비자를 대상으로 유전자 분석을 통해 질병 위험도를 예측해 주고 비질환 특성에 대한 분석을 제공하는 소비자 대상 유전자 분석 서비스 기업의 예로는 23andMe를 들 수 있다. 2006년 설립된 23andMe는 99달러의 가격에 각종 질병 위험도, 약물 민감도, 비질환 특성 등을 분석해 주는 서비스로 큰 인기를 얻었다. 2013년 미국 식품의약국에서 판매중지 명령을 내리면서 잠시 주춤한 모습을 보였으나, 연구 데이터

를 축적하여 2015년 블룸버그군 검사 허가를 시작으로 현재 낭포성 섬유증, 겸상적혈구빈혈증, 유전성 난청 등 36개 유전질환 검사를 제공하고 있다.^[22] 이미 120만 명 이상의 고객으로부터 검체를 확보한 23andMe는 연구 목적의 데이터 제공에 동의한 고객의 데이터를 바이오제약 기업 및 연구기관 등과 공유하며 질환 관련 바이오마커 탐색을 위해 협력하고 있다.

국내에서도 지난 6월 생명윤리 및 안전에 관한 법률 개정으로 의료기관에서만 제공 가능했던 유전자 검사를 민간 기업에서 할 수 있게 됐다. 과학적 근거가 확보되고 소비자 위해성이 적은 검사 중 선별하여 중성지방 농도, 혈당, 탈모, 피부노화 등 12가지 항목의 46개 유전자 검사가 허용되었다. 현재 테라젠이텍스, DNA Link 등 다수의 기업에서 서비스를 출시하였다.^[23]

(4) 표적 치료제

표적 치료제는 질환과 관련된 특정 인자를 표적으로 하는 치료제를 뜻한다. 현재 가장 많이 연구가 진행되고 치료제가 출시되는 분야는 항암제로, 표적 항암제는 종양 세포가 자라고 전이되는 과정과 관련 있는 특정 분자를 표적으로 삼아 작용하게 된다. 종양 분야 중에서도 폐암과 유방암의 정밀의료화가 가장 빠르게 진행되고 있다. 폐암의 경우 기존에는 병리조직학적 분류에 따라 비소세포폐암(non-small cell lung cancer)과 소세포폐암으로 나누었다. 그러나 유전체에 대한 이해가 높아짐에 따라 암 발병의 원인이 되는 주요 종양 유전자의 변이 여부에 따라 분류하고(EGFR, ALK, BRAF 등) 치료하는 것으로 발전하고 있다.

표적 치료제는 글로벌 바이오제약 기업들이 가장 주목하고 있는 분야 중 하나로 Novartis, Pfizer, Roche를 비롯한 수많은 기업들이 자체 연구 및 협업을 통해 개발에 매진하고 있다. 영국 제약 기업인 AstraZeneca는 지난 4월, 10년 동안 2백만 명의 유전체 염기서열을 분석하여 질병을 유발하고 치료반응에 영향을 미치는 유전자 변이들을 찾아내어 신약 개발에 활용하겠다는 계획을 발표했다. 이 거대한 목표를 달성하기 위해 AstraZeneca는 영국의 Wellcome Trust Sanger 연구소, 미국의 유전체 분석 기업인 Human Longevity, 핀란드 분자의학연구소 등과 협업할 계획이다.^[24]

(5) 유전자 치료제

유전자 치료제는 유전물질을 포함하는 의약품으로, 치료용 유전자와 유전자 전달체(vector)로 구성된다. 결핍 혹은 결함이 있는 유전자를 분자 수준에서 교정할 수 있어 단일 유전자 질환 및 종양 등의 치료와 예방에 활용 가능성이 높다. 유전자 치료 방법은 투여 경로에 따라 체외 유전자 치료법과 체내 유전자 치료법으로 나눌 수 있다.

유전자 치료제 허가 목록

7

연도	제품명	기업명 (국적)	적응증
2003	Gendicine	Shenzen SiBiono GeneTech (중국)	두경부암
2004	RIGVIR	Aina Muceniece (라트비아)	흑색종
2005	Oncorine	Shanghai Sunway (중국)	두경부암
2007	Rexin-G	Epeius Biotechnologies (필리핀)	전이성 악성 종양
2011	Neovasculgen	Human Stem Cell Institute (러시아)	중증 하지허혈증
2012	Glybera	UniQure (네덜란드)	지단백지질 분해효소 결핍증
2015	Imlygic	Amgen (미국)	악성흑색종

자료 : 보건산업진흥원(2016)

체의 유전자 치료법은 환자의 몸에서 유전자를 전달하고자 하는 세포를 채취한 후 치료 타깃 유전자를 세포 내에 도입한 다음 다시 환자의 체내에 투입하는 방법이다. 체내 유전자 치료 방법은 환자의 치료에 필요한 타깃 유전자가 포함되어 있는 운반체를 환자의 몸에 직접 주입하는 방식이다.

최초의 유전자 치료제는 2003년 중국에서 허가 받은 Gendicine이다. 유럽에서는 2012년 Glybera, 미국에서는 2015년 Imlygic이 최초로 허가를 받았다(차트 7). 유전자 치료제는 기술의 특수성과 난이도로 인해 아직 시장 도입기로, 여전히 안전성, 효과, 가격 측면에서 우려를 낳고 있다. 그러나 안전성과 효과를 높이기 위해 다양한 약물전달 기술들이 연구되고 있고, 높은 가격에 대응할 수 있는 가격정책이 고안되고 있는 등 정밀의료 실현에 있어 유전자 치료제의 역할이 점차 커질 것으로 기대된다.

4. 정밀의료 확산을 위한 과제

질병과 관련된 모든 지식과 데이터를 통합하여 예방-진단-치료-사후관리 등 의료 체계 전반에서 최적의 선택을 하는 정밀 의료는 의료 시스템 및 환자들에게 높은 가치를 제공할 뿐 아니라 바이오제약-의료기기-IT 등 다양한 산업군에 걸쳐 사업 기회를 창출할 것으로 예상된다. 정밀의료를 발전시키고 글로벌 시장을 선점하기 위한 각국 정부와 기업의 노력은 이미 가시적으로 나타나고 있고, 이러한 미래 의료 패러다임의 변화에 뒤처지지 않기 위한 대비가 필요하다. 정부-병원-기업의 협업 하에 장기적이고 거시적인 안목과 투자가 필요하며, 이를 통해 기술적·사회적 이슈를 해결해 나가야 한다. 정밀의료의 적용 가능성과 효과성을 제고하고 임상적 유용성을 증

명하기 위한 연구, 대규모 이종 데이터의 축적·연결·통합, 환자·소비자의 신뢰 획득, 정밀의료의 적절한 가치에 대한 분석 및 가격 접근성 제고 등 다각도의 과제가 요구되므로 개별 기업이나 연구기관의 노력만으로는 힘들며, 정부와 의료 시스템을 망라하는 대대적인 협업이 필수적이다.

(1) 적용 가능성 및 효과성 증대

모든 환자가 정밀의료의 혜택을 받을 수 있는 것은 아니다. 유전자 분석을 통해 특정 유전자에 변이가 있음을 알게 되어 오랫동안 모르던 병명을 알게 되고 그에 맞는 약물을 투여하여 병이 완치되는 케이스가 언론에 화려하게 보도되지만, 이러한 케이스가 보편화되기 위해서는 장기간의 연구가 지속되어야 한다. 유전자 변이와 질병의 상관관계, 유전자 변이와 의약품의 상관관계가 밝혀진 비중은 아직 매우 낮고 앞으로 어떤 속도로 얼마나 더 밝혀질지도 확실하지 않은 상황이다.

유전질환을 가진 것으로 의심되는 환자의 75%는 염기서열 분석을 한 이후에도 여전히 정확한 질병 진단을 받지 못한다.^[25] 사람의 유전자에는 수백만 개의 변이가 존재하는데 그 개별 변이들이 질병에 관여하는지 여부가 모두 밝혀지지도 않았고 또한 여러 변이들이 복합적으로 작용하여 질병을 일으키기도 하기 때문에 유전자 분석을 했다고 해서 모든 문제가 해결되지는 못하는 것이다.

이러한 문제를 해결하기 위해 데이터를 축적하고 이를 외부에 공개함으로써 공동의 노력을 통해 신속하게 결과물을 얻으려는 노력이 가시화되고 있다. 영국 Sanger 연구소의 DECIPHER 데이터베이스는 250개의 기관으로부터 18,000개의 데이터를 축적하였다. 미국의 국립보건원(NIH)이 후원하는 ClinGen(Clinical Genome Resource)은 ClinVar라는 데이터베이스를 운영하고 있고 이 두 데이터베이스는 서로 연결되어 있다.^[25]

또한 진단에 성공한 모든 질병에 대해 치료법이 존재하는 것도 아니다. MD 앤더슨 암센터에서 2,600명의 환자들을 대상으로 유전자 분석을 실시한 결과 6.4%의 환자만이 특정 유전자-약물 조합에 적용될 수 있었다고 한다.^[26]

따라서 정밀의료의 적용 가능성과 효과성을 제고하기 위한 유전자-질병-치료법 관련 연구가 다각도로 지속되어야 할 것이고, 연구결과의 임상적 유용성을 증명하기 위한 노력도 적극적으로 진행되어야 할 것이다.

(2) 데이터의 축적·연결·통합

또한 유전 정보만이 질병과 연관되는 것이 아니므로 생활습관, 환경 등 후천적 요인과

관련된 데이터와 결합한 분석이 이루어져야 하는데 이를 통해 의미 있는 결과물을 도출하는 것은 유전자 차원의 연구 이상으로 어렵고 긴 시간을 요할 것으로 예상된다.

유전자 분석 데이터, 병원 진료 기록(질병 기록, 진단검사 결과, 의약품별 효능과 부작용 기록 등), 생활습관 데이터(음식 섭취, 음주, 흡연, 운동 등), 환경 데이터(미세먼지, 오존, 독성 물질 노출 등) 등 수많은 데이터가 측정기기를 통해 생성되어야 하고, 전자문서로 저장되어야 하며, 다른 데이터와 연결·통합 되기 위해서 표준화되어야 하기 때문이다. 그리고 하나하나의 데이터가 다른 데이터와 어떻게 연관되어 분석되어야 할지, 분석을 통해 얻는 결과물이 질병의 진단과 치료, 예방에 어떻게 연결될지 파악하는 과정이 뒤따라야 한다. 따라서 국가별, 나아가 세계적인 정밀의료 청사진 하에서 데이터의 축적·연결·통합을 뒷받침하기 위한 노력이 수반되어야 할 것이다.

또한 개인의 정보가 공유되고 통합되어야 하는 정밀의료의 특성상 개인 사생활 보호에 대한 우려가 많다. 이를 해결하고 환자·소비자의 신뢰를 획득하기 위한 정부, 기업, 연구기관 등의 노력뿐 아니라 환자·소비자 단체의 적극적인 참여와 모니터링이 필요할 것이다.

(3) 가격 접근성 제고

유전자 염기서열 분석 가격이 떨어지고 있음에도 불구하고, 병원에서 유전자 검사를 받기 위해 환자가 지불해야 하는 비용 및 특정 유전자나 변이를 타겟으로 하는 표적 치료제의 가격은 여전히 매우 높은 것이 현실이다. 낭포성 섬유증 치료제인 Kalydeco를 예로 들면, 이 약은 낭포성 섬유증 환자 중 특정한 유전적 변이를 가진 약 5%의 환자에게 효과가 있고 환자당 연간 치료비는 30만 달러(약 3.3억 원)에 달한다. 따라서 정밀의료의 반대자들은 낭포성 섬유증 환자 95%에 효과가 없으면서 가격은 매우 비싼 이 약의 가치에 대해 의문을 제기한다.^[27] 또한 미래에 걸릴 가능성이 높은 질병을 미리 예방하기 위해 지금 비용이 발생하는 경우, 어떻게 그 가치를 계산하고 그 비용을 정부, 보험사, 환자 중 누가 지불해야 할지에 대한 이슈도 존재한다.

장기적으로 유전자 염기서열을 읽고 데이터를 분석하는 비용이 점점 더 싸지고 밝혀진 지식들이 서로 결합되어 더 효율적인 정밀의료 R&D가 가능해질수록 정밀의료 기술이 환자에게 적용되는 비용은 낮아질 것으로 예상된다. 그리고 정밀의료 본연의 취지대로 질병 발병 전에 미리 예방하거나, 발병하더라도 개별 환자에게 맞는 적절한 치료법을 선택하여 효과 없이 사용되는 치료법이 크게 줄어든다면 전체 의료 비용 또한 크게 감소할 수 있을 것이다. 따라서 정밀의료 기술 자체의 발전에 발 맞추어 규제기관과 산업계 공동으로 치료법·예방법의 적절한 가치에 대한 분석, 환자들의 가격 접근성을 높이기 위한 제반 노력 등이 수반되어야 할 것이다.

우리 나라는 정부와 기업의 연구개발 투자 규모 및 인구 규모 등의 측면에서 미국, 중국 등에 필적하는 데이터 축적에는 한계가 있을 것으로 보인다. 이를 극복하기 위해 다국가 유전체 데이터 축적 컨소시엄 참여, 해외 연구기관·기업과의 공동연구 참여 등 대규모 데이터와 지식에 접근할 수 있는 기회를 확보하고, 높은 수준의 의료기술 및 정보통신 기술 등을 최대한 효과적으로 활용하여 아직 산업화되지 않았거나 산업화가 미숙한 다양한 정밀의료 솔루션들을 개발하는데 집중해야 할 것으로 보인다. 이러한 노력들을 저해하지 않고 혁신을 장려할 수 있는 허가·규제 및 보험체계의 마련 또한 매우 중요하다. www.lgeri.com

〈참고자료〉

- [1] Genetics Home Reference, U.S. department of health & human services(2015)
- [2] PMC, 2015 Progress Report: Personalized Medicine at FDA, Personalized Medicine in Brief, Vol.7, 10(2016)
- [3] Nature outlook: Precision medicine, Nature Vol,537, No. 7619 Suppl.,S61(2016)
- [4] L. Nadauld, et al., Precision medicine to improve survival without increasing costs in advanced cancer patients, J. Clin. Oncol. 33, e17641(2015) (D. Kalaitzopoulos, The potential of precision medicine, New horizons in translational medicine 3, 63-65(2016) 에서 재인용)
- [5] The White House, Fact Sheet: President Obama’s Precision Medicine Initiative(2015.1.30)
- [6] Genomics England, Genomics England and the 100,000 Genomes Project(2015.11)
- [7] J. Gallagher, DNA project to make UK world genetic research leader, BBC News(2014.8.1)
- [8] 생명공학정책연구센터, 영국의 정밀의료 추진현황, BiolNwatch 16-61(2016.9.6)
- [9] 윤대상, 중국의 정밀의료기술 발전 동향, 한중과학기술협력센터(2016.8.31)
- [10] 생명공학정책연구센터, 중국의 정밀의학 육성 계획, BiolNwatch 16-36(2016.5.31)
- [11] 생명공학정책연구센터, 일본 정부의 게놈의료 추진현황, BiolNwatch 16-48(2016.7.19)
- [12] 교육과학기술부, 21C 프론티어 사업, 10년을 말하다(2010)
- [13] 보건복지부, 농림수산식품부 등 다부처 보도자료, 유전체 기술 개발 투자로 미래를 바꾼다(2012.11.27)
- [14] 보건복지부 보도자료, 복지부, 정밀医료를 통해 개인 맞춤형으로 실현 및 미래 신성장 동력 확보 추진(2016.8.9)
- [15] 보건복지부 보도자료, 한-미 정밀의료/메르스 백신 · 치료제 개발 협력 추진(2015.10.16)
- [16] Research and Markets, Precision Medicine Market Analysis & Trend(2016.11) (BusinessWire News(2016.11.1)에서 재인용)
- [17] Mordor Intelligence, Global Precision Medicine Market(2016.9) (Report Description 참고)
- [18] 이수민, 최근 차세대염기서열분석(NGS) 기술 발전과 향후 연구 방향, BRIC Review 2014-T05(2014.12)
- [19] PMC, The case for personalized medicine, 4th edition(2014)
- [20] Illumia Press Release, Illumina announces strategic partnerships with AstraZeneca, Janssen and Sanofi to redefine companion diagnostics for oncology(2014.8.21)
- [21] S. Lawrence, Merck Serono, Illumina partner in the latest universal next-gen cancer diagnostic deal, FierceBiotech(2015.3.10)
- [22] 생명공학정책연구센터, 23앤미의 개인 유전자 분석 서비스, 미국 시장 출시, BiolNwatch 16-30(2016.5.3)
- [23] 생명공학정책연구센터, 민간업체의 직접 유전자검사 허용, BiolNwatch 16-52(2016.8.4)
- [24] H Ledford, AstraZeneca launches project to sequence 2 million genomes, Nature News(2016)
- [25] Nature outlook: Precision medicine, Nature Vol,537, No. 7619 Suppl.,S65(2016)
- [26] Meric-Bernstam, F.et al., J.Clin. Oncol., 33, 2753- 2762(2015)(Nature outlook: Precision medicine, Nature Vol,537, No. 7619 Suppl., S63(2016)에서 재인용)
- [27] J. Interlandi, The Paradox of Precision Medicine, Scientific American(2016)



본 보고서에 게재된 내용이 LG경제연구원의 공식 견해는 아닙니다. 본 보고서의 내용을 인용할 경우 출처를 명시하시기 바랍니다.