

약국경영 활성화를 위한 DTC 유전자검사의 활용: 한국인의 제 2형 당뇨병 예측 모델 개발

곽은호¹, 정원웅¹, 유시훈¹, 이혜영², 김인영², 김경철², 홍경원^{2*}

¹용인시약사회, ²테라젠이텍스 바이오연구소

(2018년 4월 24일 접수 · 2018년 4월 30일 수정 · 2018년 5월 13일 승인)

Direct-to-consumer Genetic Test to Activate Pharmacy Management: Study for Predicting the Type 2 Diabetes Mellitus in Korean Samples

Eun-Ho Kwak¹, Won-Yong Jung¹, Si-Hun Yoo¹, Hae-Young Lee², In-Young Kim², Bo-Reum Park², Kyeong-Chul Kim², and Kyung-Won Hong^{2*}

¹Pharmaceutical Association of Yong-In City, Gyeonggi-do, Republic of Korea

²Theragenetex Co. Ltd., Suwon, Gyeonggi-do, Republic of Korea

(Received April 24, 2018 · Revised April 30, 2018 · Accepted May 13, 2018)

ABSTRACT

Keywords:

Direct-to-consumer
Genetic testing
Blood glucose
Type 2 diabetes
Pharmacy
Healthcare

Background: Diabetes is a chronic disease that commonly occurs in Korean adults due to an increase in the elderly population and westernized lifestyle. However, once the disease starts, even if the drug treatment is started, it slows the progress of the complication, making it difficult to cure, the quality of life is deteriorated, and the cost of treatment is enormous. Thus, diabetes is a disease that requires effective prevention through early prevention. **Method:** In this study, genetic risk was calculated by using 8 genetic markers related to glucose metabolism with specific polymorphism in Korean, reflecting lifestyle and family history. On the basis of this, a diagnosis prediction model of type 2 diabetes was presented. **Results:** The odds ratio for the disease was 2.72 (95% confidence interval, 1.25-5.93), indicating a statistically significant association. The accuracy of diagnosis was estimated to be 62.4%. However, the study population used in this study showed that the prevalence of type 2 diabetes was high and the number of samples over 40 was rather small, and clinical information such as blood glucose, body weight, and BMI index could affect the incidence of type 2 diabetes. Since there is a limit to the absence of a disease, it is necessary to establish a disease prediction model for Koreans that can increase the accuracy of disease prediction through further studies. **Conclusion:** The type 2 diabetes prediction model proposed in this study can be used for the early identification and prognosis of genetic markers for promoting sales of healthcare gene products in pharmacies. As a result, personalized counseling and active role based on genomic information will expand the expertise of pharmacists and help to increase the sales of health functional food and general medicine from customers while increasing credibility and also help the pharmacy's economic gain.

서론

인간게놈프로젝트(human genome project) 발표 이후 유전체 분석 및 해독 기술이 발전함에 따라, 유전정보와 질병, 건강 사이의 관계를 밝히는 다양한 연구를 통하여 당뇨병 같은 복합유전질환을 일으키는 원인 유전자가 규명되었고, 개인의 유전체 정보를 질병의 진단과 맞춤형 치료, 더 나아가 질병의 예측과 생애전주기 건강관리에 활용하려는 시도가 증가하고 있다. 한편, 보건복지부는 지난 2016년 6월 이후 질병예방을 목적으로 혈당, 혈압, 피부노화도, 체질량지수(BMI) 등 12개 항목에 대해 의료기관의 의뢰 없이도 유전자 검사를 직접 실시할 수 있도록 ‘소비자 직접의뢰(Direct To Consumer, DTC) 유전자검사’를 허용함에 따라 질병예방을 위해 개인의 유전체정보를 활용하는 것이 가능해지면서 유관 시장은 2015년 800억원에서 매년 25.1%씩 증가하여 2022년에는 4,000억 원대 이상 규모로 성장할 것이 전망된다.¹⁾

이에 민간 유전자검사 업체들은 DTC 유전자검사의 활성화를 위해 기능식품 업체, 보험사, 약국 등 다방면에서 협력을 강화 중이며 특히, 약국은 지역사회 유전자 검사 상용화의 거점으로서 새로운 역할이 기대된다. 약국은 전통적으로 건강상담센터(healthcare counseling center) 역할을 수행하면서 다른 업종이나 직능전문가에 비해 지역사회에 깊숙하고 다양한 형태로 분포하여 소비자 접근성이 양호하다는 매우 큰 장점을 가진다. 또한, 유전자검사 기관을 파트너로 활용하여 DTC 유전자검사 상품을 취급할 경우, 기존 의료기관에 의존하여 ‘처방조제와 복약지도’라는 정형화된 사업모델을 탈피할 수가 있다. 구체적으로는 개인별 유전자 분석결과를 바탕으로 일정 수준의 질병발생의 예측이 가능해지고, 복용중인 의약품의 약효를 최대화 하는 것은 물론, 생활습관교정(lifestyle modification)과 체질을 고려한 건강기능식품 추천 등의 ‘맞춤형 건강상담’이 가능해질 것이다. 이는 지역사회 밀착형 건강관리자(healthcare provider)로서 약사의 전문성이 강화되어 궁극적으로 고객의 건강수준 향상과 심지어 약국의 경영활성화에도 긍정적인 영향을 미치게 될 것이다.

당뇨병은 노인인구의 증가와 서구화된 생활양식으로 인해 한국 성인에서 발생하는 대표적인 만성질환이며 일단 발병하면 혈당조절과 합병증 관리에 많은 비용이 소요되는데, 증세가 악화되면 완치는 곤란해지고 삶의 질이 급격히 저하되므로 질병발생을 예방하고, 일단 질병이 발병하더라도 합병증의 발현시기를 늦추어야 하는, 예방과 효과적 관리가 필수적인 질환이다. 특히, 제2형 당뇨병은 전체 당

뇨병 환자의 약 90~95%를 차지하는데 유전적 요인과 나이, 가족력, 과체중, 고혈압 및 콜레스테롤 수준 같은 환경요인이 위험인자(risk factor)로 알려지는데, 유전요인과 환경요인의 상호작용에 의해 발병시기와 증상의 정도가 다르다.²⁾ 현재까지는 백인(Caucasian)을 중심으로 당뇨병 발생과 연관된 45개의 유전자 마커(marker)가 규명되었는데, 이 중에서 26개가 아시아계 황인(Asian)의 당뇨병 발생과 연관성이 높다고 확인되는 등 당뇨병 발생에 미치는 유전인자의 영향은 인구집단의 특성에 따라 상이하다고 알려져 있다.³⁾

따라서 본 연구는 약국에서 DTC 유전자검사 서비스에 기초한 개인 유전체 정보를 활용하여 현대인의 대표적 만성질환인 제2형 당뇨병(Type 2 Diabetes Mellitus) 진단에 예측모델을 제시함으로써 질병의 유전적 소인의 파악 및 예후판단에 활용하고자 실시하였다. 또한, 본 연구는 유전자 분석결과만을 이용하는 질병발생 위험도 예측기법의 한계점을 극복하기 위해 유전적 요인과 후천적 요인을 동시에 고려할 뿐 아니라, 한국인의 유전적 특성을 반영한 질병발생 위험도 예측모델을 개발하고자 실시하였다. 이러한 연구로 수립된 질병예측모델을 활용하면 개인 유전정보를 바탕으로 제2형 당뇨병을 발생시킬 수 있는 위험요인을 조절할 수 있어 당뇨병과 그 합병증에 의한 사망률의 감소 및 당뇨병 예방효과와 보건의료적 향상을 기대하며, 당뇨병의 발병기전 연구와 치료제 개발에 활용가치가 높을 것으로 전망한다.

연구방법

1. 연구대상 및 자료수집

음주와 흡연은 당뇨병 환자의 혈당조절 및 합병증 발생과 관련이 깊다. 음주는 인슐린 저항성(insulin tolerance)을 증가시키고 과도한 알코올 섭취는 공복이나 식후에 전반적으로 저혈당의 위험을 증가시키며, 흡연은 당뇨병 환자에게 관상동맥질환, 말초혈관질환, 망막증, 신장증과 같은 합병증을 유발하는 위험인자로 알려져 있다.^{4,5)} 따라서 본 연구에서는 유전적 위험도 점수 계산방식에 생활습관 등 후천적 환경요인을 반영하기 위하여 자기 기입식 설문조사를 통해 당뇨에 대한 가족력, 흡연, 음주, 커피섭취 등 생활습관을 조사하였다. 본 연구는 한국인 647명이 대상이었고 제2형 당뇨병 발생과의 연관성 분석을 위해 연구대상자의 당뇨병 과거력, 가족력, 흡연, 음주, 커피섭취 유무 등을 조사하였다. 흡연항목의 경우에는 전혀 흡연력을 가지지 않은 자를 ‘비흡연자’로, 흡연을 하다가 금연 중인 자는

‘과거흡연자’, 현재 흡연중인 자를 ‘현재흡연자’로 정의하였다.

2. DNA 추출

피험자들로부터 유전자검사에 대해 서면동의를 받은 후에 구강상피세포를 채취하였다. 총 647명으로부터 채취한 시료로부터 DNA의 추출은 Genti^{TM32} automatic DNA extraction 시스템 장비(GeneAll, KOR)를 이용하여 제조사의 매뉴얼에 따라 실시하였다. 추출된 DNA는 Tecan F200 microplate reader (Tecan, USA)를 사용하여 DNA 농도 및 순도를 각각 측정한 뒤, 유전자형 분석에 사용하였다.

3. 유전자형 분석

유전자 분석을 위해서 제2형 당뇨병 발생, 곧 혈당대사와 관련된 8개의 유전자 마커를 선정하였으며, 전체 647명의 유전자형을 분석하기 위해서 OpenArray 플랫폼 Taqman assay 방법을 적용하였고, QuantStudioTM 12K Flex Accufill (Life Technologies, USA) 시스템의 제조사 매뉴얼에 따라 분석하였다.

4. 통계 분석

통계처리는 R-statistics 프로그램을 사용하여 혈당대사 유전자 마커의 다형성이 제2형 당뇨병과 연관성이 있는지 평가하기 위해 다중로지스틱 회귀분석을 실시하였고, 교차비(Odds Ratio, OR)와 신뢰구간(95% Confidence

Interval, CI)을 계산하였다. 또한 ROC (receiver operating characteristic) curve의 AUC (area under the curve) 면적을 활용하여 진단의 정확도를 평가하였다.

연구결과

1. 연구집단의 특성

본 연구에 참여한 한국인 647명 중 남성은 287명(43%), 여성은 369명(57%)이었고, 40대 미만의 평균연령은 30.5세, 40대 이상의 평균연령은 54.2세였다. 전체 참여자 중 35명(5%)은 당뇨병 질병력을 가졌으며, 156명(24%)은 당뇨병에 대한 가족력이 확인되었고 이를 합하면 전체 연구대상 집단의 29.5%에 해당하였다. 연구대상 중 흡연자는 98명(16%)이었으며, 비흡연자 397명(66%), 과거에 흡연하였으나 현재 흡연하지 않은 경우가 109명(18%)이었다. 또한 음주자 166명(28%), 비음주자는 437명(72%)이었고, 일상에서 커피 섭취자는 266명(44%), 비섭취자는 341명(56%)이었다(Table 1).

2. 유전자형 분석

본 연구에서 검토대상으로 선정한 총 8개 유전자는 모두 혈당대사와 관련된 것으로서 2개 유전자(CDKN2A/B, GLIS3)는 췌장 내 베타세포의 성장과 인슐린 생성에 관여하며, 3개 유전자(MTNR1B, DGKB, SLC30A8)는 기능적으로 인슐린 분비와 연관되어 있으며, 3개 유전자(GCK,

Table 1. Sample characteristics

Variable		Age (n, %)		
		All	< 40	≥ 40
Questionnaire respondents	Total	647	258	389
	Male	278 (43)	95 (37)	183 (47)
	Female	369 (57)	163 (63)	206 (53)
Age (year)		44.78 ± 14.03	30.50 ± 6.17	54.25 ± 8.76
Self medical history (Diabetes)		35 (5)	1 (0)	34 (9)
Family medical history (Diabetes)		156 (24)	51 (20)	105 (27)
Smoking	Current smoker	96 (16)	34 (13)	62 (18)
	Ex-smoker	109 (18)	31 (12)	78 (22)
	Non-smoker	397 (66)	188 (75)	209 (60)
Alcohol intake	Drinker	166 (28)	67 (26)	99 (28)
	Non-drinker	437 (72)	187 (74)	250 (72)
Coffee intake	Drinker	266 (44)	88 (35)	178 (51)
	Non-drinker	341 (56)	167 (65)	174 (49)

Age is showed as mean ± SD

GCKR, G6PC2)는 세포나 미토콘드리아 속 당대사기능과 연관된 것이다.^{6,11)} 이와 같이 혈당대사와 관련된 유전자 마커는 제2형 당뇨병과 연관성이 매우 높은 유전자로서 선행 연구들로부터 혈당과 제2형 당뇨병과의 연관성이 보고되었다. 특히, GLIS3 유전자는 아시아 6개국(한국, 일본, 중국, 대만, 싱가포르, 필리핀)이 참여한 아시아 유전체 역학 네트워크(Asian Genetic Epidemiology Network, AGEN) 공동연구에서 이미 공복혈당에 대한 전장유전체 연관분석을 통해 후보 유전자로 선정된 바 있으며, GCKR, GCK 유전자는 제2형 당뇨와 전장유전체 연관분석 및 메타분석으로부터 공복혈당 및 당화혈색소(HbA1C)와 같은 혈당지수(GI index)와 연관성이 확인되었다.¹²⁾

본 연구에서 제2형 당뇨병 발생과 연관된 위 8개 유전자 마커에 대한 빈도는 5개(rs10811661, rs560887, rs780094, rs2191349, rs13266634) 유전자 마커에서 50% 이상의 위험 대립인자의 분포가 보여 한국인 집단에서 특이성이 높은 유전자 마커임이 확인되었고, 특히 rs560887 유전자 마커는 위험 대립인자 빈도가 97.8%로써 가장 높게 나타났다 (Table 2).

3. 유전적 위험도 점수 산출

전장유전체 연관성 분석(Genome-Wide Association Study, GWAS)은 결과데이터로부터 유전적 위험도를 측정하는 통합적 분석방법으로써 누적 형태의 유전점수 예측값 산출방식이 효율적 방법으로 채택된다. 하지만 GWAS 결과로부터 유래한 유전 점수(genetic scores)의 예측값은 유전자형 빈도, 표현형 효과크기(phenotypic effect size) 및 질병발생의 민족 특이적인 결정요인 등에 의해 영향을 받

는다.¹¹⁾ 따라서 본 연구에서는 민족특성, 유전자자형 빈도 등을 고려한 추가적인 ‘다중 유전자 마커 유전적 위험도 점수(multi-SNP genetic risk score)’ 예측모델을 개발하여 적용하였다. 여기서 1차적으로 유전적 위험점수(genetic risk score, GRS)를 부여하기 위해 각 유전자 마커에 존재하는 위험 대립유전자 수를 세부점수로 구분하였다. 즉, 비위험 대립유전자만 2개 보유하면(homozygous of non-risk alleles) 0점, 이형 대립유전자(heterozygous of alleles)는 1점, 위험 대립유전자만 2개 보유하면 (homozygous of the risk alleles) 2점을 부여하는 방식으로 유전형 점수를 계산하였다. 2차적으로 본 연구집단의 특성을 반영하기 위해 성별, 연령, 질병정보, 흡연, 음주, 커피섭취에 대한 생활습관을 점수화하여 베타계수로 설정하고 유전형 점수에 베타계수를 곱한 값들을 모두 더하는 방식으로 계산하였다(Table 3).

4. 질병과의 연관성 분석

본 연구는 한국인에 있어서 제2형 당뇨병의 유전적 소인을 조기에 확인 및 예후의 판단을 위하여 혈당대사와 관련된 8개 유전자 마커를 이용하여 다형성을 분석하고, 이를 근거로 유전적 위험도를 점수화 함으로써 제2형 당뇨병과의 연관성을 분석한 뒤 통계적 유의성을 평가하였다. 총 8개 유전자 마커는 제2형 당뇨병과 연관성이 없었으며, 8개의 마커를 조합한 경우에는 교차비 2.72(95% 신뢰구간: 1.25-5.93)로써 제2형 당뇨병과 유의한 연관성을 보였다 (Table 4). 추가적으로 8개의 유전자 마커 조합형의 유전적 위험도 점수로 제2형 당뇨병 발생위험도의 예측은 62.4% 가능한 것으로 나타났다(Fig. 1).

Table 2. DTC marker for blood sugar concentration

SNP	Gene	Alleles		RAF	Genotype frequency (%)			Gene description	Ref.
		Risk	other		Risk homo	Risk hetero	Non-risk homo		
rs10811661	CDKN2A/B	T	C	0.564	TT (33)	CT (47)	CC (20)	Growth regulation of beta cells producing insulin	6
rs560887	G6PC2	C	T	0.978	CC (96)	TC (4)	TT (0)	Glucose metabolism in cells	8
rs1799884	GCK	T	C	0.182	TT (3)	CT (30)	CC (67)	Glucose metabolism in mitochondria	9
rs780094	GCKR	C	T	0.524	CC (28)	TC (49)	TT (23)	Glucose metabolism in mitochondria	6
rs7034200	GLIS3	A	C	0.468	AA (22)	CA (50)	CC (28)	Increasing fasting glucose levels among obese	6
rs10830963	MTNR1B	G	C	0.423	GG (18)	CG (48)	CC (34)	Fasting glucose homeostasis	10
rs2191349	DGKB	T	G	0.680	TT (48)	GT (41)	GG (11)	Insulin secretion in response to glucose in the blood	6
rs13266634	SLC30A8	C	T	0.543	CC (30)	TC (49)	TT (21)	Insulin secretion from pancreatic cells	7

SNP (single-nucleotide polymorphism); RAF (risk allele frequency). Ref. (reference). Alleles are aligned to the forward strand of NCBI Build 37. Data of allele frequency are from 1000 Genomes Project (EAS).

Table 3. Genetic risk score of Type 2 diabetes by using the DTC markers

SNP	Gene	Genotype			Score			SNP Combination Formula
		Non-risk homo	Risk hetero	Risk homo	Non-risk homo	Risk hetero	Risk homo	
rs10811661	CDKN2A/B	CC	CT	TT	0	1	2	$\text{Genetic Risk Score} = (\beta_{CDKN2A/B})^*(\text{Genotype Score}) + (\beta_{G6PC2})^*(\text{Genotype Score}) + (\beta_{GCK})^*(\text{Genotype Score}) + (\beta_{GCKR})^*(\text{Genotype Score}) + (\beta_{GLIS3})^*(\text{Genotype Score}) + (\beta_{MTNR1B})^*(\text{Genotype Score}) + (\beta_{DGKB})^*(\text{Genotype Score}) + (\beta_{SLC30A8})^*(\text{Genotype Score})$
rs560887	G6PC2	TT	TC	CC	0	1	2	
rs1799884	GCK	CC	CT	TT	0	1	2	
rs780094	GCKR	TT	TC	CC	0	1	2	
rs7034200	GLIS3	CC	CA	AA	0	1	2	
rs10830963	MTNR1B	CC	CG	GG	0	1	2	
rs2191349	DGKB	GG	GT	TT	0	1	2	
rs13266634	SLC30A8	TT	TC	CC	0	1	2	

DTC (direct-to-customer); SNP (single-nucleotide polymorphism)

Table 4. Logistic regression analysis for the patients of type 2 diabetes mellitus

SNP	Gene	Risk Allele	RAF	OR	95% CI	P-value
rs10811661	CDKN2A/B	T	0.564	0.63	0.33-1.19	0.154
rs560887	G6PC2	C	0.978	0.50	0.04-5.88	0.578
rs1799884	GCK	T	0.182	0.74	0.33-1.66	0.464
rs780094	GCKR	T	0.524	1.21	0.66-2.22	0.534
rs7034200	GLIS3	A	0.468	1.73	0.83-3.60	0.142
rs10830963	MTNR1B	G	0.423	0.64	0.32-1.29	0.215
rs2191349	DGKB	T	0.680	0.88	0.43-1.84	0.742
rs13266634	SLC30A8	C	0.543	0.99	0.52-1.90	0.979
SNP combination	-	-	-	2.72	1.25-5.93	0.012*

SNP (single-nucleotide polymorphism); RAF (risk allele frequency). OR (odds ratio). All tests were adjusted by age, sex, smoking status, alcohol consumption status, type 2 diabetes family history, coffee consumption status; 95% CI (95% lower and upper limit of confidence interval).

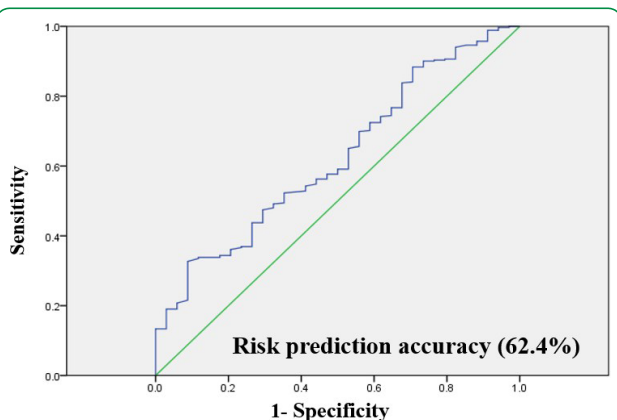


Fig. 1. SNP Combination ROC curve (Green line shows reference; Blue line shows SNP combination formula)

고 찰

제2형 당뇨병은 다유전자(polygenic gene)의 영향을 받는 만성질환으로 다양한 인종 가계에 걸쳐 유전적 이질성(genetic heterogeneity)이 존재하게 되므로, 유전적 구성요소의 동정은 제한적일 수밖에 없다. 제2형 당뇨병의 발병과의 관련성에 대한 연구는 영국인, 덴마크인, 미국인, 일본인 등 여러 민족에서 시도되었으나 각 민족에서 상이한 결과를 보였거나,¹²⁾ 서양인에서 유의한 양상을 보였던 당뇨병 유전자 마커가 아시아인에서는 유의하지 않은 결과를 보인 경우를 그 예로 들 수 있다.¹³⁾

본 연구는 상업적 DTC 유전자검사 서비스에 기초하여 한국인의 특성을 반영한 제2형 당뇨병에 대한 유전적 위험도 예측방법의 객관적 유용성을 최초로 시도한 연구로써 이를 통해 수립된 질병예측모델은 개인별 유전정보를 바탕

으로 제2형 당뇨병을 유발할 위험요인들을 최대한 조절함으로써 질병 및 합병증 발생에 따른 사망률을 감소시키고, 질병예방의 향상을 가져오리라 기대된다. 예를 들어, 혈당 조절과 관련된 DTC 유전자검사를 통해 본인이 유전적 요인에 따라 당뇨병에 이환될 확률을 예측함으로써 비록 유전적 위험도가 높더라도 위험인자 노출을 최소화하고 운동이나 식이습관의 변화, 체중조절, 각종 약물치료 등을 통해 당뇨병을 치료하거나 또는 진행속도를 늦출 수 있게 될 것이다. 한편, 비록 현재까지의 생활습관이 전반적으로 양호할지라도 안심하기 보다는 유전적 요인을 확인하며 신속히 의료기관에서 조기검진이나 조기치료에 착수하는 것을 추천한다.

헬스케어 DTC 유전자검사 결과를 활용하여 건강관리사로서 약사의 적극적인 상담과 가이드는 소비자에게 질병에 대한 정확한 정보와 생활습관을 제시하는데 매우 중요한 역할을 한다. 예를 들어, 당뇨병의 유전적 위험도가 높은 군에는 탄수화물 섭취를 낮추고 특히 당지수(GI index)가 낮은 탄수화물을 복용하도록 권고하거나 낮은 당지수로 이루어진 섬유소를 다량 함유한 탄수화물로 구성된 식이요법을 권고할 수 있다. 또한 식물성 인슐린이라고도 불리는 코로솔산(소위 바나바잎)도 도움이 되며, 단일 영양소로는 크롬, 아연, 마그네슘 등이 당뇨에 유익하다.^{14,15)} 만약 유전적 위험이 높으면서 당뇨의 전 단계에 해당되는 내당능장애가 생기기 시작한 경우에는 적극적인 체중감량을 통해 뱃살을 줄이고 인슐린 저항성을 낮추어야 하며, 인슐린기능개선제 복용을 권고하여 당뇨합병증 발생을 예방할 수 있다.

당뇨병은 심혈관계질환, 말초혈관질환, 뇌졸중 등의 위험성을 증가시킬 뿐만 아니라, 미세혈관에 합병증을 일으켜 망막, 신장, 신경계에 심각한 손상을 초래하므로 질병으로 인한 사망률과 이환율이 높아서 국가차원에서 당뇨병에 대한 효율적인 관리와 예방이 강조되고 있다. 또한 당뇨병 발병기전 연구, 당뇨병 치료제 개발 등에 있어서 활용가치가 있다고 생각된다. 하지만, 본 연구에서 이용된 연구집단의 경우 제 2형 당뇨병의 발병에 영향을 줄 수 있는 혈당, 체중, BMI지수 등과 같은 임상정보가 부재하다는 점과 모든 교란요인을 배제하기에는 제2형 당뇨병의 유병률이 높은 40대 이상의 검체 수가 다소 작았다는 한계점이 있으며, 향후 추가연구를 통해 한국인의 질병에 대한 예측정확도를 향상시킬 수 있는 한국인 질병예측모델의 확립이 필요하다고 생각된다.

결론

2000년 의약분업 이후 대부분의 약국들은 더 이상 의료기관의 처방조제만으로 경영수익이 어려운 현 시점에서 유전자검사기관을 파트너로 활용한 헬스케어 유전자검사의 상용화는 약국과 민간 유전자검사업체의 동반성장을 기대할 수 있는 중요한 매개체가 될 것이다. 즉, 기존 의료기관에 의존한 정형화된 처방조제와 복약지도 상담에서 벗어나서 유전체 정보에 기인한 개인 맞춤형 상담 및 능동적인 역할을 통해 약사의 전문성이 새롭게 확대되면, 고객의 신뢰도가 쌓이면서 충성도 높은 고객으로부터 건강기능식품이나 일반의약품 매출이 증대하는 등 약국경영 활성화에도 유익할 것이다.

참고문헌

- 1) Madhav A. Global Direct-to-Consumer Genetic Testing Market to Reach Worth USD 340 Mn by 2022: Rising Awareness about Genetic Diseases to Drive the Market Growth. Credence Research report. 2016.
- 2) Lee JY, Kim BJ, Ko MJ, et al. Diabetes diagnosis and prediction methods using single nucleotide polymorphism based-Genetic Risk Score in Korean. 특허등록번호 (KR101722107B1). 2016.
- 3) Cho YS, Chen CH, Hu C, et al. Meta-analysis of genome-wide association studies identifies eight new loci for type 2 diabetes in east Asians. Nat Genet 2012;44:67-72.
- 4) Magis DC, Jandrain BJ, Scheen AJ. Alcohol, insulin sensitivity and diabetes. Rev Med Liege 2003;58(7-8):501-7.
- 5) Stamler J, Vaccaro O, Neaton JD, et al. Diabetes, other risk factors, and 12-year cardiovascular mortality for men screened in the multiple risk factor intervention trial. Diabetes Care 1993;16(2):434-44.
- 6) Chen P, Takeuchi F, Lee JY, et al. Multiple Non-glycemic Genomic Loci Are Newly Associated with Blood Level of Glycated Hemoglobin in East Asians. Diabetes 2014;63(7):2551-62.
- 7) Dupuis J, Langenberg C, Prokopenko I, et al. New genetic loci implicated in fasting glucose homeostasis and their impact on type 2 diabetes risk. Nat Genet 2010;42(2):105-16.
- 8) Mahajan A, Go MJ, Zhang W, et al. Genome-wide trans-ancestry meta-analysis provides insight into the genetic architecture of type 2 diabetes susceptibility. Nat Genet 2014;46(3):234-44.
- 9) Manning AK, Hivert MF, Scott RA, et al. A genome-wide approach accounting for body mass index identifies genetic

- variants influencing fasting glyceimic traits and insulin resistance. *Nat Genet* 2012;44(6):659-69.
- 10) Takeuchi F, Serizawa M, Yamamoto K, et al. Confirmation of Multiple Risk Loci and Genetic Impacts by a Genome-Wide Association Study of Type 2 Diabetes in the Japanese Population. *Diabetes* 2009;58(7):1690-9.
 - 11) Go MJ, Lee JY, Kim BJ. Multi-trait Genome-Wide Association for Type 2 Diabetes Mellitus. *주간 건강과 질병* 2012;5(39): 737-41.
 - 12) Nagy R, Boutin TS, Marten J, et al. Exploration of haplotype research consortium imputation for genome-wide association studies in 20,032 Generation Scotland participants. *Genome Med* 2017;9(1):23-36.
 - 13) Lee JE, Kim SW, Seo HA, et al. Association of Kir6.2 and Peroxisome Proliferator-activated Receptor-gamma (PPAR γ) Polymorphisms with Type 2 Diabetes in Koreans. *Diabetes and Metabolism Journal (DMJ)* 2007;31(6):455-64.
 - 14) Kang JH. Micronutrients and Diabetes Mellitus: The Role of Chromium. *J Korean Diabetes* 2016;17:112-6.
 - 15) Jeong YL, Kang SC. Anti-diabetes composition comprising extracts of banana. 특허등록번호(KR101734325B1). 2017.