

보도 희망 일시	☒ 배포 이후(엠바고 없음)		☐ 별도 기재	
담당/문의	기관명	서울대학교 의학연구원 유전체의학연구소		
	연락처		이메일	son7292@snu.ac.kr

서울대 의대 등 공동연구팀, 한국인 혈중 지질 수치 조절하는 새로운 유전 변이 찾았다

- ☐ 서울대학교 의과대학 유전체의학연구소 김종일 교수(공동교신저자)와 손호영 연구교수(공동교신저자), 한림대학교 의과대학 임선화 교수(공동교신저자), 성균관대학교 의과대학 문성지 교수(공동제1저자), 서울대학교병원 가정의학과 박영준 임상강사(공동제1저자)로 구성된 공동연구팀이 동아시아인의 혈중 지질 수치에 영향을 주는 새로운 유전 변이를 발견했다.
- ☐ 혈중 지질은 혈액 속에 있는 지방 성분으로, 대표적으로 중성지방과 LDL 콜레스테롤(‘나쁜 콜레스테롤’), HDL 콜레스테롤(‘좋은 콜레스테롤’)이 있다. 이 수치가 높거나 불균형하면 심근경색, 뇌졸중 등 심뇌혈관질환 위험이 커질 수 있다. 혈중 지질 수치는 식습관과 운동 같은 생활 습관뿐 아니라 타고난 유전적 특성의 영향도 크게 받는다.
- ☐ 연구팀은 한국인유전체역학조사사업(KoGES) 참여자 72,298명의 유전체 정보를 분석해 혈중 지질 수치와 유전적 차이의 관계를 살폈다. 이 과정에서 동아시아인 약 11,000명을 포함한 14,393명의 전장유전체로 구축한 NARD2 참조패널을 활용해, 기존 패널로는 놓치기 쉬운 희귀 변이까지 정밀하게 추정했다. 그 결과, 혈중 지질 수치와 관련된 유전적 신호 182개를 확인했으며, 이 가운데 64개는 기존 연구에서 보고되지 않은 새로운 발견이었다.
- ☐ 특히 유럽인에게는 거의 없고 한국인·동아시아인에게서 비교적 자주 나타나는 희귀 유전 변이를 찾아냈다. 대표적으로 ANGPTL3 유전자의 변이(rs753849210)는 한국인에서 약 0.2%의 빈도로 확인됐으며, 이 변이를 가진 사람은 그렇지 않은 사람보다 중성지방 수치가 뚜렷하게 낮았다. 또한 관상동맥질환 위험과 연관될 가능성이 있는 HIST1H1C, CELSR2 유전자의 새로운 단백질 변화 변이도 확인했다.
- ☐ 연구팀은 단순히 ‘어떤 유전자가 관련 있는지’를 찾는 데 그치지 않고, 이 유전 변이가 간세포에서 실제로 유전자 작동 방식에 어떤 영향을 줄 수 있는지도 함께 분

석했다. 그 결과 혈중 지질 조절에 관여할 가능성이 높은 유전 변이 24개와 후보 유전자 40개를 선별했다. 특히 FAM102A 인근 변이와 APOC3 변이는 유전형에 따라 간세포의 유전자 활성화에 차이를 보였다. PIP5KL1, UBE4A, CD3D 등도 새로운 지질 조절 경로와 관련될 가능성이 제시됐다.

- 이번 연구는 한국인 대규모 유전체 자료와 동아시아인에 맞춘 분석 자원을 활용해, 기존의 유럽인 중심 연구만으로는 찾기 어려웠던 유전적 특징을 밝혔다는 점에서 의미가 있다. 향후 한국인을 포함한 동아시아인의 심혈관질환 위험 예측과 맞춤형 예방·치료 연구의 기반이 될 것으로 기대된다.
- 연구결과는 ‘Metabolism: Clinical and Experimental’ (IF=16.7) 온라인판에 게재되었으며, 2026년 11월호에 출간될 예정이다(논문명: Discovery of functional variants regulating lipid metabolism in an East Asian population). 이 연구는 한국연구재단을 통해 지원된 과학기술분야 기초연구사업 과제 중, 교육부의 재원으로 수행된 대학중점연구소의 지원으로 이루어졌으며, 교육부 주관의 기초과학 연구역량강화 사업을 통해 선정된 유전체의학 핵심연구지원센터의 장비를 활용하여 수행되었다.
- 논문 링크: <https://doi.org/10.1016/j.metabol.2026.156751>