(19) 대한민국특허청(KR)
(12) 등록특허공보(B1)

(51) 。Int. Cl. [7]
G06F 19/00I0

(45) 공고일자 2001년11월17일
(11) 등록번호 10-0314666
(24) 등록일자 2001년11월01일

(21) 출원번호 10-2000-0043650
(22) 출원일자 2000년07월28일

(65) 공개번호 특2000-0072098
(43) 공개일자 2000년12월05일

(73) 특허권자 주식회사 만종지투뱅크
이종인
대전 대덕구 송촌동 292-3 대우중공업빌딩 6층

(72) 발명자 이종인
대전 서구 월평3동 누리아파트 107동 708호

(74) 대리인 유병선

심사관 : 이은철

(54) 게놈족보 및 가계 유전정보 제공 방법과 시스템

요약

본 발명은 가족 또는 일정 규모의 가계 단위로 유전정보를 저장, 관리, 제공하기 위한 방법 및 시스템에 관한 것이다. 본 발명에서는 서비스이용자인 클라이언트의 유전자를 분석하여 얻은 개인게놈정보를 서버시스템이 데이터베이스화함으로써 그 자손 및 부모·형제로 이루어진 가족이나 일정 규모의 가계(pedigree) 단위로 게놈족보를 제작, 제공하는 방법 및 시스템이 제공된다. 상기 서버시스템은 개인의 유전정보를 저장, 관리하는 개인게놈 데이터베이스, 회원의 개인신상정보 및 가계도정보를 저장, 관리하는 회원정보 데이터베이스, 회원등록된 그룹의 가계도 정보에 따라 사용자가 선택한 일정한 양식으로 게놈족보(pedigree)를 작성하는 수단 및 작성된 게놈족보를 저장, 관리하는 게놈족보 데이터베이스를 포함한다.

대표도
도 3

색인어
게놈, 유전자, 가계, 유전정보 데이터베이스, 게놈 족보, 생물학적 족보

명세서

도면의 간단한 설명

도 1은 회원등록 및 필요한 정보의 수집과정을 나타내는 흐름도이다.

도 2a는 STR 유전좌위의 전기영동 분석결과를 나타낸 것이다.

도 3은 본 발명의 일 실시예를 도시한 블록도이다.

도 4 및 도 5a는 본 발명의 데이터베이스 구조에 관한 일 실시예를 도시한 것이다.

도 5b, 도 5c, 도 6a는 게놈족보를 작성하는 일 실시예를 도시한 것이다.

도 6b 6c는 작성된 게놈족보의 일 실시예로 클라이언트 시스템의 사용자 화면에 제공된 형태를 도시한 것이다.

발명의 상세한 설명

발명의 목적

발명이 속하는 기술 및 그 분야의 종래기술

본 발명은 가족 또는 일정 규모의 가계 단위로 유전정보를 저장, 관리, 제공하기 위한 방법 및 시스템에 관한 것으로, 특히 개인의 게놈정보를 서버시스템에 저장하여 인터넷과 같은 네트워크를 통해 등록된 그룹단위로 게놈족보 및 가계의 유전정보를 제공하기 위한 방법 및 시스템에 관한 것이다. 인간을 포함한 모든 생명체는 자신과 닮은 개체를 번식시키는 특징을 가지고 있는데 이를 '유전현상'이라 하며, 이 유전현상은 세포의 핵 속에 담긴 'DNA'라는 유전물질에 의해 이루어진다.

이렇게 인간은 유전현상에 의해 종족을 보존, 진화해 왔을 뿐만 아니라 각 개체의 출생과 성장과정, 질병, 사망 등 모든 생물학적, 사회학적 활동과 발달과정이 유전자의 발현과 밀접한 관계를 가지고 이루어지고 있으며, 이러한 일련의 생물학적, 사회학적 현상들은 암호화된 유전정보로 여러 유전자속에 저장되어 있다.

유전자(Gene)는 생명현상의 가장 중요한 성분인 단백질을 만드는데 필요한 유전정보로서, DNA의 염기서열, 즉 아르기닌(A), 티아민(T), 구아닌(G), 시토신(C)이라 불리는 염기의 서열로 나타낸다. DNA 내 연속된 3개의 염기서열을 코돈(Codon: C)이라 하고, 이는 다시 RNA로 전사된(transcription) 후 특정 아미노산으로 해독되어(translation) 여러 아미노산이 결합된 단백질을 만들고, 이러한 단백질은 세포내의 주요 구조물을 형성하기도 하고 호르몬, 효소 등의 역할을 통하여 인간의 운명을 결정짓는 반응들을 매개하게 된다.

유전자(gene)와 염색체(chromosome)를 합성한 게놈(genome)이란 용어는 한 생물체가 지닌 모든 유전정보(DNA)의 집합체를 뜻하는데, 한 개체에 있는 모든 세포는 동일한 수의 염색체와 유전정보를 가지고 있으므로 하나의 세포만을 분석하여도 전체 게놈 정보를 알 수 있다.

현재까지 알려진 바로는 인간의 게놈은 약 30억 쌍의 DNA 염기서열로 이루어져 있고, 최근에 발표된 게놈프로젝트에 따르면 이중 어떤 특정 기능을 나타내는 유전자는 약 3 4 만개 정도인 것으로 알려져 있다. 그리고 현재 이들 유전자 중 그 기능이 밝혀진 것은 약 1만여개 정도이다. 그러나 인간 유전자 지도의 완성으로 이들 유전자의 기능이 밝혀지는 것은 시간 문제일 것으로 생각되고 있다.

같은 형질을 나타내는 유전자(예: 인종, 혈액형 등)라도 사람마다 그 속의 염기서열은 다른데 이러한 개체의 특징적인 유전자 조각을 대립유전자(allele)라고 부른다. 이렇게 같은 유전자라도 각 개체마다 그 유전적 요소가 달라 개개인의 모든 차이를 만드는 원인이 되는 것을 스닙(SNP: single nucleotide polymorphism)이라 불리는 단일염기변이의 개념으로 설명하는데, 이러한 SNP의 개념이야 말로 개인인식과 식별에 가장 중요한 것으로, 이러한 단일염기변이의 차이로 인해 각 개인의 유전학적, 생물학적 특성을 알 수 있다. 이러한 유전학적 요소는 모든 인간의 질병과도 연관되는데, 각 개인의 SNP 차이에 따라 질병에 대한 저항성, 민감성 및 질병의 정도가 다르게 나타나게 된다.

각 개인의 특징적인 유전자 조각, 즉 대립유전자(allele)는 필연적으로 자손에게 유전되어 내려가게 되며, 이로 인하여 유전적, 생물학적 특징이 대를 이어 연속성과 특이성을 띄며 종족번식의 근간을 이루게 된다. 따라서 가계(pedigree)를 중심으로 각 개인의 DNA를 분석할 경우 혈통의 연속성, 순수성, 특수성을 나타낼 수 있게 될 것이다. 또한, 앞으로 게놈 연구의 진전에 따라 모든 유전자의 기능이 파악되게 되면 게놈 족보로부터 각 개인의 성격, 질병, 성장 등을 포함한 생물학적, 유전학적 문제점 등을 사전에 파악하여 예방하거나 치료, 교정할 수 있게 될 것이며, 한 가족(pedigree)이나 가계의 유전학적 특징이나 문제점을 분석하여 질병 등에 대한 사전 예방이나 유전자 교정 등을 통한 질병의 근본 치료도 가능하게 될 것이다.

본 발명은 이러한 점에 착안한 것으로 본 발명의 일 양태는 가족 또는 가계(pedigree)를 중심으로 각 개인의 DNA 분석을 통해 한 가족 또는 가계(pedigree)의 유전학적 특징을 볼 수 있는 게놈족보를 제공하는 것에 관한 것이다.

우리 민족은 유난히 가문의 혈통에 대한 보존과 연속성에 관심이 많은 민족으로 우리 나라에서 족보의 존재는 상징적으로 매우 중요하게 여겨져 왔다. 그러나 대를 거듭하면서 각 가문의 후손들이 수적으로 엄청나게 많아지고, 조선말기에서 일제 수탈기의 역사적 변동과 자본주의의 유입, 양반계급의 몰락 등 많은 사회적 변화를 겪으면서 족보의 매매 등 족보는 그 의미가 왜곡되고 순수성을 많이 상실했다고 볼 수 있다.

따라서 이러한 서류상의 형식적인 가계도 보다는 진정한 혈통의 보존과 순수성의 의미가 있는 생물학적, 유전적 족보가 앞으로 사람들의 관심을 더 끌게 될 것이다. 실제 생물학적, 유전적 족보는 문서상의 가계도인 종래의 족보와 달리 질병의 예방과 치료, 특히 유전병의 예방 및 치료 차원에서 가계의 구성원에게 실질적인 유용성을 제공할 것이다.

현재, 1차 인간 게놈 프로젝트의 완성으로 인간 유전자 지도가 만들어지고 그 연구성과가 전 인류의 자산으로 무료공개되었다. 이에 따라 앞으로 염기서열이 확정된 유전자의 기능을 규명하는 기능 유전체학과 개인간, 인종간, 환자와의 게놈 정보의 비교를 통해 생체 기능 차이의 원인을 규명하는 비교 유전체학 등에 관한 연구가 진행될 것이다.

현재 인간 유전자의 90%가 아직 그 기능이 밝혀지지 않은 상태이지만 앞으로 연구가 진행됨에 따라 그 비밀들이 차차 밝혀지게 될 것이고 이러한 연구결과를 가족별, 가계별로 체계화하면 질병의 예방, 치료 등이 획기적으로 발전될 것이다.

따라서, 본 발명의 또 다른 양태는 현재까지 알려진 인간 유전정보는 물론 앞으로 발표될 연구성과에 따른 유전정보를 한 가족 내지 가계의 게놈족보와 관련지어 제공함으로써 질병 등을 미리 예측, 경고하고 유전병의 발병을 방지하도록 하는 유전정보 제공 시스템에 관한 것이다.

발명이 이루고자 하는 기술적 과제

본 발명의 목적은 서비스이용자인 클라이언트의 유전자를 분석하여 얻은 개인게놈정보를 서버시스템에 데이터베이스화함으로써 등록된 그룹단위로 가족 또는 일정 규모의 가계 (pedigree)에 대해 원하는 게놈족보 및 가계유전정보를 제공하는 방법 및 시스템을 제공하는 것이다.

본 발명의 또 다른 목적은 만들어진 게놈족보를 통해 클라이언트 개인, 가족, 가문의 유전적 흐름(구체적으로 개인식별 유전자 흐름과 특정형질 또는 질병관련 유전자 흐름)을 보여줌으로써 가계의 순수성 및 친자관계를 확인하고 가계의 유전적 경향 및 유전질환을 사전에 알 수 있도록 하며, 나아가 그에 따른 대책과 필요한 정보를 제공하는 것이다.

본 발명의 또 다른 목적은 게놈에 관련된 연구결과들을 지속적으로 수집, 분석하여 저장된 클라이언트의 개인게놈정보와 비교하거나 또는 관련된 새로운 정보데이터를 계속 서버시스템에 보완함으로써 클라이언트 개인이나 가족 또는 가계의 유전자와 관련된 새로운 유전정보를 제공하는 것이다.

본 발명의 또 다른 목적은 가족, 가문 단위로 유전정보를 체계적으로 데이터베이스화 함으로써 필요시(혈연관계확인, 배우자선택, 질병, 이식수술, 신원확인 등의 경우) 즉각적으로 이용할 수 있는 가계 유전정보 제공 서비스 시스템을 제공하는 것이다.

발명의 구성 및 작용

본 발명에서 서비스이용자인 클라이언트(이하 '사용자'라 함)는 서버측에 자신의 개인신상정보와 가계도 정보 및 유전정보를 제공하고, 서버시스템은 사용자로부터 수집된 정보를 분석, 분류하여 데이터베이스화 함으로써 등록된 사용자 그룹인 가족 또는 가계단위 단위로 게놈족보를 제작·제공하고 이와 관련된 유전정보를 제공하게 된다.

본 발명의 일 실시예에서 사용자는, 인터넷을 통해 서버시스템에 접속하여 일정한 조건을 수락하고 가입한 회원이 된다. 회원은 가족, 일정규모의 가계단위 또는 문중과 같은 그룹회원과 그 구성원을 포함한다. 그러나, 개인으로 회원에 가입한 후 추후 가계를 구성함에 따라 그룹회원으로 추가 등록될 수도 있다. 서버시스템은 회원에게 특정한 ID를 할당하는데, 그룹에 부여되는 그룹ID와 함께 각 구성원마다의 개인ID를 할당한다. 개인으로 가입한 개인회원에게는 우선 개인ID를 할당하고 추후 결혼, 출산 등으로 새로운 가계를 구성하게 되었을 때 가계에 대해 그룹ID를 할당한다.

사용자가 서버측에 제공하는 개인신상정보는 사용자로부터 직접 입력 가능한 모든 정보와 게놈족보 제작을 위한 가계도 정보가 포함된다. 사용자가 서버측에 제공하는 유전정보는 각 개인(그룹회원의 각 구성원 및 개인회원)의 유전자와 염색체 정보, 즉 분석된 개인게놈정보가 된다. 본 발명의 일 실시예에서 사용자는 유전자 검사에 필요한 샘플로 모근, 타액, 혈액 등을 제공하고, 제공된 샘플은 유전자 분석기관의 분석을 거쳐 필요한 유전정보가 서버측에 보내지는 것으로 사용자의 유전정보가 제공된다.

상기 서버측은 사용자로부터 수집된 개인신상정보와 유전정보를 분석, 분류하여 데이터베이스를 구축한다. 본 발명의 서버시스템은 개인의 유전정보를 포함하는 개인게놈 데이터베이스, 회원의 개인신상정보와 가계도 정보를 포함하는 회원 데이터베이스 및 등록된 그룹의 가계도 정보에 따라 사용자가 일정한 양식으로 게놈 족보(pedigree)를 작성하여 제공하는 수단 및 작성된 게놈족보를 저장, 관리하는 게놈족보 데이터베이스를 포함한다.

상기와 같은 데이터베이스를 포함하는 서버시스템은 클라이언트의 요청에 따라 등록된 그룹단위로 가족 또는 가계의 게놈족보를 제작·제공하고 가계의 유전정보를 제공하게 된다.

클라이언트 가계 구성원들의 출생, 사망, 혼인 등으로 가계구성에 변동이 생기면 이를 회원 데이터베이스에 변경저장하고, 새로 추가된 구성원의 유전자 분석결과를 개인게놈 데이터베이스에 입력 저장하여, 새로운 게놈족보가 제공될 수 있도록 한다.또한, 상기 개인게놈 데이터베이스는 게놈 연구결과에 따라 새로 발표되는 특정 유전자 등에 대한 클라이언트 개인의 게놈정보를 계속적으로 보완, 저장하여, 새로운 유전정보를 게놈족보 작성에 반영하고, 관련된 유전정보를 클라이언트에 제공한다.

이하, 첨부된 도면을 참조하여 본 발명의 바람직한 실시예를 설명한다. 도 1은 회원등록 및 필요한 정보의 수집과정을 나타내는 흐름도이다.

먼저 사용자는 자신의 컴퓨터를 이용하여 서버에 접속하여 등록안내를 받고, 회원종류를 선택한다 (단계 111 113). 회원종류는 다양한 형태로 세분화되어 제시될 수 있다. 일 실시예에서 회원종류는 사용자가 제공하는 개인 유전자 정보를 개인식별유전자로 한정하는 회원과; 개인식별유전자와 기능이 알려진 유전자 정보를 제공하는 회원과; 게놈전체에 대한 유전정보를 제공하는 회원으로 나누어진다. 그러나, 회원종류는 필요에 따라 더 세분화되어 개인식별유전자 중 상염색체의 STR 유전좌위 정보만을 제공하는 경우, 개인식별유전자와 질병관련유전자 정보를 제공하는 경우 등으로 제시될 수 있다. 이러한 회원종류의 선택에 따라 클라이언트가 서버측으로부터 제공받을 수 있는 서비스, 즉 게놈족보의 작성범위 또한 달라지게 된다. 이렇게 회원종류를 다양하게 세분하는 것은 게놈 정보가 개인의 프라이버시와 관련된 고도한 개인정보임을 감안할 때 적절한 조치가 될 것이다. 이러한 회원종류는 관련 법규와도 연관될 수 있으며, 필요에 따라 회원의 다양한 요구를 수용할 수 있는 정도로 세분화되거나 또는 적절히 통합 운영될 수 있다.

회원종류가 선택되면, 서버시스템은 그에 해당하는 가입조건을 보여주는 웹페이지를 사용자에게 전송한다. 가입조건에는 가입비, 필요한 약관의 동의, 유전자샘플 채취에 관한 동의 등 기타 서비스 제공을 위해 서버측이 필요로하는 조건이 포함된다. 가계 구성원의 허락이 필요한 개인정보에 관한 것은 온라인 또는 오프라인 상에서의 본인의 동의나 확인 등 그에 따른 절차가 추가될 수 있다. 당업자라면 이러한 조건이 필요에 따라 생략 또는 추가될 수 있음을 알 수 있다.

사용자가 회원가입조건을 수락하면 회원종류에 따른 회원정보입력창이 서버시스템으로부터 제공된다 (단계 114 115). 회원정보입력창은 가계도 작성을 위해 필요한 가계정보와 가계 구성원의 개인신상정보를 입력할 수 있도록 제공된다. 개인신상정보에는 예를 들어, 이름, 주소, 주민등록번호, 직업, 사진, 신장, 체중, 혈액형 등과 같은 일반적인 신상정보와 색맹, 대머리 등의 유전적 경향, 자신의 병력(당뇨, 고혈압, 갑상선질환, 암 등) 등 사용자가 직접 입력할 수 있는 가능한 모든 정보가 포함될 수 있으며, 필요에 따라 전문가의 진단을 받는 단계를 추가하여 혈압, 혈당, 시력 등의 필요한 정보를 추가로 입력할 수 있다. 이러한 회원정보입력창의 구성은 전단계에서 선택한 회원종류에 따라 달라질 수 있으며, 필요에 따라 추가 또는 축소될 수 있으며, 추후 보완될 수 있다.

회원정보가 입력되면(단계 115), 서버시스템으로부터 그룹 자체의 그룹ID와 구성원 각각에 대한 개인ID가 할당된다 (단계 116). 서버시스템은 사용자로부터 입력된 회원정보를 회원 데이터베이스에 저장한다. 회원정보는 그룹의 가계구성에 관한 정보 및 가계구성원의 개인신상정보 외에 회원종류에 관한 식별, 정보의 보안을 위한 각 개인 및 그룹의 패스워드 등을 포함한다.회원정보의 입력이 끝나고 ID가 부여된 사용자에 대해 서버측은 유전자 채취에 관한 안내를 제공한다. 회원종류에 따라 모근, 타액 등 비교적 손쉽게 채취할 수 있는 샘플을 우선적으로 선택하고, 검사 특성상 DNA의 양이 많이 필요할 경우는 혈액을 샘플로 선택한다. 서비스 제공자에 의해 유전자 샘플을 담을 수 있는 용기나 팩이 우편, 택배 등의 방법으로 사용자에게 제공될 수 있으며, 채취된 샘플은 다시 비슷한 방법으로 지정된 분석기관(유전자은행)에 보내질 수 있다. 혈액 등 사용자가 직접 채취하기 어려운 샘플의 경우는 전문가에 의한 채취과정이 추가될 수 있다.

사용자는 서버측에서 제시하는 방법에 따라 유전자 채취에 필요한 유전자 샘플 (모근, 타액, 혈액 등)을 제공하고(단계 117), 제공된 유전자 샘플은 유전자 분석기관(유전자 은행 등)으로 보내져 필요한 유전자 분석을 한 후(단계 118), 얻어진 개인게놈정보는 서버측으로 보내진다 (단계 119). 일 실시예에서 유전자는 추가적인 추후 분석을 위해 유전자 은행에 냉동보관된다.유전자 분석과 분석된 유전자 정보, 즉 개인게놈정보에 대해 설명한다.

클라이언트의 요청, 즉 사용자가 선택한 회원종류에 따라 필요한 항목에 대한 유전자 분석을 한다.

먼저 사용자가 제공한 유전자 샘플은 일반적인 DNA 추출법을 사용하여 DNA를 추출한 후 현재 널리 활용되고 있는 PCR (중합효소연쇄반응법)을 이용하여 DNA 양을 증폭한다.개인식별유전자에 한정된 유전자 정보만을 제공하는 회원의 경우에는 개인식별유전자만 분석한다. 개인식별유전자로 현재 알려져 있는 것은 1) 상염색체의 STR (Short Tandem Repeats) 유전좌위, 2) Y 염색체의 STR 유전좌위, 3) 미토콘드리아 DNA의 과변이 부위(HVR: Hyper Variable Region) 염기서열 등이다.

STR 유전좌위의 경우 특정한 기능은 없으나 일정한 순서로 반복되는 염기서열군(예를 들어, AATTCCGT)으로 그 반복횟수가 사람마다 차이가 있어 이를 개인식별에 이용할 수 있다. 상염색체의 STR 유전좌위의 경우 어머니와 아버지 양쪽에서 각각 하나씩 물려받아 쌍으로 되어 있으므로, 일반적으로 2 가지의 서로 다른 반복횟수를 나타내게 된다 (예를 들어, 11-12, 07-15....등, 그러나 같은 숫자를 나타내는 경우도 있음)(도 2a 참조). 반면 Y 염색체의 STR 유전좌위는 반드시 아버지에게서 아들로만 유전되므로 항상 같은 반복횟수를 보이게 된다. 따라서, Y 염색체의 STR 유전좌위는 아버지와 아들간의 친자확인에 대한 중요한 단서가 된다.미토콘드리아 DNA는 다른 DNA와 별도로 유전되는 다소 특이한 DNA로, 약 16,000 여개의 염기로 이루어져 있으며 이중 대부분은 사람들간에 차이가 없으나, 과변위부위(HVR: Hyper Variable Region)라 불리는 두 부분 HVRⅠ과 HVRⅡ는 길이 약 1.4KB, 즉 1,400여개 염기로 이루어져 있으며, 이중 800여곳의 변이가 사람들마다 차이가 있는 것으로 보고되고 있으며, 그중에서도 비교적 사람마다 변이가 뚜렷한 부위는 HVRⅠ과 HVRⅡ에 각각 20 여곳이 있는 것으로 보고되고 있다. 미토콘드리아 DNA는 핵이 아닌 세포질내에 존재하기 때문에 난자와 정자가 수정될 때 정자가 세포질을 버리고 핵만 난자내로 들어가므로, 반드시 모계쪽의 미토콘드리아 DNA만이 유전된다는 특징이 있다. 따라서, 미토콘드리아 DNA는 모계를 밝히는데 중요한 단서가 된다.

개인식별유전자로 상염색체의 STR 유전좌위, Y 염색체의 STR 유전좌위, 미토콘드리아 DNA의 과변이 부위(HVR: Hyper Variable Region) 염기서열을 모두 분석할 수도 있으며, 회원종류나 필요에 따라 선택적으로 분석할 수도 있다. 당업자라면 회원의 요구에 따라 어떤 유전자 분석이 포함되어야 할지 알 수 있을 것이다.

일반적으로 STR 유전좌위의 분석은 DNA 추출후 PCR로 증폭하여 전기영동한 후, 전기영동 결과를 형광염색하여 X-Ray 필름이나 자외선에 비추어 감광사진인 겔 사진(gel document)을 보고 분석한다 (도 2a). 도 2a는 STR 유전좌위의 전기영동 분석결과를 나타낸 것이다. 미토콘드리아 DNA는 자동염기서열분석기(autosequence)를 이용하여 염기서열을 결정한다.이러한 분석 결과 얻어진 개인식별유전자 정보는 서버측으로 보내진다. STR 유전좌의의 경우 유전자 정보는 유전좌위의 위치와 해당위치의 반복횟수를 포함하고, 미토콘드리아 DNA의 경우 유전자 정보는 과변이부위의 위치와 분석된 염기서열 (즉, A,C,G,T 4 가지 염기의 나열 순서)을 포함한다. 서버시스템으로 보내진 개인식별유전자 정보는 개인게놈 데이터베이스에 저장된다.

개인식별유전자와 함께 특정형질관련 또는 질병관련 유전자에 대한 정보를 제공하는 회원의 경우에는, 이러한 특정 기능을 가진 유전자에 대한 분석을 실시한다. 인간의 유전자는 30억쌍의 염기서열로 이루어져 있지만 이중 많은 부분은 특별한 형질을 나타내지 않는 부분이며, 이중 특정 형질을 나타내는 유전자는 26,000 40,000 개 정도인 것으로 최근 게놈 연구결과 밝혀졌다. 이러한 형질 유전자는 인간의 외모, 혈액형, 성격, 적성, 노화, 질병 등 많은 것을 결정하게 된다. 현재까지는 이중에서도 약 10,000 여개의 유전자에 대해서만 그 기능이 밝혀져 있으며, 이중 일정부분은 돌연변이를 일으키면 암 등의 질병을 유발할 수 있는 것으로 알려져 있다. 예를 들어, 17번 염색체에 있는 BRCA I 이나 13번 염색체에 있는 BRCA2 등에 돌연변이가 생기면 유방암이 발생하는 것으로 알려져 있다. 그밖에 치매를 유발하는 것으로 알려진 ApoE 유전자, 심혈관계통의 질환, 고혈압 등과 관련된 ACE 유전자 등등이 알려져 있으나, 아직은 대부분의 질병관련 유전자들은 밝혀지지 않고 있으며, 현재의 추세로 보아 가까운 시일안에 차례로 밝혀질 것으로 기대된다.게놈전체에 대한 정보제공을 원하는 회원의 경우 가장 좋은 것은 제공된 유전자 샘플로부터 인간 게놈의 전체 30억쌍의 염기서열을 모두 분석하는 것이 될 것이다. 그러나, 비용이나 소요 시간 등을 고려할 때 현재의 여건에서는 일단 기능이 알려진 유전자 위주로 분석하고, DNA를 보관하여 추가로 밝혀지는 유전자 연구결과에 따라 추가 분석을 실시하는 것이 바람직할 것이다. 건조 후 냉동보관된 DNA는 현재 거의 영구적인 보관이 가능한 것으로 알려져 있으므로, 향후 필요에 따라 언제든지 다시 증폭하여 분석할 수 있을 것이다.이러한 형질 또는 질병관련 유전자에 대한 분석결과 얻어진 유전자 정보는 서버시스템으로 보내지는데, 이 유전정보는 해당 염색체 및 유전자의 위치와 함께 분석된 염기서열정보 (즉, A,C,G,T 4 가지 염기의 나열 순서)를 포함한다. 서버시스템은 이러한 형질 또는 질병관련 유전자 정보를 개인게놈 데이터베이스에 저장하여 질병 또는 특정 형질과 관련된 가계의 유전정보를 제공하고 게놈족보를 작성할 수 있도록 한다.

도 3은 본 발명의 일 실시예를 도시한 블록도이다. 이 실시예는 월드 와이드 웹을 사용하여 인터넷을 통해 사용자에게 원하는 게놈족보 및 가계 유전정보를 제공한다.

서버시스템(200)은 서버엔진(210). 다양한 웹페이지(220), 개인의 유전정보를 포함하는 개인게놈 데이터베이스(231), 등록된 그룹의 가계도 정보와 그룹구성원의 개인신상정보를 포함하는 회원정보 데이터베이스(232), 그룹회원의 가계도에 따라 일정한 양식으로 게놈족보(pedigree)를 작성하는 게놈족보 작성수단(211) 및 작성된 게놈족보를 저장하는 게놈족보 데이터베이스(233)를 포함한다.

또한, 상기 서버시스템은 인터넷을 통해 접속한 사용자가 자신이 속한 가계의 게놈족보 및 자신의 유전정보를 볼 수 있도록 클라이언트 시스템에 제공되는 다수의 웹페이지(220)를 포함한다.

상기 서버엔진(210)은 URL에 의해 식별되는 웹페이지에 접근하기 위한 HTTP 요청을 받아 다양한 사용자의 클라이언트 시스템에 웹페이지를 제공한다.

클라이언트 시스템(240)은 일반적으로 사용자의 개인 컴퓨터가 된다. 클라이언트 시스템(240)은 웹브라우저를 포함하며, 클라이언트 시스템으로부터 서버시스템으로 전송되는 모든 메시지는 사용자의 ID(그룹ID 및 개인ID)를 포함한다.상기 서버시스템과 이에 접속하는 사용자의 클라이언트 시스템은 통신링크(250)를 통해 상호 정보를 교환하는데, 일 실시예에서 이것은 인터넷을 통한 전송을 포함한다. 그러나 다른 실시예에서 본 시스템은 인터넷이 아닌 다양한 환경하에서도 사용될 수 있다. 예를 들어, LAN, WAN 과 같은 다양한 통신채널이 사용될 수 있다.데이터베이스(231.232.233)와 게놈족보 작성수단(211)은 데이터베이스 시스템에 관한 도면을 참조하여 설명한다.

도 4, 도 5a는 본 발명의 데이터베이스 구조에 관한 일 실시예를 도시한 것이다.개인게놈 데이터베이스는 개인ID 단위로 개인게놈정보를 저장, 관리한다 (도 4 a). 회원종류에 따라 저장되는 개인게놈정보는 달라지는데, 예를 들어 개인식별유전자 정보만 저장되는 회원도 있으며 개인식별유전자 정보와 함께 특정 형질 및 질병 관련 유전자 정보가 저장되는 회원도 있다.

개인식별유전자 정보는 앞에서 설명한 상염색체의 STR 유전좌위, Y 염색체의 STR 유전좌위, 미토콘드리아 DNA의 과변이 부위 정보를 포함하거나 세분화된 회원종류에 따라 이중 하나만 포함할 수도 있다. 이들은 바람직하게는 각각의 파일을 구성하여 개인게놈 DB에 저장된다.

상염색체 STR 유전좌위는 개인간 식별력을 높이기 위해서는 가능한 모든 유전좌위를 분석하여 그 결과를 DB에 저장하는 것이 바람직할 것이나, 최소 9자리 이상을 분석하면 같은 유전자를 가진 사람이 나올 확률이 매우 작아지므로 필요에 따라 분석범위를 조절한다. 상염색체의 STR 유전좌위는 대개 3가지 유전좌위를 묶어 하나의 탐침처럼 사용하는데, 현재 많이 사용되는 것은 CTT (CSF1P0 + TPOX + THO1), FFV (F13A01 + FES/FPS + VWA), Silver (D16S539 + D7S820 + D13S317) 등이다. 일 실시예에서 분석결과 얻어진 상염색체의 STR 유전좌위와 반복횟수는 개인ID 별로 저장되어 상염색체 STR 유전좌위의 데이터 파일(310)을 구성하게 된다. 상기 상염색체 STR 유전좌위의 데이터 파일(310)은 개인ID를 가진 회원 레코드를 포함하고, 상기 레코드는 상염색체의 각 STR 유전좌위 (예를 들어, CSF1P0, TPOX, THO1, F13A01, FES, VWA, D16S539, D7S820, D13S317 등)를 각각의 필드로 포함하며, 각 필드에는 해당 STR 유전좌위의 반복횟수가 일정한 규칙 (예를 들어, 큰수를 먼저 기입하는 방법 또는 작은 수를 먼저 기입하는 방법 등)에 따라 07-15, 06-13, 05-15, 06-14 등과 같이 표시된다. Y 염색체 상에도 많은 STR 유전좌위가 알려져 있으며, 분석후 상기 상염색체의 STR 유전좌위와 같은 방법으로 데이터베이스화하여 Y 염색체의 STR 유전좌위 데이터 파(320)을 구성한다. 단 Y 염색체는 아버지한테서만 물려받는 것으로 쌍이 아니므로 한 좌위당 한 가지 수, 즉 한 필드에 한 가지 수만 표시된다. 이 데이터파일은 아버지와 아들의 친자관계를 밝히는데 매우 중요한 역할을 하게 되며, 가계의 순수성을 밝히는 데도 중요한 단서가 된다.

미토콘드리아 DNA의 과변이 부위 유전정보는 바람직하게는 미토콘드리아 DNA의 과변이 부위 중 개인간 변이가 뚜렷한 40여곳의 염기서열을 분석한 유전자 정보를 데이터베이스화하여 저장한다. 본 발명의 일 실시예에서 미토콘드리아 DNA의 데이터파일(330)은 개인ID를 갖는 각 회원 레코드로 이루어지고, 상기 레코드는 염기서열 분석결과로부터 해당 염기번호(예를 들어, 73, 103,...), 를 각각의 필드로 포함하며, 각 필드에는 염기번호에 해당하는 염기(예를 들어, A,C,G,T)가 표시된다.회원종류에 따라 특정 형질 관련 또는 질병관련 유전자 정보도 개인게놈 데이터베이스에 저장한다. 질병관련 유전자 정보의 경우, 현재까지 기능이 밝혀진 유전자들에 관한 분석 결과를 기능별로 분류한 후 해당 염기서열정보를 저장하며, 바람직하게는 별도의 데이터파일(질병관련유전자 정보 파일)(340)을 구성한다. 예를 들어, 질병관련유전자 데이터 파일(340)은 개인ID를 갖는 각 회원 레코드에 BRCA 유전자(유방암 관련), ApoE 유전자(치매관련), ACE 유전자(고혈압 관련), HPV 유전자 (자궁암 관련). hMLH1,2 유전자(대장암 관련) 항목을 각각의 필드로 하여 해당 염기서열정보(즉, A,C,G,T 4 가지 염기의 나열 순서)를 입력한다. 또한 해당 염기서열 정보와 함께 유전자 분석결과에 대한 해석을 함께 저장할 수 있다. 이러한 기능 유전자에 대한 정보는 새로운 유전자 정보가 밝혀질 때마다 또는 사용자의 요청에 따라 보관중인 개인의 DNA를 분석하여 새로운 유전자 정보를 데이터베이스에 저장한다.회원정보 데이터베이스는 클라이언트 시스템으로부터 직접 입력된 등록된 그룹의 가계도 정보와 그룹 구성원의 개인신상정보를 저장한다 (도 5a). 일 실시예에서는 가계도 정보는 등록된 그룹ID별로 저장되어 가계도 데이터 파일(410)을 구성한다. 상기 가계도 데이터 파일에는 구성된 가계도와 각 구성원의 개인ID 및 가계도내 위치정보 등의 가계구성원 정보가 포함되며, 저장된 가계도 정보는 가계 구성원의 출생, 사망, 결혼과 같은 인적 변동에 따라 지속적으로 보완, 저장된다. 개인신상정보는 예를 들어, 이름, 주소, 주민등록번호, 직업, 사진, 신장, 체중, 혈액형 등과 같은 일반적인 신상정보와 색맹, 대머리 등의 유전적 경향, 자신의 병력(당뇨, 고혈압, 갑상선질환, 암 등) 등 사용자가 직접 입력할 수 있는 가능한 모든 정보를 포함할 수 있으며, 필요에 따라 전문가에 의해 측정된 혈압, 혈당, 시력 등의 정보가 추가될 수 있다. 일 실시예에서 개인신상정보는 개인ID별로 저장되어 개인신상정보 데이터파일(420)을 형성하며, 이러한 개인신상정보는 필요에 따라 추가 또는 축소될 수 있다.

상기와 같이 회원 데이터베이스(232)와 개인게놈 데이터베이스(231)가 구축되면 게놈족보의 작성이 가능해 진다.

도 5b는 구축된 DB를 이용하여 게놈족보를 작성하는 과정을 나타낸 흐름도이다.

먼저 ID와 패스워드로 로그인한 사용자가 게놈족보작성을 요청한다(510). 이러한 요청은 처음 회원등록단계에서 접수된 후 회원 데이터베이스(232)와 개인게놈 데이터베이스(231)에 필요한 데이터가 입력될 때까지 보류될 수 있다. 해당 ID로부터 회원 데이터베이스(232)에 저장된 회원정보 및 게인게놈 데이터베이스(231)에 저장된 개인게놈정보를 확인하여 족보작성이 가능한지 여부를 판단한다 (520,530). 가계도 정보가 없는 개인회원의 경우나 그룹구성원이라도 족보열람의 권한이 제한되어 있는 경우, 또는 가계구성원의 개인게놈정보가 개인게놈 데이터베이스에 저장되어 있지 않은 경우는 족보를 작성할 수 없다는 메시지를 포함한 웹페이지가 화면에 제공된다. 가계도 정보가 있는 등록그룹 또는 그룹의 구성원으로 족보열람의 권한이 있고 각 구성원의 개인게놈정보가 저장되어 있는 경우에는 작성가능한 족보의 유형과 그에 대한 설명을 포함하는 선택창이 사용자 화면에 제공된다 (540). 작성가능한 족보의 유형은 1차적으로 회원종류에 의해 결정되며, 2차적으로 개인게놈 데이터베이스에 저장된 데이터에 의해 결정되고, 선택에 의해 개인신상정보를 추가할 수 있다. 예를 들어, 개인식별유전자 정보만을 서버측에 제공하는 회원의 경우, 도 5c와 같은 화면이 제공된다. 그러나, 개인게놈 데이터베이스를 확인한 결과 미토콘드리아 DNA에 대한 정보 데이터가 아직 입력되지 않은 경우에는 미토콘드리아 DNA가 포함된 선택항목(도면 중 3), 5) 항목)이 제외된 화면이 제공된다. 사용자가 제시된 항목 중 하나를 선택하면, 족보에 포함되는 개인신상정보를 추가로 선택할 수 있는 화면이 제공된다 (단계 550, 도 6a 참조). 추가할 개인신상정보를 선택하거나 또는 선택하지 않은채 확인을 하면, 사용자의 선택정보가 서버시스템으로 전송된다.

사용자의 선택정보를 접수한 서버시스템은 게놈족보작성수단(211)을 실행하여 족보를 작성한다. 먼저 회원 데이터베이스로부터 사용자의 가계도 정보와 개인신상정보를 확인하여 선택된 개인신상정보와 가계구성원의 상호관계를 설정한 가계도를 구성한다 (560). 구성된 가계도는 사용자 화면으로 전송되어 사용자의 확인을 받는 단계가 추가될 수 있다. 사용자에게 제공되는 화면의 가계도 형태는 계통도 또는 테이블의 형태 등이 될 수 있다. 또한, 가계도가 확인되면, 사용자가 선택한 족보유형에 따라 가계를 구성하는 구성원 각각의 유전자 정보를 개인게놈 데이터베이스로부터 불러와

게놈족보를 완성하게 된다(570,580). 예를 들어, 사용자가 도 5c의 족보 유형 중 선택항목 2)번을 선택하는 경우에는, 개인게놈 데이터베이스에 저장된 유전정보 중 상염색체의 STR 유전좌위 9좌위 및 Y 염색체의 STR 유전좌위 20좌위를 정해진 순서대로 불러와 게놈족보를 만들게 된다 (예를 들어, CSF1P0→TPOX→THO1→ F13A01→FES→VWA→D16S539→D7S820→D13S317→DYS385....). 도 6b는 이렇게 만들어진 게놈족보의 일 실시예(사용자 화면에 제공된 형태)를 도시한 것이다. 도 6c는 사용자가 도 5c의 족보 유형 중 2)번을 선택한 후 개인신상정보 추가(도 6a)에서 사진을 선택한 경우 작성되는 게놈족보의 일 실시예이다.

상기한 바와 같이 사용자가 선택한 게놈족보의 유형 및 개인신상정보의 추가 선택에 따라 개인게놈 데이터베이스 및 회원 데이터베이스로부터 불러오는 개인게놈정보와 개인신상정보는 달라지게 된다. 부계를 확인하고자 하는 경우는 Y 염색체의 STR 유전좌위 정보만 이용하여도 단순하고 명확한 게놈족보를 만들 수 있으며, 마찬가지로 모계를 확인하고자 하는 경우는 미토콘드리아 DNA 정보만을 이용하여 게놈족보를 작성할 수 있다.

또한, 같은 방법으로 질병관련 유전자에 대한 게놈족보나 특정 형질관련유전자에 대한 게놈족보를 작성할 수 있다. 예를 들어, 사용자가 치매와 관련된 유전자의 족보작성을 선택할 경우, 개인게놈 데이터베이스로부터 가계구성원의 Apo E 유전자 정보를 불러와 족보를 구성한다. 이때 ApoE 유전자의 염기서열정보와 함께 DB에 저장되어 있던 해설이 같이 제공될 수 있다. 예를 들어, 해설을 보고 싶은 가계의 구성원을 클릭하면, '귀하는 ApoE 유전자 분석결과 ApoE $_3$ 타입으로 치매에 걸릴 확률이 77 80%이므로 금연을 하고 꾸준한 운동을 하고 독서를 많이 하고 채식을 주로 하여야 합니다'와 같은 해설이 제공될 수 있다.작성이 완료된 게놈족보는 통신링크를 통해 사용자에게 제공된다. 일 실시예에서 작성된 게놈족보를 사용자에게 제공하는 수단은 인터넷을 통한 전송이 될 수 있다. 그러나, 예를 들어 전자메일환경이나 LAN, WAN 등 다양한 통신채널이 사용될 수 있다.

또한, 작성된 게놈족보는 사용자의 열람요구가 있을 때 바로 제공될 수 있도록 게놈족보 데이터베이스(233)에 저장된다. 따라서, 상기 게놈족보 작성 과정에는 사용자의 선택정보를 접수한 서버시스템이 사용자의 선택정보와 일치하는 게놈족보가 이미 게놈족보 DB에 저장되어 있는지를 확인하는 단계가 추가될 수 있다. 사용자가 원하는 유형의 게놈족보가 이미 게놈족보 데이터베이스에 저장되어 있는 경우는 저장된 게놈족보가 바로 사용자에게 전송됨으로써 게놈제공을 완료한다.본 발명의 시스템을 통해 제공되는 서비스본 발명의 시스템을 통해 제공되는 서비스

본 발명의 게놈족보 및 유전정보 제공 시스템을 통해 제공될 수 있는 서비스를 정리하면 다음과 같다.

1) 게놈족보의 제작 및 보관의뢰인이 지정한 소가족 또는 대가족이나 문중 등의 등록된 그룹단위로 구성원의 유전자 정보를 가계도에 따라 체계적으로 분석, 저장함으로써 의뢰인에게 생물학적 족보인 게놈족보를 제공한다. 게놈족보는 구성원의 증가에 따라 계속적으로 추가되며 게놈 연구에 따라 계속적으로 보완된다.

이러한 게놈족보에 따라 가계의 유전적 경향(색맹 등) 및 유전적 질환의 흐름을 볼 수 있고 이에 따른 대책수립이 가능해 진다.

예를 들어, 열성 유전질환이 있는 가계의 경우 같은 열성 유전인자를 가지고 있는 타 가계와의 혼인으로 인한 유전질환의 발생 가능성을 사전에 검토함으로써 생물학적인 측면에서 배우자 선택에 참고할 수 있다.

이밖에도 가족, 일정 규모의 가계 단위로 유전정보를 체계적으로 데이터베이스화 함으로써 혈연관계의 확인이나 배우자 선택, 질병, 장기이식 등의 경우 필요한 유전적 정보를 즉각적으로 이용할 수 있도록 한다.

단, 이러한 서비스는 필요에 따라 당사자의 요청과 동의를 전제로 해야 할 것이다.

2) 개인별 게놈정보관리사용자 개인의 게놈을 분석하여 개인별로 게놈정보를 저장하고 이미 밝혀진 유전학적, 분자생물학적 연구결과에 따라 질병발생 가능성과 대책 등의 정보를 제공한다.

지속적으로 게놈에 관련된 연구결과를 수집, 분석하고 저장된 클라이언트들의 게놈정보 또는 필요에 따라 보관된 DNA를 추가분석하여 새로운 유전정보를 개인게놈 데이터베이스에 추가함으로써 사용자에게 질병 발생 가능성과 같은 새로운 유전정보를 제공한다.

예를 들어, 최신 연구 결과에 어떤 유전자의 특정 부분(sequence)이 변형되었을 때 당뇨병이 발생할 가능성이 높다고 발표되면, 즉시 개인게놈 데이터베이스에 저장된 데이터를 검색하거나 보관된 DNA를 재분석하여 그 결과를 데이터베이스에 추가하고 당사자에게 알림으로써 예방 등 적절한 대책을 세울 수 있도록 한다.

또한, 사용자의 건강할 때의 게놈 분석결과와 샘플을 영구보존함으로써 향후 사용자가 게놈상 변형 등으로 인한 질병에 이환되는 경우 비교정보를 제공하여 치료에 활용할 수 있도록 한다.

앞으로 게놈관련 연구가 발전함에 따라 유전자 변형 등 관련 기술이 발전될 것이 예상되므로 이와 관련하여 생명연장 또는 특정 질병에 관련된 유전자 치료 등에 필요한 정보와 대책을 제시한다.

이밖에도 부가적으로 제공될 수 있는 서비스로, 개인식별유전자가 저장된 개인게놈 데이터베이스를 이용하여 불의의 사고나 범죄로 인하여 클라이언트가 신원불명의 상태로 사망한 경우 신원확인이 가능하다.

상술한 실시예에 의해 본 발명이 한정되는 것은 아니며 본 발명이 속하는 기술분야에서 통상의 지식을 갖는 자에 의해 본 발명의 기술사상과 아래에 기재될 특허청구범위의 균등범위내에서 다양한 수정 및 변형이 가능함은 물론이다.

발명의 효과

본 발명의 게놈족보 및 유전정보 제공 시스템에 따르면 가족, 일종 규모의 가계 단위로 유전정보를 체계적으로 데이터베이스화 함으로써 필요시(혈연관계 확인, 배우자 선택, 질병, 이식수술 등) 즉각적으로 이용할 수 있고, 가계의 유전정보가 효율적으로 관리되며, 앞으로 새롭게 밝혀지게 될 유전학적 연구결과를 즉각적으로 활용할 수 있게 된다.

(57) 청구의 범위

청구항 1.

개인의 게놈정보를 서버시스템에 저장하여 인터넷과 같은 통신링크를 통해 회원등록된 그룹단위로 가족 또는 가계의 게놈족보를 제작·제공하는 방법으로,

서버시스템에 접속한 사용자에 대해 게놈족보작성을 원하는 그룹단위의 그룹ID와 각 구성원의 개인ID를 할당하는 단계;

사용자로부터 개인ID 단위의 개인신상정보와 그룹ID 단위의 가계도 정보를 수집하여 서버시스템의 회원 데이터베이스에 저장하는 단계;

상기 개인ID를 갖는 각 개인의 유전자 샘플을 분석하여 얻은 정보(개인게놈정보)를 서버시스템의 개인게놈 데이터베이스에 개인ID 단위로 입력하여 저장하는 단계;

그룹ID와 원하는 게놈족보의 유형을 포함하는 사용자의 게놈족보작성 요청을 접수하여, 상기 회원 데이터베이스로부터 가계도 정보와 개인신상정보를 확인하여 가계도를 형성하고, 가계도를 구성하는 각 구성원의 개인게놈정보를 게놈족보의 유형에 따라 상기 개인게놈 데이터베이스로부터 추출하여 불러옴으로써 게놈족보를 작성하는 단계;

상기에서 작성된 게놈족보를 통신링크를 통해 사용자에게 제공하는 단계;

상기 작성된 게놈족보를 추후 사용자의 열람요구가 있을 때 제공할 수 있도록 게놈족보 데이터베이스에 저장하는 단계;

를 포함하는 게놈족보의 제공방법.

청구항 2.

제 1 항에 있어서, 상기 게놈족보작성 단계는

사용자로부터 그룹ID를 포함하는 게놈족보작성 요청을 접수하는 단계;

접수된 사용자의 회원정보를 회원 데이터베이스로부터 확인하여 족보작성이 가능한지를 판단하는 단계;

족보작성이 가능한 사용자의 경우 사용자가 족보유형을 선택할 수 있도록 족보유형과 설명을 포함하는 선택창을 사용자에게 제공하는 단계;

사용자가 족보유형과 추가적인 개인신상정보를 선택하면 선택된 정보가 서버시스템에 전송되는 단계;

서버시스템이 접수된 사용자의 선택정보에 따라 회원 데이터베이스에 저장된 사용자의 가계도 정보를 확인하여 가계도를 형성하는 단계;

형성된 가계도를 구성하는 각 구성원의 개인게놈정보를 선택된 게놈족보의 유형에 따라 상기 개인게놈 데이터베이스로부터 추출하여 불러오는 단계;

를 포함하는 것을 특징으로 하는 게놈족보의 제공방법.

청구항 3.

제 1 항에 있어서, 그룹ID와 원하는 게놈족보의 유형을 포함하는 사용자의 게놈족보작성 요청을 접수한 서버시스템이, 사용자의 요청과 일치하는 게놈족보가 상기 게놈족보 데이터베이스에 저장되어 있는지를 확인하여 저장된 게놈족보가 있는 경우 이를 사용자에게 전송하는 것으로 게놈족보의 제공이 완료되는 단계를 포함하는 것을 특징으로 하는 게놈족보의 제공방법.

청구항 4.

제 1 항에 있어서, 상기 회원 데이터베이스는 출생, 사망, 혼인 등에 의한 가계구성원의 변동에 따라 가계도 정보를 수정하여 저장하는 것을 특징으로 하는 게놈족보의 제공방법.

청구항 5.

제 1 항에 있어서, 상기 개인게놈 데이터베이스는 상염색체의 STR 유전좌위 정보; Y 염색체의 STR 유전좌위 정보; 미토콘드리아 DNA 정보; 중 하나 이상의 개인식별유전자 정보를 포함하는 것을 특징으로 하는 게놈족보의 제공방법.

청구항 6.

제 1 항 또는 제 5 항에 있어서,

상기 개인게놈 데이터베이스는 현재까지 밝혀진 형질관련 유전자 및 질병관련 유전자 정보를 포함하는 것을 특징으로 하는 게놈족보의 제공방법.

청구항 7.

개인의 게놈정보를 저장하여 회원등록된 가족 또는 가계의 그룹단위로 게놈족보를 작성하여 인터넷과 같은 통신링크를 통해 클라이언트 시스템에 제공하는 서버시스템으로서,

개인ID 단위의 개인신상정보와 그룹ID 단위의 가계도 정보를 저장, 관리하는 회원 데이터베이스;

개인ID를 갖는 각 개인의 유전자 샘플을 분석하여 얻은 유전자 정보(개인게놈정보)를 개인ID 단위로 저장, 관리하는 개인게놈 데이터베이스;

상기 회원 데이터베이스로부터 특정 그룹ID에 해당하는 가계도 정보를 확인하여 가계도를 구성하고, 구성된 가계도에 따라 가계구성원 각각의 개인게놈정보를 상기 개인게놈 데이터베이스로부터 불러와 게놈족보를 작성하는 수단;

작성된 게놈족보를 통신링크를 통해 사용자에게 제공하는 수단;

작성된 게놈족보를 추후 사용자의 열람요구가 있을 때 제공할 수 있도록 저장, 관리하는 게놈족보 데이터베이스;

를 포함하는 게놈족보 제공을 위한 서버시스템.

청구항 8.

제 7 항에 있어서,

상기 개인게놈 데이터베이스는 상염색체의 STR 유전좌위 정보; Y 염색체의 STR 유전좌위 정보; 미토콘드리아 DNA 정보; 중 하나 이상의 개인식별유전자 정보를 포함하는 것을 특징으로 하는 서버시스템.

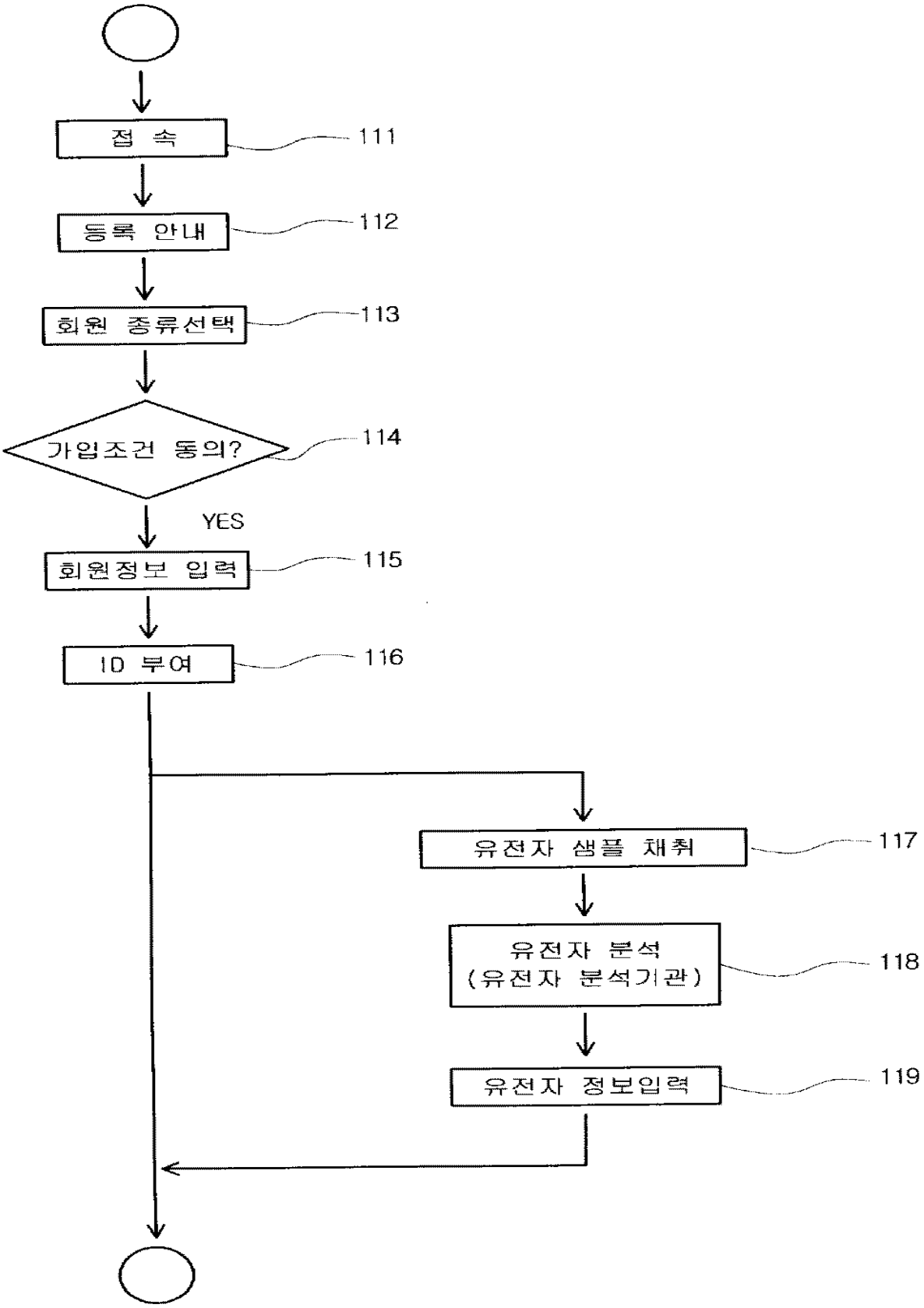
청구항 9.

제 7 항 또는 제 8 항에 있어서,

상기 상기 개인게놈 데이터베이스는 현재까지 밝혀진 형질관련 유전자 및 질병관련 유전자 정보를 포함하는 것을 특징으로 하는 서버시스템.

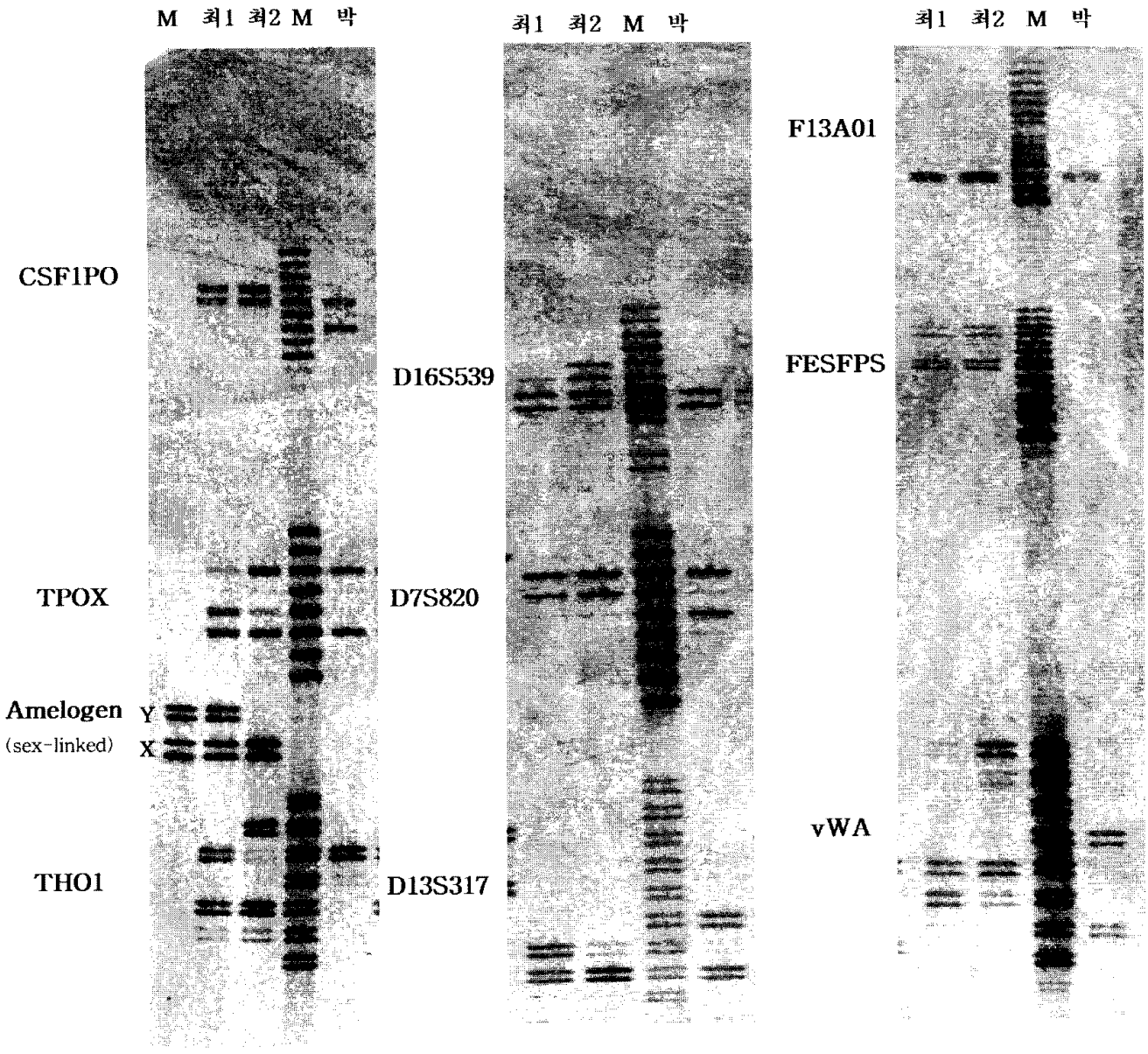
도면

도면 1


접 속
111
등록 안내
112
회원 종류선택
113
가입조건 동의?
114
YES
회원정보 입력
115
ID 부여
116
유전자 샘플 채취
117
유전자 분석
(유전자 분석기관)
118
유전자 정보입력
119

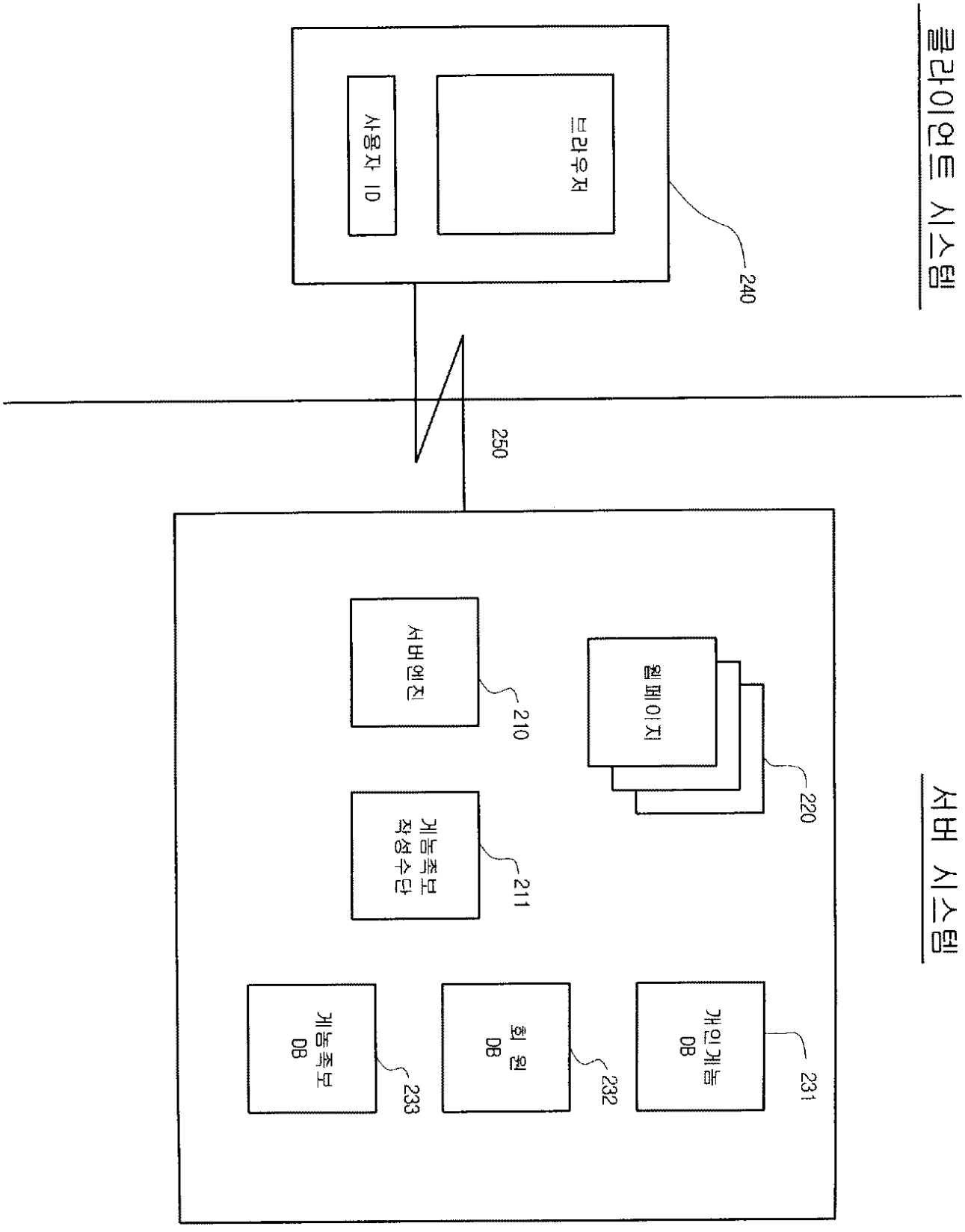
도면 2a

STR Typing

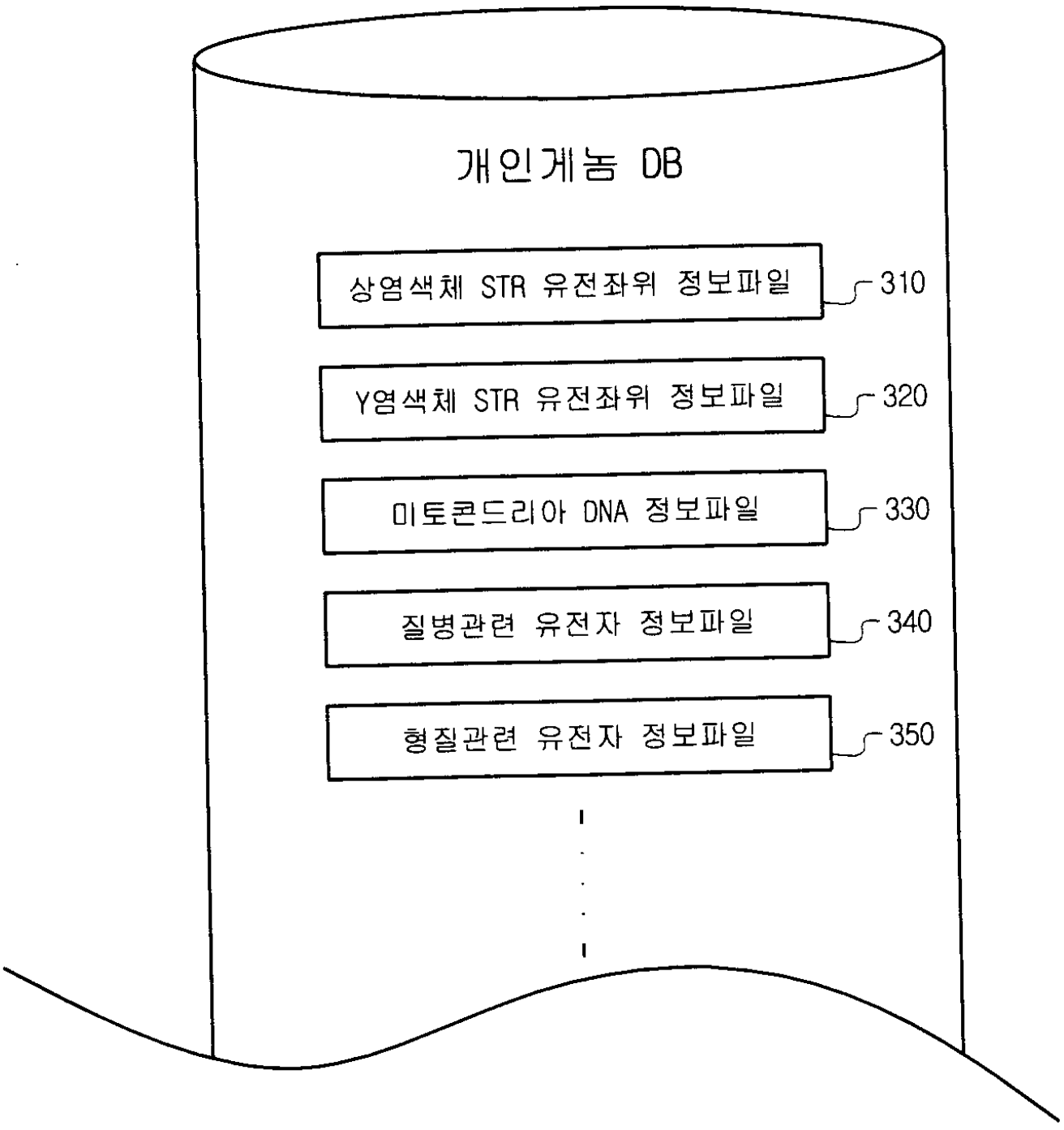


유전자 좌위	최미정1	최미정2	박정길	유전자 좌위	최미정 1	최미정 2	박정길	유전자 좌위	최미정 1	최미정 2	박정길
CSF1PO (5q33.3-q34)	11-12	11-12	9-11	D16S539 (16q24)	9-9	9-11	9-9	F13A01 (6p24.3-p25.1)	6-6	6-6	6-6
TPOX (2p25.1-pter)	8-9	8-11	8-11	D7S820 (7q11.21-q22)	11-12	11-12	10-12	FESPFS (15q25-qter)	11-13	11-13	nd
THO1 (11p15.5)	7-9	7-10	9-9	D13S317 (13q22-q31)	8-9	8-8	8-10	vWA (12p-pter)	15-16	16-20	14-17
Amelogen 212(X-specific) 218(Y-specific)	212-218	212-212	-								

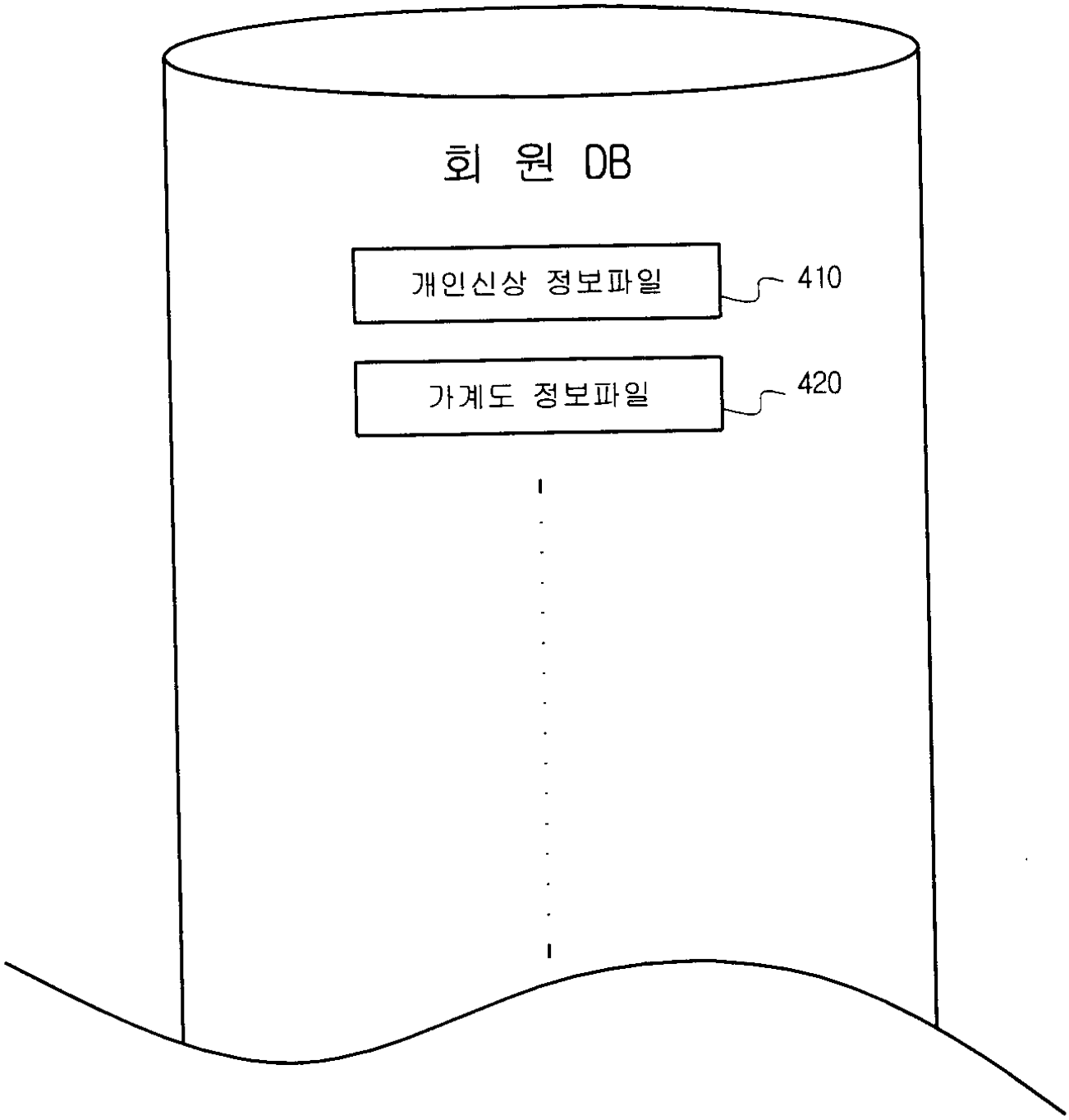
도면 3


클라이언트 시스템
240
브라우저
사용자 ID
250
서버 시스템
210
서버엔진
220
웹페이지
211
게임정보 작성수단
231
개인게임 DB
232
회 원 DB
233
게임정보 DB

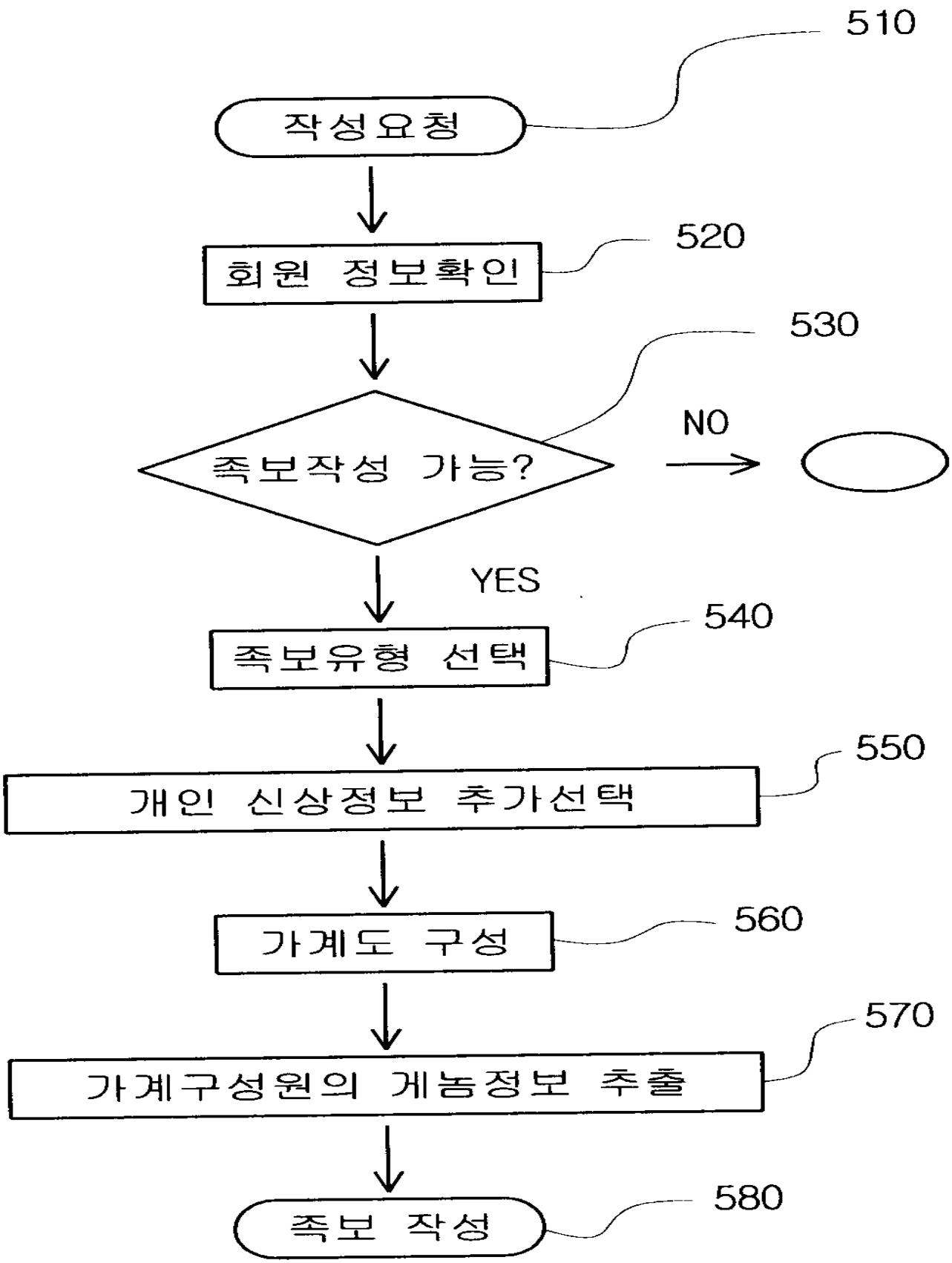
도면 4


개인게놈 DB
상염색체 STR 유전좌위 정보파일
310
Y염색체 STR 유전좌위 정보파일
320
미토콘드리아 DNA 정보파일
330
질병관련 유전자 정보파일
340
형질관련 유전자 정보파일
350

도면 5a



도면 5b


510
작성요청
520
회원 정보확인
530
족보작성 가능?
NO
YES
540
족보유형 선택
550
개인 신상정보 추가선택
560
가계도 구성
570
가계구성원의 게놈정보 추출
580
족보 작성

도면 5c

게놈족보 유형 선택

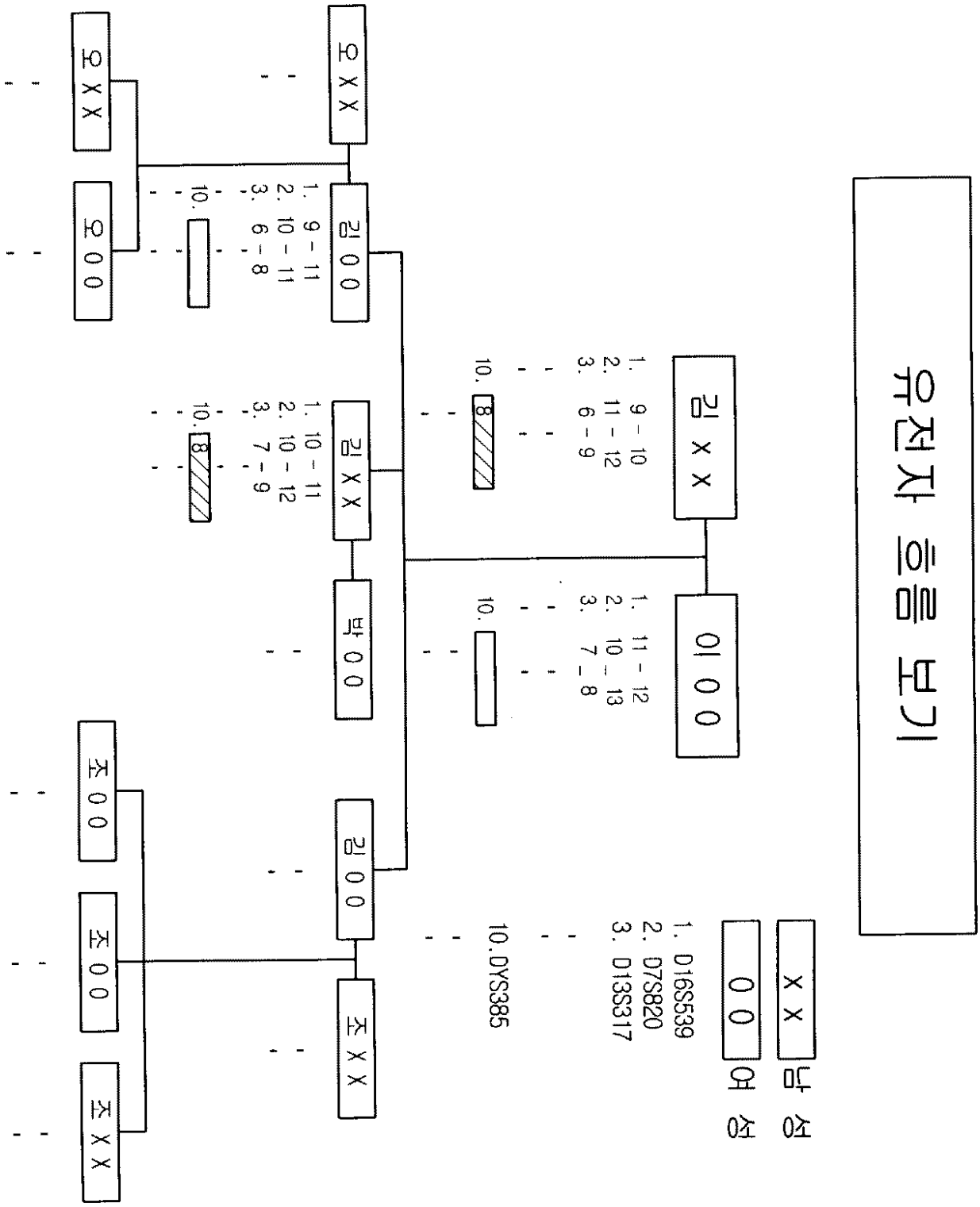
1) 부계·모계 확인 A : 상염색체의 STR 유전좌위 20좌위 (1-20) 설명보기
2) 부계·모계 확인 B : 상염색체의 STR 유전좌위 9좌위 (1-9)
+ Y 염색체의 STR 유전좌위 15좌위 (1-15) 설명보기
3) 부계·모계 확인 C : 상염색체의 STR 유전좌위 9좌위 (9-17))
+ 미토콘드리아 염색체 20곳 (1-20) 설명보기
4) 부계 확인 : Y 염색체의 STR 유전좌위 20좌위 (1-20) 설명보기
5) 모계 확인 : 미토콘드리아 염색체 40곳 (1-40) 설명보기
-
-
-

도면 6a

개인신상정보 추가

☐ 사진 ☐ 혈액형 ☐ 신장 ☐ 체중 - - - -
☐ 대머리 ☐ 색맹 - - - -
☐ 고혈압 ☐ 당뇨병 - - - -
-
-
-
-

도면 6b


유전자 출현 보기
X X
남성
0 0
여성
1. D16S539
2. D7S820
3. D13S317
10. DYS385
김 X X
1. 9 - 10
2. 11 - 12
3. 6 - 9
10. 8
이 0 0
1. 11 - 12
2. 10 _ 13
3. 7 _ 8
10.
오 X X
1. 9 - 11
2. 10 - 11
3. 6 - 8
10.
김 0 0
오 X X
오 0 0
김 X X
1. 10 - 11
2. 10 - 12
3. 7 - 9
10. 8
박 0 0
김 0 0
조 X X
조 0 0
조 0 0
조 X X

유전자 족보 보기

김 x x

1. 9 - 10
2. 11 - 12
3. 6 - 9

10. 8

이 0 0

1. 11 - 12
2. 10 _ 13
3. 7 _ 8

10.

x x 남 성

0 0 여 성

1. D16S539
2. D7S820
3. D13S317

10. DYS385

도면 6c