

# 한국인체자원은행사업 현황

---

질병관리본부 국립보건연구원

바이오뱅크과 김연정 연구관

# 목차

---

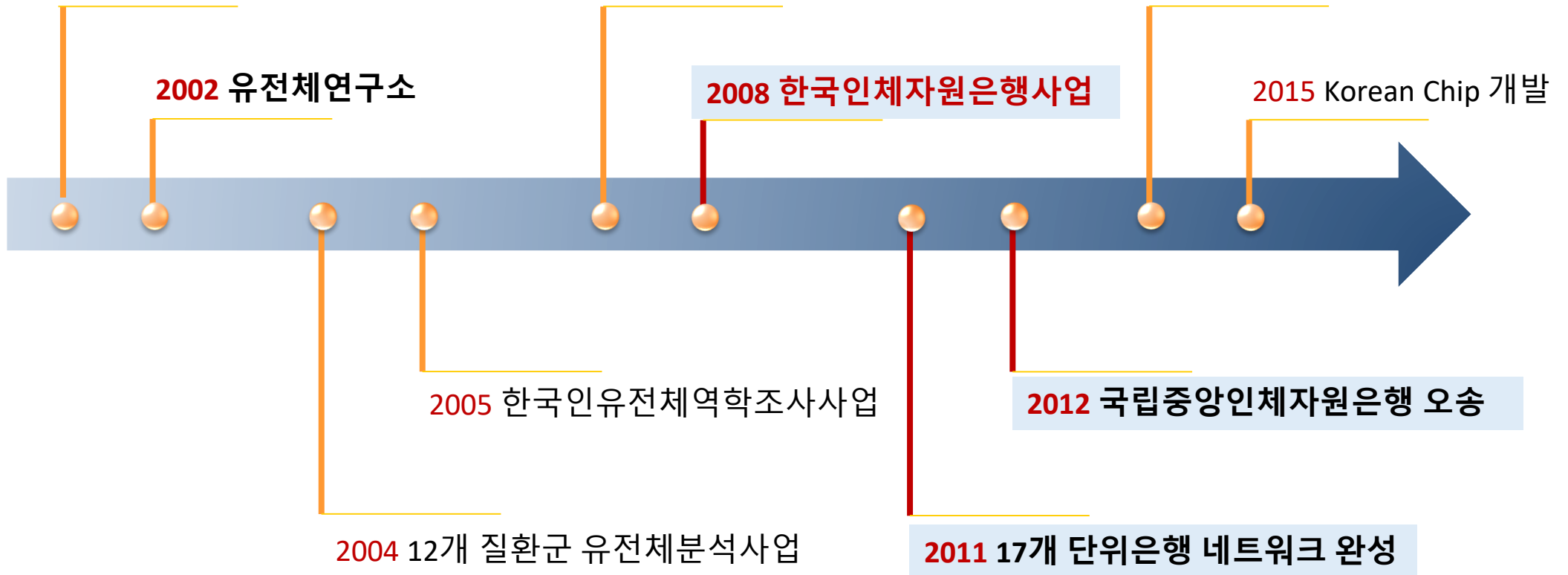
- 추진경과
- 주요업무
- 한국인체자원은행사업 추진 현황
  - ✓ 수집
  - ✓ 품질관리
  - ✓ 분양
  - ✓ 활용
  - ✓ 주요 연구결과
- 차세대 바이오뱅크\_이슈

# 한국인체자원은행사업 추진경과

2001 안산안성 코호트

2007 안산안성 코호트 1만 명 GWAS  
: KARE (published in N. G. 2009)

2014 400 명 NGS



# 국립중앙인체자원은행의 주요업무

---

- **인체자원의 수집, 관리 (생명윤리법, 생명연구자원법)**

- 유전체센터 자체수집
- 기탁/위탁자원 관리

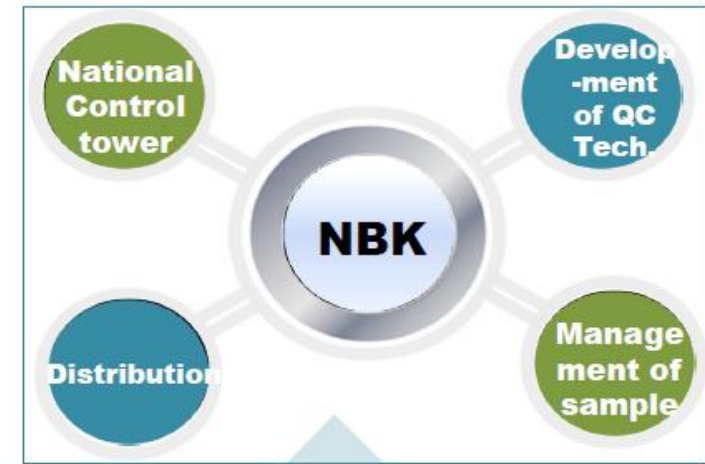
- **분양**

- **인체유래물은행의 운영 지원 (생명윤리법)**

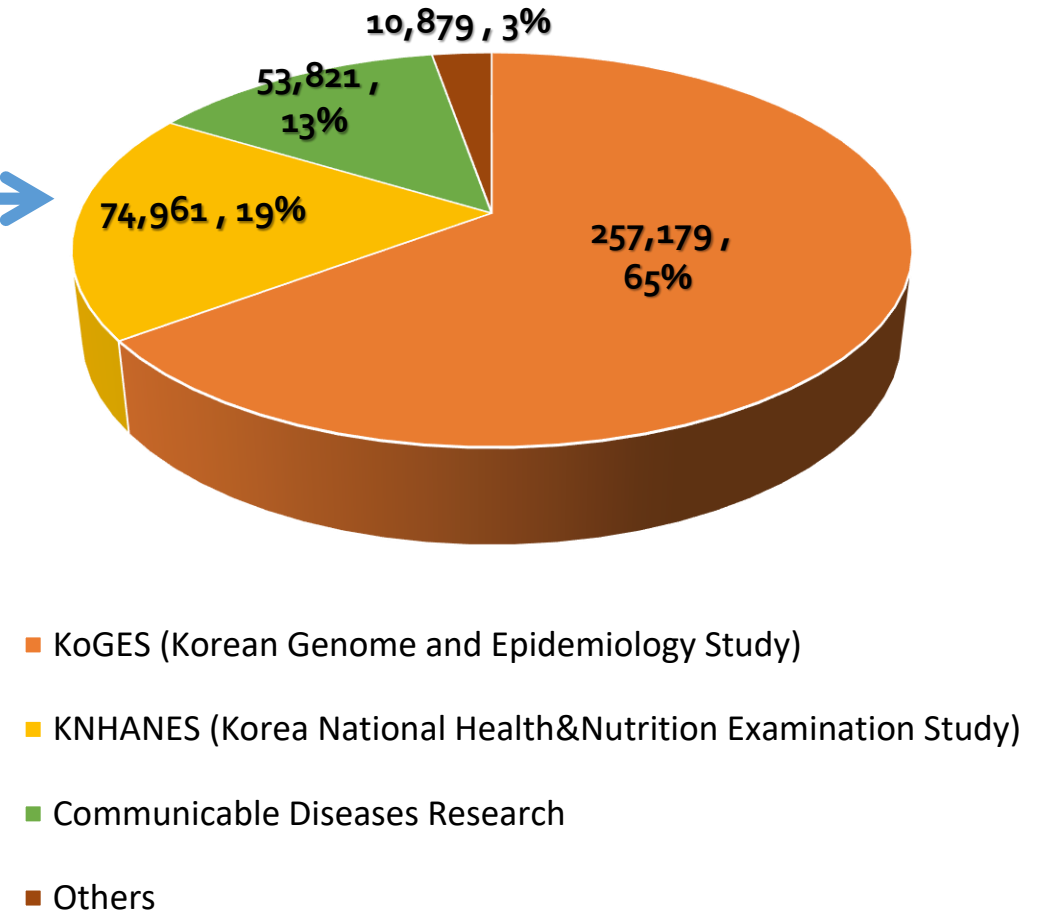
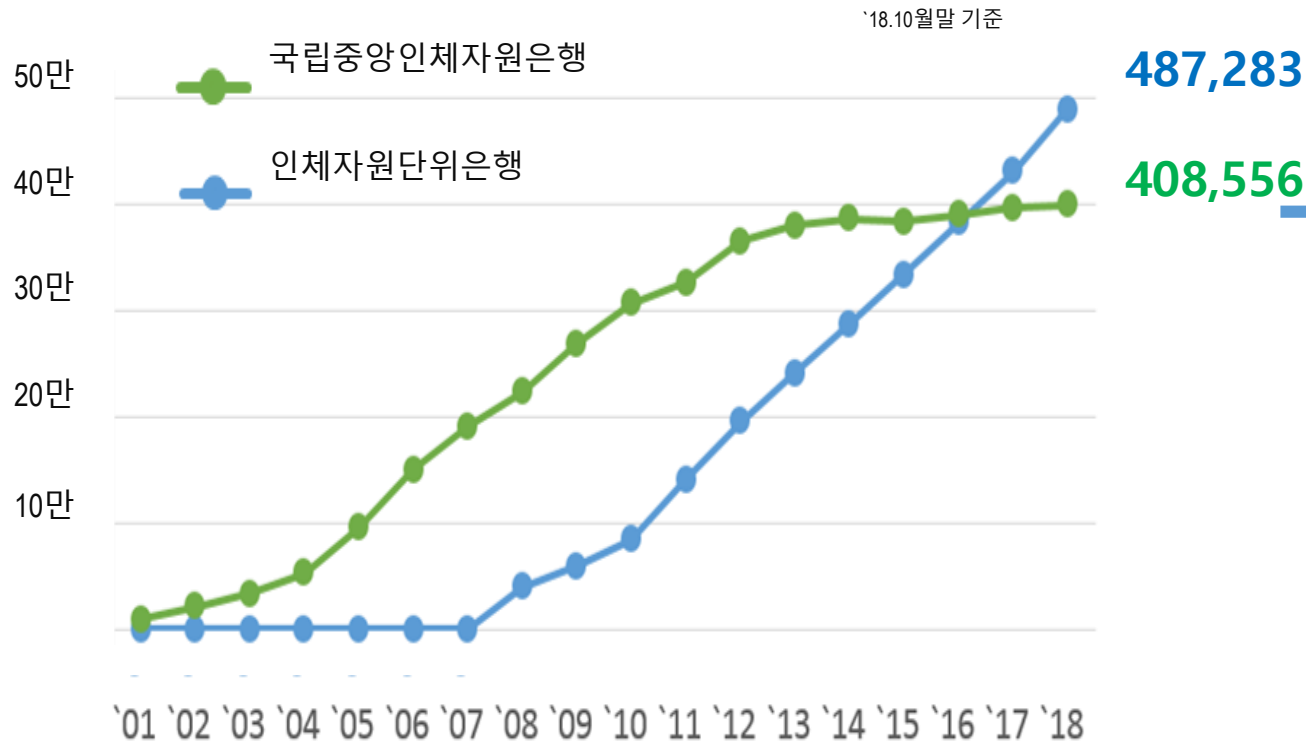
- 17개 단위은행의 국고지원 (한국인체자원은행네트워크, KBN)
- 표준화 지침 개발, 보급
- 정보시스템 개발, 보급

# Korea Biobank Network, KBN ('o8~present)

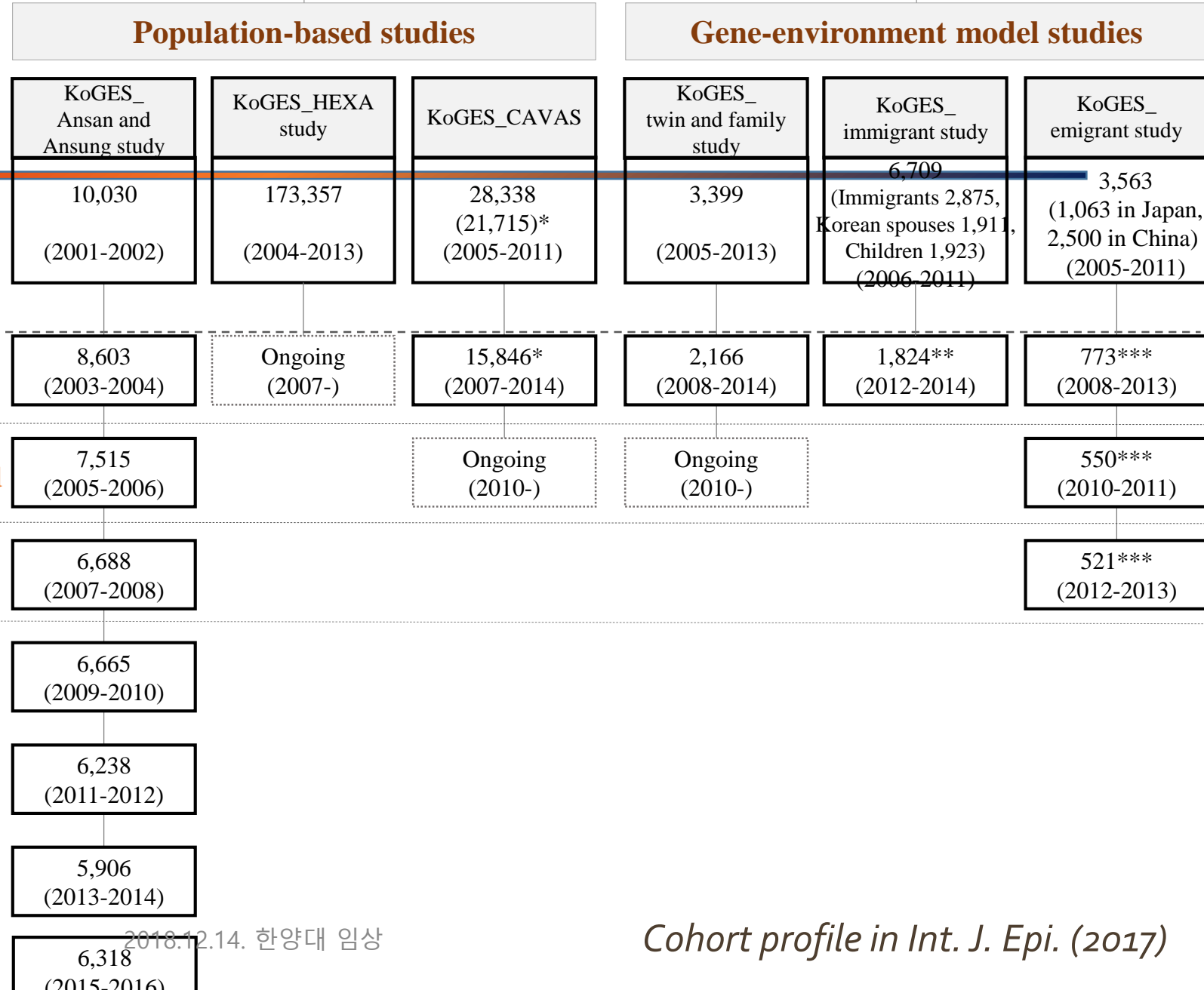
- NBK : National Biobank of Korea
- 17 regional Biobank



# 895,839 participants : Population-based 408,556 (2018.10)

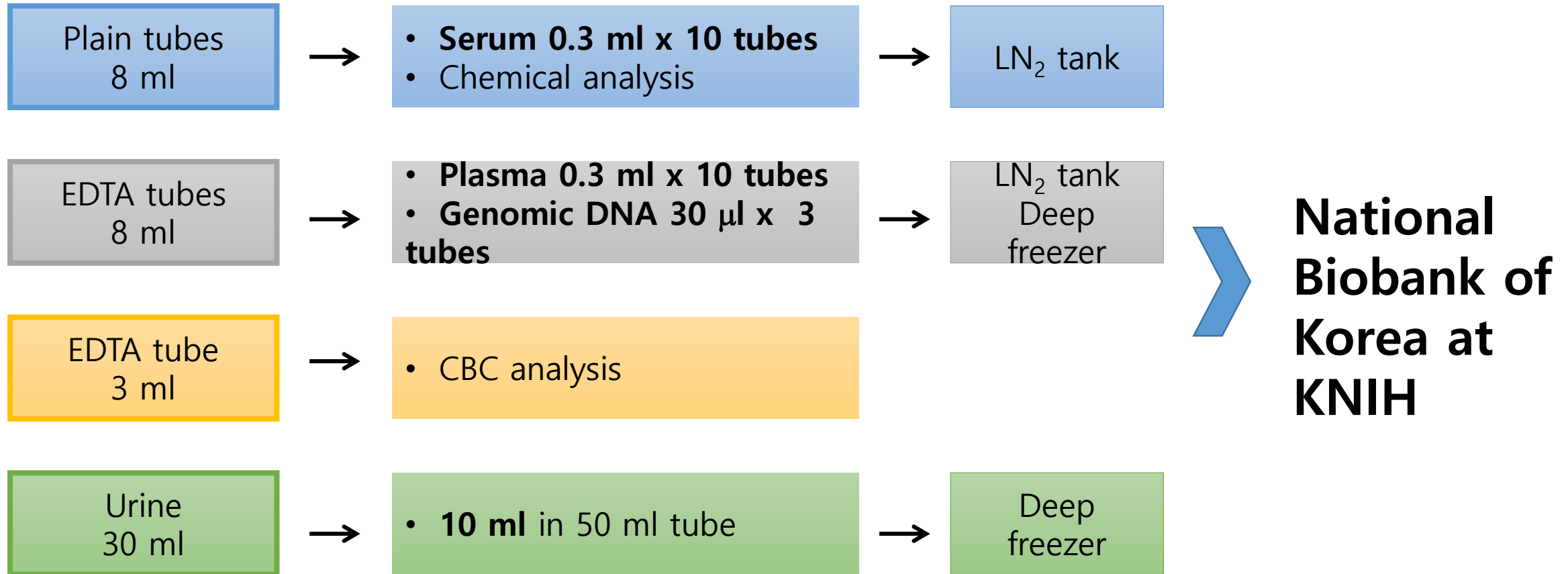


# KoGES



- A prospective cohort (40yr ~)
- Started in 2001, repeated follow-up with 2-4 year interval
- 245,000~ participants have been recruited by the end of 2016
- **Major target diseases :** T2DM, metabolic syndrome, obesity, hypertension, cardiovascular disease, osteoporosis, cancer

# Biospecimen collection



# ~80% 시설 점유율

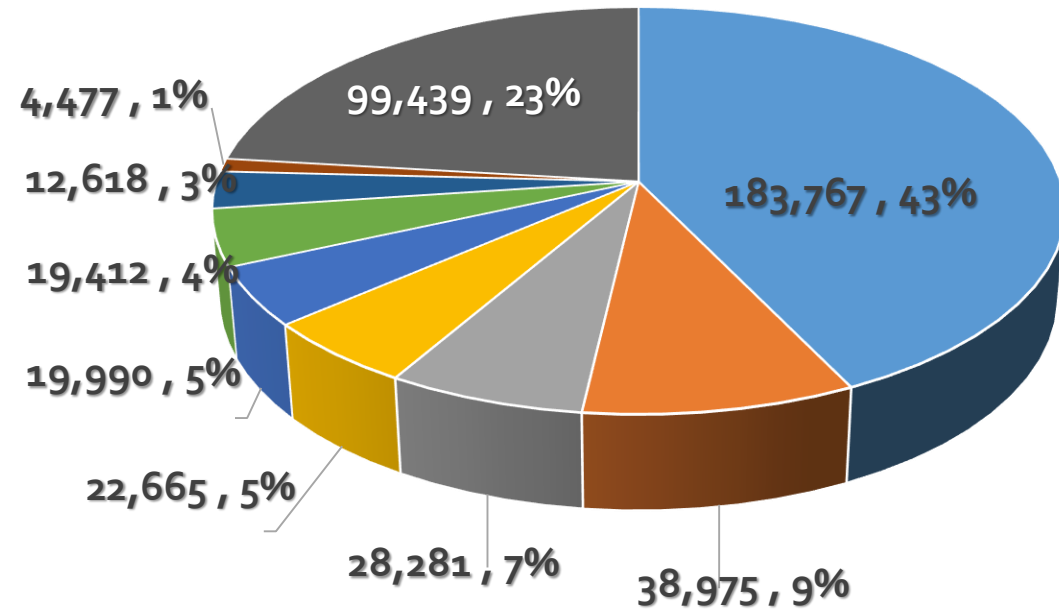
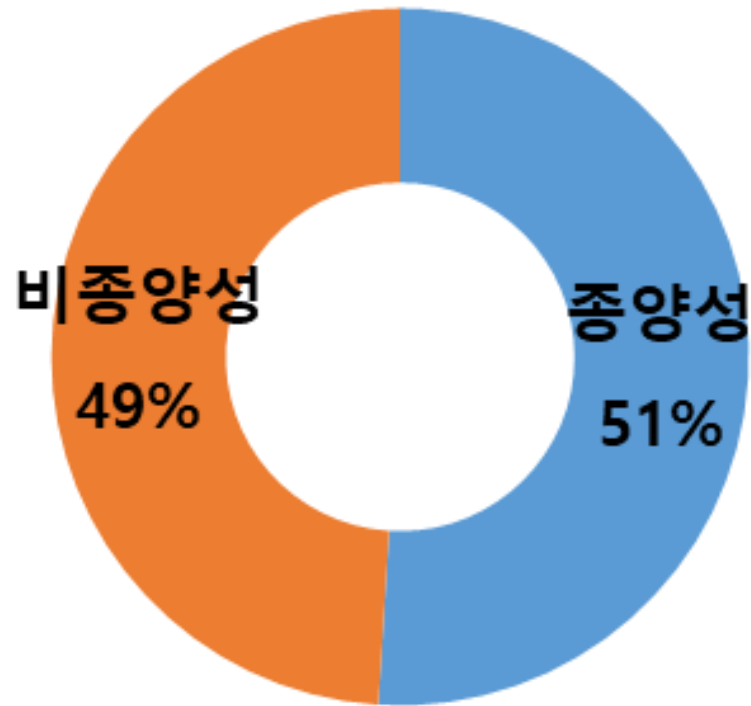
- 기계식 냉장고 200대

- 액체질소 냉동고 426대



# Patient-based : 487,283 participants

## - by regional biobank -



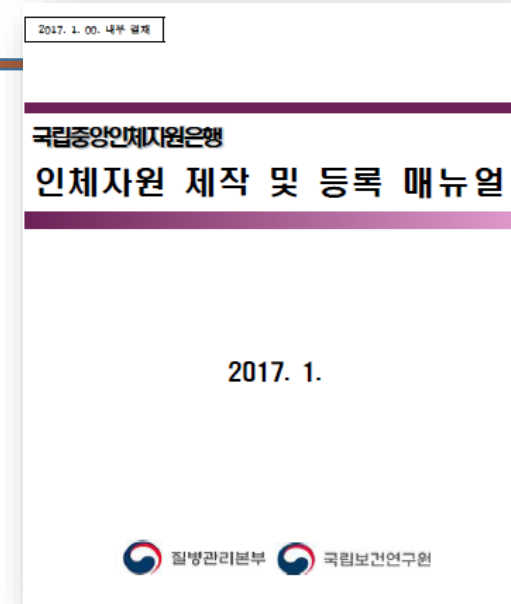
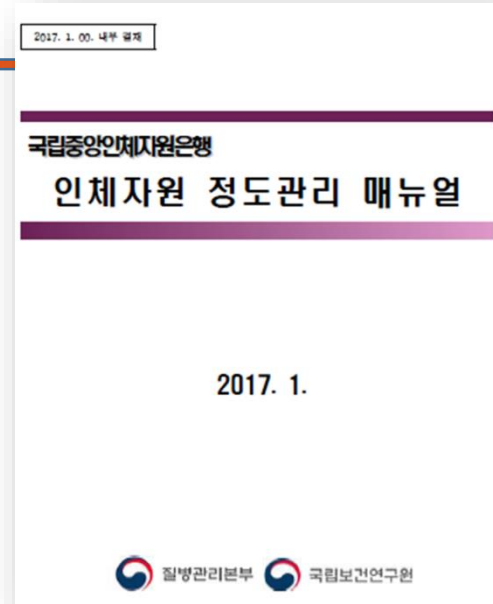
- Cancer
- Circulatory diseases
- Benign neoplasms
- Respiratory diseases
- Digestive diseases
- Genitourinary diseases
- Endocrine nutritional and metabolic diseases
- Hematopoietic diseases
- Other diseases

# 폐암 인체자원 수집 현황(2008~2018년)

- C34: 22,425명, 253,132 바이알
- 뇨, DNA, RNA, 혈청, 혈장, 전혈, 연막, 조직, 객담, 침, 복수, 흉수, MNC, 기관지 폐포 세척액, LCL, RBC
- 특화자원으로 수집 (서울대, 전남대, 경북대): 810명, 142개 변수에 대한 정보 수집 (EGFR, ALK, KRAS mutations)

KBN 폐암 임상·역학정보 표준 코드북(안)										
#	테이블명(한글)	테이블명(영문)	변수명	변수정의	변수값(코드) 정의	변수유형	변수집합	대상질환	비고	인체자원영역별 특이사항
68	06_질환력	06_HDisease	HDOD3Na	직업관련 질환3 질환력 진단명	( ), 77777=해당없음(직업관련 질환3 질환력: 없음), 99999=모름	서술형	2	폐암		
69	07_임상검사	07_ClinicalExam	CEA	암배아항원(CEA) * CEA: Carcinoembryonic antigen * 혈청에서 분석	( )ng/mL, 99999=모름	연속형	1	폐암		
70	07_임상검사	07_ClinicalExam	LDH	젖산탈수소효소(LDH) * LDH: Lactate Dehydrogenase * 혈청에서 분석	( )IU/L, 99999=모름	연속형	1	폐암		
71	08_분자유전학검사	08_Gene	GeKRAS	KRAS 돌연변이검사(mutation test) 시행여부	1=미시행, 2=시행, 99999=모름	범주형	1	폐암		
72	08_분자유전학검사	08_Gene	GeKRASRE	KRAS 돌연변이검사(mutation test) 결과(돌연변이 유무)	1=음성, 2=양성, 77777=해당없음(KRAS 돌연변이검사: 미시행), 99999=모름	범주형	2	폐암		
73	08_분자유전학검사	08_Gene	GeEGFR	EGFR 돌연변이검사(mutation test) 시행여부	1=미시행, 2=시행, 99999=모름	범주형	1	폐암		
74	08_분자유전학검사	08_Gene	GeEGFRRe	EGFR 돌연변이검사(mutation test) 검사결과	1=음성, 2=양성, 77777=해당없음(EGFR 돌연변이검사: 미시행), 99999=모름	범주형	2	폐암		
75	08_분자유전학검사	08_Gene	GeALKF	ALK(FISH) 검사 시행여부	1=미시행, 2=시행, 99999=모름	범주형	1	폐암		
76	08_분자유전학검사	08_Gene	GeALKFre	ALK(FISH) 검사결과	1=음성, 2=양성, 77777=해당없음(ALK(FISH) 돌연변이검사: 미시행), 99999=모름	범주형	2	폐암		
77	08_분자유전학검사	08_Gene	GeALKI	ALK(IHC) 검사결과 시행여부	1=미시행, 2=시행, 99999=모름	범주형	1	폐암		
78	08_분자유전학검사	08_Gene	GeALKIRe	ALK(IHC) 검사결과	1=음성, 2=양성, 77777=해당없음(ALK(IHC) 돌연변이검사: 미시행), 99999=모름	범주형	2	폐암		
79	09_영상및시술검사	09_ImageProcExam	ChCT	흉부 컴퓨터단층촬영(CT) 검사여부 * CT: computed tomography	1=미시행, 2=시행, 99999=모름	범주형	1	폐암		
80	09_영상및시술검사	09_ImageProcExam	ChCTDa	흉부 컴퓨터단층촬영(CT) 검사일	YYYYMMDD, 77777=해당없음(흉부CT 검사: 미시행), 99999=모름	날짜형	2	폐암		
81	09_영상및시술검사	09_ImageProcExam	ChCTRe	흉부 컴퓨터단층촬영(CT) 검사결과(판독결과문)	( ), 77777=해당없음(흉부CT 검사: 미시행), 99999=모름 * 검사결과 내용이 겹쳐서 데이터 입력시식에 입력불가한 경우 별도 파일로 첨부	서술형	2	폐암		
82	09_영상및시술검사	09_ImageProcExam	BRMRI	뇌 자기공명영상(MRI) 검사여부	1=미시행, 2=시행, 99999=모름	범주형	1	폐암		
83	09_영상및시술검사	09_ImageProcExam	BRMRIDa	뇌 자기공명영상(MRI) 검사일	YYYYMMDD, 77777=해당없음(뇌 MRI검사: 미시행), 99999=모름	날짜형	2	폐암		

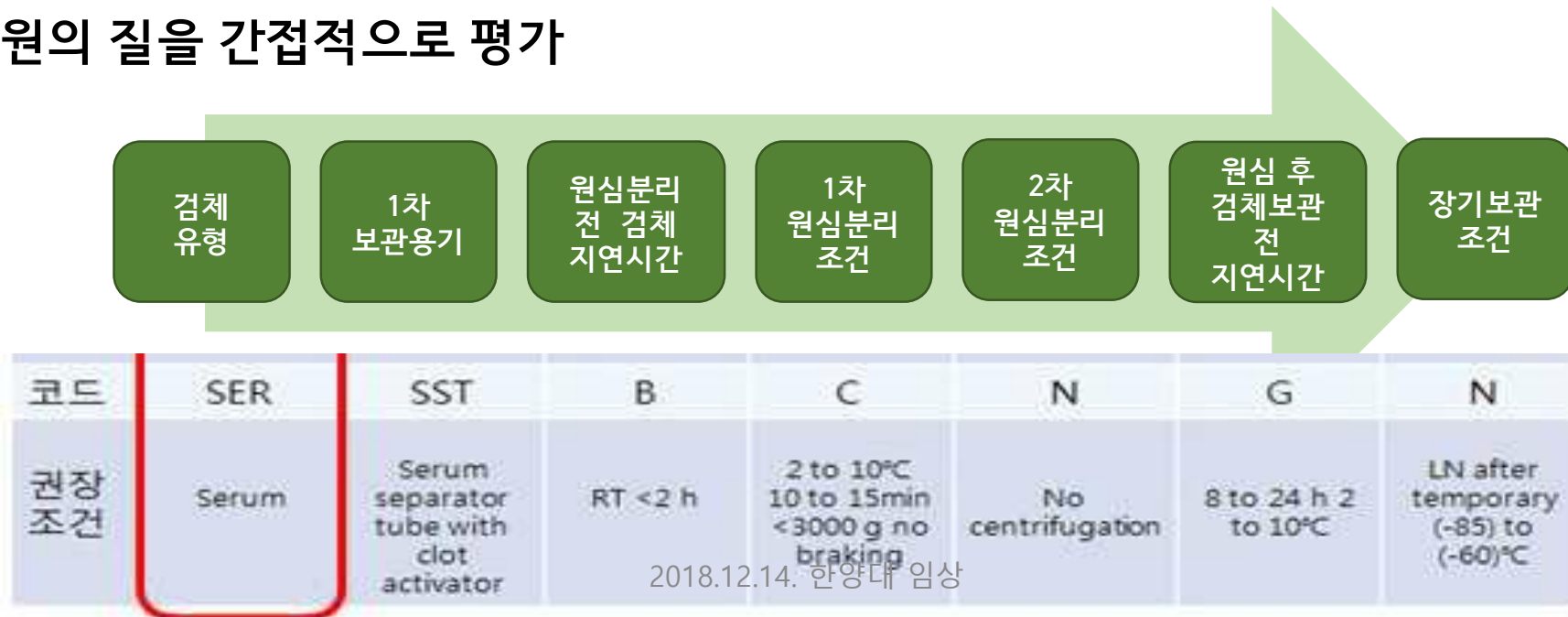
# 품질관리 현황 *Quality assurance*



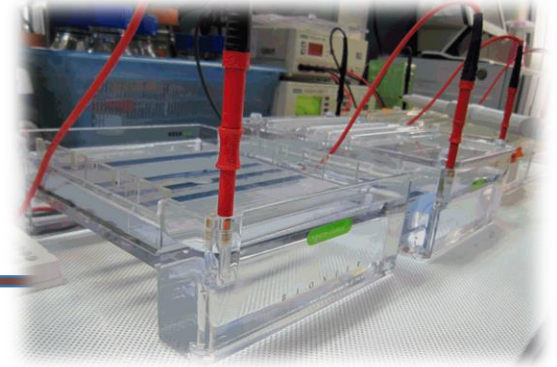
2018.12.14. 한양대 임상

# SPREC(Standard PREanalytical Code)

- 인체유래물 별로 제작 처리 과정에 대한 정보를 코드화하여 부여
- 검체유형, 검체용기, 1차 보관용기, 원심분리 전 지연시간, 1차 원심분리조건, 2차 원심분리 조건, 원심 후 검체 보관 전 지연시간 등 7자리 표준코드를 부여
- 체액자원의 질을 간접적으로 평가



# 품질관리 현황\_ *Quality control*



- 1: Quality Check (10% of DNA in NBK) ; 2: Using Agilent Bioanalyzer
- QC 결과는 인체자원정보관리시스템에 저장

Type of Biospecimens	QC Program
DNA	<ul style="list-style-type: none"> <li>• DNA purity*<sup>1</sup> (OD ratio)</li> <li>• DNA integrity*<sup>1</sup> (gel QC)</li> <li>• Bacterial contamination*<sup>1</sup> (PCR)</li> <li>• Sample authentication (STR)</li> </ul>
Cell	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Cell viability (Trypan blue staining)</li> <li>• Cross contamination (STR)</li> </ul>
Frozen tissue	<ul style="list-style-type: none"> <li>• RNA purity (OD ratio)</li> <li>• RNA integrity number *<sup>2</sup></li> <li>• H&amp;E staining and immunostaining</li> </ul>
Serum	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Serum index</li> <li>• Lipemic,</li> <li>• Hemolytic,</li> <li>• Icteric index</li> </ul>

# 인체자원 분양

## *Application and Contact Points*

---

- 국내연구자
- 분양신청
  - IRB 심의 결과서
  - 연구계획서
- 043-719-6560 (중앙은행) or 043-719-6545 (단위은행 질환자원)
- 인체자원분양데스크 (<http://koreabiobank.re.kr>)
  - 분양대상 인체자원 탐색
  - 온라인 분양신청, 분양진행상황 점검 등

# 인체자원분양데스크

**인체자원은행 분양데스크**  
Distribution Desk of Korea Biobank Network

로그인 | 회원가입

인체자원확보사업 | 인체자원검색 | **인체자원분양** | 정보마당 | **분양신청**

**Distribution Desk of Korea Biobank Network**  
인체자원은행 분양데스크는 국내의 연구자들이 인체자원을 쉽게 분양받아 활용할 수 있도록 분양자원안내 및 검색과 분양신청을 지원하고 있습니다.

**분양자원현황**  
현재 분양하고 있는 인체자원의 종류와 수량, 수집방법 등에 대한 설명페이지입니다.  
[자세히보기](#)

**키워드검색**  
질환별검색과 역학기반 검색을 이용하여 상세검색을 하기 전에 대략적인 정보를 얻으실 수 있습니다.  
[자세히보기](#)

**질환별검색**  
질환별로 수집된 인체자원을 KCD 코드 기준으로 검색하실 수 있습니다.  
[자세히보기](#)

**역학기반검색**  
역학조사와 함께 수집된 인체자원을 역학자료 코드 기준으로 검색하실 수 있습니다.  
[자세히보기](#)

분양신청

정보제공

검색

**공지사항** | 자료게시판

* KoGES 코드북 업데이트	2014-11-06
* [중앙은행] 2014년도 11월 분양심의...	2014-10-29
* [중요] 10월 분양심의위원회 심의일정...	2014-10-08
* 익스플로러 11버전 접속 안내	2014-10-02
* [중앙은행] 2014년도 10월 분양심의...	2014-09-24

**최근 활용 논문**

* Genome-wide association study identifies GI...
* Asymptomatic subjects with diabetes have a...
* Common genetic determinants of breast-can...
* Genome-wide association studies identify lo...
* New breast cancer risk variant discovered at...
* Lack of association between CD226 genetic...

**인체자원분양데스크**  
이용안내  
궁금한 사항을 해결해 드립니다.

**KBN**  
한국인체자원은행네트워크

# 인체자원연구지원센터

분양상담콜 누적 2,699건('13.1~'18.12월)

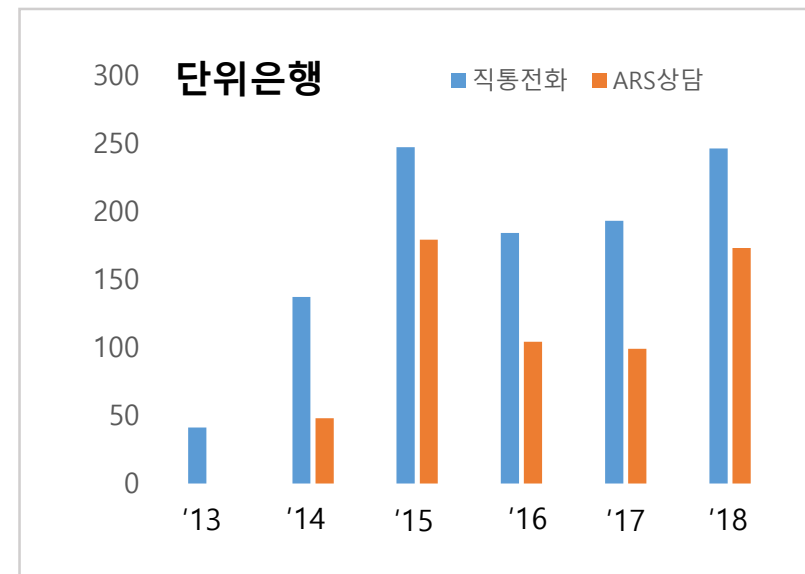
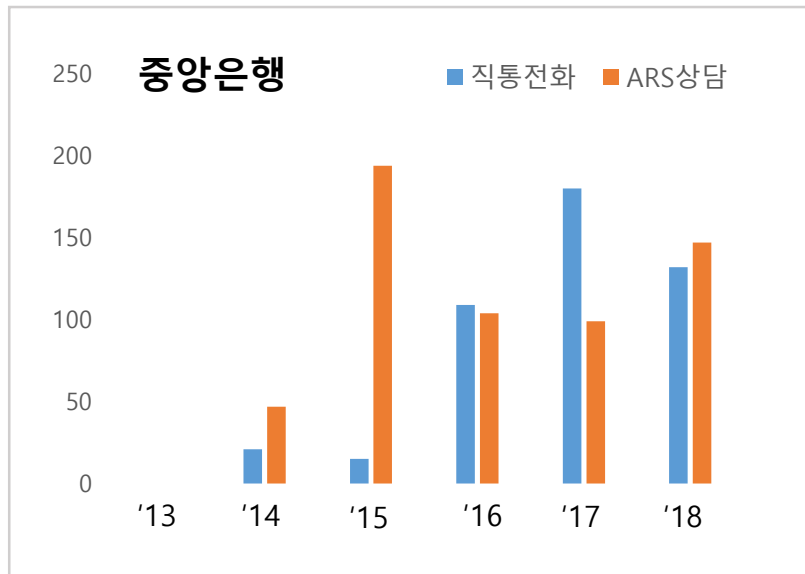
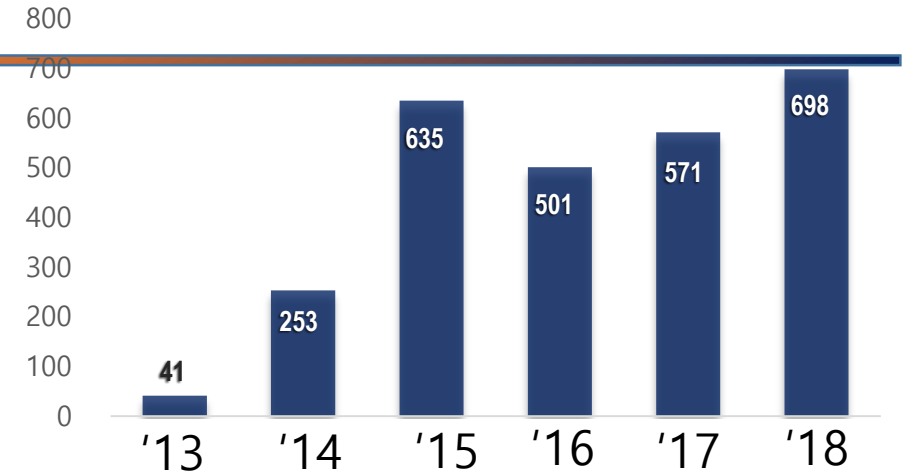


KBN: 장지선

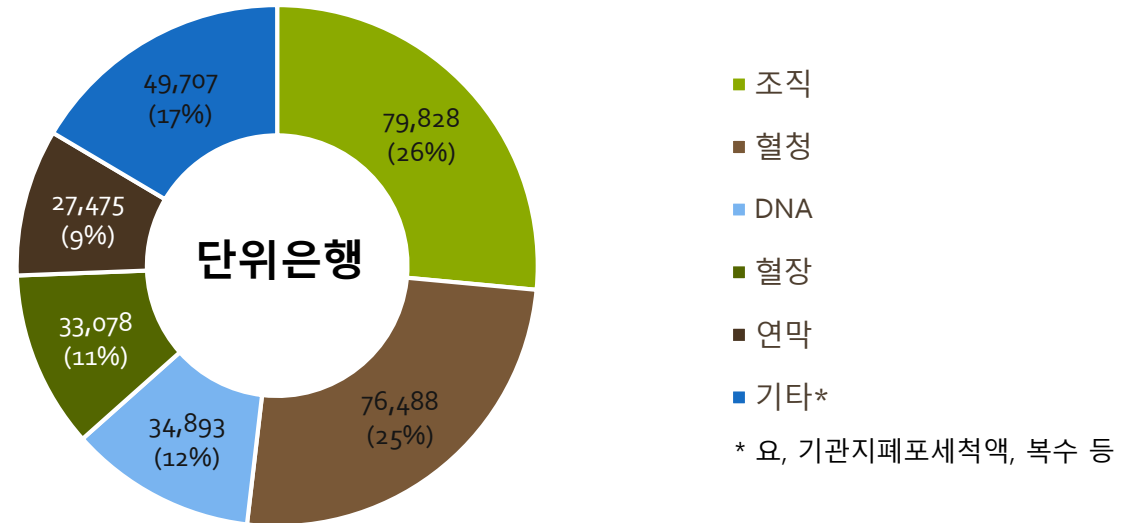
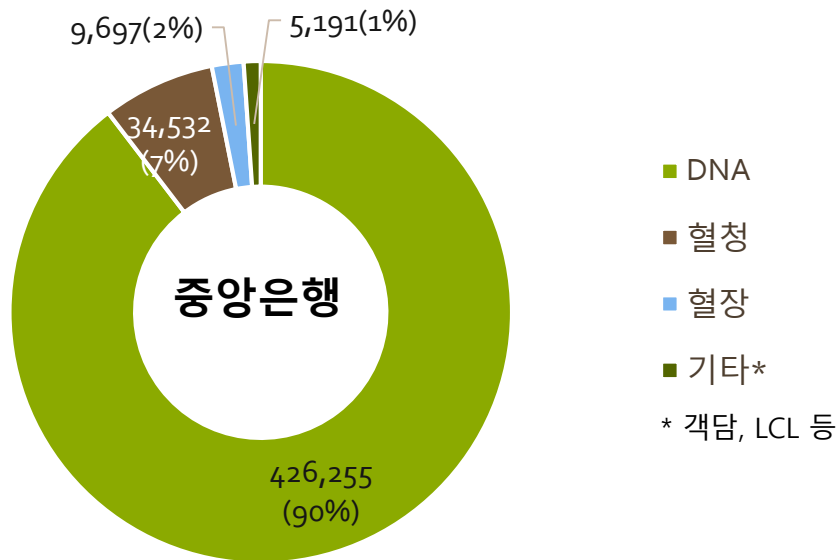


중앙: 김남희

분양데스크 (koreabiobank.re.kr)  
분양상담 ARS 1661-9070



# 활용 현황

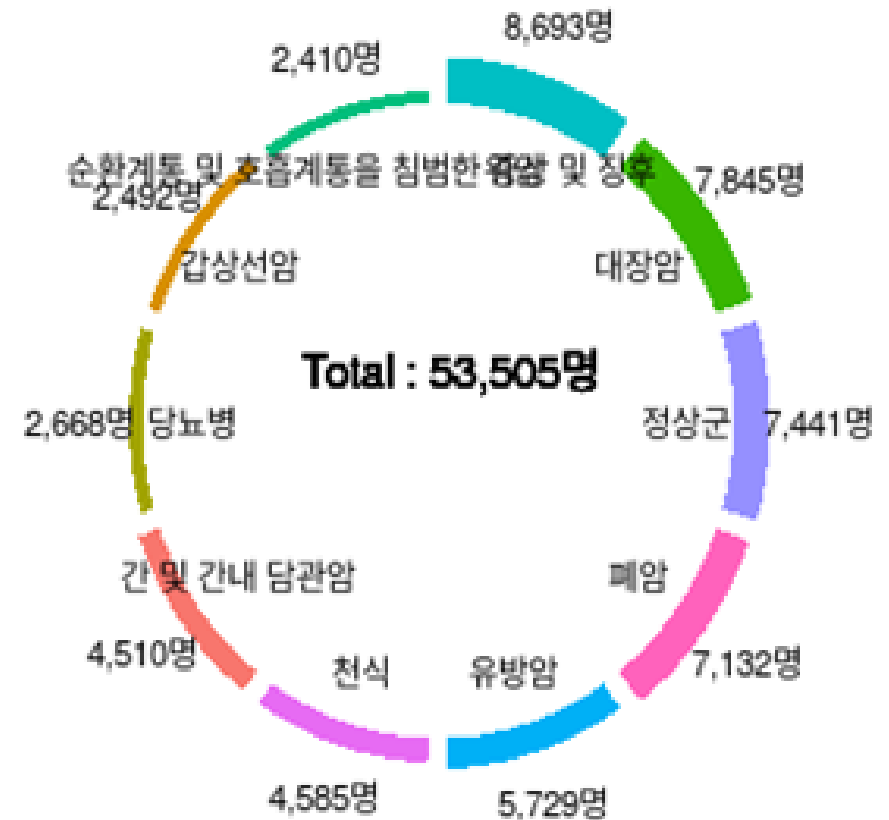


- 중앙은행은 **DNA** 분양이 가장 많고, 단위은행은 **조직과 혈청** 분양이 가장 많음
- 연구목적은 **질환 유전체 연구**가 가장 많고,
- 중앙은행은 코호트 기반 단면/종단연구를 통한 **질병 유전, 환경요인 발굴 연구**가 많음
- 단위은행은 **질병 기전연구, 바이오마커/진단법 개발**이 많음

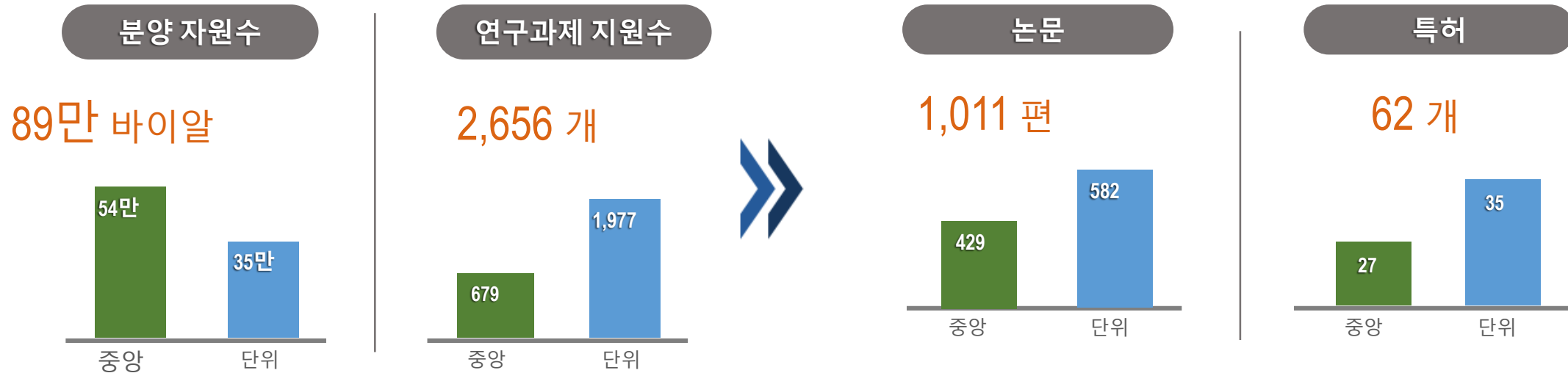
# 단위은행 질환자원 활용현황

- 분양수요가 가장 높은 질환은 위암이 1위, 대장암이 2위이고, 정상군이 3위

- ✓ 그 외, 폐암이 4위, 유방암 5위의 순
- ✓ 그 뒤로 천식, 간질환, 당뇨병 등 비종양성 질환이 수요가 높고, 갑상선암, 순환기 질환의 순으로 나타남



# 활용 성과



- 중앙은행 679과제, 429편 (약 1.6 개 과제 당 1 편) ; 단위은행 1,977 과제, 582 편 (약 3.4 개 과제 당 1 편)
- 특허는 암 진단법

# Key findings

---

- **한국인 형질, 질환 관련 유전, 환경 요인 발굴**

- ✓ SNPs associated with height, BMI, WHR, blood pressure, etc
- ✓ G or E risk factors associated with T2DM, hypertension, cardiovascular diseases

- **질환 바이오마커 발굴 및 임상진단기준 제시**

- ✓ CRP, serum uric acid for metabolic syndrome
- ✓ HbA1c cut-off points for T2DM prediction

- **질병 기전 연구**

- ✓ Asthma, hepatitis, cancer, carcinoma, etc

- **체액자원의 활용은 제한적 (2017.4~ 공개)**

- 21 ✓ 도시기반코호트, 농촌기반코호트, 국민건강영양조사, 알츠하이머치매 환자

## Comprehensive genomic profiles of small cell lung cancer

A list of authors and affiliations appears at the end of the paper

• 약 14%의 전체 논문

VOLUME 32 · NUMBER 2 · JANUARY 10 2014

JOURNAL OF CLINICAL ONCOLOGY

ORIGINAL REPORT

We have sequenced the genomes of 110 small cell lung tumours analysed we found bi-allelic inactivation of *RBI* (two tumours with wild-type *RBI* had evidence of *CCND1* gene), revealing an alternative mechanism by which *RBI* is obligatory in SCLC. We discovered several novel mutations in this gene, *TP73Δex2/3*. In rare cases, SCLC tumours provide an opportunity for individual patients. Finally, we identified a human SCLC. Accordingly, activation of Notch1 in a subset of tumours and extended the survival of patients abrogated by Notch activity in SCLC cells. This study uncovers several key biological processes and

### Integrative and Comparative Genomic Analysis of Lung Squamous Cell Carcinomas in East Asian Patients

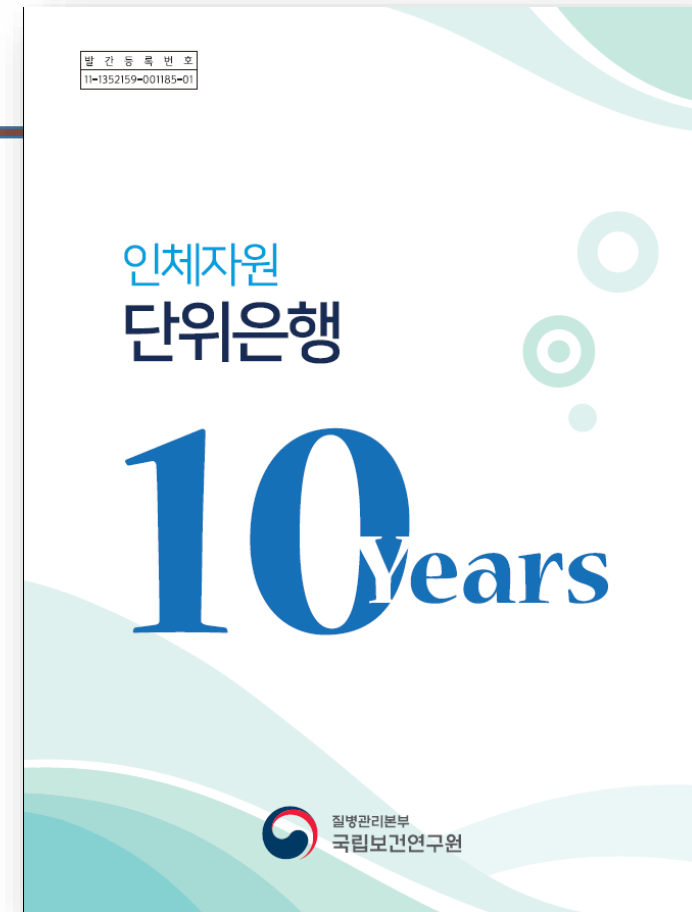
Youngwook Kim, Peter S. Hammerman, Jaegil Kim, Ji-ae Yoon, Yoomi Lee, Jong-Mu Sun, Matthew D. Wilkerson, Chandra Sekhar Pedamallu, Kristian Cibulskis, Yeong Kyung Yoo, Michael S. Lawrence, Petar Stojanov, Scott L. Carter, Aaron McKenna, Chip Stewart, Andrey Y. Sivachenko, In-Jae Oh, Hong Kwan Kim, Yong Soo Choi, Kwahanmien Kim, Young Mog Shim, Kyu-Sik Kim, Sang-Yun Song, Kook-Joo Na, Yoon-La Choi, D. Neil Hayes, Jhingoak Kim, Sukki Cho, Young-Chul Kim, Jin Seok Ahn, Myung-Ju Ahn, Gad Getz, Matthew Meyerson, and Keunchil Park

# 차세대 바이오뱅크 이슈

	Biobanking 1.0	Biobanking 2.0	Biobanking 3.0
Main Focus	Quantity	Quality	External Stakeholders
Number of Biospecimens	+++++ <i>Cost</i>	+++	++
Person Related Data	++	+++	++++
Biospecimen Data	+	+++++ <i>Cost</i>	++++
Stakeholder's Needs	+	+	+++++
Sustainability	+	+	+++++

# 질환자원 관련 이슈

- 기존 수집 인체유래물의 활용
- 정밀의료 수요와 분석 기술 발전에 대비
- 분석전단계 변수 (Preamalytical variables) 정보 수집
- 임상정보
  - 공통데이터모델 기반의 통합임상정보관리시스템 시범구축
- 분양수수료 (2018.2.~)
  - 무분별한 분양신청을 제한 (바이알 당 5,000원)



바이오뱅크는 미래의료의 핵심 성공 인프라입니다.



감사합니다.