

# 메디사피엔스, 신생아 희귀병 200 여종 AI 진단..”美서 승부”

작성일 05/12/2020

**유전체+인공지능 기술 결합 플랫폼 개발.. 서울대병원 1·2차 파일럿 연구서 “질환관련 유전자 변이 분석 정확도 100% 입증”..미국 소재 대형종합병원에 NICU 패널 공급 추진**

“우리는 신생아 집중치료실(NICU)에 입원한 신생아에서 치료법이 있는 200~300 여종의 희귀질환을 인공지능과 유전체 데이터를 활용해 임상이가 1 주 이내에 신속하고 정확하게 진단을 내릴 수 있도록 돕는 서비스를 제공하는 것이 목표다.”



▲ 강상구 메디사피엔스 대표

강상구 메디사피엔스 대표는 200 여종의 희귀 유전질환 진단을 돕는 핵심 플랫폼에 대해 이같이 소개했다. 서울대 제어계측공학과를 졸업 후 미국으로 건너가 JP 모건, 도시바, 3M 등에서 일한 그는 국내 디엔에이링크를 거쳐 2016년 메디사피엔스를 창업했다. 메디사피엔스는 AI 기술 기반의 희귀 유전질환 진단보조 서비스를 통해 글로벌 헬스케어 빅데이터 산업으로의 진출을 기대하고 있다.

전세계 희귀질환 환자는 4 억명에 이른다. 희귀질환의 약 80%는 유전성 질환이며 절반 이상이 소아에서 발병한다. 이러한 유전성 희귀질환을 앓는 소아 환자는 조기에만 정확히 진단해도 적절한 조치나 치료를 통해 증상이 악화되거나 사망할 위험을 피할 수 있다. 그러나 유아기에 증상이 발현하지 않거나 발현된 증상만으로는 질환을 확진하기 어려운 환자는 치료 시기를 놓쳐 질환명도 모른 채 사망하기도 한다. 이러한 소아 환자의 약 30%는 5 세 이전에 사망한다고 알려져 있다.

메디사피엔스는 신생아의 혈액샘플 소량을 이용한 검사 1 회만으로 주요 특정질환 200 여종과 관련된 250 여개 유전자(actionable gene)를 분석하고, 1 주 내 도출된 결과를 전달해 임상 의사가 신속하고 정확하게 질환을 확진할 수 있도록 돕는 진단보조 서비스를 구상했다. 이를 통해 메디사피엔스는 임상 의사가 환자를 검사하고 질환을 확진하기까지 소요되는 시간을 줄이고, 환자가 받는 진단비용에 대한 부담도 줄일 수 있을 것으로 전망하고 있다.

강 대표는 특히 “희귀질환의 절반이 소아에서 발병한다는 점에 착안해 신생아 집중치료실(NICU)에 희귀질환 환자가 가장 많을 것으로 보고 이들 신생아 대상의 희귀질환 진단보조 서비스를 구상하게 됐다”며 메디사피엔스의 사업 전략을 설명했다.

## 메디사피엔스, '희귀 유전질환' 진단 3 가지 차별성

미국의 경우 다양한 이유로 매해 태어난 신생아의 10%가 집중치료실에 입원한다. 이들은 발뒤꿈치를 통해 채혈하고 혈액을 검사용지에 묻혀 일괄 검사하는 방식의 선별검사를 받는다. 일반적으로 검사하려는 질환의 종류 수만큼 필요 용량의 혈액을 얻어야 하는데 전적으로 임상 의사의 경험과 노하우를 기반으로 특정 질환에 대한 몇몇 검사를 수행하게 된다. 검사 종류 수가 많을수록 다량의 혈액이 필요하며, 검사결과는 2~4 주 후에야 알 수 있다. 이 때 유전적 이상이 발견되면 조직검사와 같은 정밀검사를 추가로 실시하게 된다.



▲ 희귀 유전 질환 진단 검사 솔루션 모식도

이러한 과정에 드는 진단 비용이나, 진단받은 희귀질환에 대한 치료비용도 만만치 않다. 처방약 사이트 GoodRx 가 지난 2 월 발표한 통계에 따르면, 미국 치료제 시장에서 가장 비싼 의약품으로 책정된 10 개 약물 중 6 개가 희귀질환 치료제였다. 높은 가격의 치료제를 처방하기 전 정확한 진단이 꼭 필요한 실정이다. 이러한 상황을 반영해 메디사피언스는 3 가지 차별성을 가진 진단보조 서비스 사업을 추진하고 있다.

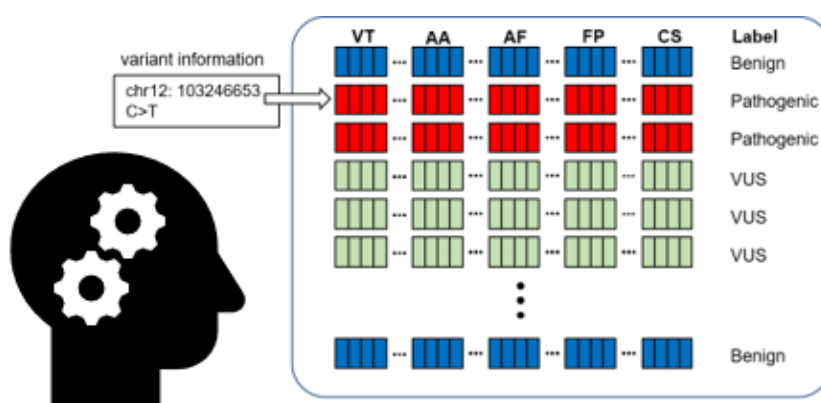
### 차별성 ① NICU 패널 설계..“검사 1 회만으로 200 여종 질환 진단”

메디사피언스는 먼저 서울대 소아과 교수진과 협업해 유병률이 높은 질환 중 임상이가 진단 후 조치 가능한 200 여종의 질환을 선별해냈다. 이를 통해 질환 발병에 관여하는 특정 유전자 250 여개를 선별하고, 전체 유전자가 아닌 250 여개 유전자만 한번에 검출·분석할 수 있는 NICU 패널(Panel) ‘MedyCVI’를 설계했다. 즉, 한 번의 유전자 변이 분석만으로 치료 가능한 질환 200 여종을 신속·정확하게 진단할 수 있는 패널을 최적화한 것이다. 시간과 비용을 들여야 하는 전장 유전체 분석(Whole genome sequencing) 및 전장 엑솜 분석(Whole exome sequencing) 방법이나, 하나의 NGS 패널로 유사 계열의 질환 몇 종만 진단할 수 있는 기존 진단 제품과는 차별화되는 부분이다.

### 차별성 ② AI 기술 적용..자체 기준으로 ‘VUS, Benign, Pathogenic 등’ 구분

메디사피언스는 NICU 패널 툴인 ‘MedyCVI’에 검출된 유전자 변이의 병원성을 자체적으로 평가하는 인공지능(AI) 기술을 적용했다. 메디사피언스가 다수의 데이터베이스(DB) 정보를 통해 자체 설정한 스코어 지표를 기준으로 AI 가 유전자 변이를 불확실성 변이형(Variant of

uncertain significance, VUS), 양성(Benign), 병원성(Pathogenic) 등으로 구분해주는 것이다. 기존에 변이의 병원성 여부를 구분하는 미국의학유전학회(ACMG), 인간 유전자변이 데이터베이스(HGMD) 등의 가이드라인 지표가 있지만 90% 이상의 확실한 결과에 대해서만 양성 또는 병원성으로 분류하는 매우 엄격한 기준을 적용하고 있다. 나머지는 모두 불확실성 변이형(VUS)으로 분류됨에 따라 전적으로 임상주의 판단이 필요하다. 이 과정에서 임상주의는 환자의 증상과 검사 결과를 다각도로 살피고 관련 문헌을 검토해야 하며, 환자는 질환이 확진되기까지 기다려야만 한다. 그러나 메디사피엔스의 MedyCVi는 유전자 분석 결과를 받은 임상주의가 불명확한 VUS 유형의 환자에 대한 정보를 찾기 위해 필요로 하는 시간을 최소화하고자 했다. 질환 발병과 관련된 특정 유전자 250 여개를 정확히 분석해 어떤 유전자에 변이가 생겼고, 변이가 병원성을 어느정도 나타내는지 평가해 임상주의의 확진을 돕는 것이다. 이를 통해 임상주의는 진단 후 질환에 적합한 치료법을 찾는 데도 시간을 단축할 수 있다.



▲ 인공지능을 활용한 변이 분석 시스템

### 차별성 ③ ‘웹’ 기반 클라우드

메디사피엔스는 리눅스가 아닌 웹 형태의 클라우드로 MedyCVi 을 만들어 사용자(임상주의)의 편의성을 높였다. 대부분이 분석 오류를 방지하기 위해 리눅스 기반으로 시스템을 만드는 반면, 메디사피엔스는 정확도를 높이는 동시에 편리하게 이용할 수 있도록 웹 기반의 시스템으로 개발했다. MedyCVi 는 임상주의가 편리하게 이용하고 관리함에 따라 DB 축적에도 용이했다. 강 대표는 “AI 기반의 틀은 DB 가 축적됨에 따라 진화한다”며, “메디사피엔스의 MedyCVi 는 현재 서울대병원 서버에 설치돼 있으며, 현장에서 실제로 MedyCVi 를 이용함에

따라 AI 기능의 분석 틀이 지속적으로 학습되고 있다”고 설명했다.

## 1·2 차 파일럿 연구결과, 정확도 100%..“신규환자 대상 전향적 연구 계획”

메디사피언스는 중소벤처기업부(중기부)의 지원을 받아 진행하는 과제로 서울대병원 신생아 중환자실에 입원하거나 내원한 20 여명의 샘플을 활용해 2 번의 파일럿 스터디를 진행했다. NICU 패널을 적용해 진단한 결과가 이미 확정된 진단결과와 일치하는지 비교하는 블라인드 임상연구였다. 메디사피언스는 첫 번째 파일럿 스터디와 두번째 스터디 모두에서 100%의 정확도를 확인했다. 특히 두 번째 파일럿 스터디 분석결과에서는 임상의가 발견하지 못한 유전자 변이형을 추가로 발견하는 고무적인 성과를 내기도 했다. 메디사피언스는 이를 토대로 이번 달부터 서울대병원, 분당서울대병원, 서울아산병원, 순천향대병원에서 신생아 중환자실에 입원하는 신규 환자를 대상으로 임상의의 확진 전 NICU 패널을 적용해 유전자 변이 분석을 진행하는 전향적 연구(Prospective study)를 진행할 계획이다.

강 대표는 “전향적 연구에서 긍정적인 결과가 확인된다면, 올해 하반기 유전자 변이 분석 및 솔루션 서비스를 국내에서 런칭할 수 있을 것으로 기대한다”고 말했다.

## 미국 캘리포니아 소재 대형종합병원과 MOU 를 통한 시장진입

메디사피언스의 실질적인 목표는 글로벌 시장 진출이다. 메디사피언스는 2016년 설립 이후, 계속해서 미국 캘리포니아 소재 대형 종합병원과 관계를 이어오고 있다.

메디사피언스는 2017년 8월 해당 병원과 처음 공동사업 파트너십을 맺고, 지난해 7월 LoPI(Letter of Purchase Intent) 및 MOU 를 체결하는 등 글로벌 사업전략을 구축하고 있다. 미국시장 진입이 성공적으로 진행된다면 향후 중국, 중동, 베트남 등 신생아 희귀질환 발병률이 높은 글로벌 시장에 진출할 계획이다.

과제 1년차인 올해 9월까지 국내 환자 샘플에 NICU 패널을 적용한 진단 데이터를 구축하고, 2년차에 접어드는 올해 10월부터는 미국 환자 50명 이상에 대한 진단 데이터를 구축할 수 있을 것으로 예상하고 있다. 이를 위해 메디사피언스는 현지법인도 오픈할 계획이다.

강 대표는 “미국 시장에 서비스를 런칭함에 따라 이르면 내년 미국에서의 매출도 낼 수 있을 것으로 전망”한다며, “다만 미국은 한국에서 구축해 놓은 질환의 유병률과 다를 수 있기 때문에 이를 반영한 질환을 재선별해 미국 시장에 적합한 패널을 다시 설계할 수도 있다”고 말했다.

## 첫 AI 기술 과제 ‘심혈관질환 분석’..스마트 뷰티·스마트 진단 기술도 개발중

메디사피언스는 NICU 패널 설계 이전에 AI 기술을 도입한 첫 중기부 과제로 서울아산병원 심장내과와 협업해 엑스레이(X-ray) 촬영 사진만으로 심혈관 질환을 분석하는 연구를 진행했다. AI가 엑스레이 영상데이터를 통해 심혈관 질환의 병변을 검출하고 이에 대한 위험도를 정량적으로 평가하는 기술에 대한 연구다.

강 대표는 이러한 AI 기반 영상처리(image processing) 연구과제에서 얻은 결과를 지난해 1월 미국 실리콘밸리에서 개최한 2019 정밀의학 국제 컨퍼런스(PMWC)에서 발표하기도 했다. 실제 임상에서 나온 데이터에 전처리(pre-processing) 및 후처리(post-processing) 가공을 할 수 있는 AI 기술을 적용함으로써 임상 의사와 엔지니어의 상호간 소통을 원활하게 하는 방법으로 주목을 받았다. 임상 의사가 알아볼 수 있는 형태로 데이터를 변환하고, 임상 데이터를 딥러닝 시스템에 쉽게 적용할 수 있는 형태의 시스템인 것이다.

메디사피언스는 현재 중기부 과제로 AI 기술을 사용해 피부를 평가하고 맞춤형 화장품을 매칭하는 스마트 뷰티 과제도 수행하고 있다. 또한 병리조직을 디지털화해 AI 기술로 질환을 진단할 수 있는 스마트 진단 사업도 향후 추진할 계획이다.

강 대표는 메디사피언스가 주요 희귀 유전질환을 진단하고 치료법까지 제시할 수 있는 서비스를 제공하게 된 계기에 대해 “진단만 제대로 하면 살릴 수 있는 질환이 많다”며, “매년 값비싼 치료제가 등장함에 따라 글로벌 단위에서 볼때 충분한 시장 가치가 있다”고 설명했다. 더불어 “이번 기회를 통해 다양한 인종이 있는 미국 시장에 진출해 다양한 환자 샘플을 기반으로 전세계 버전의 NICU 패널을 만들겠다”고 강조했다.

봉나은 기자 [naeun.bong@bios.co.kr](mailto:naeun.bong@bios.co.kr)

[http://www.biospectator.com/view/news\\_view.php?varAtclId=10288](http://www.biospectator.com/view/news_view.php?varAtclId=10288)