

이 보고서는 코스닥 기업에 대한 투자정보 확충을 위해 발간한 보고서입니다.

혁신성장품목분석보고서

 YouTube 요약 영상 보러가기

## 초고속유전자염기서열분석

정밀의료 실현의 핵심이 될 초고속유전자염기서열분석

요약

배경기술분석

심층기술분석

산업동향분석

주요기업분석



작성기관

NICE평가정보(주)

작성자

책임연구원 서민구

- 본 보고서는 「코스닥 시장 활성화를 통한 자본시장 혁신방안」의 일환으로 코스닥 기업에 대한 투자정보 확충을 위해, 한국거래소와 한국예탁결제원의 후원을 받아 한국IR협의회가 기술신용평가기관에 발주하여 작성한 것입니다.
- 본 보고서는 투자 의사결정을 위한 참고용으로만 제공되는 것이므로, 투자자 자신의 판단과 책임하에 종목선택이나 투자시기에 대한 최종 결정을 하시기 바랍니다. 따라서 본 보고서를 활용한 어떠한 의사결정에 대해서도 본회와 작성기관은 일체의 책임을 지지 않습니다.
- 본 보고서의 요약영상은 유튜브로도 시청 가능하며, 영상편집 일정에 따라 현재 시점에서 미게재 상태일 수 있습니다.
- 카카오톡에서 “한국IR협의회” 채널을 추가하시면 매주 보고서 발간 소식을 안내 받으실 수 있습니다.
- 본 보고서에 대한 자세한 문의는 NICE평가정보(TEL.02-2124-6822)로 연락하여 주시기 바랍니다.

# 초고속유전자염기서열분석

미래의료의 새로운 패러다임인 정밀의료 실현을 앞당길 초고속유전자염기서열분석

## ■ 차세대염기서열분석법(NGS)의 등장과 진화로 분석시간과 비용이 감소

차세대염기서열분석은 대량의 DNA 조각을 동시에 병렬로 처리해 유전체 염기서열을 초고속으로 분석할 수 있는 방법이다. 기존 방법에 비해 분석비용과 시간이 획기적으로 감소해 개인의 전체 유전체를 분석해주는 서비스가 가능할 정도로 발전하고 있다. 짧은 DNA 가닥을 빠르게 읽는 2세대에 이어, DNA 증폭 없이 긴 DNA 단일분자를 실시간으로 읽는 3세대로 진화하고 있다. 유전체 분석은 진단, 의약품개발, 농림수단 등 다양한 분야에 활용되고 있으며, 특히 표준화된 치료법이 아닌 개인별로 맞춤형 치료법을 제시할 수 있는 정밀의료 분야에서의 활용이 기대되고 있다.

## ■ 유전체 분석은 염기서열 해독, 통합, 해석의 과정을 거쳐 의료에 적용

유전체 염기서열분석은 유전체 DNA의 염기서열을 읽는 것부터 얻어진 자료를 통합하고 정보를 해석해, 의료에 적용하는 과정이다. 염기서열을 읽는 기술은 차세대염기서열분석법 이후 발전을 계속해, 2014년 1,000달러에 이어 2017년에는 100달러로 개인의 유전체 전체를 읽을 수 있는 기술이 공개되었다. 전장 유전체 분석이 가능해지면서 몇 개의 유전자에 대한 진단·검사가 아닌 여러 질병유전자를 동시에 분석하는 개인 전장 유전체 분석서비스로 전환되고 있다. 또한, 환자의 유전체 또는 환자 암세포의 유전자 변이를 확인해 가장 적합한 치료제를 찾는 환자 맞춤 치료가 더욱 확대될 것으로 전망되고 있다.

## ■ 유전체 분석 장비와 유전자 진단·예측 서비스업체로 구분되는 유전체 시장

유전체 분석 시장은 정밀의료 수요, 전장 유전체 분석비용과 소요시간의 감소, 정부의 지원 등으로 연평균 10% 이상 지속적인 성장을 보일 것으로 예상된다. 유전체 분석 업체들은 크게 염기서열분석 장비 업체와 유전자 진단·예측 서비스 제공업체로 구분할 수 있다. 장비 업체로는 일루미나, 서모피셔사이언티픽 등이 있고, 유전자 진단·예측서비스업체로는 23앤드미, 파운데이션 메디슨 등이 있다. 최근에는 기존 유전체분석에 인공지능 또는 블록체인과 같은 신기술을 접목하면서, 새로운 비즈니스모델을 선보이고 있다.

국내 업체들은 주로 유전자 진단 및 염기서열분석 서비스를 제공하고 있다. 아직 개인 유전체 분석을 통한 질병 예측, 소비자 직접의뢰서비스 등의 매출비중은 낮으나, 정부규제 완화 및 진단·분석기술의 발전으로 점차 비중을 확대하기 위한 노력 중에 있다.

# I. 배경기술분석

## 차세대염기서열분석(NGS, Next Generation Sequencing)의 등장과 진화

많은 수의 DNA 조각을 병렬로 한 번에 처리할 수 있는 차세대염기서열분석 방법의 등장과 발전으로, 유전체의 초고속분석이 가능해지고 분석비용이 점점 낮아져 더 많은 분야에서 활용되는 추세

### 1. 기술 정의 및 특징

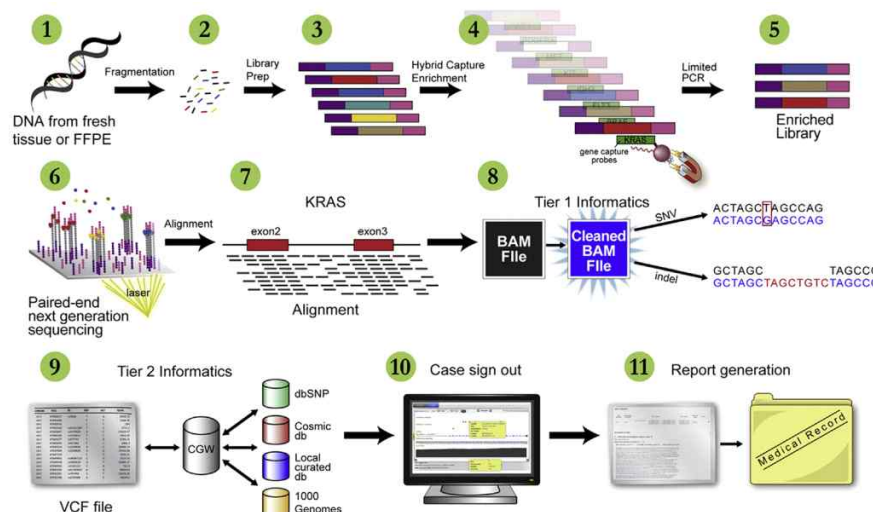
#### ■ 대규모 병렬처리를 통해 초고속분석이 가능해진 차세대염기서열분석법

차세대염기서열분석(NGS, Next Generation Sequencing)은 대량의 DNA 조각을 동시에 병렬로 처리해 유전체 염기서열을 초고속으로 분석할 수 있는 방법으로, 대용량 염기서열분석(High-throughput sequencing) 또는 대규모 병렬염기서열분석(Massive parallel sequencing)이라고도 불린다.

1970년대 Sanger가 개발한 DNA 염기서열 분석법은 DNA 복제효소(polymerase)가 DNA를 합성하는 과정에서 반복적으로 DNA 가닥의 합성과 중단이 무작위적으로 일어나도록 한다. 이를 통해 DNA 말단에 형광이 붙은 다양한 길이의 DNA 조각(fragment)을 만들고, 전기영동으로 구분하여, 관찰하는 방법으로 염기서열을 해독한다. 개발된 이후 오랫동안 염기서열분석의 표준법으로 활용되었고, 2000년 초에 완성된 인간게놈프로젝트(Human genome project) 역시 이 방법을 통해 이루어졌다.

그러나 Sanger법은 기술적인 진보에도 불구하고 막대한 시간과 비용이 요구되었고, 이를 극복하기 위해 새롭게 등장한 방법이 바로 2세대 염기서열분석법이라 불리는 차세대염기서열분석 방법(NGS)이다[그림 1].

[그림 1] 차세대염기서열분석방법의 프로세스



\* 출처: Cottrel Ce et al.(2014), STEPI(2018), 재인용

차세대염기서열분석법은 DNA를 일정한 조각(fragment)으로 분절화시키고, 분석 장비가 인식할 수 있는 특정 염기서열을 가진 올리고뉴클레오타이드(oligonucleotide)를 붙여주는 라이브러리(library)를 제작, 각 라이브러리 DNA 가닥의 염기서열을 장비로 읽는 단계로 구성된다. 차세대염기서열분석법은 DNA 조각을 박테리아를 통해 복제할 필요가 없고, 대규모의 염기서열 분석반응을 동시에 병렬로 진행하여 바로 관독할 수 있는 장점을 가지고 있다.

### ■ 비약적으로 발전하고 있는 차세대염기서열분석법과 장비

차세대염기서열분석법과 장비는 2004년 상용화된 이후 성능과 비용 측면에서 비약적으로 발전하고 있다. 일루미나(Illumina), 서모피셔사이언티픽(Thermo Fisher Scientific), 퍼시픽바이오사이언스(Pacific Biosciences), 옥스포드나노포어(Oxford Nanopore Technologies) 등 회사에서 출시된 제품들이 시장을 형성하고 있다.

일루미나와 서모피셔사이언티픽의 장비는 2세대 장비로 짧은 DNA가닥을 만들어 빠른 속도로 저렴하고 정확하게 염기서열을 분석하여 점돌연변이와 같은 작은 유전자 변화도 검출할 수 있다. 반면 짧은 2세대 장비의 단점인 짧은 분석 범위를 극복한 퍼시픽바이오사이언스, 옥스포드나노포어 등의 3세대 장비들도 등장하였다. DNA 증폭과정 없이 DNA 단일분자를 실시간으로 읽을 수 있어 긴 DNA가닥의 염기서열을 한 번에 읽을 수 있는 장점이 있으나, 아직은 정확도가 높지 않아 연구용으로 사용되고 있다[표 1].

[표 1] 다양한 차세대염기서열분석 장비의 특징

회사	세대	방식	장점	단점
일루미나	2세대	DNA가닥을 복제 또는 합성하면서 염기서열을 분석	높은 정확도	짧은 길이
서모피셔사이언티픽	2세대	상보적인 염기가 결합하는 합성과정에서 방출되는 수소이온으로 인한 변화 탐지	비교적 높은 정확도	짧은 길이
퍼시픽바이오사이언스	3세대	형광이 부착된 상보적인 염기가 삽입될 때마다 발생하는 형광 변화를 검출	긴 길이	2세대에 비해 낮은 정확도
옥스포드나노포어	3세대	한 가닥의 DNA가 통과하면서 발생하는 각 염기서열에 따른 전위변화를 분석	긴 길이	2세대에 비해 낮은 정확도

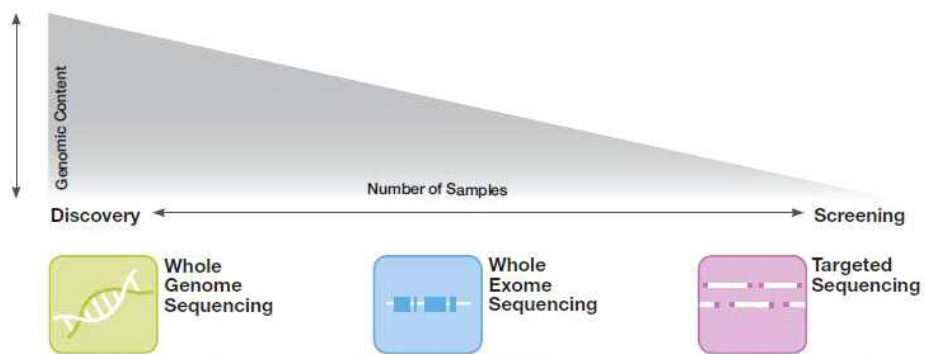
\* 출처: 식약처, NICE평가정보(주) 재가공

### ■ 유전체 전체의 염기서열분석을 통해 특정 유전자 유무, 돌연변이 등을 분석

유전체(genome)는 유전자(gene)와 염색체(chromosome)를 합한 단어로 생명체를 구성하는 모든 생명현상을 조절하는 유전 물질과 정보를 통합한 개념이다. 생물체를 구성하는 요소들을 만들어내거나, 생명현상에 필요한 물질을 생산하게 하는 정보들이다. 유전체는 DNA로 구성되는 4개의 염기 아데닌(A), 티민(T), 구아닌(G), 시토신(C)의 연속적인 배열로 이중나선 구조를 가진다. 유전체 분석은 유전정보의 총체적인 집합인 유전체 DNA의 염기서열을 밝히고 이를 분석해 최종적으로는 생명현상을 이해하고, 의학적, 산업적으로 활용하는 것을 의미한다.

차세대염기서열분석은 종류에 따라 분석결과와 정보량과 한 번에 분석 가능한 시료의 규모가 달라진다. 유전체 전체 DNA 서열을 분석해 유전체의 모든 영역에 대해 돌연변이를 비교하여 확인할 수 있는 전장 유전체 염기서열분석(WGS, Whole Genome Sequencing)이 있지만, 전장엑솜염기서열분석(WES, Whole Exome Sequencing)은 DNA의 단백질 코딩 영역인 엑손(exons)의 염기서열만을 분석하는 방법도 있다. 또한, 개별 암세포의 유전체 DNA 염기서열분석이 가능한 단일 세포 유전체 분석, 질병을 타겟팅하기 위해 특정 영역을 증폭하는 타겟염기서열분석(Targeted Sequencing) 등이 있다[그림 2].

[그림 2] 유전체 염기서열분석의 종류



\* 출처: illumina(2018), STEPI(2018) 재인용

차세대염기서열분석법의 등장으로 더 빠르고 쉽게 가능해진 유전체 분석은 연구뿐만 아니라 진단, 의약품개발, 정밀의료, 농림수산 등 다양한 분야에 폭넓게 활용되고 있다[표 2]. 진단 분야에서는 특정 유전자의 보유 또는 결핍, 변이 등을 바탕으로 질병을 진단하거나, 발병 가능성을 예측한다. 의약품개발 분야에서는 다양한 생명현상과 유전자 간의 상관관계를 토대로 표적화된 치료제를 개발하거나, 임상시험에 활용한다. 또한, 표적치료제의 약물 반응성을 예측하기 위해 동반진단법 등을 유전체 분석을 통해 진행하고 있다. 정밀의료에서는 개인 유전체 분석을 통해 획일화된 표준치료법이 아닌 개인별 맞춤형 약물 처방, 질병 예측 등이 이루어지고 있다. 농림수산 분야에서는 종 동정, 개량, 관리 등에 유전체 분석을 활용하여, 효율적으로 새로운 종자를 확보하고 있다.

[표 2] 유전체 분석의 활용 분야

분야	특징
진단	유전성 질환 및 특정 질환의 진단, 표적치료제 처방을 위한 동반진단
의약품개발	신규 바이오마커 탐색에 유전체 정보에 기반을 둔 약물 개발
정밀의료	개인별 유전형을 고려한 맞춤형 치료
학술연구	유전자의 기능을 탐구하고, 유전자의 구조변형에 의한 기능, 발현제어 등 탐구
농림수산	특정 형질에 관여하는 유전자를 활용한 종자 개량 등

\*출처: 중소기업 기술로드맵, NICE평가정보(주) 재가공

## Ⅱ. 심층기술분석

### 전장 유전체 분석결과를 활용한 질병의 진단, 위험도 예측 및 맞춤 치료

단일 유전자를 대상으로 이루어지던 유전자 진단, 예측, 맞춤 치료는 차세대염기서열분석법의 발전으로 전장 유전체 해독 후 여러 유전자를 동시에 분석하는 형태로 전환 중

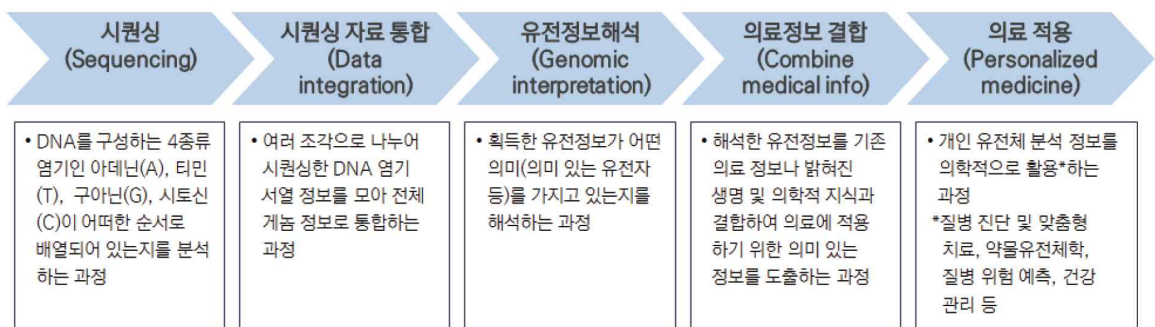
#### 1. 핵심기술 및 개발 동향

##### 가. 핵심 요소기술

#### ■ 유전체 분석은 염기서열 해독, 통합, 해석·결합의 과정을 거쳐 맞춤 의료에 적용

유전체 염기서열분석은 유전체 DNA의 염기서열을 읽는 것부터 얻어진 자료를 통합하고 정보를 해석해, 의료에 적용하는 과정까지를 포괄한다. 유전체 정보를 분석하기 위해서는 먼저 개인 유전체의 DNA 염기서열을 해독해야 한다. DNA를 구성하는 4종류의 염기가 어떠한 순서로 배열되어있는지 확인하는 과정이다. 여러 조각으로 나누어 획득한 DNA 염기서열 정보를 통합하고, 이 정보가 가지고 있는 의미를 해석해야 한다. 기존에 알려진 유전정보와 질병 간의 관계에 대한 생명·의학지식, 개인의료정보를 결합하여 다양한 정보를 도출하면, 이를 질병 진단, 맞춤형 치료, 질병 예측 등 다양한 분야에 적용할 수 있다[그림 3].

[그림 3] 유전체 분석의 의료적용 과정



\* 출처: STEPI(2015)

DNA 염기서열분석은 자동화된 장비를 통해 고속으로 대량의 염기서열 해독이 진행되는 하드웨어가 중심으로 이루어지는 과정이다. 향후 개인 유전체 분석서비스가 대중화에 이르기까지는 향상된 장비개발을 통해 분석비용과 소요시간이 더욱 감소하고, 염기서열 해독결과의 정확성이 높아져야 한다. 이렇게 얻어진 유전체 정보들을 모아 빅데이터를 구축하고 각종 분석을 수행하여 개인에게 유용한 정보를 도출하는 과정은 정보처리, 클라우드 컴퓨팅 등 소프트웨어 중심의 과정이다. 방대한 유전정보 내에서 패턴을 찾아 의학적, 산업적으로 유의미한 의료정보를 이끌어내는 것이 핵심이다.

## 나. 발전 방향 및 개발 트렌드

### ■ 염기서열분석 기술 및 장비

1990년에 시작되어 2003년에 완료된 인간유전체 프로젝트의 성공 이후, 개인 전장 유전체 분석은 발전을 가속화하여 비용과 시간이 더욱 감소하고 있다[그림 4]. 2014년 유전체 분석 장비 제조업체인 일루미나는 1,000달러로 한 사람의 유전체 전체를 해독할 수 있는 분석 장비를 출시하면서 1,000달러 유전체 분석 시대를 예고하였다. 이후 2017년 일루미나는 새로운 플랫폼인 노바섹(NovaSeq)을 공개하면서 100달러 개인 유전체 분석이 가능한 날도 곧 실현될 것을 전망하였다. 1,000달러 시대를 전망한지 3년 만에 10분의 1로 비용이 감소한 것이다. 인간유전체 프로젝트 당시 13년, 30억 달러의 비용이 소요되었던 것을 감안하면 비용과 소요시간이 획기적으로 감소하고 있는 것이다. 향후 유전체분석 기술 및 장비의 발전 및 기업 간 경쟁이 이어지면, 전장 유전체분석 비용은 더욱 감소해 10달러 이하까지 감소할 수 있을 것으로 예상되고 있다.

[그림 4] 미국 유전체 분석비용

(단위: 달러)



\* 출처: 미국 국립인간유전체연구소, 매일경제 재인용

### ■ 유전정보 처리 및 보안 기술

염기서열분석법이 분석비용과 소요시간이 감소하면서, 개인의 유전체 정보는 급격하게 증가하고 있다. 특히 기존의 유전체 정보처리 방식으로는 데이터 생산 속도를 따라갈 수 없어지면서, 정보처리 알고리즘을 개선하는 등의 방법이 연구되고 있다. 또한, 여러 대의 컴퓨터를 병렬로 연결하여 작업을 수행하는 방법을 통해 데이터 처리 속도를 향상시키고 있다. 2012년 미국 국립보건원이 ‘1000 유전체 프로젝트’의 결과물을 아마존의 클라우드 서비스를 통해 공개한 것처럼 클라우드 내에서 정보에 접근하고 필요한 연산을 수행하는 방식도 활용되고 있다.

유전정보는 개인의 질병 또는 가계도와 같이 민감한 정보들을 담고 있기 때문에 각별한 보안 유지가 필요하다. 따라서 유전정보를 효과적으로 활용하기 위해서는 개인정보의 유출은 막으면서도 데이터를 분석하거나, 활용해야 하는 주체들이 적절한 수준의 데이터에 접근할 수 있어야 하는 것이다. 개인은 제3의 위치 즉 정부나 비영리단체 등에 유전자 정보를 보관하고, 의료서비스 제공자들은 정보를 보관하지 않고 분석하는 방법을 통해, 개인 식별화 또는 추출이 불가능하도록 하는 형태가 가능하다.

## ■ 유전자 진단 및 질병 위험도 예측 서비스

유전체 분석의 가장 기본적인 서비스는 진단이다. 멘델리안 질환(Mendelian Disorder)이라고 하는 단일 유전자의 이상으로 발생하는 유전질환의 진단이 대표적이다. 최근에는 전장 유전체에 대한 차세대염기서열분석을 통해 기존에 진단이 안 되던 원인불명 질환을 밝혀내는 경우도 있다. 기존에도 개별 유전자와 관련된 유전질환에 대한 진단은 진행되었으나, 최근에는 전장 유전체분석 비용의 하락으로 전체 유전체의 염기서열을 해독한 후 여러 유전자의 정보를 동시에 분석하는 방법이 전환되는 추세를 보이고 있다. 또한, 기존에 양수검사나 태줄검사와 같이 침습적 방법으로 세포를 채취해서 검사를 했던 것에 비해, 모체의 혈액에 떠다니는 적은 수의 태아 세포를 추출해서 분석하는 비침습적 태아진단이 이루어지기도 한다.

유전자와 질환 사이의 상관도는 질병에 따라 매우 달라진다. 직접적으로 매우 강하게 연관되어 있는 경우가 유전질환이라면, 일반적인 질환들은 유전자의 변이가 미치는 영향이 큰 차이를 보인다. 일반적인 질환들의 질병 위험도를 유전자 염기서열 정보를 가지고 정확한 확률로 예측하는 것은 쉽지 않다. 하지만, 최근 질병과 유전자 사이의 연구결과를 활용하여 질병에 대한 위험도를 예측하는 서비스들이 증가하고 있으며, 위험도 예측 역시 1~2가지 유전자를 분석하던 것에서 전장 유전체 해독 후 여러 질병유전자를 동시에 분석하는 것으로 전환되고 있다.

## ■ 맞춤 치료제 개발 및 환자 맞춤 치료

1998년 유방암 환자 중 HER2 유전자가 과발현된 그룹에 투약할 수 있는 허셉틴(Herceptin)이라는 표적치료제가 개발되었다. 이때부터 환자들의 유전적 특성에 따라 치료제를 다르게 처방하는 맞춤 의료가 본격적으로 시작되었다. 표적치료제를 처방하기 위해서는 특정 유전자를 확인하기 위한 진단이 필수적이므로 동반진단(Companion Diagnostic) 의약품이라고도 불린다.

그 외에도 환자의 유전적 특성에 따라 약물의 복용량을 조절하거나, 약의 효능이나 부작용을 예측하는 등 약물 유전체학을 통해 환자 맞춤형 치료가 이루어지고 있다. 표적치료제의 개발과 적절한 투약량 조절뿐만 아니라, 환자의 유전체를 분석해 그 환자에게 가장 적합한 치료제를 처방하는 환자 맞춤 치료가 이루어지고 있다. 암 환자라고 하더라도 암세포의 유전자를 분석해 변이가 일어난 유전자를 확인하고, 환자의 암세포에 가장 적합한 표적 항암제를 처방하는 것이 그 예이다. 현재 암을 타겟으로 개발 중인 신약 파이프라인 중 73%가 맞춤형 치료제이고, 전체 신약 중 42%가 맞춤형 치료제로 알려져 있다.

하지만, 아직 의미를 모르는 유전자 변이들이 존재하고, 의미를 알더라도 해당 유전자를 표적으로 개발된 약이 없는 경우도 있다. 따라서, 유전체 분석과 해석의 발전과 더불어 표적치료제 및 동반진단 등도 같이 개발되어야 현재 치료제의 한계를 극복할 수 있다.

또한, 유전체 분석결과를 활용한 환자 맞춤 치료는 항암 분야에서는 활발하게 이루어지지만, 질환과 유전적 관련성이 적은 다른 질환에서는 활용이 미흡한 상황이다. 향후 질병정보와 유전정보 간의 연관성이 더욱 밝혀질수록 유전자 분석결과를 활용한 맞춤 치료가 확대될 것으로 전망된다.



## Ⅲ. 산업동향분석

### 맞춤 의료 시대에 빠른 성장이 전망되는 유전체 분석 시장

글로벌 유전체 시장은 맞춤 의료 패러다임 변화, 고령화 등으로 인한 의료비용의 증가로 인해 향후 연평균 10% 이상의 속도로 빠르게 성장할 것으로 전망

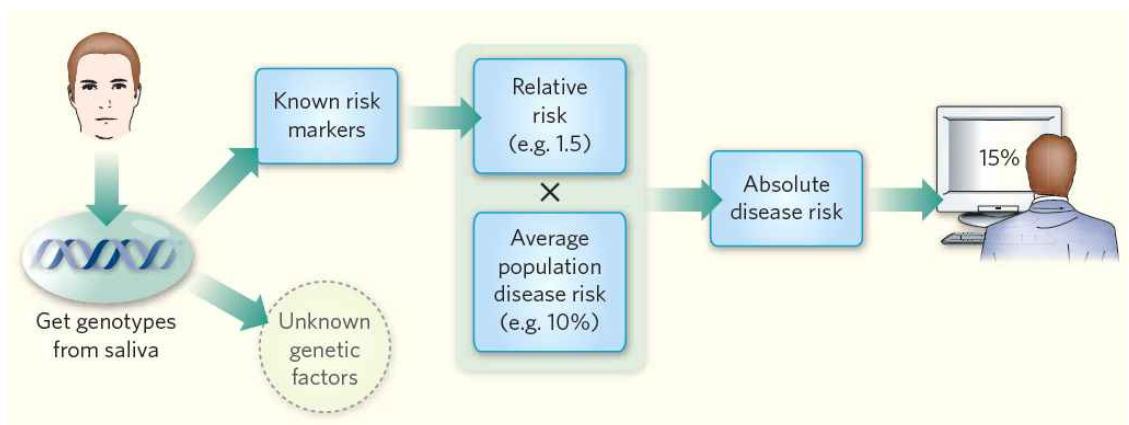
#### 1. 산업동향 전망

##### 가. 산업트렌드 및 성장전망

#### ■ 유전체 분석 시장은 정밀의료 패러다임 변화에 따라 빠른 성장이 전망

유전체 분석 시장은 고령화에 따른 질병 증가, 그로 인한 의료비용의 증가, 유전체 분석기술의 발전 등에 따라 향후 지속적으로 성장될 것으로 전망된다. 고령화로 인해 환자가 증가하고, 의료비용도 함께 증가하고 있다. 이에 정부는 치료에서 예방 중심으로 의료의 패러다임 변화를 시도하고 있고, 그 선두에 유전체 분석 정보기반의 질병 예측이 있다. 각국 정부는 유전자검사를 통해 질병을 예측하고, 예방함으로써, 고령화에 따른 의료비용 증가에 대응하고 있다. 영국, 미국, 중국 등은 합동하여 다양한 인종으로 구성된 인간 1,000명의 유전체를 해독하는 국제프로젝트인 ‘1000 유전체 프로젝트’를 추진하였다. 또한, 미국은 암 관련 유전자 변이 데이터를 통합·축적하기 위한 대규모 프로젝트인 암 유전체 아틀라스를 추진하였다. 영국은 국민의 질병 유전체 분석 프로젝트인 ‘100,000 유전체 프로젝트’를 통해 암과 희귀질환 발생에 관여하는 유전체 정보를 분석하고 있다. 이처럼 대규모 프로젝트 추진으로 인해 많은 양의 데이터가 확보되고 있어, 향후 임상적 의미가 도출되면, 점차 정밀의료 등에 다양하게 활용될 것으로 전망되고 있다.

[그림 5] 질병 위험도 예측 유전체진단 서비스



\* 출처: Pauline C Ng et al.(2009)

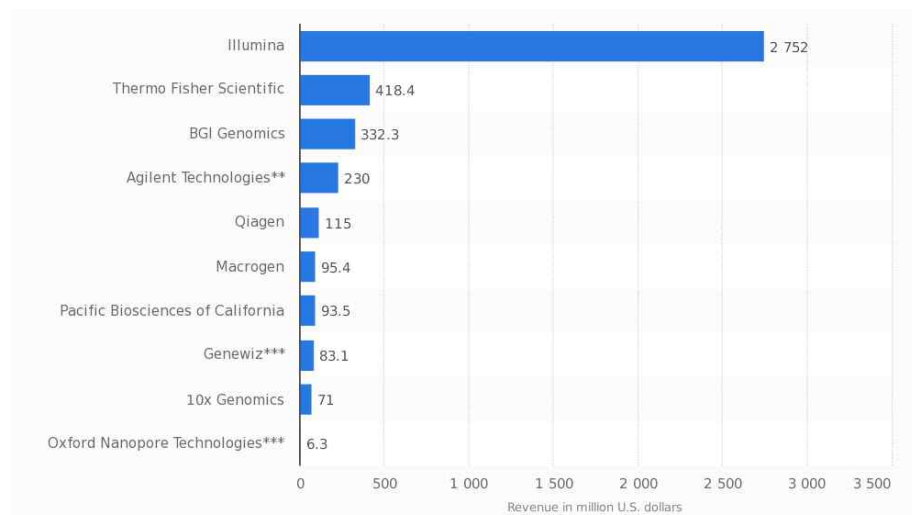
유전체 데이터의 축적과 함께 많은 기업이 유전자 진단기술과 서비스를 개발하고 있다[그림 5]. 미국에서는 이미 2008년부터 소비자의뢰(DTC) 방식의 개인 유전체 분석서비스가 출시되

있고, 표적 항암제의 개발과 함께 암 환자를 대상으로 치료제 선별을 위한 암유전체 분석서비스 등이 확대되고 있다. 미국의 23앤드미는 개인 유전체 분석서비스 시작 후 200만 명 이상의 유전체 데이터를 확보했으며, 2013년 타액 검사키트의 신뢰성 부족으로 판매 중단 명령을 받았으나, 2015년에는 희귀 유전질환 검사, 2017년에는 질병 위험도 예측검사를 FDA로부터 허가받았다. 우리나라도 2016년 개인 유전체 분석서비스의 소비자 직접 판매(DTC)가 일부 허용되었고, 향후 범위가 더욱 확장될 것으로 전망된다. 또한, 실증규제특례 제도를 통해 암, 심뇌혈관 질환 등 질병 분야를 대상으로 연구목적으로 질병 예방 유전자검사가 가능하도록 해, 질병 대상 서비스를 개발·검증 중에 있다. 2017년 3월부터는 차세대염기서열분석 기반 유전자패널 검사에 건강보험을 적용하여, 관련 시장의 성장이 기대되고 있다.

최근에는 유전체 정보를 분석하기 위한 데이터 플랫폼이 새로운 비즈니스모델로 등장하여 관련 시장이 확대될 전망이다. 클라우드 기반 유전체 정보 컴퓨팅 플랫폼을 개발한 미국의 디앤에이넥서스, 세븐 브리지스 등이 대표적이다.

유전체 분석 장비는 일루미나, 서모피셔사이언티픽, BGI 지노믹스 등 일부 기업들이 시장을 주도하고 있다. 유전체 분석서비스 시장의 확대로 장비 수요 역시 증가할 전망이다. 일루미나는 전 세계 장비의 70% 이상을 독점하고 있다[그림 6]. 우리나라에 구축된 장비 역시 모두 해외업체에서 도입된 장비이고, 대학, 연구기관 등에서 일부 연구는 진행되고 있지만, 장비를 개발하고 있는 업체는 없는 상황이다.

[그림 6] 차세대염기서열분석 장비의 시장 점유율



\* 출처: statista(2018), STEPI(2018) 재인용

반면, 유전체 분석서비스에 대한 시장규제, 높은 기기 비용, 윤리적 문제 등은 향후 유전체 분석 시장 확대를 위해 극복해야 하는 문제점들이다. 개인의뢰 유전자(DTC) 검사 등에 대한 규제는 유전체 분석 기업들이 비즈니스모델을 설계하고, 소비자 서비스를 확대하는데 제한요소로 작용하고 있다. 또한, 염기서열분석과 데이터 처리를 위한 장비는 높은 비용과 전문인력을 필요로 하므로, 이 역시 향후 시장 확대를 위해서는 해결해야 할 문제이다. 현재 업체마다 진행하는 유전체 데이터 분석이 표준화되어있지 않기 때문에 소비자는 다른 결과를 전달받을 가능성도 있다.

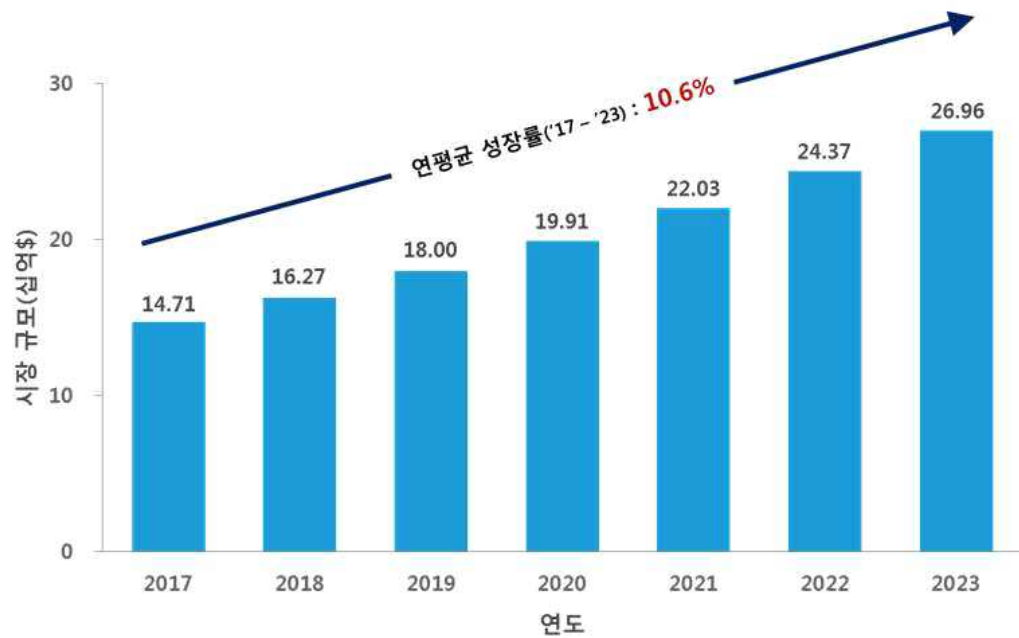
## 나. 글로벌 시장규모

### ■ 향후 지속적인 성장이 전망되는 유전체 분석 관련 시장

맞춤 의료·정밀의료 수요의 지속적 증가, 전장 유체분석 비용과 소요시간의 감소, 정부의 지원 등으로 유전체 분석 시장은 연평균 10% 이상의 지속적인 성장을 보일 것으로 예상된다.

2017년 147억 달러에서 연평균 10.6%로 성장하여 2023년 269.6억 달러 규모를 보일 것으로 전망된다[그림 7]. 염기서열분석 기술의 경우 이미 성숙기 단계에 접어들었으나, 분석결과를 해석하고, 고객에게 질병과 관련된 유의미한 정보를 전달하는 서비스산업은 아직 태동기 수준이다. 하지만 대용량의 유전체 분석 데이터가 지속적으로 축적됨에 따라 향후 데이터를 분석하는 산업이 더욱 빠르게 성장할 것으로 전망된다.

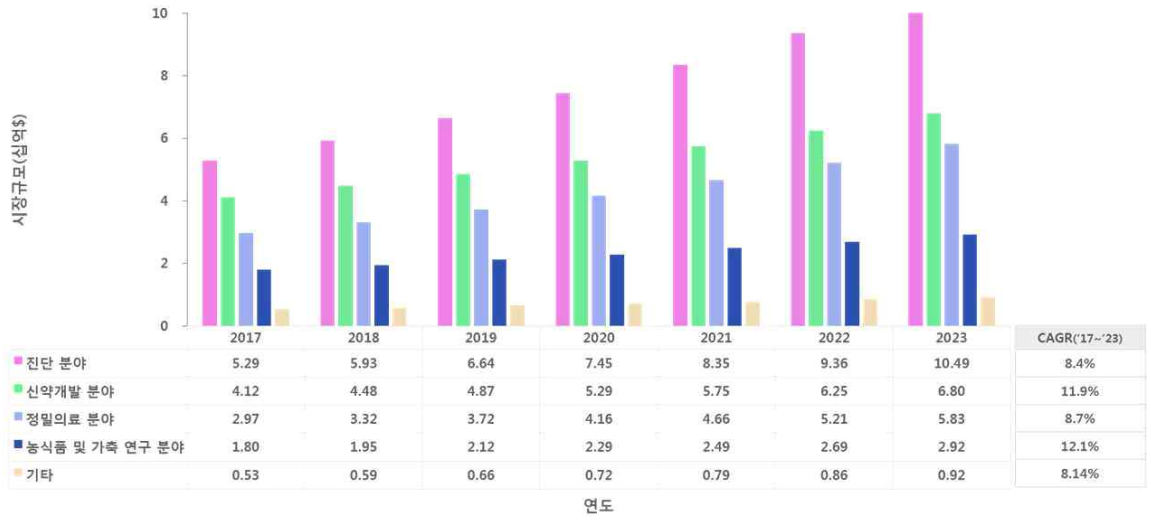
[그림 7] 글로벌 유전체 시장 전망



\*출처: Frost&Sullivan(2018), 생명공학정책연구센터(2018) 재인용

유전체 시장의 활용 분야별 시장 전망을 살펴보면, 2023년 기준 진단 분야가 104.9억 달러로 가장 큰 규모를 차지할 것으로 전망된다[그림 8].

[그림 8] 활용 분야별 유전체 시장 전망

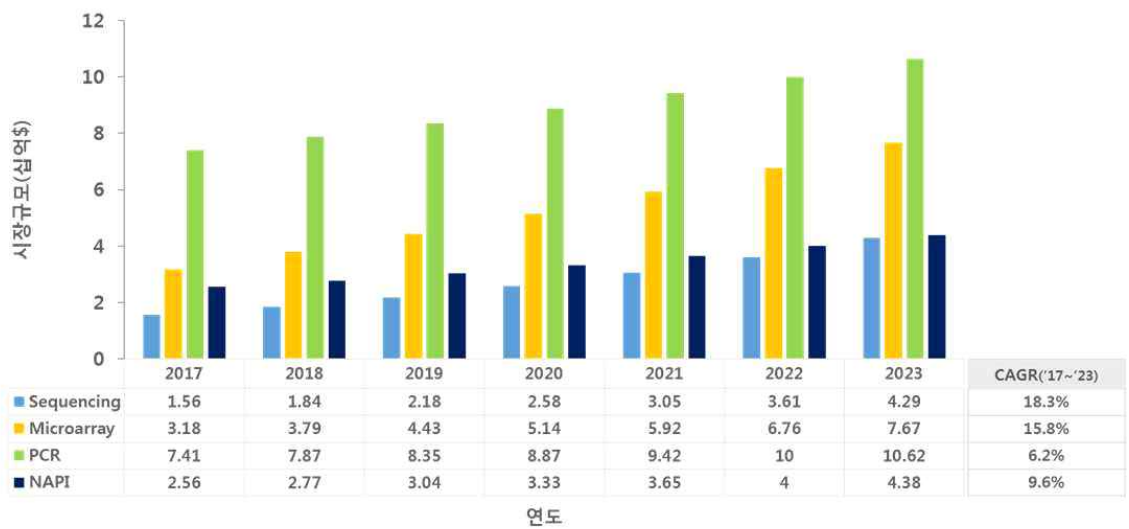


\*출처: Frost&Sullivan(2018), 생명공학정책연구센터(2018) 재인용

또한, 농식품 및 가축연구 분야는 유전체 분석비용의 감소와 낮은 진입장벽으로 인해 가장 큰 성장률을 보일 것으로 전망되었다.

기술별 유전체 시장 전망결과를 보면 2023년 기준 PCR 기술이 106.2억 달러로 가장 큰 비중을 차지하나, 염기서열분석 기술이 4.29억 달러로 18.3%의 연평균성장률로 가장 빠르게 성장할 것으로 전망된다[그림 9]. 염기서열분석기술은 비용과 소요시간의 감소, 정밀의료 추세에 따른 관련 진단검사 확대가 전망될 뿐 아니라, 제한적으로 활용 가능한 PCR과 마이크로어레이 분석 결과와는 다르게 다양한 분야에서 활용 가능해 빠른 성장이 전망되고 있다.

[그림 9] 유전체 기술별 시장 전망



\*출처: Frost&Sullivan(2018), 생명공학정책연구센터(2018) 재인용

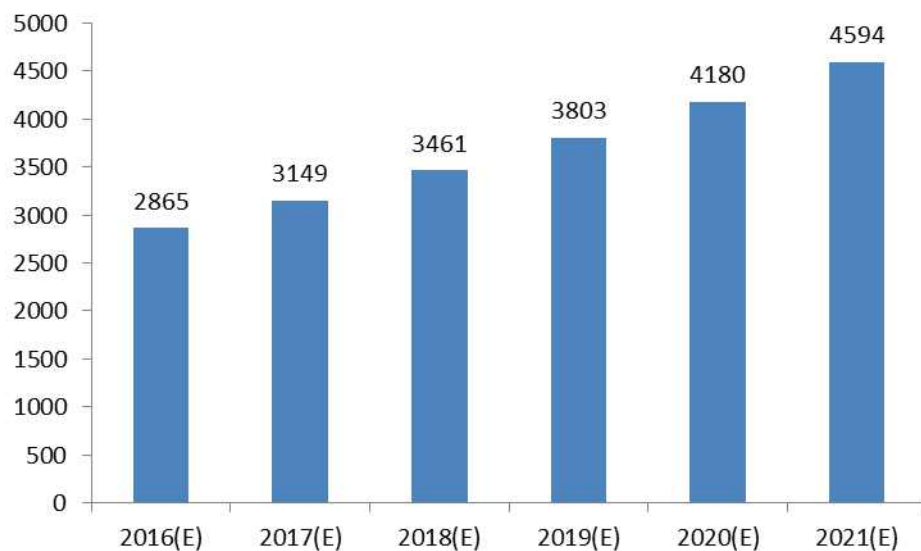
## 다. 국내 시장규모

### ■ DTC 확장 기조 등에 따라 확대가 예상되는 국내 유전체 분석 시장

국내 유전체 분석 시장은 시장을 형성해 나가는 초기단계로 유전체 분석산업 자체가 표준산업분류로 지정돼 있지 않아 현 단계에서 국내 유전체 분석 시장의 규모와 성장세를 명확하게 파악하기는 어려운 점이 있다. 다만, 한국과학기술정보연구원에서 추정한 시장 전망결과에 따르면 우리나라 유전체 분석 시장은 연평균 9.9%씩 성장하여 2021년에는 4,594억 원 규모에 달할 것으로 전망되고 있다[그림 10]. 국내 유전체 분석 시장은 DNA 염기서열분석 업체들이 주도하고 있으며, 2016년부터 비의료기관의 유전자검사, 소비자의뢰 유전자검사 등이 일부 허용되어 점차 시장이 확장되고 있다. 또한, 2020년에 보건복지부 고시를 통해 DTC 유전자검사 항목이 12개에서 56개로 확대 허용되어, 향후 검사항목과 범위가 넓어지면서 관련 시장은 더욱 빠르게 성장할 것으로 전망된다. 전장 유전체 분석이 확대되면, 유전체 해독 후 여러 유전자의 동시 분석뿐만 아니라 원인을 알 수 없던 질병에 대한 진단도 가능해질 것으로 전망되고 있다. 또한, 유전체 분석정보와 의료 및 생활 정보 등이 결합되어 관련 헬스케어 서비스 간 연계 및 확장이 더욱 빨라질 것으로 기대된다.

[그림 10] 국내 유전체 분석 분야 시장 전망

(단위: 억 원)



\*출처: KISTI Market Report(2016), NICE평가정보(주) 재가공

## IV. 주요기업분석

### 국내 코스닥 기업은 유전자분석 및 진단에서 개인 유전체 분석서비스로 전환 노력

글로벌 기업은 유전자분석 장비 업체와 유전체 분석 서비스업체로 구분할 수 있으며, 국내 업체는 주로 유전자분석 및 개인 유전체 분석 서비스업체이다. 아직까지는 유전자분석 및 진단 서비스의 비중이 높은 편이다.

#### 1. 주요업체 동향

■ 해외: 일루미나, 서모피셔사이언티픽, 23앤드미, 로슈, 디엔에이넥서스 등

■ 국내: 마크로젠, 디엔에이링크, 테라젠이텍스, 랩지노믹스 등

유전체 분석 관련 업체들은 크게 염기서열분석 장비 및 시약 중심의 업체와 유전체 분석서비스를 제공하는 업체로 구분할 수 있다. 장비 업체는 일루미나, 서모피셔사이언티픽, 비지아이 지노믹스 등이 대표적이다. 일루미나 등은 장비업체에서 유전자 검사 플랫폼업체로 영역을 확장하기 위해 조기진단 및 질병 예측 서비스로 영역을 확장 중이다. 유전자분석 및 진단·예측 서비스업체로는 23앤드미, 파운데이션메디슨, 미리어드제네틱스 등이 있다[표 3].

[표 3] 글로벌 유전체 분석 및 서비스업체 현황

기업명	개발 현황
일루미나 (Illumina)	◇ 전 세계 유전자분석 장비 시장의 70% 이상을 점유 ◇ 혈액으로 조기암을 탐지하는 그레일(Grail), 소비자의뢰유전자 검사기업인 헬릭스(Helix)에 투자하여 비즈니스모델 확장 중
서모피셔사이언티픽 (Thermo Fisher Scientific)	◇ 글로벌 생명과학 연구용 제품 및 서비스기업으로 2013년 유전자분석 회사인 라이프 테크놀러지를 합병해 유전자 분석 사업을 강화, 서모피셔사이언티픽의 장비는 광학에 의한 탐지 대신, H+ 이온을 탐지
비지아이 지노믹스 (BGI Genomics)	◇ 미국의 유전체 분석 장비 업체인 컴플리트 지노믹스(Complete Genomics)를 인수하면서 시장 3위로 성장한 기업, 중국의 유전체 데이터 생성 및 구축 시장
23앤드미 (23andMe)	◇ 개인 유전체 분석서비스 시작 후 200만 명 이상의 유전체 데이터를 확보 ◇ 개인 유전체 분석을 통한 가계분석, 질병에 대한 유전적 위험도 정보 제공
파운데이션 메디슨 (Foundation Medicine) - 로슈(Roche)	◇ 환자의 표적치료제를 찾는 유전체 프로파일링 검사를 개발, 2017년 전체 암에 대한 동반진단 FDA 허가 및 메디케어 허가로 가치 급등 ◇ 2015년 글로벌 제약사 로슈에 인수
미리어드 제네틱스(Myriad Genetics) - 카운실(Counsyl)	◇ 미리어드제네틱스는 다양한 유전성 질병 위험과 발병 진단, 질병 위험성 예측 서비스 제공, 카운실은 비침습적 태아 유전자 스크리닝 검사 제공 ◇ 미리어드가 카운실을 2018년 인수
Pathway Genomics	◇ 유전체 분석을 통한 질병 위험도, 약물 반응성 등의 정보를 제공하고, 애플(Apple), 핏빗(Fitbit) 등과 협력하여 개인맞춤형 건강가이드라인 제공서비스 개발 중

\*출처: 중소기업기술로드맵, STEPI(2018), 업계현황자료 종합, NICE평가정보(주) 재가공

유전체 분석은 기존 서비스에 인공지능 또는 블록체인과 같은 신기술을 접목하면서 새로운 비즈니스모델을 선보이고 있다. 소피아, 아이카본엑스(iCarbonX) 등은 인공지능을 기반으로 유전체를 분석하여 의료진 및 개인에게 제공하고 있다. 유전체분석 결과 활용에 있어 보안성이 중요해지면서 네블라 지노믹스는 블록체인 기술을 도입하여 해킹이 불가능하고 개인이 중심이 되어 데이터가 거래될 수 있는 플랫폼을 제공하고 있다[표 4].

[표 4] 글로벌 유전체 신기술 분야 업체 현황

기업명	개발 현황
디엔에이넥서스 (DNAnexus)	◇ 클라우드 컴퓨팅 및 생물 정보학 분야 전문으로 글로벌 플랫폼 구축
네블라 지노믹스 (Nebula Genomics)	◇ 유전체 데이터를 필요로 하는 수요자와 데이터를 소유하는 개인이 직접 거래할 수 있는 블록체인 기반 서비스 제공
우시 넥스트코드 (WuXi NextCODE)	◇ 유전체 염기서열분석, 데이터 2차 분석, 저장 및 해석 등의 기술을 기반으로 글로벌 표준 플랫폼 구축
소피아 제네틱스 (Sophia Genetics)	◇ 인공지능과 머신러닝을 적용하여 유전체를 분석하는 기업
아이카본엑스 (iCarbonX)	◇ 유전체 데이터와 함께 단백질, 대사체, 행동 등 다양한 정보로 플랫폼을 구축하고 인공지능분석을 통해 개인맞춤형 의료정보 제공

\*출처: STEPI(2018), 업계현황자료 종합, NICE평가정보(주) 재가공

국내에는 DNA 염기서열분석 장비 업체는 없으며, 유전체 분석서비스를 제공하는 업체로는 마크로젠, 디엔에이링크, 테라젠이텍스, 메디젠휴먼케어, 랩지노믹스 등이 있다. 코스닥 기업의 매출 비중을 보면 아직까지는 유전자 진단, DNA 염기서열분석서비스 외 개인 유전체분석 서비스 등을 통한 매출은 낮은 수준이다[표 5].

[표 5] 국내 주요 유전체 분석 업체 현황

기업명	개발 현황
마크로젠	◇ 다양한 인간유전체 프로젝트를 통해 축적해온 유전체 분석기술과 인프라를 활용하여 유전체 분석서비스 제공 중 ◇ 유전체 칩을 활용한 신생아 유전자 검사인 G-Scanning은 한 번에 40여 가지 질병 진단 가능
디엔에이링크	◇ 4만 건의 한국인 데이터베이스를 확보하고 있으며 병원 및 의원을 통해 개인 유전자 분석서비스 제공
테라젠이텍스	◇ 연구자에게 제공하는 토탈오믹스, 암 샘플의 유전변이를 분석하는 온코믹스, 유전자 마커를 지표로 발병 가능성을 예측하는 헬로진 등 서비스 제공
랩지노믹스	◇ 차세대염기서열분석 기반 신생아 유전자검사를 제공하고 있으며 삼성서울병원과 기술 이전계약을 통해 암 유전자 패널검사 서비스 출시
메디젠휴먼케어	◇ 유전정보 분석기반 헬스케어 업체로 개인별 맞춤형 질병 예측 서비스인 '엠체크' 서비스 제공

\*출처: 삼성KPMG, 업계현황자료 종합, NICE평가정보(주) 재가공

2. 코스닥기업 현황

■ 유전체 분석 및 분자진단 중심 사업에서 개인 유전체 분석서비스로 다각화

[표 6] 유전자분석 주요 코스닥 기업 현황 요약

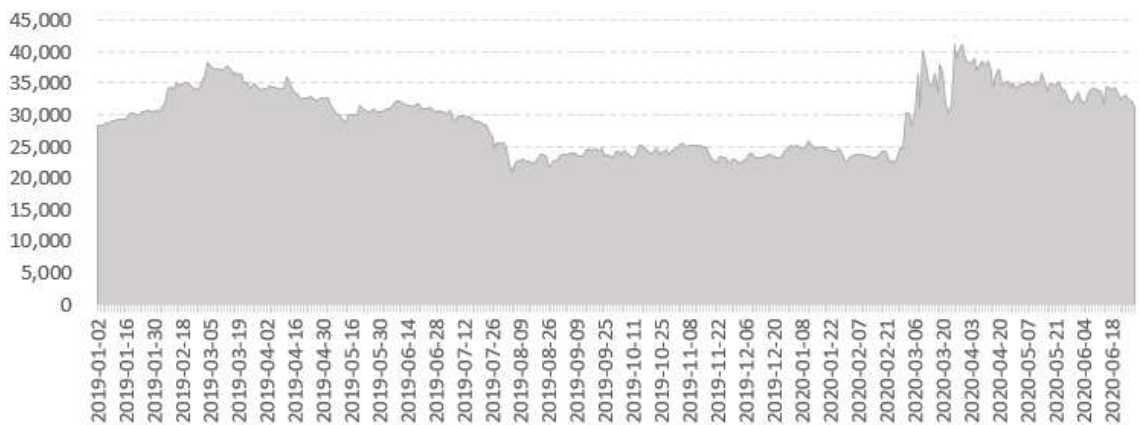
기업명	현황
마크로젠	◇ 2000년 2월 상장, 유전체 분석, 개인 유전체 분석서비스 등 제공
디엔에이링크	◇ 2011년 12월 상장, 유전체 분석 및 맞춤 의학용 개인 유전체 분석 등 제공
테라젠이텍스	◇ 2004년 5월 상장, 유전체 분석 및 개인 유전체 분석 등 제공, 빅데이터 분석, 유전체 분석기반 신약개발 및 바이오마커 발굴 등 추진
랩지노믹스	◇ 2014년 12월 상장, 체외진단검사 서비스, 암 유전자 등 다양한 유전자검사 제공

\*출처: 업계현황자료 종합, NICE평가정보(주) 재가공

[마크로젠]

마크로젠은 다양한 생물 종의 유전자 염기서열을 분석해 그 결과를 제공해주는 유전체 분석서비스를 제공하며, 해당 서비스가 매출의 90% 가까이 차지하고 있다. 세계 5위 수준의 유전자 분석정보를 생성할 수 있는 장비, 바이오인포매틱스 기술을 보유하고 있다. 153여 개국 18,000여 명의 고객(연구자, 대학, 연구소)이 유전체 분석서비스를 이용하고 있다. 산과 및 소아과, 암유전체 관련 패널테스트를 제공하고 있으며, 최근에는 희귀 유전질환 스크리닝 검사를 상용화하였다. 그 외에도 개인 유전체 분석서비스를 통해 의료기관용과 비의료기관용으로 서비스를 구분하여 복합질환(암, 당뇨병 등) 및 건강인자(비만, 탈모 등)를 예측하는 서비스를 제공하고 있다.

[그림 11] 마크로젠 주가 추이(2019년~2020년 6월) 및 주요 재무현황/분석



(단위: %)	2017년	2018년	2019년
매출액증가율	5.6	22.1	4.3
매출액영업이익률	3.6	4.1	3.9
매출액순이익률	25.1	4.4	10.7
부채비율	63.2	35.3	59.7
재무 분석	* NSG부문의 해외 매출 부진에도 국내의 시장에서 CESqns와 게놈응용 매출 호조 * 파생상품평가손실로 순손실 전환		

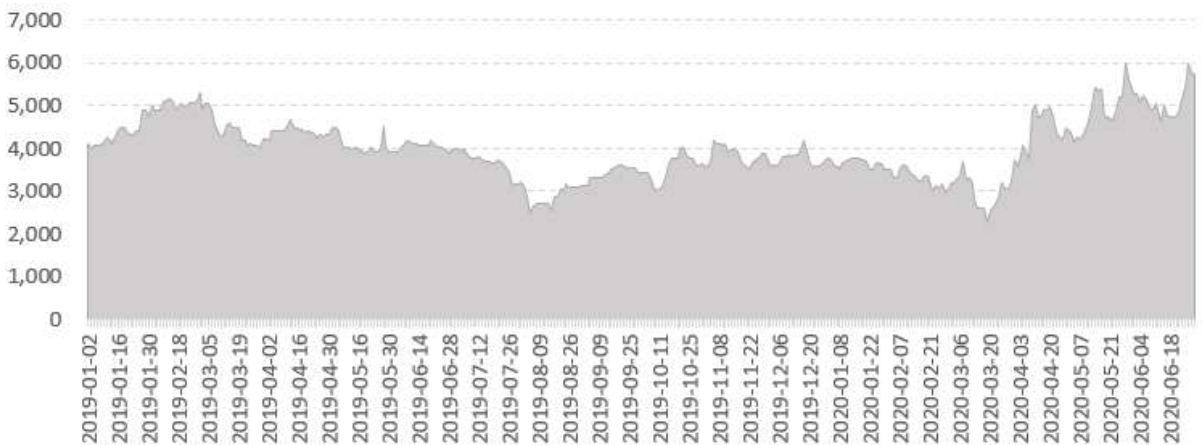
\*출처: Kisvalue, NICE평가정보(주) 재가공



[디엔에이링크]

유전체기술에 기반한 맞춤 의학 사업을 목적으로 설립된 회사로 과학기술부, 보건복지부 등의 유전체 프로젝트 등을 수행했으며, 경찰청, 질병관리본부 등의 유전자검사를 수행하고 있다. 2010년 개인 유전체 분석서비스인 DNAGPS를 출시했다. 유전체 다량분석기술을 적용하여 유전체 바이오마커를 발굴하고 이를 이용하여 개인별 질병 및 약물 부작용을 예측하는 서비스를 제공하고 있다. 아직 매출의 90% 이상은 개인 유전체 분석이 아닌 유전체 분석 서비스(EGIS)에서 발생하고 있다.

[그림 12] 디엔에이링크 주가 추이(2019년~2020년 6월) 및 주요 재무현황/분석



(단위: %)	2017년	2018년	2019년
매출액증가율	36.3	-14.7	11.4
매출액영업이익률	10.3	-23.0	-36.2
매출액순이익률	9.6	-31.0	-102.0
부채비율	6.3	78.8	175.3
재무	* 유전체 분석 사업부문의 수요 확대를 바탕으로 외형 성장		
분석	* 영업손실폭은 전년대비 확대되었으며, 사채 상환에 따른 상환손실 등 비용 부담 발생		

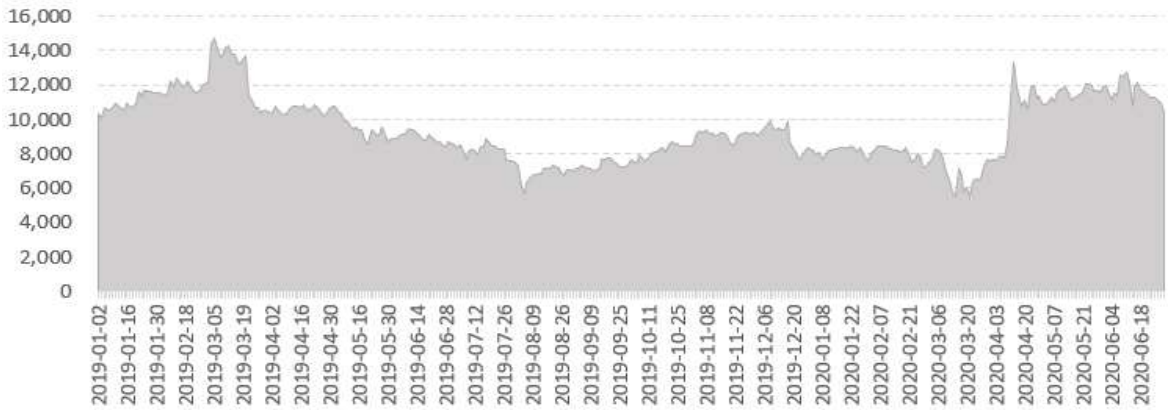
\*출처: Kisvalue, NICE평가정보(주) 재가공

[테라젠이텍스]

테라젠이텍스는 유전체 분야에서 세계적인 기술력을 보유하고 있다. 세계에서 4번째, 국내에선 처음으로 인간유전체 지도를 완성했으며 국내 최대 개인 유전체 분석 실적을 보유하고 있다. 헬로진(의료기관용 질병 취약성 분석서비스), 진스타일(웰니스 및 비의료기관용 개인 유전체분석 서비스) 등 개인 유전체 분석서비스와 차세대염기서열분석 서비스가 주력이다.

최근에는 유전체 빅데이터에 인공지능기술을 접목시키는 사업도 진행하고 있다. 종합병원 등 650여 곳의 의료기관, 전 세계 80여 개국 유전체 연구자 및 관련 기관과 협력 중이다. 최근에는 빅데이터 분석, 유전체 기반 신약개발 및 바이오마커 발굴 등의 사업을 추진 중에 있다.

[그림 13] 테라젠이텍스 주가 추이(2019년~2020년 6월) 및 주요 재무현황/분석



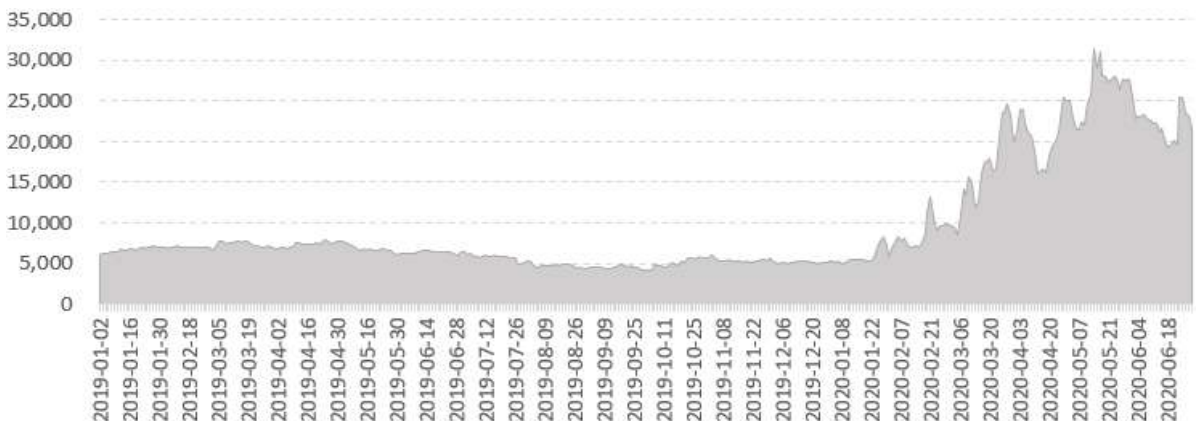
(단위: %)	2017년	2018년	2019년
매출액증가율	9.6	-5.0	4.9
매출액영업이익률	-0.4	-8.1	1.3
매출액순이익률	2.0	-18.2	63.8
부채비율	39.2	63.0	50.1
재무 분석	* 영업구조 다변화를 통한 제약사업 부문의 외형 성장 * 공정개선 및 라인 확대, 거래선 활성화 등		

\*출처: Kisvalue, NICE평가정보(주) 재가공

[랩지노믹스]

랩지노믹스는 설립 이래 체외진단검사 서비스를 제공해왔으며, 특히 분자진단검사에 특화되어 있는 기업이다. 체외진단검사는 인체가 각종 건강지표를 측정하는 일반진단검사뿐만 아니라 암 유전자검사, 염색체이상검사, 산전기형검사 등 다양한 유전자검사를 포함하고 있다. 유전자 분석기술을 바탕으로 DNA칩, PCR진단키트 등 체외진단제품 개발사업도 진행 중이다.

[그림 14] 랩지노믹스 주가 추이(2019년~2020년 6월) 및 주요 재무현황/분석



(단위: %)	2017년	2018년	2019년
매출액증가율	3.1	11.0	20.5
매출액영업이익률	-5.7	-7.6	3.3
매출액순이익률	-13.9	-14.4	2.9
부채비율	78.4	56.5	62.7
재무 분석	* 신규 제품인 제노팩시리즈 판매량 증가에 따라 전년대비 양호한 성장 기록 * 원가율 하락 및 판관비 부담 완화로 영업이익 전년대비 흑자전환		

\*출처: Kisvalue, NICE평가정보(주) 재가공