
저자 (Authors)	Muhammad Afzal, 김영우, 이종원, 이승룡
출처 (Source)	한국통신학회지(정보와통신) 37(9) , 2020.8, 61-69 (9 pages) The Journal of The Korean Institute of Communication Sciences 37(9) , 2020.8, 61-69 (9 pages)
발행처 (Publisher)	한국통신학회 Korea Institute Of Communication Sciences
URL	http://www.dbpia.co.kr/journal/articleDetail?nodeId=NODE09873412
APA Style	Muhammad Afzal, 김영우, 이종원, 이승룡 (2020). 정밀의학 정보학(Precision Medicine Informatics). 한국통신학회지(정보와통신), 37(9), 61-69.
이용정보 (Accessed)	경희대학교 국제캠퍼스 163.***.116.140 2020/09/14 17:32 (KST)

저작권 안내

DBpia에서 제공되는 모든 저작물의 저작권은 원저작자에게 있으며, 누리미디어는 각 저작물의 내용을 보증하거나 책임을 지지 않습니다. 그리고 DBpia에서 제공되는 저작물은 DBpia와 구독 계약을 체결한 기관소속 이용자 혹은 해당 저작물의 개별 구매자가 비영리적으로만 이용할 수 있습니다. 그러므로 이에 위반하여 DBpia에서 제공되는 저작물을 복제, 전송 등의 방법으로 무단 이용하는 경우 관련 법령에 따라 민, 형사상의 책임을 질 수 있습니다.

Copyright Information

Copyright of all literary works provided by DBpia belongs to the copyright holder(s) and Nurimedia does not guarantee contents of the literary work or assume responsibility for the same. In addition, the literary works provided by DBpia may only be used by the users affiliated to the institutions which executed a subscription agreement with DBpia or the individual purchasers of the literary work(s) for non-commercial purposes. Therefore, any person who illegally uses the literary works provided by DBpia by means of reproduction or transmission shall assume civil and criminal responsibility according to applicable laws and regulations.

정밀의학 정보학(Precision Medicine Informatics)

Muhammad Afzal, 김영우*, 이종원*, 이승룡*

세종대학교, 경희대학교*

요약

정밀의학(Precision Medicine)은 기존의 의료 체계를 변화시킬 수 있는 새로운 패러다임의 의학이다. 현재의 기술 혁신과 건강 데이터의 가용성 향상은 기존 의학 체계가 갖추지 못한 새로운 발전을 요구한다. 현재까지 정밀의학의 다양한 측면에 대해 논의하는 연구는 다수 있지만, 기술적 관점에서 정밀 의학을 포괄적으로 논의하는 연구는 미흡한 실정이다. 이에 따라 본고에서는 정보학 관점에서 정밀의학의 발전과정을 조사하고 가용한 도구와 기술을 체계적으로 소개한다. 또한 빅 데이터와 인공지능을 포함한 다양한 기술들을 활용하여 정밀의학의 잠재력을 향상시키는 방법에 대해 논의한다. 마지막으로, 현재까지 알려진 확인된 문제점들의 해결을 위한 향후 연구 지침과 제안하는 정밀 의학을 위한 통합 프레임워크를 소개한다.

1. 서론

정밀의학은 차세대 의료 솔루션이 지향하는 새로운 패러다임 중 하나로 유전학적 통찰과 진보된 기술로 인간의 생리학에 대한 지식을 향상시킨다. 정밀의학은 다양한 다차원적 전망을 가진 의학계 연구의 주목받는 분야인 동시에 공통 목표에 대한 기술적 관점을 연구하고 활용할 수 있는 잠재력을 가져 정보학계에서 각광받고 있다. 그러나 학제간 연구에서 두 학계가 가진 서로 다른 전망들 사이의 관계를 도출하는 데 필요한 기술적 요소들을 양쪽 학계에서 흡수하는 것에는 어려움이 따른다. 정보학의 관점에서 정밀의학은 좀 더 집중적이고 정확한 환자 진료를 위해 오믹스정보학 및 건강정보학을 포함하는 정보학 솔루션을 개발하기 위한 새로운 차원의 과제를 대두시켰다.

정밀의학의 개념은 개인의 변동성을 고려한 예방과 치료로 2015년 정식으로 발표되어 의학계의 주류 분야로 부상했다[1]. 즉, 정밀의학은 질병의 원인이 되는 분자 사건을 고려하여 적절한 시기에 적절한 약을 해당 환자에게 투여하는 것을 말한다[2].

정밀의학은 용어 자체의 정의에 “개별”이라는 단어가 포함되어 있기 때문에 개인맞춤의학(Personalized Medicine)[3][4]과 혼동되는 경우가 많다. 그러나 정밀의학은 수년 동안 개인화된 의학에 대해 보다 포괄적이고 정확한 의미를 가지고 표현하여 왔다. 개인맞춤의학과 달리 정밀의학의 개념은 임상 데이터를 인구 기반 분자 프로파일링, 역학 데이터 및 기타 데이터와 결합하여 개별 환자의 이익을 위한 임상 의사결정을 내리는 것이다[5]. 개인맞춤의학이라는 용어는 전세계에서 일부 지역에서만 주로 사용되고 있으며, 논문 [6]의 저자들은 정밀 의학을 개인맞춤의학의 일부라고 소개하였다. 이외에도 개인 의학, 유전 의학, 계층 의학, 계층 의학, P4 의학 등의 용어들이 사용되고 있지만, 본고에서는 용어의 혼동을 피하기 위해 정밀의학이라는 용어만을 사용한다.

기존 의학에서 정밀의학으로의 패러다임 전환은 일반화에서 개인화로의 이동으로 간주할 수 있다. 즉, 관심 있는 환자의 평균 조건과 임상 결과를 바탕으로 일반적인 이해를 고려하는 기존의 접근방식과 달리 정밀의학은 유전자, 환경, 생활방식 등 개별적인 변동성에 근거하여 작용한다[4]. 따라서 기존의 방식은 한 그룹의 환자들에게는 효과가 있고 다른 그룹에서는 효과가 없을 수 있지만, 정밀의학 방식은 모든 그룹의 환자들에게 효과를 보장한다. 기존 방법과 정밀의학 방법 간의 비교는 <그림 1>에 나타나 있으며[7], 환자 집단 분류 관점에서의 주요 차이점을 보여준다. 기존 방법은 동일한 증상을 보이는 환자들을 하나로 묶어

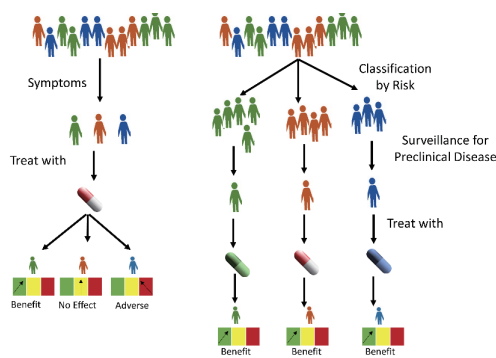


그림 1. 기존 방법과 정밀의학 방법의 비교

처리하는 반면, 정밀의학은 위험도를 기준으로 환자를 분류하고 잡목 질병에 대한 감시를 수행한다[8]. 이러한 일반화 때문에 기존의 접근 방식에서는 모든 환자에게 동일한 혜택을 부여할 수 없지만, 정밀의학에서는 각 그룹의 환자가 올바른 치료를 받을 수 있도록 동일한 수준의 혜택을 받게 된다.

본고에서는 원칙, 문제, 과제 및 향후 해결책을 기술하는 정밀의학의 정보학적 관점을 탐구한다. 또한, 정밀의학에 대한 전 세계의 다양한 기관 및 단체와, 정밀의학과 증거중심의학(Evidence based Medicine)을 연결하는 사례를 만들기 위한 기존 연구에 대해서도 살펴본다. 연구 [9][10]은 정보학 연구의 큰 그림을 제공하며 정밀의학을 지원하기 위한 발전된 도구와 기술의 필요성에 대해 설명한다. 연구 [11][12]에서는 정밀의학의 실현과 구현 문제 및 해결해야 할 과제에 대해 논의한다. 분자 및 오믹스 정보에 대해 유전자 사상, 정렬, 유전체 변이를 위한 효율적인 알고리즘과 방법에 대한 많은 연구가 수행되었다. 또한 정밀의학에서의 계층과 환경 데이터 등의 요소가 아닌 임상 요소 관점에서의 연구와 구현이 장기간 동안 진행되고 있기도 하다. 정밀의학은 기술 중심의 방식으로 알고리즘과 기술이 그 의미에 포함되어 있다[13].

본고에서는 생물정보학, 임상정보학, 참여건강정보학 분야에서의 보안, 표준화, 통합, 이식 문제를 위한 정밀의학 정보학 안전, 도구, 기술들에 대한 기존의 연구들을 소개하고, 정보학 연구와 구현을 위한 정밀의학 프레임워크 설계를 제안한다.

II. 증거중심의학과 정밀의학의 공생

증거중심의학은 오랫동안 의료 환경에서 임상 의사결정, 의료 교육, 건강 인식의 지원 등 다양한 목적으로 활용되어 왔다. 연구 [14]에서 기술한 정의에 따르면 증거중심의학은 메타 분석, 체계 분석, 의학의 의사결정 개선을 위한 무작위 통제 실험 등과 같은 주요 연구들에서의 도출물을 수집하여 증거로 사용하는 것이다. 즉, 증거중심의학은 정확하게 일치하지 않지만 “하나가 모두에게 들어맞음(널리 적용됨)”이라는 이념을 가지고 있다. 이와 달리 정밀의학은 개인주의 행동에 역점을 둔다. 의사결정 프로세스의 기본 요소 측면에서 볼 때 증거중심의학과 정밀의학 간에는 분명한 차이가 존재하지만 다양한 방법에서의 공통적인 특성도 가지고 있다. 연구 [15]에서는 증거중심의학과 정밀의학이 “존재하기 위해 배운다”는 원칙을 기반으로 공생 관계를 유지하여 실리적인 균형을 이룬다면 더욱 큰 장점을 가질 것으로 예상하였다. 연구 [16]에서도 증거중심의학과 정밀의학이 각각 장단점을 가지고 있지만 서로 반대하기보다는 보완하면 더 좋은 결

과를 얻을 수 있을 것이라고 결론지었다. 그러나 증거중심의학과 정밀의학을 조화시키기 위한 노력은 각각의 방법의 근본적인 차이점에 대한 명확한 이해가 수반되어야 한다. 증거중심의학과 정밀의학의 유사점과 차이점은 다음 <표 1>에 나타난다.

표 1. 증거중심의학과 정밀의학의 유사점과 차이점

유사점
• 환자의 건강 문제에 대한 보다 나은 의사결정을 제공하는 목표를 가진다. • 환자 치료에 대한 고품질의 신뢰할만한 증거를 필요로 한다. 그러나 증거의 의미는 둘이 다를 수 있다. • 환자의 선호도와 생활방식을 존중한다.
차이점
• 증거중심의학은 “하나가 모두에게 들어맞음”이라는 이념을 가져 특이치를 위한 해결책은 제공하지 않는다. 이와는 대조적으로 정밀의학은 “하나가 모두에게 맞지 않음”의 이념을 가지고 특이치를 위한 해결책을 제공한다[17]. • 증거중심의학은 임상가가 임상 시험의 목표와 질문을 설정하여 인지 편향적이며, 연구 수행에 자금을 제공하는 업체의 제품을 사용하는 등 편파적일 수 있다[18][19]. 반면 정밀의학은 환자의 정보에만 의존적이지 편향의 문제가 없다. • 증거중심의학은 무작위 통제 시험 방법을 사용하여 치료 결과가 좋음, 나쁨, 효과 없음을 가진다. 정밀의학은 항상 좋은 결과를 내며 목표 지향적이어서 치료를 위한 새로운 약물을 개발하기도 한다[20]. • 증거중심의학은 임상 상담을 지나치게 강조하며 치료를 원하는 사람들만을 대상으로 한다. 또한 사람들이 자신의 건강 문제에 대해 소통하는 소셜 네트워크를 고려하지 않는다[21]. 정밀의학은 개인의 선호도에 중점을 두어 다양한 수단의 정보를 사용한다.

III. 정밀의학 지원 도구 및 기술

정보학 솔루션은 데이터 큐레이션에서부터 처리, 해석, 통합, 표현 및 시각화에 이르기까지 다양하다. 이러한 정보학 솔루션의 필요성은 방대한 양의 복잡한 이기종 데이터 처리, 통합 및 해석과 지식 획득 및 공유를 위한 도구와 기술을 중심으로 연구되고 있다[2][22]~[26]. 본 절에서는 정보학을 생물정보학, 임상정보학, 참여건강정보학으로 분류하여 다양한 정밀의학 지원 도구 및 기법을 소개한다.

1. 생물정보학 도구

생물정보학이란 고급 컴퓨팅, 수학 및 다양한 기술 플랫폼을 사용하여 대량의 생물학적 데이터와 관련 정보를 저장, 분석, 통합 및 시각화하는 인프라를 구축하는 것을 말한다[27]. 생물정보학에서는 대규모 계층 데이터를 처리하고 분석하기 위해 빅 데이터 처리 기술을 사용하며[28][29][30], 계층 데이터의 다양한 수준에서 동작하도록 다양한 종류의 도구가 설계되었다. 예를

들어 GMAP(Genomic Mapping and Alignment Program)[31]은 시퀀스 매핑 핵심 기능을 갖춘 차세대 시퀀싱을 위한 도구이며, 게놈, 전사체 및 후성 유전 데이터에 대해 작동하도록 설계되었다. 이밖에도 옴믹스 데이터 처리, 탐색, 정렬을 수행하는 BWA(Burrows-Wheeler Aligner)[32], STAR(Spliced Transcripts Alignment to a Reference)[33], GATK(Genome Analysis Toolkit)[34], BLAST[35], DIAMOND[36] 등이 있다. OmniBiomarker는 처리량이 많은 데이터를 분석하기 위해 선별된 암-게놈 지식을 활용하는 바이오마커 식별을 위한 웹 기반 응용 프로그램이다[37].

2. 임상정보학 도구

임상 정보학은 의료 정보학의 하위 분야로서, 환자 치료를 지원하기 위한 정보의 사용에 중점을 둔다[38]. 지난 20년 동안 임상 정보학은 컴퓨터 시스템, 분석 도구, 의사결정 지원 도구, 기타 임상 보고 기술을 포함한 다양한 도구와 기술을 바탕으로 발전하여 의료 전문가에게 다양한 방법으로 도움을 주고 있는 것으로 나타났다. 임상 정보학의 관련 분야 중 하나는 임상 정보 추출이며, 수년에 걸쳐 방대한 양의 연구가 수행되었다. 연구 [39]에서는 cTAKES[40], MetaMap[41], MedEx[42] 등 다양한 정보 추출 프레임워크와 도구를 리뷰하였다. 임상 정보학과 관련된 다른 분야로는 의료 데이터 분석이 있다. 의료 데이터 분석은 임상 데이터에만 국한되지 않고 표현형과 유전자형의 결합 분석을 포함한다. 일반적으로 데이터 사이언스 도구는 임상 데이터 분석과 동일한 중요도를 갖고 사용되었다. 예를 들어 RapidMiner[43]과 KNIME Analytics Platform[44]은 임상 데이터 분석에도 사용되는 가장 널리 알려진 데이터 사이언스 도구이다.

3. 참여건강정보학 도구

대부분의 사람은 병원을 방문하여 의사와 면담하는 진료 시간이 매우 적기 때문에, 정밀의학은 그 범위를 일상 생활에까지 확장시킨다. 정밀의학은 신체 활동, 식생활 정보, 수면 패턴 및 기타 환경 조건과 같은 개인의 생활 및 환경에 대한 정보를 수집하며, 이를 위한 사용자들의 참여를 요구한다[9]. 웨어러블과 모바일 기술의 증가 추세로 인해 최근 몇 년간 정량화된 자체 프로그램 및 디지털 건강과 관련된 다수의 시스템과 애플리케이션이 개발되었다[45]. 마이닝마인즈(Mining Minds) 프로젝트[46]에서는 다양한 입력 자원으로부터 개별 사용자의 생활 데이터를 습득하는 프레임워크를 개발하였으며, Google Fit[47], 삼성 S 헬스[48], Fitbit[49], Noom[50] 등과 동일한 목표를 가지고 있다. 다만, 마이닝마인즈는 이들과는 다르게 지식 습득 및 상황 인

지 기반의 개인화 서비스를 지원한다. 현재의 도구와 서비스는 신체 활동, 식이요법, 수면 패턴 및 환경 요인에 대한 사용자 건강 상태 케어에 맞춰져 있다. 정밀의학 시대에는 소비자의 건강 모니터링과 환경 정보를 각각의 의료 서비스 제공자에게 제공하여 의사결정을 지원하는 방식으로 변할 필요가 있다. 이러한 정보를 이용하면 게놈 정보를 보다 잘 해석할 수 있어 의사가 질병을 정확하게 진단하고 치료하는 데 도움이 될 수 있다.

IV. 빅 데이터와 인공지능

의학에서의 인공지능 응용에는 가상과 물리의 두 가지 범주로 나눌 수 있다. 가상에서는 기계학습과 딥 러닝을 활용하며 물리에서는 물리적 객체, 의료 기기 및 정교한 로봇으로 구성된다[51]. 빅 데이터와 인공지능의 사용은 정밀의학의 핵심 요소이며[52], 연구 [53]에서는 정밀의학이 연산 능력과 알고리즘 학습 및 의사의 인지능력을 활용한 지능형 기법들을 기본적으로 요구하기 때문에 “인공지능 없이는 정밀의학도 없다”고 표현하였다. 딥 러닝은 임상 정보 추출, 표현형 발견, 이미지 분석 및 차세대 시퀀싱에 널리 사용된다[54][55]. 인공지능은 학습 능력을 향상시키며 의료의 미래를 혁신할 정도의 의사결정 기능을 제공한다[56]. 따라서 현재의 의사들은 와해성 기술의 사용과 의료 데이터의 기하급수적인 성장(빅 데이터)을 통해 그 어느 때보다 빠르게 확산되는 혁신을 습득해야 한다는 압박감을 받고 있다[57]. 현재 민간 및 정부 부문의 데이터 지향 기업에서의 빅 데이터에 대한 관심은 나날이 높아지고 있다[58]. 그러나 인공지능을 활용하여 빅 데이터를 처리하지 않으면 빅 데이터 자체가 유용하지 않게 된다[59]. 빅 데이터에서의 기계학습 응용과 같은 인공지능 기술은 의사가 임상 의사결정 및 진단을 내리는 방식을 변화시키고 있다. 따라서 빅 데이터 분석을 사용하는 정밀의학 플랫폼은 수백만 명의 환자 데이터를 탐색하여 검증을 수행할 수 있다[59]. 빅 데이터, 인공지능(기계학습, 딥 러닝), 정밀의학 간의 상호 관계를 이해하는 것은 필수적이며, 정밀의학 플랫폼 또는 관련 도구와 서비스를 개발하기 위해서는 빅 데이터 접근 및 처리 기술이 필요하다. <그림 2>[7]은 연구 [52][59]에서 제시된 그림의 파생으로 정밀의학, 빅 데이터, 인공지능 간의 관계를 보여준다. IBM Watson의 주력 플랫폼을 가진 IBM, DeepMind를 가진 Google 및 Apple과 Amazon 등의 기업들은 정밀 의학을 촉진하기 위해 의료 분석에 집중적인 투자를 수행하고 있다[52][53][59]. 그러나 게놈 및 기타 옴믹스 데이터 처리 및 분석을 위한 인공지능의 촉진과 개선에도 불구하고 아직까지 다양한 해결 과제들이 존재한다. 연구 [60]에서는 정밀의학에 필요한 차세대

시퀀싱 및 암 유전체학 테스트에 대해 인공지능의 응용에 역점을 둔다.

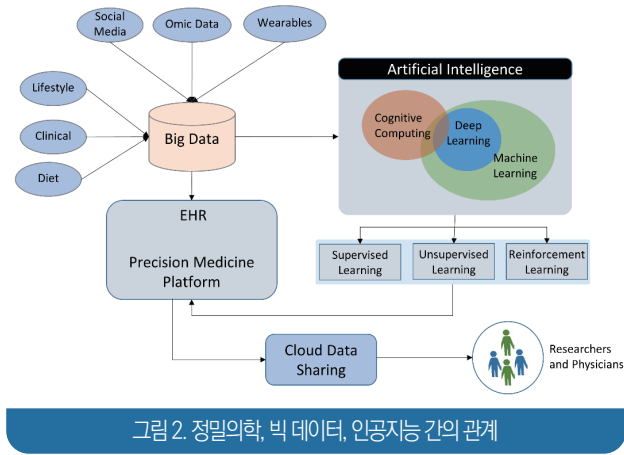


그림 2. 정밀의학, 빅 데이터, 인공지능 간의 관계

V. 정밀의학 플랫폼 구현의 과제

본 절에서는 임상 의사결정 지원시스템과 정밀의학 생태계 등의 미래형 정밀의학 시스템 및 서비스의 설계 과제와 데이터 요소 및 프로세스의 통합 및 표준화 과제에 대해 논의한다.

1. 임상 의사결정 지원의 재설계

컴퓨터 기반 임상 의사결정 지원(Clinical Decision Support, CDS)은 개인별 정보와 임상 지식을 활용하여 의사결정 능력을 향상시키기 위한 것으로[61] 의사, 간호사, 환자, 그리고 기타 이해관계자들이 효과적인 임상 결정을 내릴 수 있도록 보조한다. 공식적으로 CDS는 “건강 및 건강 관리 제공을 향상시키기 위해 적절하고 체계적인 임상 지식 및 환자 정보를 바탕으로 건강 관련 의사결정 및 행동을 향상시키는 프로세스”라고 정의한다[62]. 역사적으로 CDS는 리마인더 시스템, 약물 투약 및 약물-약물 상호 작용, 진단 및 치료, 제약 관련 분야 등 다양한 시스템 및 서비스에서 유망한 결과를 제공했다[63][64][65]. CDS는 건강 및 건강 관리를 개선할 수 있는 잠재력을 갖췄음에도 불구하고 이를 완전히 이루기 위한 다수의 해결 과제가 남아 있다[66].

2. 정밀의학 생태계 설계

현재 정밀의학을 종합적으로 지원하기 위한 다양한 정보화 솔루션 제공을 위한 노력이 이어지고 있다. 연구 [11]에서는 정밀의학의 기본 측면이 제시되어 있으며 임상 등급 게놈 시퀀싱을 기반으로 구축된 전산 인프라의 주요 측면에 대해 설명한다. 저자들은 정밀의학 프로그램을 의료기관의 임상 시스템에 통합하

여 청구 및 환급을 용이하게 할 수 있다고 주장하였다. <그림 3>은 저자들이 제안한 정밀의학 인프라와 기존의 전자 건강 기록(Electronic Health Record, EHR) 인프라와의 통합을 나타낸다. EHR 인프라는 환자 표본 정보를 정밀의학 인프라의 실험실 정보 관리 시스템(Laboratory Information Management System, LIMS)으로 전달하여 표본 데이터를 처리, 시퀀싱 및 분석한 후, 이를 바탕으로 작성된 보고서를 다시 EHR 인프라의 병리학 시스템으로 전달한다.

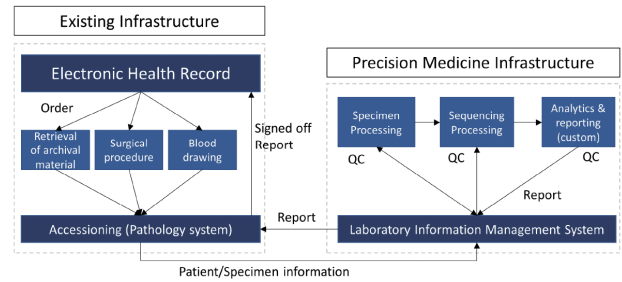


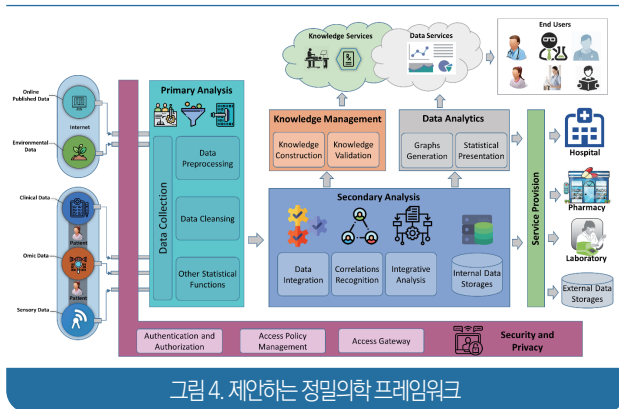
그림 3. 기존 EHR과 새로운 정밀의학 인프라의 통합

VI. 제안하는 정밀의학 프레임워크

정밀의학은 현재 세계적으로 환영을 받고 있는 추세지만, 아직 연구가 초기 단계에 머물러 있으며 많은 부분에서 미해결 과제가 존재한다. 외부 자원에 최소한으로만 의존하는 의료 시스템 구축과 의료 및 게놈 데이터의 공유와 효과적인 사용을 지원하는 인프라 구축은 아직 달성되지 않았다[26].

정밀의학의 미해결 과제를 해결하기 위해서는 보다 많은 정보 접근법이 설계되어야 한다. 본고에서는 해결법의 하나로 <그림 3>[7]과 같이 정밀의학 구현에서 가장 필요한 기능을 통합한 미래형 정밀의학 프레임워크를 설계하였다. 제안 프레임워크는 각각 지식과 데이터 서비스를 생성하는 지식 관리 및 데이터 분석과, 이를 위한 데이터 1차 및 2차 분석 모듈로 구성된다. 이러한 서비스는 병원, 약국 및 실험실을 포함한 다양한 단체와 기관이 사용하도록 제공될 수 있다. 또한 제안 프레임워크는 알맞은 인증, 허가 및 액세스 정책을 통해 개인의 데이터에 액세스할 수 있는 보안 및 개인 정보 기능을 제공한다.

1차 분석 모듈은 임상 데이터, 분자 데이터, 오믹스 데이터, 센서 데이터, 환경 데이터, 출판된 문헌 데이터 등 다양한 입력 소스에서 다양한 데이터를 수집하도록 설계되었으며, 자연 언어 처리 및 기타 통계 기술을 적용한 전처리를 통해 관련 없는 데이터를 걸러낸다. 본 모듈은 여러 도구, 특히 GMAP, BWA, GATK



등과 같은 옴믹스 데이터 전처리 도구를 활용한다.

2차 분석 모듈은 1차 분석의 결과로 수신된 데이터를 분석한다. 데이터는 독립적으로 분석되거나 결합되어 분석된다. 본 모듈의 핵심 기능은 다양한 데이터 항목 간의 상관관계를 찾는 것이다. 그 예로 유전자 변형으로 인한 질병 발생을 분석하여 유전자 간의 연관성을 찾거나, 임상적 요인과 유전자 돌연변이의 관계를 연구하기 위해 유전자형과 표현형의 상관관계를 분석한다. 분석된 데이터는 추가적인 처리를 위해 내부 저장소에 저장되거나 외부로 반출된다.

2차 분석의 상단에는 지식 관리 및 데이터 분석 모듈이 있으며, 두 모듈 모두 2차 분석에서 발생된 분석 데이터를 활용한다. 지식 관리 모듈은 지식 규칙을 생성, 관리, 검증하여 지식베이스를 생성하며, 이를 기반으로 임상 의사결정 등의 다양한 지식 서비스를 제공한다. 이와 비슷하게 데이터 분석 모듈은 서술적, 예측적, 규범적 서비스 모델을 설계하고 데이터 시각화 서비스를 생성하여 그래프, 차트, 및 기타 방법으로 표현한다.

VII. 결론

전세계 정보학계와 의학계는 더 좋은 품질의 환자 치료라는 공통의 목표를 달성하기 위한 협력된 노력으로 환자 건강을 위한 시기적절하고 정확한 의사결정이 가능한 컴퓨터 인프라 솔루션을 고안하기 시작했다. 이에 따라 본고에서는 정보학의 관점에서 정밀의학의 실현을 위한 연구개발의 주요 분야를 소개하였다. 본고에서는 ① 정밀의학 프로그램을 수립하기 위한 중요한 측면과 요구 사항을 살펴보고, ② 증거중심학과 정밀의학의 상생의 필요성에 대해 명시하였으며, ③ 정밀의학이 어떻게 구현되는지에 대한 정보학적 관점을 이해하기 위해 세 가지 잠재적 영역인 생물정보학, 임상정보학, 참여건강정보학에서 사용하는 도구와 기법의 개요를 소개하고, ④ 정밀의학에 대한 깊은 이해를

위해 왜 인공지능과 빅 데이터가 정밀의학의 필수 요소가 되었는지에 대한 견해와, ⑤ 정밀의학에 대한 몇 가지 주요 구현 과제를 소개하고, ⑥ 기존의 한계를 극복하기 위해 정밀의학에 대한 통합된 프레임워크를 제안하였다.

아직까지 정밀의학의 발전을 위해서는 많은 도전 과제가 남아 있다. 최대 난제는 분자 및 옴믹스 데이터 분석을 위한 낮은 계산 복잡도의 솔루션 개발이며, 예측을 위한 옴믹스, 이미징, 임상 데이터 등의 이기종 데이터 처리 및 마이닝에도 많은 연구가 요구된다. 또한 게놈 데이터가 악의적으로 사용되는 것을 방지하기 위한 보안 메커니즘을 도입하는 방안도 필요하다.

Acknowledgement

이 논문은 2020년도 정부(과학기술정보통신부)의 재원으로 정보통신기술진흥센터의 지원(IITP-2017-0-01629, IITP-2017-0-00655, IITP-2020-0-01489)과 한국연구재단의 지원(NRF-2016K1A3A7A03951968, NRF-2019R1A2C2090504)을 받아 수행된 연구임.

본고는 저자가 출판한 “Precision Medicine Informatics: Principles, Prospects, and Challenges” (IEEE Access, Vol.8, pp.1-20, 2020) 논문을 한글로 번역 및 요약한 것임.

참고 문헌

- [1] F. S. Collins and H. Varmus, “A New Initiative on Precision Medicine,” *N. Engl. J. Med.*, vol. 372, no. 9, pp. 793 - 795, Feb. 2015.
- [2] N. Servant et al., “Bioinformatics for precision medicine in oncology: principles and application to the SHIVA clinical trial,” *Front. Genet.*, vol. 5, p. 152, May 2014.
- [3] G. W. Canonica et al., “Asthma: personalized and precision medicine,” *Curr. Opin. Allergy Clin. Immunol.*, vol. 18, no. 1, pp. 51 - 58, Feb. 2018.
- [4] I. R. König, O. Fuchs, G. Hansen, E. Von Mutius, and M. V Kopp, “What is precision medicine? REVIEW PRECISION MEDICINE,” *Eur Respir J*, vol. 50, p. 1700391, 2017.
- [5] G. Gómez-López, J. Dopazo, J. C. Cigudosa, A.

- Valencia, and F. Al-Shahrour, "Precision medicine needs pioneering clinical bioinformaticians," *Brief. Bioinform.*, Oct. 2017.
- [6] E. Nimmesgern, I. Benediktsson, and I. Norstedt, "Personalized Medicine in Europe.," *Clin. Transl. Sci.*, vol. 10, no. 2, pp. 61 - 63, Mar. 2017.
- [7] M. Afzal, S. M. Riazul Islam, M. Hussain, and S. Lee, "Precision Medicine Informatics: Principles, Prospects, and Challenges," *IEEE Access*, vol. 8, pp. 13593 - 13612, 2020.
- [8] B. Cholerton et al., "Precision Medicine: Clarity for the Complexity of Dementia.," *Am. J. Pathol.*, vol. 186, no. 3, pp. 500 - 6, Mar. 2016.
- [9] J. D. Tenenbaum et al., "An informatics research agenda to support precision medicine: seven key areas," *J. Am. Med. INFORMATICS Assoc.*, vol. 23, no. 4, pp. 791 - 795, Jul. 2016.
- [10] L. J. Frey, E. V Bernstam, and J. C. Denny, "Precision medicine informatics," *Journal of the American Medical Informatics Association*, vol. 23, no. 4, Oxford University Press, pp. 668 - 670, 01-Jul-2016.
- [11] A. Sboner and O. Elemento, "A primer on precision medicine informatics," *Brief. Bioinform.*, vol. 17, no. 1, pp. 145 - 153, Jan. 2016.
- [12] V. Gligorijević, N. Malod-Dognin, and N. Pržulj, "Integrative methods for analyzing big data in precision medicine," *Proteomics*, vol. 16, no. 5, pp. 741 - 758, Mar. 2016.
- [13] E. A. Ashley, "Towards precision medicine," *Nat. Rev. Genet.*, vol. 17, no. 9, pp. 507 - 522, Sep. 2016.
- [14] J. S. Beckmann and D. Lew, "Reconciling evidence-based medicine and precision medicine in the era of big data: challenges and opportunities," *Genome Med.*, vol. 8, no. 1, p. 134, Dec. 2016.
- [15] "Evidence-based and precision medicine: the quest for pragmatic balance in autism," *Per. Med.*, vol. 12, no. 6, pp. 525 - 527, 2015.
- [16] N. Chow, L. Gallo, and J. W. Busse, "Evidence-based medicine and precision medicine: Complementary approaches to clinical decision-making," *Precis. Clin. Med.*, vol. 1, no. 2, pp. 60 - 64, Sep. 2018.
- [17] J. De Leon, "Evidence-based medicine versus personalized medicine: Are they enemies?," *J. Clin. Psychopharmacol.*, vol. 32, no. 2, pp. 153 - 164, Apr. 2012.
- [18] "The relationship between evidence-based and data-driven medicine | CIO." [Online]. Available: <https://www.cio.com/article/3235025/healthcare/the-relationship-between-evidence-based-and-data-driven-medicine.html>. [Accessed: 28-Dec-2017].
- [19] "The Effect of Cognitive Bias on Evidence-Based Decision-Making in Clinical Dentistry - Oral Health Group." [Online]. Available: <https://www.oralhealthgroup.com/features/the-effect-of-cognitive-bias-on-evidence-based-decision-making-in-clinical-dentistry/>. [Accessed: 28-Dec-2017].
- [20] B. Cholerton et al., "Precision Medicine: Clarity for the Complexity of Dementia.," *Am. J. Pathol.*, vol. 186, no. 3, pp. 500 - 6, Mar. 2016.
- [21] T. Greenhalgh, R. Snow, S. Ryan, S. Rees, and H. Salisbury, "Six 'biases' against patients and carers in evidence-based medicine," *BMC Med.*, vol. 13, no. 1, p. 200, Dec. 2015.
- [22] G. H. Fernald, E. Capriotti, R. Daneshjou, K. J. Karczewski, and R. B. Altman, "Bioinformatics challenges for personalized medicine," *Bioinformatics*, vol. 27, no. 13, Oxford University Press, pp. 1741 - 1748, 01-Jul-2011.
- [23] A. Sitapati et al., "Integrated precision medicine: the role of electronic health records in delivering personalized treatment," *Wiley Interdiscip. Rev. Syst. Biol. Med.*, vol. 9, no. 3, p. e1378, May 2017.
- [24] K. He, D. Ge, and M. He, "Big Data Analytics for Genomic Medicine," *Int. J. Mol. Sci.*, vol. 18, no. 12, p. 412, Feb. 2017.
- [25] P.-Y. Wu, C.-W. Cheng, C. D. Kaddi, J. Venugopalan, R. Hoffman, and M. D. Wang, "-Omic and Electronic Health Record Big Data Analytics for Precision Medicine," *IEEE Trans. Biomed. Eng.*, vol. 64, no. 2, pp. 263 - 273, Feb. 2017.
- [26] S. J. Aronson and H. L. Rehm, "Building the foundation for genomics in precision medicine," *Nature*, vol. 526, no. 7573, pp. 336 - 342, 2015.

- [27] NIH, "Arsenic - National Cancer Institute." [Online]. Available: <https://www.cancer.gov/research/nci-role/bioinformatics>. [Accessed: 28-Feb-2018].
- [28] L. Dai, X. Gao, Y. Guo, J. Xiao, and Z. Zhang, "Bioinformatics clouds for big data manipulation," *Biology Direct*, vol. 7, 2012.
- [29] V. Marx, "The big challenges of big data," *Nature*, vol. 498, no. 7453, pp. 255 - 260, 2013.
- [30] A. O'Driscoll, J. Daugelaite, and R. D. Sleator, "'Big data', Hadoop and cloud computing in genomics," *Journal of Biomedical Informatics*, vol. 46, no. 5, pp. 774 - 781, 2013.
- [31] T. D. Wu and C. K. Watanabe, "GMAP: A genomic mapping and alignment program for mRNA and EST sequences," *Bioinformatics*, vol. 21, no. 9, pp. 1859 - 1875, May 2005.
- [32] H. Li and R. Durbin, "Fast and accurate short read alignment with Burrows-Wheeler transform," *Bioinformatics*, vol. 25, no. 14, pp. 1754 - 1760, Jul. 2009.
- [33] A. Dobin et al., "STAR: Ultrafast universal RNA-seq aligner," *Bioinformatics*, vol. 29, no. 1, pp. 15 - 21, Jan. 2013.
- [34] M. A. Depristo et al., "A framework for variation discovery and genotyping using next-generation DNA sequencing data," *Nat. Genet.*, vol. 43, no. 5, pp. 491 - 501, 2011.
- [35] S. McGinnis, Y. Raytselis, M. Johnson, T. L. Madden, Y. Merezuk, and I. Zaretskaya, "NCBI BLAST: a better web interface," *Nucleic Acids Res.*, vol. 36, no. Web Server, pp. W5 - W9, May 2008.
- [36] B. Buchfink, C. Xie, and D. H. Huson, "Fast and sensitive protein alignment using DIAMOND," *Nat. Methods*, vol. 12, no. 1, pp. 59 - 60, Jan. 2015.
- [37] J. H. Phan, A. N. Young, and M. D. Wang, "OmniBiomarker: A web-based application for knowledge-driven biomarker identification," *IEEE Trans. Biomed. Eng.*, vol. 60, no. 12, pp. 3364 - 3367, Dec. 2013.
- [38] E. Coiera, *Guide to health informatics*. .
- [39] Y. Wang et al., "Clinical information extraction applications: A literature review," *J. Biomed. Inform.*, vol. 77 pp. 34 - 49, Jan. 2018.
- [40] G. K. Savova et al., "Mayo clinical Text Analysis and Knowledge Extraction System (cTAKES): architecture, component evaluation and applications," *J. Am. Med. Informatics Assoc.*, vol. 17, no. 5, pp. 507 - 513, Sep. 2010.
- [41] A. R. Aronson, "MetaMap: Mapping Text to the UMLS Metathesaurus," 2006.
- [42] H. Xu, S. P. Stenner, S. Doan, K. B. Johnson, L. R. Waitman, and J. C. Denny, "MedEx: a medication information extraction system for clinical narratives," *J. Am. Med. Informatics Assoc.*, vol. 17, no. 1, pp. 19 - 24, Jan. 2010.
- [43] "Lightning Fast Data Science Platform for Teams | RapidMiner®." [Online]. Available: <https://rapidminer.com/>. [Accessed: 13-Feb-2019].
- [44] "KNIME Analytics Platform | KNIME." [Online]. Available: <https://www.knime.com/knime-software/knime-analytics-platform>. [Accessed: 13-Feb-2019].
- [45] M. Afzal et al., "Personalization of wellness recommendations using contextual interpretation," *Expert Syst. Appl.*, vol. 96, pp. 506 - 521, Apr. 2018.
- [46] O. Banos et al., "The Mining Minds digital health and wellness framework," *Biomed. Eng. Online*, vol. 15, no. S1, p. 76, Jul. 2016.
- [47] Google Inc., "Google Fit," 2016.
- [48] Samsung, "Samsung Health," 2016. [Online]. Available: <http://www.samsung.com/global/galaxy/apps/samsung-health/>. [Accessed: 09-Mar-2018].
- [49] fitbit, "Fitbit Official Site for Activity Trackers & More." [Online]. Available: <https://www.fitbit.com/home>. [Accessed: 09-Mar-2018].
- [50] Noom Inc., "Noom Coach." [Online]. Available: <https://www.noom.com/>. [Accessed: 09-Mar-2018].
- [51] P. Hamet, "Artificial intelligence in medicine," *Metabolism*, vol. 69, pp. S36 - S40, Apr. 2017.
- [52] F. Rodriguez, D. Scheinker, and R. A. Harrington, "Promise and Perils of Big Data and Artificial Intelligence in Clinical Medicine and Biomedical Research," *Circ. Res.*, vol. 123, no. 12, pp. 1282 - 1284, Dec. 2018.
- [53] B. Mesko, "The role of artificial intelligence in

- precision medicine,” *Expert Rev. Precis. Med. Drug Dev.*, vol. 2, no. 5, pp. 239 - 241, 2017.
- [54] P. Yadav, M. Steinbach, V. Kumar, and G. Simon, “Mining Electronic Health Records (EHRs),” *ACM Comput. Surv.*, vol. 50, no. 6, pp. 1 - 40, Jan. 2018.
- [55] J.-G. Lee et al., “Deep Learning in Medical Imaging: General Overview,” *Korean J. Radiol.*, vol. 18, no. 4, p. 570, Aug. 2017.
- [56] N. Noorbakhsh-Sabet, R. Zand, Y. Zhang, and V. Abedi, “Artificial Intelligence Transforms the Future of Healthcare,” *Am. J. Med.*, Jan. 2019.
- [57] C. Krittanawong, “The rise of artificial intelligence and the uncertain future for physicians,” *Eur. J. Intern. Med.*, vol. 48, pp. e13 - e14, Feb. 2018.
- [58] L. Cao and Longbing, “Data Science,” *ACM Comput. Surv.*, vol. 50, no. 3, pp. 1 - 42, Jun. 2017.
- [59] C. Krittanawong, H. Zhang, Z. Wang, M. Aydar, and T. Kitai, “Artificial Intelligence in Precision Cardiovascular Medicine,” *J. Am. Coll. Cardiol.*, vol. 69, no. 21, pp. 2657 - 2664, May 2017.
- [60] J. Xu et al., “Translating cancer genomics into precision medicine with artificial intelligence: applications, challenges and future perspectives,” *Hum. Genet.*, vol. 138, no. 2, pp. 109 - 124, 2019.
- [61] J. A. Osheroff, J. M. Teich, and B. Middleton, “JAMIA Perspectives on Informatics A Roadmap for National Action on Clinical Decision Support,” *III J Am Med Inf. Assoc.*, vol. 14, pp. 141 - 145, 2007.
- [62] R. A. and C. E. R. P. Osheroff J.A., Pifer, E.A., Teich, J.M., Sittig, D.F., Jenders, “Improving outcomes with clinical decision support,” 2005.
- [63] D. L. Hunt, R. B. Haynes, S. E. Hanna, and K. Smith, “Effects of Computer-Based Clinical Decision Support Systems on Physician Performance and Patient Outcomes A Systematic Review,” *JAMA*, vol. 280, pp. 1339 - 1346, 1998.
- [64] D. Blum et al., “Computer-Based Clinical Decision Support Systems and Patient-Reported Outcomes: A Systematic Review,” *Patient - Patient-Centered Outcomes Res.*, vol. 8, no. 5, pp. 397 - 409, Oct. 2015.
- [65] C. Castaneda et al., “Clinical decision support systems for improving diagnostic accuracy and achieving precision medicine *JOURNAL OF CLINICAL BIOINFORMATICS*,” *J. Clin. Bioinforma.*, vol. 5, 2012.
- [66] R. A. Greenes, D. W. Bates, K. Kawamoto, B. Middleton, J. Osheroff, and Y. Shahar, “Clinical decision support models and frameworks: Seeking to address research issues underlying implementation successes and failures,” *Journal of Biomedical Informatics*, vol. 78. Academic Press, pp. 134 - 143, 01-Feb-2018.

약 력



Muhammad Afzal

2006년 파키스탄 Kohat University of Science and Technology 학사
 2009년 파키스탄 National University of Sciences and Technology 석사
 2017년 경희대학교 컴퓨터공학 박사
 2017년~현재 세종대학교 소프트웨어학과 조교수
 관심 분야: 임상 텍스트 마이닝, 인공지능



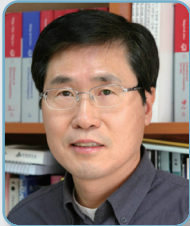
김 영 우

1985년 경희대학교 공학사
 1987년 경희대학교 공학석사
 2006년 Helsinki Economics school MBA
 1988년~2014년 KT종합기술원 연구원
 2018년~현재 경희대학교 컴퓨터공학과 산학협력중점교수
 관심분야: 4D프린팅, IoT, 스마트헬스케어



이 종 원

1985년 전북대학교 수학과 학사
 1987년 미국 일리노이공과대학 전산학 석사
 2002년 경희대학교 컴퓨터공학 박사과정 수료
 1991년~1999년 한국통신 연구개발본부 전임연구원
 1999년~2005년 한국통신데이터 기업부설연구소장
 2017년~현재 경희대학교 컴퓨터공학과 산학협력중점교수
 관심분야: 임상 의사결정지원시스템, 기계학습



이 승 룡

1978년 고려대학교 학사
 1987년 Illinois Institute of Technology 전산학 석사
 1991년 Illinois Institute of Technology 전산학 박사
 1993년~현재 경희대학교 컴퓨터공학과 교수
 관심분야: 유비쿼터스컴퓨팅, 상황인지 미들웨어, 지능형 컴퓨팅, 디지털 헬스케어