

## 동일한 시료에 대한 국내 기관간의 STR 분석결과 비교 - STR 유전자좌 분석법의 표준화 설정을 위하여 -

전남의대 법의학교실<sup>1</sup>, 연세의대 법의학과<sup>2</sup>, 대검찰청 유전자분석실<sup>3</sup>, 서울의대 법의학교실<sup>4</sup>,  
주식회사 아이디진<sup>5</sup>, 국립과학수사연구소<sup>6</sup>

박종태<sup>1</sup> · 신경진<sup>2</sup> · 양운석<sup>2</sup> · 우광만<sup>3</sup> · 이승덕<sup>4</sup> · 이승환<sup>3</sup> · 이정빈<sup>4</sup>  
정연보<sup>5</sup> · 조승희<sup>5</sup> · 한길로<sup>6</sup> · 한면수<sup>6</sup> · 홍승범<sup>6</sup>

### Comparison of STR Typing Results from Several Centers for the Same Samples - Steps to Standardization for STR Typing -

Jong Tae Park<sup>1</sup>, Kyoung-Jin Shin<sup>2</sup>, Yun-Seok Yang<sup>2</sup>, Kwang Man Woo<sup>3</sup>,  
Soong Deok Lee<sup>4</sup>, Seung Hwan Lee<sup>3</sup>, Jung Bin Lee<sup>4</sup>, Yeon-Bo Chung<sup>5</sup>,  
Seunghee Cho<sup>5</sup>, Gil-Ro Han<sup>6</sup>, Myun Soo Han<sup>6</sup>, Seung Bum Hong<sup>6</sup>

Department of Forensic Medicine, Chonnam University<sup>1</sup>, Yonsei Univeristy<sup>2</sup>, Seoul Nat' l University<sup>4</sup>,  
Supreme Public Prosecutor' s Office<sup>3</sup>, I.D. Gene<sup>5</sup>, National Institute of Scientific Investigation<sup>6</sup>

= Abstract =

This paper described a collaborative exercise intended to see what kinds of short tandem repeat (STR) loci are used in different DNA typing laboratories in Korea and to compare their results for the demonstration whether uniformity of DNA profiling results from different laboratory could be achieved in Korea. Laboratories were asked to test five tissue DNAs using methods routinely used in each laboratory and to report the results to the coordinating laboratory. The exercise demonstrated that each laboratory was using different STR loci for the typing with different STR numbers, 2 VNTRs, 36 STRs and amelogenin in total, and the direct comparison of the results from all the laboratory for the 18 loci could not be done as only one laboratory submitted typing results. Among 21 loci for which several laboratories submitted typing results, results for 14 loci were the same and results for the other 7 loci were different depending on the participating laboratory. D1S80, F13A01, D16S539, D21S11, D18S51, D3S1744 were the loci with different typing results. Even in the cases where commercial kits were used, the results were not the same depending on the machines used, that is the capillary electrophoresis or the gel based electrophoresis. The reason for the different results, points about the standardization of the methods and the profiling data were described.

Key Words : collaborative, STR, Korea, standardization, profiling

교신저자 : 이 승 덕

(110-799) 서울 종로구 연건동 28, 서울의대 법의학교실

전화 : (02)740-8353, Fax : (02)764-8340, E-mail: sdlee@snu.ac.kr

감사의 글: 본 연구에 참여하고 많은 조언을 하여 주신 'DNA 프로파일 연구회' 회원님들께 감사의 말씀을 올립니다.

## 서 론

범죄와 관련한 법의학 영역에서만 아니라 사회 여러 분야에서 개인식별은 중요하다. 대량재해의 피해자들에서 신원을 확인하는 것은 매우 중요하고<sup>1, 2, 3</sup>, 최근 들어 남북 교류가 증가함에 따라 이산가족 재회와 관련한 문제가 중요하게 대두되고 있고 이와 관련하여 헤어진지 상당기간이 지난 친지들을 어떻게 확인하느냐 하는 것 또한 중요한 문제일 수도 있다. 어려서 미아가 되어 사회복지시설에서 자라고 있는 아이들의 부모를 확인하여 가정으로 되돌려 보내는 사업이 여러 기관에서 추진되고 있는데, 개인식별 방법을 이용하면 그 효율성을 배가시킬 수 있다. 이외 미국의 자녀가 고국의 부모를 초청하기 위한 절차에서도 생물학적으로 친자관계를 증명하는 것이 필요하는 등 생물학적으로 개인을 확인하는 것은 여러 분야에 유용하게 사용될 수 있다.

1990년대 초반까지만 하여도 혈청학적 검사방법을 이용하여 개인식별을 시행하여 왔고, 혈액형 검사<sup>4</sup>, HLA형 검사 등이 그 대표적인 방법들이다. 그러나 인체 유전자에 대한 연구가 활발하게 진행되면서 새로운 유전적 다형성에 대하여 알려지기 시작하였고, 이와 함께 여러 분자생물학적 검사 방법의 개발과 이의 보급을 통하여 유전자의 다형성을 이용한 개인식별 방법은 더 쉽게 이용할 수 있게 되었다. 새로운 검사 방법들은 기존의 혈청학적 검사 방법과 비교하여 적은 양의 시료나 변질된 시료에서도 검사가 가능하고 개인 특이성이 뛰어난 장점들이 있어 점차 혈청학적 검사 방법들을 대체하기 시작하였고, 1980년대 이후 들어서는 보편적인 검사방법으로 자리 잡게 되었다<sup>5</sup>.

인체 유전자가 다형성을 나타내는 기전은 크게 두 가지가 있다. 하나는 점 돌연변이 - 최근 들어와서는 단일염기 다형성(SNP, single nucleotide polymorphism)과 그 개념이 혼동되는 경향인데 - 이다. 하나 또는 여러 부위의 염기서열에 변화가 있고 이는 결국 사람을 구별할 수 있는 표식자(marker)로서 사용될 수 있다. 흔히 단백질 전사부위의 서열들에서 이런 변화를 볼 수 있고 혈액형도 이런 기전으로 다형성을 나타낸다. 그러나 이런 종류의 다형성은 변이가 있느냐 없느냐 여부에 따라 결정되므로 다형성의 정도가 그리 높지 않다. 다른 하나는 길이 다형성이다. 사람 유

전자에서 특정 염기서열이 반복되어 관찰되는 경우가 있고 이 서열들 가운데 사람마다 반복되는 서열의 반복횟수에 많은 차이가 있는 것들이 알려지게 되었다<sup>6</sup>. 이들 서열은 한 유전자좌(유전자, locus)에서도 여러 대립유전자를 가지고 있을 수 있기 때문에 다형성이 점 돌연변이에 의한 경우보다 매우 높아 개인식별에 유용하게 될 수 있다. 반복단위(repeat unit)의 길이에 따라 VNTR(Variable Number Tandem Repeat) 유전자 혹은 STR(Short Tandem Repeat) 유전자로 나뉘기도 하는데 특히 STR 유전자는 전체 유전자의 길이가 비교적 짧아 변질된 시료들에서도 쉽게 검사가 가능하다는 장점이 있어 그 활용성이 높다.

반복서열의 다형성을 검사하는 방법에도 여럿 있어, 유전자 검사가 보급되기 시작한 초기에는 Southern blotting 후 표지자(probe)에 대한 교잡반응을 이용하였는데, 검사 결과를 표준화, 객관화하기 곤란하고 동위원소를 사용하여야 한다는 점 때문에 점차 PCR(Polymerase Chain Reaction)을 이용하여 대상 유전자를 증폭한 후 전기영동으로 증폭산물의 길이다형성을 검색하는 Amp-FLP(Amplified Fragment Length Polymorphism) 방법이 보편화되기 시작하였다<sup>7</sup>. 다만 하나의 STR 유전자에 대한 검사만으로는 특이성이 높지 않으므로 최근에는 여러 STR 유전자들에 대한 검사를 하나의 PCR 반응으로 시행할 수 있는 Multiplex-PCR 방법이 보편화되게 되었다.

Amp-FLP 방법을 이용하여 STR 유전자의 다형성을 검색하면 서로 다른 대립유전자들은 길이 차이를 나타낸다. 이들 차이를 구별하고 대립유전자를 나타내는 방법에도 여러 가지가 있을 수 있으나 반복단위의 종류를 확인하고 반복단위의 반복횟수에 따라 대립유전자를 구별하면 간편하게 숫자로 여러 대립유전자를 구별할 수 있게 된다. 최근에는 이와 관련하여 STR 유전자에서의 대립유전자 명명 가이드라인이 제시되고 있다<sup>8</sup>. 다만 이렇게 다형성을 가지고 있는 유전자좌들은 대립유전자의 분포양상 등에 있어 민족간 차이가 있고<sup>9</sup> 결국 각 민족에서의 고유 분포양상을 확인하고 이에 대한 자료를 확립하는 것은 중요하다. 이와 관련하여 유럽에서는 이미 동일한 명명체계나 자료 호환을 위한 공동의 연구를 시작하여 상당한 결과를 보고하고 있다<sup>10</sup>.

여러 다형성 유전자좌들에 대한 민족 고유의 자료

를 구비하는 것은 쉬운 작업만은 아니다. 그리고 개인 식별과 관련한 작업들은 그 양이 매우 방대하여 여러 연구기관의 참여가 필요한 경우가 대부분이다. 따라서 여러 연구기관의 자료를 비교 분석할 수 있는 표준된 방법을 마련하고 각 기관들의 연구 결과를 수집, 분석하는 작업이 필요하다. 현재 우리나라에서도 여러 기관에서 STR 유전자의 다형성과 관련한 연구를 시행하고 그 결과들을 발표하고 있으나 아직 통일된 대립유전자 명명체계나 자료의 호환성 등과 관련하여 서로의 자료를 비교 분석하는 작업은 전무하다. 본 연구에서는 동일한 시료에 대하여 현재 STR을 이용하여 유전자 검사를 시행하고 있는 여러 검사기관이 각 기관의 실정에 맞는 검사를 시행하고 그 결과를 종합하여, 우리나라에서 유전자 검사를 시행하는 기관들의 사정을 파악하고 결과를 비교 분석하여 명명체계에 대한 검증을 시도하며, 표준화 작업을 시작하는 단계로서의 기초 자료를 수집하는데 그 목적이 있다.

## 재료 및 방법

변사사건으로 부검 의뢰되어 온 사건들 가운데 보관 상태가 비교적 좋은 5구의 한국인 시체에서 조직을 채취하여 DNA를 분리하였다. 시체는 무작위로 선정되었고, 조직은 간을 선택하였으며, 조직에서의 DNA 추출은 phenol/chloroform 방법을 이용하였다. DNA를 추출하고 남은 조직의 일부는 다음 사용을 위해 냉동 보관되었으며, 추출된 DNA는 본 연구에 참여하는 기관들에게 나뉘어져 보내졌다. 각 기관들에 보내진 DNA의 상태는 동일하였다. 본 연구에 참여하는 기관은 국립과학수사연구소 생물학과, 대검찰청 유전자감식실, 서울의대 법의학교실, 연세의대 법의학과, 전남의대 법의학교실, 주식회사 아이디진 등으로 현재 우리나라에서 유전자 검사를 활발하게 시행하고 있는 국가 기관 두 군데, 의과대학 세 군데 및 일반 연구소 한 군데였다.

각 연구기관에 의뢰할 때 ① 검사 항목 대상으로 특정 유전자좌에 항목의 제한을 두지는 않았고, ② 각 기관에서 흔히 사용하는 검사 유전자좌를 사용하여 줄 것을 의뢰하였고, ③ 검사에 사용하는 방법이나 kit등에도 제한을 두지는 않았다. 각 기관에서 보내온 결과들은 별도의 검증 과정 없이 비교 분석하였다.

## 결과 및 고찰

### 1. 표준시료의 선택

본 연구를 위하여 어느 것을 표준시료로 선택할 것인지와 관련하여 여러 의견이 있었다. 그 가운데 K562 세포주와 같이 흔히 구할 수 있는 세포를 이용하자는 제안이 여럿 있었고, 본 연구를 위해 이에 대한 결과를 추가한 연구기관도 있었다. 다만 몇몇 세포주 - 특히 암세포주 - 들에서는 반복단위 변이가 보일 가능성이 없지 않고, 일반적으로 쉽게 접할 수 있는 세포주의 수가 많지 않아 여러 개의 표준시료를 선정하여야 하는 본 연구에서 표준시료를 모두 세포주로 대체하기 쉽지 않았고, 세포주에서 DNA를 추출하여 사용하는 경우 조직에서 DNA를 추출하는 경우보다 더 많은 비용이 들 것이라는 이유로 부검조직에서 DNA를 추출하여 사용하였다. 본 연구를 시행하는 과정에서 이와 관련한 문제점은 관찰되지 않아 어느 것을 표준시료로 선택하느냐와 관련한 문제점은 중요하지 않는 것으로 보여진다. 향후 X, Y 성염색체에 존재하는 STR 유전자나 미토콘드리아 유전자들에 대해서도 본 연구와 같은 작업들이 시도되어야 할 것으로 보이는데, 위와 같은 점들을 고려하면 표준시료 준비에 별다른 문제는 없을 것으로 보여진다.

### 2. 각 연구기관에서 보내온 결과 분석

#### 1) 검사 항목에 대한 분석

각 기관들이 검사한 항목들을 종합하여 보면, 모두 2종류의 VNTR 유전자, 36종류의 STR 유전자 그리고 성별감별을 위하여 amelogenin 유전자가 사용되고 있음을 알 수 있다. 방법에 대한 자세한 내용을 확인하지는 않았지만 이들 유전자좌들은 시중에서 구입할 수 있는 kit를 이용한 경우와 그렇지 않은 경우로 크게 나눌 수 있고, kit의 종류는 대략 4-5종류 정도가 사용되고 있음을 추측케한다. 기관에 따라 kit를 주로 사용하는 기관과 이외 그렇지 않은 유전자좌를 추가로 검사한 기관으로 크게 나눌 수는 있으나 '각 기관이 흔히 사용하고 있는 유전자좌를 검사할 것'이라는 전제 요구가 각 기관마다 받아들여짐에 차이가 있어 각 기관이 실제 사용하고 있는 항목을 정확히 반영하는 것은 아니라고 보여지며, 더 나아가 각 기관이

**Table 1.** Summary of the loci typed by several laboratories participated in this study. Only loci typed by certain lab were marked with (0), and blank mean that lab did not typed that loci.

Locus	lab-A,	lab-B,	lab-C,	lab-D,	lab-E,	lab-F
<i>[VNTR]</i>						
D1S80	0	0	0		0	
YNZ22			0			
<i>[sold as 'CTTv kit' by Promega Co.]*1</i>						
TH01	0	0	0		0	0
TPOX	0	0	0		0	0
CSF1P0	0	0	0		0	0
vWA	0	0	0	0	0	0
<i>[sold as 'FFFL kit' by Promega Co.]*2</i>						
FESFPS	0		0			0
F13A01	0		0			0
LPL	0					
F13B	0					
<i>[sold as 'silver STR III multiplex kit' by Promega Co.]*3</i>						
<u>D13S317</u>	0	0	0	0	0	0
<u>D7S820</u>	0		0	0	0	0
D16S539	0				0	0
<i>[sold as 'AmpFLSTR Profiler Plus kit' by PE Applied Biosystems]</i>						
D3S1358			0	0	0	
vWA	0	0	0	0	0	0
FGA			0	0	0	
Amelogenin	0		0	0	0	
D8S1179			0	0	0	
D21S11			0	0	0	0
D18S51			0	0	0	0
<u>D5S818</u>		0	0	0	0	
<u>D13S317</u> *3, 5	0	0	0	0	0	0
<u>D7S820</u> *3	0		0	0	0	0
ACTBP2						0
CYP19						0
D6S366						0
FGA						0
GABARB1						0
MBP-F						0
MBP-G						0
D18S849	0					
D3S1744*4	0		0			
D12S1090	0					
<u>D5S818</u> *6		0	0	0	0	
<u>D13S317</u> *5	0	0	0	0	0	0
D19S253		0	0			
D3S2406		0	0			
D2S1371		0				
D8S1477		0				
D12S391*4		0	0		0	
D20S470		0				
D4S2368			0			

continuing

Locus	lab-A,	lab-B,	lab-C,	lab-D,	lab-E,	lab-F
D7S821			0			
D9S925			0			
D6S1043			0			

\*1; 'CTT kit' by Promega type the same loci as 'CTTv kit' except vWA, and 'AmpFLSTR Cofiler kit' by PE Applied Biosystems can type CTT and Amelogenin, D3S1358, D16S539, D7S820, among which D3S1358, D7S820 are co-typed with 'AmpFISTR Profiler Plus kit', and D16S539, D7S820 are co-typed with 'silver STR III multiplex kit'.

\*2; 'FFV kit' by Promega can type vWA of 'CTTv kit' and FESFPS, F13A01 of 'FFFL kit'.

\*3; The way of visualization, such as silver staining or fluorescent labelling, was not marked in 1, 2.

\*4; can type D13S317, D7S820 as 'AmpFISTR Profiler Plus kit'.

\*5; The component loci of multiplex PCR in lab-A and C are thought to be different.

\*6; This loci was included in 'AmpFLSTR Profiler Plus kit' and 'silver STR III multiplex kit'.

\*7; This loci was included in 'AmpFLSTR Profiler Plus kit'.

\*; The loci sited twice were underlined.

통계자료를 보유하고 있으며 실제 사용할 수 있는 항목과도 차이가 있을 것으로 본다. 다만 많은 기관이 kit를 사용하고 있음을 알 수 있고, 이에 비해 각 기관이 실제 다른 항목을 개발하여 사용하는 경우는 kit를 사용하는 경우에 비하여 그리 많지 않음을 알 수 있다.

## 2) 검사 결과에 대한 분석

검사된 여러 항목들 가운데 각 기관들이 검사한 항목들이 서로 일치하지 않는 경우가 적지 않아 서로의 결과를 모두 비교하지 못하는 경우가 있었다. 즉 여러 항목(유전자좌)들 가운데 18개 항목은 단지 한 기관에서만 결과를 제출하여 다른 기관과 결과 비교를 할 수 없었다. 나머지 21개 항목들은 단지 2기관에서 검사한 경우에서부터 모든 기관에서 검사한 항목에 이르기까지 매우 다양하였다. 여러 기관들이 검사한 21 항목들 가운데 14항목은 각 기관간에 서로 그 결과에 차이가 없었으나 7항목의 경우에는 그 결과에 서로 차이가 있었다.

## 3) 각 연구기관에서 보내온 결과 가운데 서로 다른 결과를 보인 경우에 대한 분석

여러 기관들이 검사한 21항목들 가운데 D1S80, F13A01, D16S539, D3S1358, D21S11, D18S51, D3S1744의 7 종류 유전자좌에서 검사 기관에 따라 서로 다른 결과를 나타냈다. 이들 항목들은 D1S80이나 D3S1744 유전자와 같이 kit를 이용하지 않는 항목들뿐만 아니라 F13A01, D16S539, D3S1358, D21S11, D18S51 유전자들과 같이 kit를 이용하여

검사한 항목들에서도 나타나고 있다. 이 가운데 D3S1358 유전자나 D3S1744 유전자의 경우에는 각 기관의 차이가 시료마다 일정한 변화 - 예를 들면 기관별 차이가 모두 일정 횟수의 차이가 있다는지 하는 경향 - 가 있음을 알 수 있었고, D16S539나 D21S11 유전자의 경우에는 단지 하나의 시료에서만 차이가 관찰되었고, D1S80나 D18S51 유전자의 경우에는 이와 같은 일정한 변화 양상을 관찰하기는 어려웠다.

본 연구의 목적이 현재 우리나라에서 실시하고 있는 검사 현황에 중점을 두었고, 그 결과를 검증하지 않았으므로 기관마다 차이가 생긴 이유는 정확히 알 수 없다. 다만 ① 흔히 STR 유전자좌의 경우 여러 크기의 대립유전자로 구성된 표식자 사다리(allelic size marker)와 비교하여 대립유전자를 명명하는 것이 일반적인데, 동일한 표식자라고 하여도 서로 다른 명명체계를 가지고 있으면 서로 다른 결과를 가져올 가능성이 있고, ② 시료의 오염이나 다루는 과정에서의 오류, ③ 검사 기관의 검사상 오류나 서류상의 오류 등이 그 원인일 것으로 보인다. D3S1358 유전자나 D3S1744 유전자와 같이 각 기관의 차이가 시료마다 일정한 변화를 보임은 ①의 가능성이 높음을 시사하며, 단지 하나의 시료에서만 차이가 관찰된 D16S539나 D21S11 유전자와 일정한 변화 양상을 관찰하기는 어려운 D1S80나 D18S51 유전자의 경우에는 ②, ③의 가능성이 높음을 시사하여 준다. 특히 kit를 사용한 경우에도 서로 다른 결과가 관찰될 수 있다는 점이 흥미로웠고, 더 나아가 D3S1358 유전자좌의 경우 검사에 이용된 기계 - ABI 회사의 310 자동염기서열분석기와 같이 capillary 방식의 전기영동

**Table 2.** Summary of the STR loci for which different laboratories gave the same results.

Loci	sample1,	sample2,	sample3,	sample4,	sample5
<i>[VNTR]</i>					
D1S80*					
YNZ22&	1-4	5-5	4-7	7-7	4-10
<i>[sold as 'CTTv kit' by Promega Co.]</i>					
TH01	7-9	7-9	9-9	7-9	9-9
TPOX	8-11	8-9	8-10	8-11	8-11
CSF1P0	12-12	12-13	11-12	11-12	12-12
vWA	14-17	14-17	14-14	15-17	16-19
<i>[sold as 'FFFv kit' by Promega Co.]</i>					
FESFPS	12-12	11-13	11-13	11-12	10-12
F13A01*					
LPL&	10-12	10-12	10-10	10-12	8-10
F13B&	9-10	10-10	10-10	8-10	10-10
<i>[sold as 'silver STR III multiplex kit' by Promega Co.]</i>					
D13S317&	8-12	9-11	12-12	9-9	10-12
D7S820&	9-11	11-11	9-11	8-10	11-13
D16S539*					
<i>[sold as 'AmpFISTR Profiler Plus kit' by PE Applied Biosystems]</i>					
D3S1358*					
vWA	14-17	14-17	14-14	15-17	16-19
FGA	19-23	21-24	20-27	22-23	23-27
Amelogenin	X-X	X-X	X-Y	X-X	X-X
D8S1179	11-14	12-13	15-16	13-13	10-13
D21S11*					
D18S51*					
D5S818	10-11	11-12	11-11	11-12	10-11
D13S317	8-12	9-11	12-12	9-9	10-12
D7S820	9-11	11-11	9-11	8-10	11-13
ACTBP2&	14-20	17-21	3-4	17-20	8-18
CYP19&	10-11	5-11	5-6	6-10	6-10
D6S366&	13-13	12-14	12-13	13-13	12-12
FGA&	18-22	20-23	19-26	21-22	22-26
GABARB1&	12-13	14-15	13-14	13-14	13-15
MBP-F&	8-8	8-8	6-6	3-8	8-9
MBP-G&	4-5	5-6	5-5	1-4	4-5
D18S849&	15-17	15-17	15-17	14-15	15-17
D3S1744*					
D12S1090&	26-27	12-14	11-26	11-12	11-25
D5S818	10-11	11-12	11-11	11-12	10-11
D13S317#1	8-12	9-11	12-12	9-9	10-12
D19S253	11-14	7-11	11-13	11-12	10-12
D3S2406	38-42	33-33	36-38	33-34	35-39
D2S1371&	13-14	11-16	11-12	12-13	12-12
D8S1477&	13-15	16-18	17-18	14-17	15-18
D12S391	18-18	18-19	19-20	15-19	18-21
D20S470&	10-16	10-16	13-14	11-14	13-15
D4S2368&	11-12	11-12	11-12	11-12	11-11
D7S821&	15-16	13-17	14-14	15-16	16-17
D9S925&	16-17	16-16	13-15	15-17	15-17
D6S1043&	11-13	11-13	13-18	11-14	11-14

- Some laboratories submitted results for K562 cell line, but this was not recorded.

\* ; Results for STR loci for which different laboratories gave the different results were left blank. Detailed results is in Table 3.

& ; Only one laboratory submitted results and could not be compared.

#1 ; One laboratory was using different designation system and indicated it.

**Table 3.** Summary of the STR loci for which different laboratories gave the different results.

Loci	sample1,	sample2,	sample3,	sample4,	sample5
<i>[VNTR]</i>					
D1S80*					
Lab-1	18-18	22-30	22-24	22-23	26-28
Lab-2	19,41<	24-36	24-27	24-25	28-30
Lab-3	18-18	24-24	24-27	24-25	28-30
Lab-4	19-19	25-36	25-29	25-26	29-30
<i>[sold as 'FFFv kit' by Promega Co.]</i>					
F13A01#1, *					
Lab-1, 2	4-6	6-6	5-6	3.2-6	3.2-6
Lab-3	4-6	6-6	5-6	4-6	4-6
<i>[sold as 'silver STR III multiplex kit' by Promega Co.]</i>					
D16S539*					
Lab-1	12-12	11-13	12-13	9-10	11-11
Lab-2, 3	13-13	11-13	12-13	9-10	11-11
<i>[sold as 'AmpFISTR Profiler Plus kit' by PE Applied Biosystems]</i>					
- D3S1358*					
Lab-1, 2	15-17	17-17	14-15	15-17	16-17
Lab-3	16-18	18-18	15-16	16-18	17-18
- D21S11*					
Lab-1, 2, 3	30-30.2	30-30	29-29	31-31	29-30
Lab-4	30-32.2	30-30	29-29	31-31	29-30
- D18S51*					
Lab-1, 2, 3	13-16	14-14	13-17	14-14	14-15
Lab-4	13-17	14-14	13-18	14-14	14-15
D3S1744*					
Lab-1	15-19	16-18	15-18	20-22	16-19
Lab-2	13-17	14-16	13-16	18-20	14-17

- The lab number did not designate the same laboratory in each locus.

#1 ; One laboratory designated allele 3.2 for sample4, 5 as <4.

방식을 이용한 경우와 같은 회사의 377 자동염기서열 분석기와 같이 gel을 이용한 전기영동 방식을 사용한 경우에 서로 다른 결과를 보였다는 점이 흥미로웠다. F13A01 유전자좌의 경우에도 이런 현상으로 차이를 보였을 것으로 보이는데, 자동염기서열분석기를 이용한 경우 '3.2' 라는 대립유전자의 명명이 가능하나, 은 염색에 기초한 kit를 이용한 경우에는 기준이 되는 표식자 사다리가 제공되지 않아 단지 '<4' 라고 보고하거나 혹은 '4' 로 명명하여 차이를 보였을 것으로 보였다.

또한 한 기관에서는 kit상에 언급된 대립유전자의 명명체계와 그 기관에서 실시한 염기서열결정 결과가 서로 상이하다고 언급한 유전자좌가 있고, 이를 위해 우리나라에서는 kit 상의 것과는 다르게 대립유전자

를 명명할 수 있는지 의논이 있어야 할 점들도 나타났다.

### 3. 본 연구결과 나타난 문제점

동일한 시료에 대해 여러 검사기관에서 보내 온 결과를 비교하는데 어려움이 있었다. 이들 어려움은 크게 ① 서로 다른 검사 항목을 사용하여 그 결과를 비교할 수 없었던 점과, ② 각 기관마다 결과 자체에 차이가 있어 결과 비교에 어려움이 있었던 점으로 나눌 수 있겠다.

각 기관마다 검사 항목에 차이가 있음은 상당 부분 예견되었던 결과이다. 각 기관마다 행하는 업무의 특성이나 기관의 사정 등에 따라 검사 항목에 차이가 있

음은 당연한 결과이다. 또 본 연구에서는 각 기관마다 흔히 사용하는 항목에 대한 검사만을 요청하였으므로 이는 실제 각 기관이 행할 수 있는 항목과는 또한 차이가 있을 가능성이 있다. 각 기관의 상황이나 능력 등에 비추어 볼 때 STR 유전자 검사는 특별히 새로운 분야라고는 할 수 없고, 표준 검사방법 등이 적절하게 마련되면 앞으로 이들 항목에서 각 기관의 결과를 비교하는 데에는 별다른 문제는 없을 것으로 본다.

각 기관마다 차이가 있는 항목들이 관찰됨은 많은 점들을 시사하여 준다. 즉 ① 현재 상태에서는 각 기관의 결과나 자료를 직접 이용할 수 없음을 나타내며, ② 자료의 교환이나 공동의 작업을 위해서는 서로의 결과를 교차 비교하는 과정이 반드시 필요함을 나타낸다. 특히 kit를 사용하였음에도 서로 다른 결과를 보인 점은 흔히 간과하기 쉬운 점으로 본 연구의 중요성이 한층 부각되기까지도 하다. 서로 차이가 생긴 자세한 이유에 대한 검증까지는 실시되지 않았고, 이에 는 각 기관의 관심에 서로 차이가 있음이 어느 정도 기여하였을 것으로 추정된다. 앞으로 이와 관련한 작업들이 꾸준히 추진되어야 함을 시사하여 준다.

#### 4. STR 유전자좌 검사 방법 표준화 확립을 위한 제언

본 연구에 참여한 기관들의 여러 상황에 비추어 볼 때 각 기관들의 유전자 검사 능력과 관련하여서는 의심의 여지는 없고, 실제 현재에도 각 기관은 이와 관련한 훌륭한 업적들을 발표하고 있다. 다만 유전자 검사의 실제 활용성과 신뢰성을 높여 사회에 기여하기 위해서는 ① 각 기관의 검사 결과를 검증하여 중복 검사를 방지하고, ② 표준화된 검사방법을 마련하여 손쉽게 검사할 수 있는 방법을 확립하고, ③ 각 기관의 자료 호환성을 높이고 이를 바탕으로 지금까지 만들어진 여러 기관들의 자료를 모아 한국인 고유 자료를 확립하는 것은 매우 시급하다. 외국에서는 상당히 오래 전부터 이러한 종류의 활동을 시행하여 상당한 결과를 발표하고 있다<sup>11, 12, 13</sup>. 우리나라에서도 이와 관련한 논의가 없었던 바는 아니나<sup>14</sup> 아직 체계화된 활동으로까지 이어지지 않은 듯 하다. 시급히 시행하여야 할 과제라고 보며, 이러한 작업은 현재 활발하게 논의되고 있는 유전자 은행과 관련하여 큰 기여를 할 수 있으리라 생각된다. 즉 이와 같은 작업은 매우 방대하여 하나의 독립된 기관이 모두 시행하기에는 벽찬 면이 없지 않고, 외국의 경우에 비추어 볼 때 여러 기관이 참여할 가능성이 없지 않은데, 이를 위해 검사

방법의 표준화는 매우 중요하다. 아울러 특히 친자감정과 관련하여 사설 검사기관의 증가가 예상되고 이들 검사기관의 질 관리의 측면에서도 이와 같은 작업은 긴요하다고 하겠다.

이런 업무들을 원활하게 수행하기 위하여 엄격한 관리체계를 확립하는 것은 중요하다. 여러 기관이 동일한 시료에 대한 검사를 실시하여 그 결과를 비교하고 문제점을 확인하고 이를 해결하는 모든 과정을 총괄하고 관리하는 체계가 필요하다. 이들 체계를 통하여 ① 표준 검사항목을 개발하여 각 기관마다 검사하는 항목을 서로 통일하며, ② 표준화된 검사 방법을 개발하고, ③ 통일된 명명체계를 확립하고, ④ 서로 다른 기관의 자료를 비교 검증하며, ⑤ 새로운 검사기관들에 대한 정도관리 등을 시행함으로써 우리나라 전체로 볼 때 유전자 검사의 효율성을 극대화할 수 있고, 검사에 대한 신뢰성을 확보할 수 있을 것으로 기대된다. 다만 현재 각 기관의 주위 상황 등에 따라 서로의 입장에 차이가 없지 않은데, 지속적인 관심과 노력을 통하여 서로의 이해를 쌓고 공동의 작업을 하는 것이 중요할 것으로 본다.

## 결 론

5명의 한국인으로부터 DNA를 분리하여 서로 다른 6기관에서 실시한 검사결과를 비교하여 본 바 다음과 같은 결과를 얻었다.

① 각 기관들이 검사한 항목들을 종합하여 보면, 모두 2 종류의 VNTR 유전자, 36종류의 STR 유전자 그리고 성별감별을 위하여 amelogenin 유전자가 사용되고 있음을 알 수 있다.

② 여러 항목들 가운데 18항목은 단지 한 기관에서만 결과를 제출하여 다른 기관과 결과 비교를 할 수 없었다.

③ 여러 기관들이 검사한 21항목들 가운데 14항목은 각 기관간에 서로 그 결과에 차이가 없었으나 7항목의 경우에는 그 결과에 서로 차이가 있었다.

④ 여러 기관들이 검사한 21항목들 가운데 D1S80, F13A01, D16S539, D3S1358, D21S11, D18S51, D3S1744의 7종류 유전자좌에서 검사 기관에 따라 서로 다른 결과를 나타냈다.

⑤ 유전자 검사의 실제 활용성 및 신뢰성을 높이고 사회에 기여하기 위해서는 STR 유전자 검사와 관련한 표준화 및 질 관리 작업이 필요하고, 이런 업무들



을 원활하게 수행하기 위하여 여러 기관들의 활발한 참여가 필요하다.

### 참 고 문 헌

1. 이승덕, 신창호, 김기범, 최영태, 이윤성, 이정빈. 대량재해에 있어 미토콘드리아 DNA의 다형성을 이용한 개인식별. 대한법의학회지 1996; 20(1): 1-11.
2. 남용석, 이희석, 이혜린, 김희선, 김경훈, 황적준. 삼풍백화점 붕괴사고 희생자들의 신원확인을 위한 유전자 검사. 대한법의학회지 1996; 20(1): 12-23.
3. 이동주, 이한영, 이원태. 화성 씨랜드 화재사고의 개인식별. 대한법의학회지 1999; 23(2): 82-86.
4. Fowler JCS, Scott AC. Examination of the correlation of grouping in blood and semen. J Forensic Sci 1985; 30: 103-113.
5. Fowler JCS, Burgoyne La, Scott AC, Harding HW. Repetitive Deoxyribonucleic Acid (DNA) and human genome variation - A concise review relevant to forensic biology. J Forensic Sci 1988; 33: 1111-1126.
6. Jeffreys AJ, Wilson V, Them SL. Hypervariable minisatellite regions in human DNA. Nature 1985; 31: 67-73.
7. Budowle B, Chakraborty R, Giusti AM, Eisenberg AJ, Allen RC. Analysis of the VNTR locus D1S80 by the PCR followed by high resolution PAGE. Am J Hum Genet 1991; 48: 137-144.
8. Bar W, Brinkmann B, Budowle B, et al. DNA recommendations, Further report of the DNA commission of the ISFH regarding the use of short tandem repeat systems. Int J Legal Med 1997; 110: 175-176.
9. 한길로, 황적준. Flanking Region의 접붙연변이로 발생한 D8S1179 유전좌의 대립유전자의 결손. 대한법의학회지 2000; 24(1): 33-42.
10. Gill P, Kimpton C, D' Aloja E, et al. Report of the European DNA profiling group (EDNAP) - towards standardization of short tandem repeat (STR) loci. Forensic Sci Int; 65: 51-59.
11. Gill P, Brinkmann B, D' Aloja E, et al. Considerations from the European DNA profiling group (EDNAP) concerning STR nomenclature. Forensic Sci Int 1997; 87: 185-192.
12. Gill P, Brinkmann B, Anderson J, et al. Report of the European DNA profiling group (EDNAP): an investigation of the complex STR loci D21S11 and HUMFIBRA (FGA). Forensic Sci Int 1997; 86: 25-33.
13. Gill P, D' Aloja E, Dupuy B, et al. Report of the European DNA profiling group (EDNAP) - an investigation of the hypervariable STR loci ACTBP2, APOAI1, and D11S554 and the compound loci D12S391 and D1S1656. Forensic Sci Int 1998; 98: 193-200.
14. 국립과학수사연구소. 유전자자료프로필구축 학술발표회. 2000. 12. 1. 타워호텔.