

Korea Biobank Array ver 1.1

삼광랩트리에서 한국인칩을 이용한 **논문연구서비스**를 시작합니다.

Korea Biobank Array는?

한국인칩, 한국인 맞춤형 유전체칩이라고도 불리는 Korea Biobank Array는 **한국인 특이적 유전체 정보를 반영하여 제작된 유전체 칩**입니다.

기존 상용칩들은 서양인 중심으로 설계되어 있어 아시아인에 대한 유전체 대표성이 낮았고, 새롭게 발굴된 유전체 정보를 포함하지 않아 질병에 연관된 새로운 유전변이를 발굴하는 데 한계가 있었습니다. 특히 유전체 정보는 인종에 따라 유전적 다양성을 가지고 있습니다. 그러므로 질병의 유전적 요인 발굴 연구를 위해서는 인종을 유전적 구조와 유전변이의 빈도 차이에 따라 서로 다르게 관찰될 수 있기 때문에 **Korea Biobank Array와 같이 각 인종 유전체 연구에 최적화된 유전체 연구 플랫폼을 활용하는 것이 효율적**입니다.



한국인 특이적

아시아인에서 MAF 1~5%인 SNP에 한국인칩은 73% 이상을 대표하고 있으며, MAF > 5% SNP는 95%이상 대표한다.



기능 유전변이

한국인칩에는 80만 개 이상의 SNP들이 심어져 있으며, 이들 중 20만 개 정도는 단백질 서열의 변화 등 유전자의 기능에 관련되어 있다.



높은 정확도

한국인칩은 상용칩들과 비교하였을 때 99.5%~99.9%의 일치도를 보였으며, Exome-seq 결과와 비교하였을 때 99.8%의 일치도를 보였다.

한국인칩은 한국인 유전체 연구에 최적화된 최신 연구 플랫폼으로 다양한 연구목적으로 활용할 수 있습니다.

- 임상연구
- 질병 예측 및 예방
- HLA 관련 연구
- 개인 유전체(Personal Genomics) 및 헬스케어

I 한국인칩 콘텐츠별 연구 활용 방안

K = 1,000 SNPs

구분	콘텐츠 수	연구 활용 방안
Imputation GWAS grid	589K	전장유전체연관성 분석
Exome	193K	단백질 기능에 영향을 주는 유전요인 발굴 연구
Functional & Other Variants	eQTL	유전변이에 따른 유전자 발현 연구
	Pharmacogenomic (ADME*)	약물유전체 연구
	GWAS or disease causing	~ 32K GWAS catalog, possibly disease-causing, epigenomic etc. 기 보고된 유전변이 검증 및 risk score 모델 연구

I 기존 상용 유전체칩과 한국인칩 비교

Platform	Total marker	Annotated marker ^a	Nonsyn marker ^b	ASN marker ^c
	N	N	N(%)	N(%)
Affymetrix 5.0	500,568	489,457	2,179(0.4)	769(0.2)
Affymetrix 6.0	934,969	892,584	4,889(0.5)	1,750(0.2)
A사 제품 1	1,099,726	1,066,324	45,832(4.3)	12,516(1.2)
A사 제품 2	242,901	241,923	217,775(90.0)	39,480(16.3)
A사 제품 3	700,078	688,062	87,759(12.8)	21,371(3.1)
Axiom Biobank	718,212	645,060	251,080(38.9)	46,416(7.2)
Axiom UK Biobank	845,487	823,336	104,058(12.6)	19,487(2.4)
Axiom PMRA	920,744	856,797	44,819(5.2)	6,088(0.7)
Korean Chip	833,535	829,635	183,607(22.1)	89,413(10.8)

^a Annotated by snpEff v4.1 based on the database of dbNSFP2.7 (functional prediction and annotation of nonsynonymous marker).

^b Proportion of nonsynonymous markers among annotated markers.

^c Proportion of nonsynonymous markers, ASN : Asian

출처 : Moon S et al Sci Rep 2019 9:1382

I 한국인칩 데이터 공개

현재 국립보건연구원에서 한국인칩을 이용하여 생산한 약 16만명의 유전체정보 중 공개 가능한 72,299명의 유전체정보가 공개되어 있습니다. 해당 유전체정보는 수백개 이상의 임상역학정보와 함께 국립중앙인체자원은행에서 분양 받을 수 있습니다.

삼광랩트리에서는 '국립보건연구원에서 개발한 한국인칩 ver 1.1'을 기술이전 받아 논문연구서비스를 진행합니다.

■ 한국인칩을 활용한 유전체연구 성과 <2022.12. 기준 99편 논문 발표>

연번	논문 제목	저널명	발표연도
1	Genetic Variants Associated with Elevated Plasma Ceramides in Individuals with Metabolic Syndrome	Genes	2022
2	Discovery of levodopa-induced dyskinesia-associated genes using genomic studies in patients and Drosophila behavioral analyses	Commun Biol	2022
3	A Genome-Wide Association Study of Genetic Variants of Apolipoprotein A1 Levels and Their Association with Vitamin D in Korean Cohorts	Genes	2022
4	The effect of the association between CETP variant type and alcohol consumption on cholesterol level differs according to the ALDH2 variant type	Sci Rep	2022
5	Genetic Variants Associated with Supernormal Coronary Arteries	J Atheroscler Thromb (e-pub)	2022
6	Prediction of incident atherosclerotic cardiovascular disease with polygenic risk of metabolic disease: Analysis of 3 prospective cohort studies in Korea	Atherosclerosis	2022
7	Genome-Wide Interaction Study of Late-Onset Asthma With Seven Environmental Factors Using a Structured Linear Mixed Model in Europeans	Frontiers in Genetics	2022
8	A Causal Relationship between Vitamin C Intake with Hyperglycemia and Metabolic Syndrome Risk: A Two-Sample Mendelian Randomization Study	Antioxidants	2022
9	A causal relationship between alcohol intake and type 2 diabetes mellitus: A two-sample Mendelian randomization study	Nutrition, Metabolism and Cardiovascular Diseases	2022
10	Lifestage Sex-Specific Genetic Effects on Metabolic Disorders in an Adult Population in Korea: The Korean Genome and Epidemiology Study	International Journal of Molecular Sciences	2022
11	The contribution of common and rare genetic variants to variation in metabolic traits in 288,137 East Asians	Nature Communications	2022
12	Analyzing the Korean Reference Genome with meta-imputation increased the imputation accuracy and spectrum of rare variants in the Korean population	Frontiers in Genetics	2022

출처 : 한국인칩 홈페이지 (www.koreanchip.org)

