

한국인 유전체 기반, 알츠하이머 치매 위험 조기 예측 길 열었다

- 국립보건연구원, 한국인 유전체를 활용한 인공지능 기반 치매 위험 예측모델 개발
- 인공지능 기반 치매 예측모델, 임상적 활용 가능성 확인

질병관리청(청장 임승관) 국립보건연구원(원장 직무대리 김원호)은 ‘한국인 경도인지장애 환자의 치매 전환 위험을 유전체 데이터와 인공지능 분석을 통해 예측할 수 있다’는 연구 결과*를 국제학술지 「Alzheimer’s Research & Therapy」에 발표하였다.

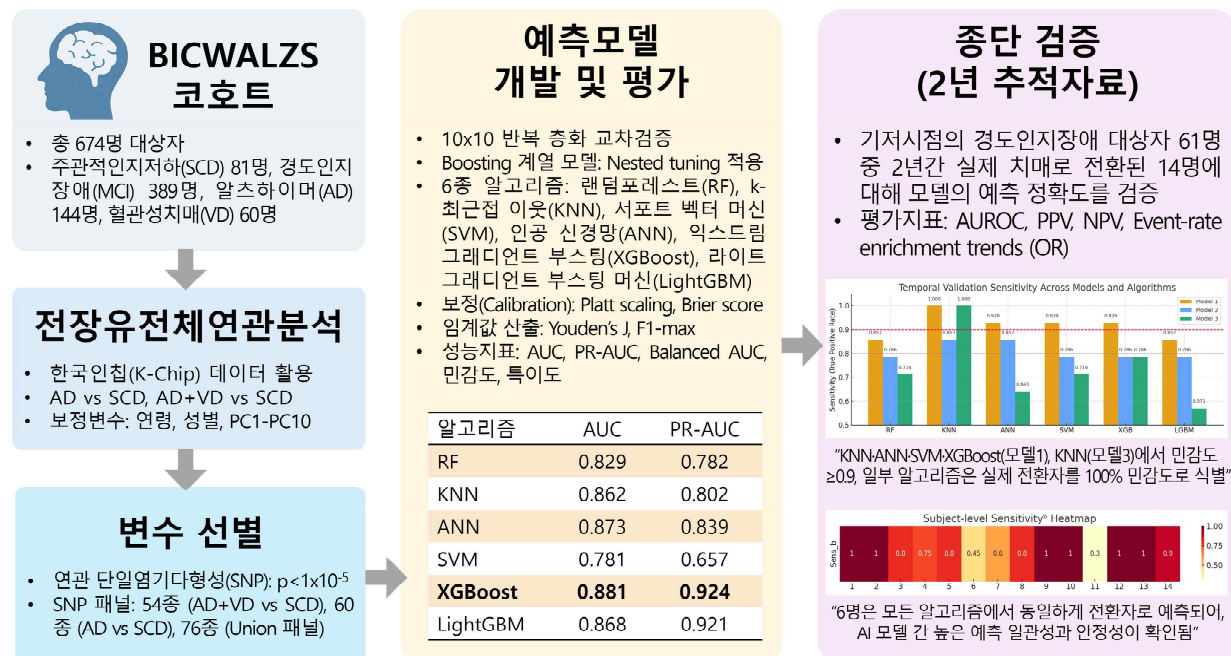
* 논문명: A machine learning framework for classifying dementia risk in mild cognitive impairment: evidence from a Korean genome-wide association study cohort (붙임 참고)

알츠하이머병은 대표적인 퇴행성 뇌질환으로, 조기 예측과 예방이 어려운 질환이다. 특히, 알츠하이머병의 전 단계인 경도인지장애 환자의 매년 약 10~15%가 매년 치매로 진행되기 때문에, 이를 조기에 찾아내 예방하는 것이 중요하다.

국립보건연구원은 한국인 치매 코호트인 ‘만성뇌혈관질환 바이오뱅크 컨소시엄(BICWALZS, 연구책임자: 아주대학교 홍창형 교수)’ 674명(정상 81명, 경도인지장애 389명, 치매 204명)의 임상 및 유전체 정보를 활용해 인공지능 알고리즘*을 비교·분석하여 한국인 맞춤형 치매 예측 모델을 개발했다.

* 알고리즘 6종 : 랜덤 포레스트, k-최근접 이웃, 서포트 벡터 머신, 인공 신경망, 익스트림 그래디언트 부스팅, 라이트 그래디언트 부스팅 머신

인공지능 기반 치매 위험 예측모델



그 결과, 여러 유전자 중 APOE, PVRL2, TOMM40 등이 치매 위험을 예측하는데 중요한 역할을 했으며, 개발된 모델의 예측 정확도(AUC)는 최대 0.88로 나타났다. 또한 2년 후 실제 치매로 진행된 사례와 비교한 결과, 일부 인공지능 모델은 최대 100%까지 정확하게 예측해 인공지능 기반 예측모델의 임상적 활용 가능성도 확인하였다.

임승관 질병관리청장은 “이번 연구는 한국인 유전체 데이터를 활용한 맞춤형 치매 예측의 가능성을 보여준 의미 있는 성과”라며, “앞으로 유전체·뇌영상 등의 데이터를 통합한 인공지능 기반 조기진단 플랫폼을 구축하여 국가 치매 예방 및 관리 정책의 과학적 근거를 강화하겠다.”라고 밝혔다.

<붙임> 연구논문 주요내용

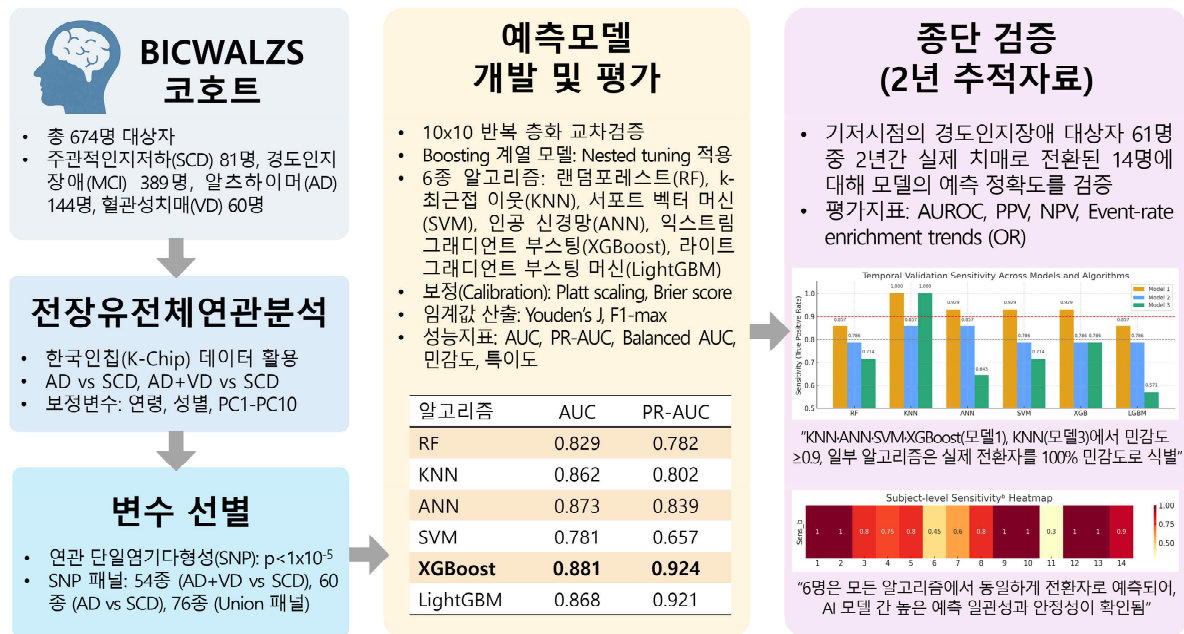
담당 부서	국립보건연구원 헬스케어인공지능연구과	책임자	과 장 김상철 (043-719-8850)
		담당자	보건연구사 조명지 (043-719-8851)

□ 논문 정보

논문명	A machine learning framework for classifying dementia risk in mild cognitive impairment: evidence from a Korean genome-wide association study cohort
저널명	<i>Alzheimer's Research & Therapy</i>
저자	조명지, 반효정, 남혜령, 추창희, 전재필, 김상철
게재일	2025년 11월 (온라인 게재)

□ 연구 개요도

인공지능 기반 치매 위험 예측모델



□ 연구 배경

- 알츠하이머병은 매년 증가하는 대표적 노인성 질환으로, 뚜렷한 치료법이 없어 조기 예측과 예방이 무엇보다 중요함. 경도인지장애(MCI)는 치매의 전단계로, 매년 10~15%가 치매로 진행되는 것으로 알려져 있음.
- 기존 예측 연구는 대부분 유럽인 데이터를 기반으로 했기 때문에 한국인과 같은 동아시아 인종에는 적합하지 않다는 한계가 있었음.
- 이에 연구진은 한국형 유전체칩(K-Chip)과 전국 5개 병원의 임상 데이터를 활용하여, 유전정보(SNP) 기반의 치매 예측 인공지능 모델을 개발하였음.

□ 연구 방법

- 대상: 2016~2020년 사이 수집된 BICWALZS 코호트 참여자 1,013명 중 674명의 유전체 및 임상 데이터 사용
- 분석: 한국인 유전체칩을 이용한 전장유전체연관분석(GWAS) 실시
- 인공지능 모델: 6종의 기계학습 알고리즘(RF, KNN, SVM, ANN, XGBoost, LightGBM)을 이용해 경도인지장애 환자의 치매 위험 분류
- 예측요소: 알츠하이머 관련 단일염기다형성(SNP) 54~76종을 선별하여 모델 입력값으로 활용
- 검증: 2년간의 후속 추적 데이터를 이용하여 실제 치매 전환 여부와 비교

□ 연구 결과

- XGBoost 모델이 가장 우수한 성능을 보였으며, 교차검증 기준으로 AUC 0.88, PR-AUC 0.92의 높은 정확도를 보임.
- 대표적 유전인자인 APOE ϵ 4 변이 외에도 한국인에서 비-APOE 연관 좌위가 확인되어 치매 위험의 다유전자적 특성을 시사함.
- 2년 추적검증에서 개별 모델의 민감도는 알고리즘별로 0.57~1.00 범위였으며, 특히 일부 인공지능 알고리즘(KNN, ANN, SVM, XGBoost)에서는 민감도 0.9 이상의 높은 예측 성능을 보였음.
- 또한 여러 알고리즘이 동일 환자를 일관되게 예측한 비율은 일부 사례에서 100% 일치율을 보여, 인공지능 모델 간 예측 결과의 안정성이 확인되었음.

□ 기대효과

- 한국인 유전체 특성을 반영한 첫 치매 예측 인공지능 모델로, 향후 맞춤형 조기진단 및 예방 전략 수립에 기여할 것으로 기대됨.
- 동아시아인 집단에서의 유전적 다양성과 연관 구조(Linkage Disequilibrium)를 반영함으로써, 유럽 중심 연구의 한계를 보완함.
- 향후 임상-유전체-영상-라이프로그 데이터를 통합한 국가 단위 인공지능 치매예측 플랫폼 구축의 기초자료로 활용될 것으로 기대됨.