

#### 저작자표시-비영리-변경금지 2.0 대한민국

#### 이용자는 아래의 조건을 따르는 경우에 한하여 자유롭게

• 이 저작물을 복제, 배포, 전송, 전시, 공연 및 방송할 수 있습니다.

#### 다음과 같은 조건을 따라야 합니다:



저작자표시. 귀하는 원저작자를 표시하여야 합니다.



비영리. 귀하는 이 저작물을 영리 목적으로 이용할 수 없습니다.



변경금지. 귀하는 이 저작물을 개작, 변형 또는 가공할 수 없습니다.

- 귀하는, 이 저작물의 재이용이나 배포의 경우, 이 저작물에 적용된 이용허락조건 을 명확하게 나타내어야 합니다.
- 저작권자로부터 별도의 허가를 받으면 이러한 조건들은 적용되지 않습니다.

저작권법에 따른 이용자의 권리는 위의 내용에 의하여 영향을 받지 않습니다.

이것은 이용허락규약(Legal Code)을 이해하기 쉽게 요약한 것입니다.

Disclaimer 🖃





### 의학박사 학위논문

정밀의료 ELSI 연구 : 프리바이버의 권익증진을 중심으로

Precision Medicine ELSI Study
: Focusing on
Previvor Empowerment

2023년 8월

서울대학교 대학원 의학과 인문의학전공 장 윤 정

# Precision Medicine ELSI Study : Focusing on Previvor Empowerment

정밀의료 ELSI 연구 : 프리바이버의 권익증진을 중심으로

July 2023

The Department of Medical Humanities,

Seoul National University

College of Medicine

Yoon Jung Chang

# 정밀의료 ELSI 연구 : 프리바이버의 권익증진을 중심으로

지도교수 김 옥 주

이 논문을 의학박사 학위논문으로 제출함 2023 년 4 월

서울대학교 대학원 의학과 인문의학 전공 장 윤 정

장윤정의 의학박사 학위논문을 인준함 2023 년 7 월

위 원	년 장	윤 성 수	(인)
<u>부</u> 유	<sup>]</sup> 원장	김옥주	(인)
위	원	강 건 욱	(인)
위	원	윤 형 진	(인)
위	원	이 일 학	(인)

# Precision Medicine ELSI Study : Focusing on Previvor Empowerment

by
Yoon-Jung Chang

A thesis submitted to the Department of Medical
Humanities in partial fulfillment of the
requirements for the Degree of Doctor of
Philosophy of Science in Department of Medical
Humanities at Seoul National University College
of Medicine

July 2023

Approved by Thesis Committee:

Professor	Sung-Soo Yoon	Cnairman
Professor	Okju Kim	_Vice chairmar
Professor.	Keon Wook Kan	<u>g</u>
Professor.	Hyung-Jin Yoor	<u>1</u>
Professor.	Il Hak Lee	

#### 학위논문 원문제공 서비스에 대한 동의서

본인의 학위논문에 대하여 서울대학교가 아래와 같이 학위논문 제공하는 것에 동의합니다.

#### 1. 동의사항

- ① 본인의 논문을 보존이나 인터넷 등을 통한 온라인 서비스 목적으로 복제할 경우 저작물의 내용을 변경하지 않는 범위 내에서의 복제를 허용합니다.
- ② 본인의 논문을 디지털화하여 인터넷 등 정보통신망을 통한 논문의 일부 또는 전부의 복제. 배포 및 전송 시 무료로 제공하는 것에 동의합니다.

#### 2. 개인(저작자)의 의무

본 논문의 저작권을 타인에게 양도하거나 또는 출판을 허락하는 등 동의 내용을 변경하고자 할 때는 소속대학(원)에 공개의 유보 또는 해지를 즉시 통보하겠습니다.

#### 3. 서울대학교의 의무

- ① 서울대학교는 본 논문을 외부에 제공할 경우 저작권 보호장치(DRM)를 사용하여야 합니다.
- ② 서울대학교는 본 논문에 대한 공개의 유보나 해지 신청 시 즉시 처리해야 합니다.

논문 제목: 액션가능한 정밀의료구현과 프리바이버의 권익증진을 위한 ELSI 연구

학위구분: 석사 □ · 박사 **■** 

학 과: 인문의학과

학 번: 2014-30597

연 락 처: 010-8729-5835

저 작 자: 장윤정(인) 자전시

제출일: 2023년 7월 8일 서울대학교총장 귀하

### 초 록

서론: 정밀의료는 개인의 유전정보를 기반으로 보건의료정보를 통합하여 개인에게 맞춤으로 진단과 치료, 예방적 조치를 제공하는 의료를 말한다. 유전학적 기술의 발전과 유전정보 산업의 발달은 다양한 사회적인 영향을 미치므로, 윤리적, 법적, 사회적인 함의(ELSI)에 대한 포괄적인 연구가 필요하다. 특히 암정밀의료로 늘어나는 암고위험 유전변이 보유자인 프리바이버(previvor)에 대한 우생학적 접근이나 사회적인 차별과 낙인의 위험성 높다. 윤리적, 법적, 사회적인 부분에 있어 프리바이버의 권익증진을 위한 제언을 하고자 한다.

방법: 본 연구는 (1) 프리바이버의 권익 증진과 암정밀의료 구현에 대한 윤리적, 법적, 사회적 함의(ethical, legal, and social implication, ELSI) 관련 6개 기관의 19개 권고와 「생명윤리 및 안전에 관한 법률」 등 관련 국내 법 규정에 대한 규범적 고찰, (2) 일반인 1,500명, 암환자 1,500명, 암전문가 542명에 대상 암정밀의료에 대한 대규모 설문조사,

(3) 암정밀의료에 대한 관련 이해관계자들 20명 대상으로 심층면접조사를 시행하였다.

결과: 프리바이버의 권익증진을 위하여 유전자 관련 윤리적, 법적, 제도적,

과학적 분야에 대한 다양한 권고와 규정에 대해 1940년대부터 2020년대까지 연대기적으로 과학적 기술의 발전과 그에 따른 규정의 변화에 대해 검토하였다. 주제별 유전자 ELSI 관련 규범적 고찰은 정의의 원칙에 근거한 유전자검사에 대한 공정한 접근, 자발적 동의에 의한 유전자검사의 시행, 유전상담, 검사결과의 제공과 치료와 예방의 기회 제공, 액션가능성, 알 권리, 유전자검사결과 제공받을 권리, 혜택을 나눌 권리, 인간존중과 차별금지, 교육, 투명성, 가족계획 등에 대해 수행했다. 암정밀의료에 대한 대규모 설문조사에서는 유전자검사 시행과 유전자변이에 대한 예방적 수술에 대한 시행, 유전자검사 결과공유에 대해 일반인과 암환자, 임상전문가, 기초연구자들 간의 인식차이가 있음을 알 수 있었다. 또한, 암정밀의료에 대한 심층면접조사를 통해 유전자검사 시행과 정밀의료에 대한 이해당사자들의 긍정적 인식과 기대는 높은 편이나 프리바이버의 권익보호에 대한 인식과 권익 증진을 위한 액션가능성 있는 의학적이고 다양한 정책적인 방안 마련의 필요성을 밝혔다.

결론: 프리바이버의 권익증진을 위한 윤리적, 법적, 사회적인 영역에서의 다양한 접근이 요구된다. 유전정보 기반의 정밀의료가 발전하기 위해서는 책임감있게 유전정보와 임상정보, 암진단과 동반질환 진단, 치료에 대한 반응, 사망 등 생의학적인 정보가 통합되고 해석될 수 있게 관리되어야 하며 그에 따른 제도적 보완이 시의적절하고 일관되게 추진되어야 한다. 또한 각 기술개발과 활용정책의 의사결정 단계와 내용이 투명하게 공개되고 이에 대하여 일반 국민과 프리바이버, 질환자들, 전문가들의 인식을 높이고 지식을 공유할 필요가 있다. 유전정보에 대한 윤리적 지침은 의과학기술의 발전과 함께 지속적으로 발전해왔다. 프리바이버의 인권 보호의 가치(value)를 변화와 변혁속의 의료현장에서 실현하기 위해 법률과 제도적 지침, 의학적 가이드라인, 윤리적 권고안의 많은 개선이 필요하다.

프리바이버의 권익 증진은 과학기술의 발전에 따라 변해가는 진단과 치료법에 따라 그 효과와 위해도를 검증하며 사회의 가치 속에 법과 제도의 개선으로 가능할 것이다.

\_\_\_\_\_

주요어:, 유전자, 프리바이버, 정밀의료, 윤리, 권익증진

**학 번:** 2014 - 30597

# 목 차

초	록	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	•	· j
목	차	•	•	•			•			•	•		•												· iv
표	및 그 <sup>:</sup>	림	목	록																					· v
서	론																								• 1
연구	구 방법	닄																							13
결	과																								20
고	찰																								82
참.	고 문	헌																							113
Ab	strac	t																							146

# 표 및 그림 목록

표 1. 유전정보 윤리 관련 국제 선언 및 지침	14
표 2. 인터뷰 질문 내용	18
표 3. 액션가능성 판단을 위한 기여도 기준(24)	28
표 4. CLINGEN ACTIONABLE WORKING GROUP의 임상적 액	션가능성
에 대한 평가표(65)	29
표 5. SFMPP의 암관련 유전자에 대한 액션가능성 평가 설문	<u>'</u> (96) 32
표 6. 연구참여자의 인구사회학적 특성	46
표 7. 유전자검사에 대한 태도	48
표 8. 시나리오 기반, BRCA 검사를 받으려는 의향과 그 사유	50
표 9. 시나리오 기반, BRCA 유전자 변이시 예방목적 유방전	절제수술
의향과 그 사유	52
표 10. 시나리오기반, BRCA 유전자 변이시 예방목적 난소년	<u> </u> 관제거수
술 의향과 그 사유	54
표 11. BRCA 유전자 변이 사실을 가족에게 말할지 여부와 F	BRCA 유전
자 검사 가족 권유 의향	56
표 12. 연구 대상자 특성	57
그림 1. 연대에 따른 과학기술과 ELSI 관련 규정과 권고안	21

# 서 론

정밀의료(precision medicine)는 개인의 유전정보(gene)를 기반으로 질환 및 건강정보(health data), 진료기록(medical history), 마이크로바이옴(microbiome), 환경(environment), 가족력(family history), 생활습관(life style) 등의 정보를 통합하여 개인에게 맞춤으로(tailored) 진단과 치료, 예방적 조치를 제공하는 의료로, 건강증진과 질병치료를 위한 혁신으로 여겨지고 있다.(1-3)

1800년대 후반, 유전자에 대한 존재에 대해서 알려지기 이전임에도 멘델(Mendel)은 실험으로 특정 형질(phenotype)이 다음 세대로 전달된다는 것을 입증하며 유전학이 태동되었고(4)라마르크(Lamarck)와 다윈(Darwin)에 의해 특정 형질이 세대를 거쳐 전해지며 환경 등에 의해 선택되며 생명체가 분화한다는 진화론(evolutionism)이라는 새로운 학문이 시작 되었다.(5) 1953년 왓슨(Watson)과 크릭(Crick)의 유전자(DNA) 발견으로(6) 본격화된 유전학은 1990년에 시작된 미국의 인간 게놈 프로젝트(Human Genome Project, HGP)를 계기로 도약하게 되었다.(7) 생어

분석법(Sanger sequencing)과 차세대 염기서열 분석법(Next Generation Sequencing, NGS) 등 유전자 검사의 발전은 유전자 검사의 비용 감소와 검사 시간의 단축, 유전자검사에 대한 접근도 향상과 빠른 확산을 견인했다(8). 이러한 기술의 발전은 유전정보기반의 정밀의료 실현을 위한 기대 고취와 함께, 유전자 관련 연구의확대, 유전정보기반 진단과 신약개발,(9) 소비자주도 유전자검사(Direct to Consumer genetic test, DTC GT)산업의 확산,(10) 유전자검사에 대한 건강보험급여 확대를 이끌었으며(11), 이제 우리는 유전자검사를 일상에서 매우 쉽게 접할 수 있게 되었다.

제4차 산업혁명에서 바이오 헬스 산업은 미래산업의 동력으로 기대되어 지고 있다.(12) 특히 바이오 헬스 데이터의 핵심인 유전정보는 개별 기업차원의 데이터베이스(database, 구축(13)과 더큰 규모의 데이터베이스 구축을 위한 다기관 다국가 연구자 컨소시엄의확대와(14, 15) 여러 나라의 국가차원의 유전정보 데이터베이스 구축사업의 추진하였다(16-19). 특히, 암 분야에 적용되는 정밀의료분야는 예방적(preventive) 접근과 치료적(therapeutic) 접근으로나눌 수 있다(20). 정상세포에서 없는 암세포만의 체세포

변이(somatic variant)는 암 진단과 암세포의 유전정보에 근거한 약물유전체학적(pharmacogenetic) 맞춤형 치료에 활용된다. 또한 암의 고위험요인(predisposition)인 생식세포변이(germline variant)는 암발생 위험요인의 조절(control)을 위한 맞춤형 예방적시술 및 약물치료, 건강관리 지침 등 암예방을 위한 정밀의료 구현을 목표로 하여 매우 활발하게 연구되며 임상현장에 적용되고 있다.(21)

유전정보는 (1)한사람의 일생동안 기본적으로 변하지 않는 불변성(不變性), (2)한 개인을 벗어나 일정 범위내 부모, 형제, 자손, 친척 등이 공유되는 가족 공유성(家族 公有性), (3)각 개인에 고유한 정보로 정보 주체와 1:1로 대응되는 고유 식별성(固有 識別性), (4)유전정보가 일정정도 한 개인의 질병발생, 머리색깔 등 신체적특성과 관련되는 표현형 관련성 (表現型 關聯性), (5)인간의 염색체기능이 아직 충분히 파악되지 않은 미지성(未知性, uncertainty) 과 같은 특성이 있어,(22) 유전정보의 DB구축과 공개는 다른 민감정보와다른 에 특별한 주의가 필요하다.

유전자분석을 통한 대규모 데이터베이스 구축과 연구적 산업적 활용을 위한 유전정보 집적에 의한 부작용을 막기위한 기술적이고 정책적인 방안으로 민감한 개인정보(sensitive personal data)인 유전정보의 보호를 위한 규정과 데이터 보호 기술이 발전하였다.(5) 유전정보 기반의 산업 활성화는 유전정보 DB(database)구축 뿐 아니라, 인프라성 분야로 질환 관련성에 대한 유전정보 해석(interpretation)의 기준과 방법,(23-26) 유전정보 해석 참조 DB 구축과 서비스,(27, 28) 유전정보 공유를 위한 데이터 표준과보안기술,(29) 관련 규정에 대한 발전을 이끌었다.(30-33)

진화론을 기반으로 좋은 형질을 다음 세대로 전달하여 양질의 세대를 양성하고자 하는 학문인 우생학(eugenics)은 다윈의 사촌인 골턴(Galton)에 의해 20세기 초에 탄생되었다(34). 20세기에는 진화론과 유전학 관련 과학적 기술의 발전보다 빠르게 우생학적 가치관과 철학은 대중의 인식을 바꾸었으며 정책과 제도에 우선적으로 다양하게 적용되며 사회에 영향을 주게 되었다. (35)우생학은 신체적 사회적 우위에 있는 형질에 대한 강화와 유전자 결정론(genetic determinism)적 가치관을 기반으로(36) 과학적 또는 사회적 활용 방식에 따라 긍정적 우생학(positive eugenics)와 부정적 우생학(negative eugenics)으로 구분할 수 있다.(37) 긍정적

우생학(positive eugenics)은 우수한 형질을 위한 양육과 지원을 강화하는 모성건강과 환경조성, 교육 등에 대한 연구와 제도를 발전시켰으며, 부정적 우생학(negative eugenics)은 신체적 사회적으로 형질이 열악한 그룹을 정하고 그에 대한 편견과 차별, 더나아가 제도적인 강제 불임과 강제 낙태, 안락사 등 심각한 인권유린과 억압을 초래한 역사적으로 문제가 되었던 사건들을 일으켰다.(35) 2차세계대전 이후, 인권보호에 대한 인식 고양과(38) 부정적 우생학에 대한 반향은 새로운 유전기술의 인간 적용에 따라 새롭게 대두되는 윤리적, 사회적, 제도적인 영향에 대해 심도 있게 고찰해보려는 유전정보 관련 윤리 분야의 발전을 이끌었다.(39-42)

1990년 미국에서는 인간유전자 서열을 전체 해독하는 것을 목표로하는 대규모 장기 프로젝트인 인간게놈프로젝트(Human Genome Project, HGP)가 착수되었다.(43) 의료계와 윤리계에서는 이프로젝트로 인해 유전자 결정론(genetic determinism)과 부정적 우생학, 유전학적 학기술의 오남용, 유전정보에 의한 편견과 차별이만연해질 것에 대한 우려를 제기하였다. (44), 이를 예방하기 위해프로젝트 초대 책임자(director)였던 제임스 왓슨(James D.

Watson)은 프로젝트 시작과 함께 윤리적, 법적, 사회적 함의(Ethical, Legal. and Social implications, ELSI)연구를 동시에 추진하도록 제안하였다.(45) ELSI는 새로운 과학기술의 발전과 이의 활용에 대한 윤리적, 법적, 사회적 영향에 대해 포괄적으로 평가하고 정책적인 제안을 하는 것을 말한다.(46) 기술의 전문성이 높고 발전속도가 빠른 최첨단 미래기술은 기술이 성숙되기 전 조기에 적용되며 대다수의 시민에게 인지되고 광범위하게 영향을 끼치게 되는 경우가 많다. 그러나 과학계에서도 기술에 대한 경험이 충분하지 않아 그 효과에 대한 확신이 부족하며 이에 대해 시민들에게 제대로 전달되기 쉽지 않다. ELSI는 미래기술에 대한 객관적이고 공정한 정보 공유와 그 장단점(pros and cons)과 불확실성 (uncertainty), 정책적 활용성, 미래 사회에 줄 영향 등에 대한 포괄적 연구와 논의를 통해 기술에 대한 장기적인 전망과 사회적 기반을 확보하고자 하는 노력과 접근이다.(46) 최첨단 기술인 유전정보 기반 정밀의료 연구와 산업에 있어, 개인고유성과 가족전달성을 가진 민감정보인 유전정보로 대규모 빅데이터로 구축되고 공유되어야 하는 특성으로 인해 ELSI는 매우 중요한 의의가 있다.(45) 또한, 유전정보 빅데이터 구축과 관련 산업의 활성화는

다음과 같은 여러 우려사항과 부작용이 드러나게 되었는데, 유전정보가명처리의 어려움,(47) 개인유전정보 재식별(re-identification)위험성의 증가,(48, 49) 유전정보의 오용(50, 51), 채용 전 유전정보의제출요구로 인한 채용차별,(52) 유전정보에 의한 보험가입차별(53, 54) 등 이다.이러한 기술의 발전과 함께 나타나는 예상하지 못했던사회적인 쟁점은 인간 유전자 관련 윤리적 원칙과 고려가 반영된 다양한권고안에 포함되어 발전하며 기술과 균형을 이뤄갔다.(40, 55-60)

대규모 유전정보 데이터베이스 구축이 추진되면서 이에 참여한 환자와 일반시민인 연구참여자(participant)의 권익증진을 위해 연구결과 공유나(61, 62) 추가적인 정보나 서비스를 제공하고자 하는 연구와 시도가 조금씩 시도되고 있으나,(32, 63, 64) 제공가능한 정보의 기준과 범위, 전달방식에 대해서는 아직 컨센서스가 없으며, 관련 연구는 미흡하다. 최근엔 연구정보제공이나 조치에 대한 판단, 정밀 위한 기준 중 하나로 액션가능성(actionability)이 제시되고 활용되고 있다.(64-67) 액션가능성은 유전자변이로 인한 질환의 예방과 발현을 지연시키고, 중증 부작용 등 임상적 부담(burden)을 줄이고 예후를 개선할 수 있는 중재(intervention)나

치료(treatment)의 가능성과 효과 등을 정량화 하여 평가한다.(65)

전 세계적으로 일반인구의 유전성질환 유전자변이의 보유빈도는 1~7%정도이며, 환자의 증상과 관계없이 잠재적으로 유전질환을 야기할 가능성이 있는 유전변이인 이차적 발견(secondary finding)에 대한 빈도는 1~6% 정도로 추정하고 있다.(68) 영국의 UK biobank 의 경우 액션가능성이 있는 이차적 발견(secondary finding)은 2% 였다.(69) 또 다른 연구에서는 일반인구의 2.54%에서 병적변이(pathogenic variant) 결과를 보였다.(70) 대만의 일반인 1.491 명 대상 코호트연구에서 7.04%에서 암관련 병적변이가 있으며, ACMG 기준에 따라 인구의 1.54%가 액션가능성이 있는 변이였다.(71) 유전성암 유전자는 암발생의 한 요인인데, 성인 암환자에서의 유전성암 유전자에 의한 암발생은 성인암의 3%~12.5%, 소아암에서는 8.5%~10.0%로 추정된다.(71) 한 연구에서 암환자 125 명 중에는 7.4%에서 암관련 병적변이가 있었으며, 그 중 ACMG 기준에 따라 암환자의 4%에서 액션가능성이 있는 변이였다.(71) 유전성암 유전자변이에 대한 유전자 중 가장 널리 알려진 BRCA는 일반인구 중 0.2~0.3%로 인구 400명 중 1명에서 발견된다. 유대인에서는 2%가

BRCA 변이가 있다. (72) 그러나 영국의 한 예에서, Lynch syndrome 관련 유전자 변이는 인구 400 명당 1 명으로 예측되나 그 중 5%만이 유전자 변이를 인지하고 있어(73) 향후, 유전자검사가 활성화될 수록, 더 많은 유전성암 유전자 보유자와 혈연관계에 있는 잠재적보유자들이 진단될 것은 명백하다. 암예방에 대해 관심이 높아지며 유전성암 유전자의 보유에 대한 관심은 점점 높아지고 있다.(74)

가장 대표적인 유전성암 유전자는 유방암과 난소암, 췌장암, 전립선암의 발생과 관련된 생식세포 변이(germline variant)인 BRCA(BRest CAncer) gene 이다. BRCA gene 은 HGP 로 발견되었으며 1990 년대 중반에 유전자검사회사인 Myriad 에 의해 검사법이 개발되면서 독점적 특허권이 인정되었고(75), 검사 수요는 꾸준히 증가되었다.(76) 2013 년 봄, 영화배우 안젤리나 졸리(Angelina Jolie)는 NY Times 에 '나의 의료적 선택(My Medical Choice)'이라는 원고를 투고하였다. (77) 이 글에서 그녀는 암가족력이 있으며 BRCA 유전자 보유자라는 내용과 함께 본인이 예방적 유방절제술과 난소난관절제술을 시행받은 것과 그 선택의 이유에 대해 밝혔다. 이 글은 '안젤리나 졸리 효과(Angelina Jolie Effect)'라 불릴

만큼 유전자검사와 암예방을 위한 수술적 조치에 대해 전세계적으로 많은 반향을 일으켰었다.(78) 또한 같은 해엔 미국 대법원의 판결로 BRCA 등 인간 유전자서열에 대해 독점적으로 부여되었던 특허권이 불인정되며 유전자검사 산업의 확산의 활로가 열렸다.(75, 76, 79) 유전성암 유전자 검사는 확대되나 검사결과 유전성암 보유자로 진단받은 환자와 가족들에 대한 유리적 고려나 사회적인 보호에 대한 관심은 적었다. 암환자단체인 FORCE(Facing Out Risk of Cancer Empowered)는 암고위험(predisposition)의 생식세포 변이(germline variant)가 있는 유전자를 가졌으나 아직 암에 걸리지 않은 사람(unaffected carrier)을 일컫는 '프리바이버(Previvor)'라는 신조어를 2010 년에 만들며 previvor 들에 대한 인식개선 캠페인을 시작하였다.(80) Previvor 는 암고위험을 의미하는 PREdisposition 과 생존자를 의미하는 surVIVOR 를 합성한 용어이다. previvor 들은 가족성암 발생의 위험이 높은 상태로 언제든 암이 진단될 수 있다는 불안(fear)과 불확실성(uncertainty)으로 인하여 심리적 정신적인 괴로움을 겪으며 이 유전자가 자손에게 전해질 수 있다는 죄책감(guilty feeling)과 사회적 편견 속에서 지내고 있다.(81, 82) 유전자검사의

확대 속에서 늘어나는 previvor 들의 신체적인 문제와 사회적 편견, 제도적인 차별을 줄이고자 하는 노력이 있으나, (83, 84) 이에 대한 인식은 과학적인 기술확대에 비해 아직 보편화되고 있지 못하다.(80) 또한, 우리나라에서는 국가차원의 질환 고위험 유전자 변이의 빈도에 대해 잘 알려진 바가 없고 기술에 대한 관심에 비해 질환 고위험 유전자변이 보유자에 대한 권익보호에 대한 관심이 미미하다. 본 연구는 암정밀의료의 확대와 비례하여 증가되는 previvor 들에게 일어날 수 있는 신체적이고 사회적인 여러 문제들에 대한 윤리적, 법적, 사회적인 쟁점을 포괄적으로 조사하고 분석하여, 이들의 권익증진을 위한 제언을 하고자 한다.

본 연구의 목적은 다음과 같다. 첫째, 유전자검사와 유전정보에 대한 윤리적, 법적, 사회적 권고안과 관련 가이드라인에 대한 규범적 고찰을 수행하여 주요 시기별, 주제별로 그 내용을 포괄적으로 제시한다 둘째, 암정밀의료와 유전성암 유전자에 대한 인식과 이와 관련된 요인에 대해 문헌고찰과 암환자와 일반인, 임상의사, 암연구자, 윤리정책전문가, 환자단체 등 관련 이해관계자를 대상으로 양적 설문조사와 질적 심층 면접조사를 조사를 수행하여 관련 유전자검사와 previvor에 대한

인식과 지식 현황과 관련 요인을 분석한다.

셋째, Previvor의 권익을 윤리적이고 과학적으로 증진하기 위해 법과 정책적으로 개선할 수 있는 합리적 방안을 마련한다.

## 연구 방법

본 연구는 다음과 같은 연구방법으로 진행하였다.

1. Previvor의 권익증진과 암정밀의료 구현에 대한 국제적인 ELSI 관련 권고와 우리나라 규정에 대한 규범적 고찰(normative study)

Previvor의 권익 증진을 위해서 유전자 관련 윤리적, 법적, 제도적, 과학적인 분야에 대한 다양한 권고와 규정에 대해 검토하고 분석하여 개념화를 고찰을 통해 시행하였다. 윤리적 분야는 국제연합(United Nations, UN)(38)과 국제연합교육과학문화기구 (United Nations Educational, Scientific and Cultural Organization, UNESCO)(40, 55), 세계보건기구(World Health Organization, WHO)(85), 세계의사회(World Medical Association, WMA)(39, 57, 58), 경제협력개발기구(Organization for Economic Co-operation and Development, OECD)(56) 등 전문단체에서 발표한 선언과 규정에 대해고찰하였다.

# 표 1. 유전정보 윤리 관련 국제 선언 및 지침

 국제기구 및 단체	(연도) 선언 및 지침 명칭
국제연합(UN)	(1948)세계인권선언
세계의사회(WMA)	(1987)유전상담과 유전공학에 대한 선언
	(1992) 인간게놈프로젝트에 대한 세계의사회 선언
	(2002) Health DB 와 Biobank에 대한 타이페이선언
	(2005) Reykjavik 1차 헬스케어에서 유전학 사용에 대한 윤리적 고려 선언
	(2009) 유전학과 의학에 대한 선언
	(2009) Reykjavik 2차 헬스케어에서 유전학 사용에 대한 윤리적 고려 선언
	(2016) Health DB 와 Biobank에 대한 타이페이선언, 개정판
	(2019) Reykjavik 3차 헬스케어에서 유전학 사용에 대한 윤리적 고려 선언
세계보건기구(WHO)	(1995) 의학유전학과 유전서비스 영역에서의 윤리적 이슈에 대한 가이드라인
	(1998) 의학적 유전과 유전 서비스에서의 윤리적 이슈 국제 가이드라인
	(2003) 의학적 유전과 유전 서비스 관련 윤리적 고찰
국제연합교육과학문화기구	(1997) 인간 게놈과 인권에 관한 보편선언
(UNESCO)	(2003) 인간 유전자 데이터에 관한 국제 선언
	(2005) 생명윤리와 인권에 대한 국제선언
경제협력개발기구 (OECD)	(2009) 인체자원은행과 유전학연구 DB에 관한 가이드라인
미국의학유전학회(ACMG)	(2013) 부수적 발견에 대한 결과보고 권고
	(2015) 염기서열 변이의 해석을 위한 표준 및 가이드라인
	(2021) 이차적 발견에 대한 결과보고 권고

법적인 분야는 우리나라의 「생명윤리 및 안전에 관한 법률 (이하, 생명윤리법)」과(86) 「개인정보 보호에 관한 법률(이하, 개인정보보호법)」(87), 「의료법」(88), 「보험업법」(89) 등 유전정보와관련 법적인 규정 및 관련 판례에 대해 분석하고 고찰하였다.

#### 2. 암정밀의료에 대한 대규모 설문조사(survey)

국립암센터와 삼성서울병원의 연구진은 정밀의료와 유전성암 유전자 변이에 대한 일반인 1.500명, 암환자 1.500명, 2016년도 대한암학회 추계학술대회에 참석한 암전문가 대상 대규모 설문조사를 기획하였으며. 이 조사계획은 각 의료기관의 IRB 심의를 받았다 ((IRB번호: NCC2016-0256, SMC 2016-12-040-001). 본 설문조사 문항은 암정밀의료 분야에 대한 문헌조사와 관련 전문가의 자문을 통해 개발되었다. 조사지는 암정밀의료와 유전자 검사, BRCA 시나리오에 기반한 예방적 조치와 가족내 정보교류, 조사자의 인구사회학적 요인 등에 대한 내용으로 구성되었다. 본 조사는 2016년 11월부터 2017년 2월까지 전문 설문기관의 조사원에 의해 모든 참여자에게는 사전에 조사에 대한 설명과 연구참여에 대한 자발적

동의서를 취득한 후에 면접설문조사로 시행되었다. 일반인은 20세에서 64세 사이의 시도별 성별, 연령대별 비례에 따른 할당 표집(quota sampling) 방법으로 배정하여 총 1.500명에 대해 진행되었다. 암환자의 경우 국립암센터와 삼성서울병원의 외래를 방문한 위암, 대장암, 폐암, 유방암, 부인암, 폐암환자 각 300명씩 총 1,500명에 대해 조사를 시행하였다. 암전문가는 2016년 11월 암전문학회인 대한암학회 추계학술대회에 참가한 의사, 간호사, 암기초연구자 등 암전문가 약 1.300명를 대상으로, 약 40%인 542명이 참여하였으며, 공통 내용으로 설문조사를 시행하여 각 그룹 간의 공통점과 차이를 확인하고자 하였다. 본 조사의 유전자검사에 대한 태도와(90) BRCA 시나리오 기반 예방적 수술과 가족내 유전자 정보공유에 대한 결과는(91) 논문화 되어 공개되었다.

3. 암정밀의료에 대한 이해관계자들(stakeholder) 대상 심층 면접 조사(in-depth interview)

본 조사는 유전정보 기반 정밀의료 분야의 각계 전문가와 대상이 되는 환자, 소비자단체 관계자 등을 다양한 이해관계자(stakeholder)를

대상으로 유전정보 기반 정밀의료 구현에서 유전자변이 보유자의 보호 와 권익에 대한 심층 면접조사를 시행하였다. 설문조사문항지는 생명유 리전문가의 자문을 받아 제작하였다. 설문조사의 주 영역은 표 2와 같 이 (1) 유전정보 기반 정밀의료, (2) 예측성 유전자검사 정확도와 해석 의 신뢰도, (3) 유전성암 예측 유전자 관련 사항으로 구성하여 반구조 화(semi-structured)된 문항으로 개발되었다. 본 조사는 국립암센터 IRB의 심의(IRB번호 2022-0506-0002)를 받은 후, 2022년 12월 에서 2월까지 심층면접조사 전문기관에 위탁하여 20명을 대상으로 개 별심층면접조사(in-depth interview)로 시행하였다. 본 면접조사 (in-depth interview)는 유전정보기반 암 예측 정밀의료와 관련된 분 야에서 3년이상 종사한 전문가, 임상의료진, 보건의료분야 환자단체 또 는 소비자단체, 유전성암 유전자 보유자 등 총 20명을 대상으로 하였다. 연구자는 각 대상자를 임의 선정하여 연구참여에 대해 구두동의를 구하 였으며, 전문조사기관의 전문 조사자는 설문조사전 조사에 대해 설명하 고 자발적인 참여에 대한 동의서를 취득한 후 면접조사를 진행하였다. 각 개인별 인터뷰 시간은 약 1시간이었으며, 본 질문 이전에 인터뷰 목 적과 취지를 설명하고 인터뷰 내용의 녹취 고지와 승인을 받았다.

표 2. 인터뷰 질문 내용

 구분	주요 질문 내용
	■ 유전정보 기반 정밀의료의 궁극적인 목표
	- 정밀의료의 정의와 이에 대한 견해와 기대
I. 유전정	- 현재의 위치와 한계
보 기반 정	– 연구, 진료, 산업의 차이
밀의료	■ 국내 유전정보 기반 정밀의료 구현에 중요한 점
	■ 정밀의료 구현 제도와 환경의 개선 요인 및 개선방안
	■ 가장 우선적으로 선행되어야 하는 것
	■ 유전자검사 정확도의 신뢰성 및 신뢰도 차이 이유
II. 예측성	■ 유전자검사 결과해석의 신뢰성 및 신뢰도 차이 이유
유전자검	■ 의료기관에서 시행하는 유전자 검사, 유전정보 해석에
사 정확도	대한 책임 기관 및 이유
와 해석의	■미분류변이 VUS 추적관리 필요성 및 해석과 관리주체
신뢰도	■ 유전정보 참고 데이터베이스의 필요성과 운영 주체
	■주요 정보 항목의 공개/보호 여부
	■ 암환자가 아닌 경우 유전성암 예측 유전자검사의
	적합한 대상자와 그 이유
III. 유전성	■ 검사 상용화로 인한 유전성암 유전자 변이 보유자의
암 예측 유	신체적, 심리적, 사회적인 문제
전자 관련	■ 유전성암 예측 유전자 변이 보유자의 권익 증진을 위한
	조치 필요성 및 방법
	■ 착상 전 배아유전자검사 허용에 대한 태도 및 이유

정해진 질문 내용에 따라 인터뷰를 진행하였으며, 질적조사의 특성을 감안하여 인터뷰 진행 중 응답자 반응과 진행자와의 상호작용 등에 따라 자유롭게 의견을 개진할 수 있도록 하였다. 인터뷰 내용은 현장 또는 온라인 상에서 음성 및 영상 녹취하였으며 사후에 속기사가 녹취록을 작성하였으며, 가명처리되어 저장되었다. 조사대상자의 의견과 견해에 대한 관련된 요인을 분석하였다.

#### 결 과

1. Previvor의 권익증진과 암정밀의료 구현에 대한 ELSI 관련 권고와 규정에 대한 규범적 고찰(normative study)

Previvor의 권익증진을 위하여 유전자 관련 윤리적, 법적, 제도적, 과학적인 분야에 대한 다양한 권고와 규정에 대해 아래와 같이 검토하고 분석하여 개념화를 통한 고찰을 시행하였다.(55)

○ 연대에 따른 과학적 기술 및 연구 발전과 ELSI 관련 규정

ELSI관련 권고와 규정은 과학기술의 발명 및 확산에 따라 대응을 하며

밀접하게 발전해왔다.

2차세계대전 이후 1948년에 발표된 인류 보편적인 인간을 위한 권익에 대해 선언인 UN의 '세계인권선언'은 유전자검사에 대한 보편성이나 유전정보에 의한 차별금지에 대한 윤리적 근간이 되었다.(38)



그림 1. 연대에 따른 과학기술과 ELSI 관련 규정과 권고안

유전자에 대해 잘 알려지기 이전에는 개인의 인권적 관점에서 초기에는 부정적 우생학적 정책인 낙태와 강제불임술 등과 시험관아기 기술의 발전 이후에 쟁점이 되어 온 선천성 유전질환을 가진 가족대상의 태아 대상 유전자검사와 선별적 낙태시행에 대한 윤리가 주된 논점이었다.(39, 55, 92)

1990년에 시작된 대규모 HGP로 유전자 윤리는 유전자연구가사회에 미칠 수 있는 우생학적 접근에 대해 경계하고, 보험가입과고용에서의 차별과 사회적 낙인의 잠재적 위험성, 생명윤리교육 등포괄적인 ELSI 분야로 확장하게 되었다.(55, 93) 1990년대후기부터는 인체유래물과 유전정보에 대한 바이오뱅크(biobank)가본격적으로 추진되고 유전정보 자원화에 따른 정보보호와 국제적 연계,데이터 활용, 산업화로 발생할 수 있는 윤리적 쟁점이 중요하게다뤄졌다.(40, 59, 85) 이후로는 암 등 유전성 질환 가족력이 있는미증상 고위험자 대상의 유전자검사에 대한 윤리적 고려사항으로확대되었다.(85)

2000년대에 이르러 인간유전정보에 대한 HGP가 완료된 이후, 대규모 건강정보 DB 활용과 유전정보관련 산업이 활성화 되며 23andMe 등 DTC 기업이 창립되며(13) 유전자검사가 일반인 생활에 다가가고 영향을 주게 되면서, 헬스케어에서의 유전학 사용에 대한 윤리적 고려 선언을 비롯하여 유전정보에 의한 차별금지 법률 제정까지이르게 되었다.(94)

2010년대 이후 유전자검사 방식이 고도화되고 보편화 되면서, 적은 비용으로 단시간에 다중 유전자 패널검사(multi-gene panel)나 전장유전체 염기서열검사(whole genome sequencing)의 시행이 쉬워지면서, 대규모 유전정보의 데이터베이스 구축이 활성화었다. 국제적인 정보교류 필요성이 대두되며대표적인 다국적 산·학·연 유전정보 교류단체인 '게놈·건강을 위한 글로벌연합(Global Alliance for Genomics Harmonization, GA4GH)'(32) 등이 결성되며 유전정보표준화와 보안에 대한 교류기술이 발전하게 되었다. 유전자검사로 알게 된 유전자변이와질환과의 연관성에 대한 해석(interpretation)(23)과 유전정보 이차 분석 중 우연히 발견되는 부수적 발견(incidental finding),(95) 잠재적 유전질환과 관련된 유전자에 대한 이차적 발견(secondary finding)의(96) 결과관리와 유전자검사 대상자 대상 결과통보나 유전자검사결과 관련 정보제공에 대한 윤리적 사항에 대한 논의로 확대되고 있으며(95-97) 변화된 과학적 의학적 환경에 따라 헬스케어와 의학에서의 유전학 사용,(57) 건강정보 데이터베이스와 바이오뱅크에 대한 가이드라인 등이 개정되어 발표되었다. (59)

이와 같이 유전정보를 활용한 다양한 기술의 발전은 새로운 윤리적 쟁점을 이끌어 내고 있으나, 이로 인한 유전자변이 보유자에 대한 포괄적이고 충분한 숙려를 통한 지침의 개발, 정책적 확대나 임상적 적용이 아직은 충분하지 않음을 알 수 있다.

#### ○ 주제별 유전자 ELSI 관련 규정과 지침

유전자는 개인의 부모로부터 개인, 자녀, 혈연관계의 가족과 공유되므로 유전질환의 진단과 검사, 치료에는 많은 사람들이 연관되어 있다. 따라서 유전검사는 개인과 가족, 인종에 이득이 될 때 시행해야 하며 낙인이나 차별에 이용되어서는 안된다.(85)

정의(justice)의 원칙에 근거하여 유전자 검사에 대한 공정한 접근성(fairly assess to genetic services) 유전자검사를 받을 기회는 사회경제적이거나 지역적 격차 없이 모든 사람에게 공정하게 주어줘야 한다. (85, 92) 자원 불균형으로 인해 사회적 불형평을 악화시키는 것을 방지 하기 위해 유전자 검사는 모든 사람에게 접근이 쉬워야 하며모든 국가들이 기술과 지식을 공유하도록 해야 한다.(93) 유전자검사결과로 제공되는 치료의 기회가 공평(equally)하게 제공되도록 해야 한다.(92) 일반 대중이 치료나 예방법이 없는 질환에 대한 유전자검사를 검진목적을 받는 것은 윤리적이지 않으므로 질환의 예방과 조기검진, 치료가 가능할 때 시행하여야 한다.(85)

자율성(autonomy) 존중의 관점에서 검사를 받으려는 사람은 유전자검사를 시행하기 전 유전자검사에 대한 충분한 설명과 자발적 동의에 의해서 유전자검사가 시행되어야 한다.(55, 85, 93) 동의서에는 검사의 목적과 이득, 검사의 위험과 한계, 검사결과 정보의 특성, 검사결과의 불완전성과 미래 발견가능성, 결과 활용 방안, 검체와 검사결과 보관, 이차사용, 정보보호, 정보교류와 제공 등에 대한 내용을 포함한다.(57) 자신의 결정에 책임을 지고 타인의 자율성은 존중되어야한다.(59) 고용이나 보험가입, 교육 등의 이유로 유전자검사를 강요해서는 안된다.(92)

유전상담(genetic counselling)은 유전자검사를 받는 개인과 가족의

의사를 존중하며, 정확하고 포괄적이며 편향없이 유전자검사에 대한 정보를 알려주고 그에 따른 관리방안을 제시해준다.(85) 유전자상담은 유전자검사 시행 이전에 시행하는 사전상담과 결과에 대한 사후상담으로 나뉜다.(85) 유전상담시에는 의학적 잇점(medical benefit), 삶 계획(life-planning), 사회계획(social planning), 유전자검사로 인한 위험성을 포괄하여 설명해야 한다.

유전자 검사를 시행하기 전에 시행하는 **사전유전상담(pre-test** genetic counselling)은 유전상담 전문가가 검사대상자에게 질병의 발생 가능성과 검체 채취방식과 그 위험성, 검사비용, 검사로 인한 장단점 등에 대해 사전에 설명을 하도록 하였다.(92)

유전자 검사 결과에 대한 **사후유전상담(post-test genetic counselling)**은 환자와 가족의 도덕적 가치를 반영하여 신중하게 유전자검사결과를 제공하는 것으로, 선천성(congenital) 유전성(genetic, inherited) 질환을 대상으로 우선적으로 제시되었다.(39) 프리바이버r대상으로는 유전상담을 통해 에 관련 질환의 이환 될 가능성(susceptibility) 및 가족계획 수립이나 가족에 대한 유전검사에 대한 시행도 상담한다.(42) 프리바이버의 유전변이에

의한 질병발생(genetic predisposition) 위험도 관리와 필요한 예방적 조치를 심리적 지지와 함께 제공해야 한다.(85, 98, 99)

선행의 원칙에 따라, 유전자검사 시행은가 유전자검사 결과가 개인과 가족의 건강과 삶의질에 이득이 되어야 하며 유전자 변이 관련 질환의 치료와 예방의 기회 제공으로 연계되어야 한다.(85) 그에 대한 판단기준으로 임상적 양상(clinical presentation). 사망률(mortality), 질환 이환율(morbidity), 투과율(penetrance), 액션가능성(actionability)를 활용할 수 있다. 액션가능성은 (1) 정립된 의학적 조치(well-established medical actions), (2) 환자의 건강관련 행동가능성(patient-initiated health-related actions), (3) 생애설계 결정(life-plan decisions) 분야로 고려될 수 있다.(100) 미국의 유전정보해석DB인 ClinGen에는 Actionable Working Group(AWG)을 운영하며 각 유전자에 대한 평가 매뉴얼을 개발하고 평가 결과를 공개하고 있다.(65)

## 표 3. 액션가능성 판단을 위한 기여도 기준(24)

## Attribute (%)

#### Scientific reliability

High scientific reliability

Low scientific reliability

#### Risk of developing disease

Very small risk  $0\pm25\%$ 

Low risk  $25\pm50\%$ 

Moderate risk  $50 \pm 75\%$ 

## Severity of disease

Very serious disease

Moderately serious disease

Less serious disease

## Possibility of treatment

Good treatment possibilities

Moderate treatment possibilities

No treatment possibilities

# Possibility of prevention

Good prevention possibilities

Moderate prevention possibilities

No prevention possibilities

#### Time to first manifestation

 $0\pm 5$  years

 $5\pm20$  years

>20 years

#### Reproductive relevance

Dominant' inheritance

Recessive' inheritance

# 표 4. ClinGen Actionable Working Group의 임상적 액션가능성에 대한 평가표(65)

Domain	Scores
Severity	3 = Reasonable possibility of sudden death
what is the nature of the threat to health to an	2 = Reasonable possibility of death or major morbidity
individual carrying a clearly deleterious allele in	1 = Modest morbidity
this gene?	0 = Minimal or no morbidity
Likelihood of disease	3 = >40% chance
what is the chance that a serious outcome will	2 = 5-39% chance
materialize given a deleterious variant (akin to	1 = 1-4% chance
penetrance)?	$0 = \langle 1\% \text{ chance} \rangle$
Effectiveness of specific interventions	3 = Highly effective
how effective is the selected, specific	2 = Moderately effective
intervention for preventing or significantly	1 = Minimally effective
diminishing the risk of harm?	0 = Controversial or unknown effectiveness
	IN = Ineffective/no intervention
Nature of intervention	3 = Low risk, or medically acceptable and low-intensity interventions
how risky, medically burdensome, or intensive is	2 = Moderate risk, moderately acceptable or intensive interventions
a given intervention?	1 = Greater risk, less acceptable and substantial interventions
	0 = High risk, poorly acceptable or intensive interventions
State of the knowledge base:	A = Substantial evidence, or evidence from a high tier (tier 1)
what is the level of evidence?	B = Moderate evidence, or evidence from a moderate tier (tier 2)
	C = Minimal evidence, or evidence from a lower tier (tier 3 or 4)
	D = Poor evidence, or evidence not provided in the report
	E = Evidence based on expert contributions (tier 5)

액션가능성의 주요 기준으로는 건강 위해 심각도(severity),(101, 첫 증상 발현 시간(time to first manifestation),(101) 102) 유전유형(reproductive relevance),(101) 변이로 인한 중증결과를 가능도(likelihood),(102) 예방가능성(possibility 초래함 of prevention),(101) 예방적 조치 시행에 따른 위험의 감소 효과 (effectiveness),(102) 치료가능성(possibility of treatment),(101) 예방적 조치의 위험도와 부담 (nature of intervention),(102) 관련 질환이 사전에 진단 안될 위험성(chance to escape clinical detection),(102) 과학적 신뢰도(scientific reliability)(101), 질환 발현율(risk of developing disease)(101) 등이 활용된다. 액션가능성의 기여도의 요인에 대해서 성별(gender), 연령(age), 교육수준 (level of education), 유전학지식정도(self-rated knowledge of genetics)를 고려하여 유전자검사 대상자에게 상담에 활용할 수 있다.(24) ClinGen의 임상적 액션가능성 의 점수화는 유전자별 질환(outcome)에 대한 중재법(intervention)에 대해 각각 평가를 한다.(65) 예시로 *FBN1* 유전자 변이로 인한 Marfan syndrome의 결과인 aortic dilation progression과 중재법인  $\beta$  -

blockers에 대한 임상 액션가능성 점수는 12CA이다.(65) STK11 유전자 변이로 인한 Peutz-Jehgers syndrome에서의 대장암(colon cancer)와 추적관리(surveillance)에 대한 임상 액션가능성 점수는 11AB이나 난소암과 예방적절제술은 8AB, 난소암과 추적관리는 7AB로, 난소암의 예방적 절제술에서 더 높은 액션가능성이 있다.(65) APC 유전자 변이로 인한 familial adenomatous polyposis의 경우대장암에 대한 추적관리와 대장절제술의 액션가능성은 8AB로 평가된다.

프랑스의 정밀의료 연합회(the French Society of Predictive and Personalized Medicine, SFMPP)에서 이차발견 유전자에 대한 분류는 유전자의 특성(예방과 검진 가능성), 위험성(위험도, 투과도, 질환발생연령), 출판데이터의 근거 평가를 통해 3군으로 분류하였다.(96) SFMPP 분류 class 1은 의료진에 의해 환자에게 결과 통보되어야 하는 종류(예, BRCA1/2, TP53, STK11, APC 등)이며, class 2는 가이드라인과 문헌상 증거 불충분(예, MSH3, POLE 등), class 3은 환자에게 정보공유를 권고하지 않는 것(예, CHEK2, ACD 등)으로 분류한다.(96)

# 표 5. SFMPP의 암관련 유전자에 대한 액션가능성 평가 설문(96)

 주요 요소	Scores
Severity	0= Low, minimal morbidity
Severity of the	1 = Moderate morbidity
disease for the patient	2= Significant risk of death
carrier of	3= Significant risk of sudden death
constitutional	
deleterious variant	
Phenotypic penetrance	0= >60 years old
Average age of dis.	1= 40-60 years old
onset or age of	2= 20-39 years old
significant morbidity	3= <20 years old
Risk of developing the	0= <1%
pathology if the	1 = 1 - 4%
patient is carrying a	2= 5-39%
constitutional	3= >40%
deleterious variant of	
the gene concerned	
Detection and prevention	IN= Ineffective/impossibility to prevent
possibilities (actionability)	0= Unknown or contested data
Did a specific	1= Minimal efficacy
healthcare plan	2= Moderate efficacy
significantly prevent	3= High efficacy
or reduce the risk?	
Nature of detection and	0= Very high risk, many interventions,
prevention possibilities	unacceptable, high risk of poor
Evaluation of risk	adherence
related to the	1= High risk, less acceptable, numerous
surveillance	or frequent interventions
possibilities and	2= Moderate risk, acceptable, moderate
prophylactic measures	interventions
	3= Low risk, high level of adherence,
	few interventions
Present state of	A= High significant proof of evidence
knowledge	B= Moderate proof of evidence
Level of evidence for	C= Low proof of evidence
	D= Very little or no proof of evidence in
each previous answer	the WGGP report
	E= Proof based on expert opinion
	(unpublished)

유전자변이에 대한 치료방법으로 유전자 치료(gene therapy)와 유전자 편집(gene editing)이 신기술로 제안되고 있다. 유전자치료와 체세포변이에 대한 유전자 편집은 전문가의 책임 하에 각 시술에 대한 장단점과 위험과 이득에 대해 신중히 고려하여 윤리적으로 시행되어야한다.(57) 그러나 생식세포변이에 대한 유전자편집은 그 위험성이 아직 과학적으로 검증이 안되었으며 임상적 적용은 제한된다.(57)

유전자검사를 받은 자는 유전자검사결과와 그 중요성을 제공받을지 여부를 결정할 권리(right to know)가 있으며(40, 55) 유전자검사결과와 그 중요성을 통보 받을 권리는 존중받아야 한다. (55) 유전성 질환관련 결과는 알려야 하나, 그 외에 외모나 유전성질환과 관련 없는 정보는 제공하면 안된다.(92) 유전자검사 결과 통보시, 유전자변이로 인한 질환발생에 대한 불확실성(uncertainty)은 검사대상자에게 불안과 과도한 의료이용을 야기 할 수 있으므로 유전자변이 결과는 신중하게 전달되어야 한다.(92) 이는 연구 목적으로 시행된 유전자검사의 결과에도 해당된다.(40) 유전자검사는 전문가에 의해 정확히 해석(interpretation)되어야 한다.(100) 유전자 검사를 받은 사람은 유전검사결과 부수적 결과(incidental findings)나 이차결과(secondary findings)에 대해 제공받을지에 대해 선택할 수 있다.(100) 연구목적의 유전자검사결과의 제공에 대해서는 모든 검사결과를 제공하는 것이 아니라 의학적 검사기관으로 검증 받은 검사기관에서 시행된 검사로 액션가능성이 있는 결과에 한하여 제공하는 것을 권장한다.(64)

유전정보는 의료적인 민감개인정보(sensitive personal data)로 보호되어야 한다. 또한 유전정보는 개인 뿐만 아니라, 그 가족구성원에게도 영향을 미치는 정보이므로 공개되지 않도록 주의해야 한다.(93) 유전정보는 광범위한 의학 데이터의 일부분이며, 유전정보는 개인의 유전적 소인을 예측할 수 있고, 검체를 수집할 당시에 알려지지 않은 중요한 정보를 포함할 수 있고 개인과 집단에 대해 문화적인 중요성을 가질 수 있다.(40)

유전자검사결과의 가족간 공유는 가족내 유전정보 공유로 인한 유전검사의 권유와 질환 관리방안, 임신한 부부에서의 태아대상 검사와 이로 인한 낙태 등에 대한 쟁점이 있다. 우선적으로는 유전자변이를 보유한 부부의 태아대상 유전자검사 시행이 모체와 태아에 미칠 위험성, 유전질환 관련 유전자 발견시 태아의 질환 발생 가능성, 태아에 대한 낙태 시행여부 등 유전자검사 결과가 부부와 가족에게 미칠 정신적,심리적,신체적인 영향 대한 의학적, 윤리적 논점이 우선 다뤄졌다(92). 또한 가족구성원 대상 유전자검사는 가족내 유전성 질병의 위험도 평가를 위해 필요한데, 이에 따른 가족의 유전자변이 보유에 대한 공개와 서로의 건강상태에 대한 정보 공유, 검사에 대한 권유, 검사시기, 조치에 대한 선택 등에 대해 배우자, 자녀, 부모, 형제 등 다양한 구성원의 특성에 맞는 윤리적 접근이 필요하다.(42, 85) 성인에 발병하는 질환에 대한 유전자검사는 미성년에 조치가 필요한 경우 외에는, 자녀가 스스로 선택할 수 있는 성인시기에 시행하는 것이 적절하다.(42)

유전정보는 개인의 동의없이 **제3자에게 제공**되어서는 안된다.(93) 만약 유전정보를 제3자에게 제공할 때는 개인의 동의서에 근거할 때만 허용해야 한다.(93)

유전정보를 포함한 건강정보 DB와 바이오뱅크 구축(human biobanks and genetic research databases, HBGRD)은 동의기반으로 구축되어야 하고 충분한 정보보호조치를 갖추고 수집, 처리, 공유, 재접촉, 폐기 절차를 포함한 전 주기적 절차를 국제법과 각 국의

국내법에 따라 마련해야 한다.(56, 60) 유전정보는 동의에 근거하여 필요시 건강정보와 단백체정보, 검체 정보와 연계되어 교차 결합이(cross-matching) 가능하도록 관리한다.(60) 인간유전정보는 수집과 처리시 목적을 달성하는데 필요한 정도 이상의 신원확인이 가능한 형태를 유지해서는 안된다.(40) 동의를 철회하거나 개인의 의사를 확인할 수 없는 경우에는 데이터와 생물학적 시료는 연결이 복구 불가능하게 하거나 파기되어야 한(35)다.(40) HBGRD는 자원을 활용하여 수행된 연구의 결과물과 논문 등을 공개하고 일반인의 이용이 가능할 수 있도록 해야 한다.(56)

해약금지(non-maleficence)의 원칙에 따라, 유전자검사를 받는 사람들에게 위해가 될 수 있는 요인을 최소화 해야 한다.(92) 인간게놈에 관한 연구에 있어 정확성, 조심성, 지적 정직성, 완전성 등 연구활동에 고유한 책임과 연구결과의 발표 및 이용에 대한 책임은 인간게놈에 관한 연구의 윤리적, 사회적, 함축을 고려할 때 특별한 관심이요청되는 주제이다. 공공 및 사적 과학정책 결정자들 역시 이러한 측면에서 특별한 책임이 요구된다 (55) 인간 게놈 연구의 위험과이득을 평가해야 하고 남용을 예방해야 한다.(55)

모든 사람은 과학의 발전과 그 혜택을 공유할 권리를 갖는다.(38) 과학기술의 급속한 발달이 우리의 생명에 대한 이해 및 생명 자체에 크게 영향을 주고 있으며 그 결과 그러한 발달의 윤리적 함의에 대해 범세계적으로 대응할 필요성이 커지고 있다.(103) 유전학 관련 과학과 기술, 연구를 위한 유전정보 DB의 국제적 교류와 협력은 매우 중요하다.(60) 국제적 협력은 빈도가 낮은 유전질환에 대해 더 많은 정보를 모을 수 있으며, 연구를 활성화 하고, 관련 지식을 확산하여 저개발국가의 과학적 발전에 기여해야 한다.(60)

자연상태의 인간 게놈은 영리목적으로 이용하지 않도록 한다.(55) 또한 인간 게놈관련 과학의 진보로 인한 이득은 모두가 이용될 수 있도록 있어야 한다.(56) 유전학적 기술을 인종개선( the improvement of the race) 우생학적으로 비의료적 남용이 되지 않도록 해야 한다.(93)

자연적으로 존재하는 인간 유전체와 그 부분에서 얻어지는 정보에 대해서 특허에 대한 권리를 주어서는 안된다는 권고는 HGP가 시작된이후 2003년에 WMA에서 선언되었으나(93) 2013년에 대법원 판례에 의해 특허권을 불인정한 미국 외의 대부분의 나라에서는

특허권이 유지되고 있다.

인가 존중과 차별금지 등 모든 인류에게 공통적으로 적용될 수 있는 **인권**(人權, Human Rights)에 대한 보편적 규범으로,(38) 모든 사람은 유전적 특질에 관계없이 존엄과 인권을 존중받을 권리를 가진다.(55) 인간의 취약성에 대해 존중을 받으며 최상의 건강을 향유할 권리를 갖는다.(103) 유전정보에 의한 고용과 보험에서의 불공정한 **차별**은 금지되어야 한다. (85, 93) 또한 개인의 유전정보가 공개되거나 식별되어 개인의 권리를 침해받거나 불필요한 차별이 발생되지 않도록 해야 한다.(85) 또한 유전자연구에 참여한 그룹에 대한 잠재적인 낙인(stigma)이 되지 않도록 해야 한다.(42) 이러한 관점에서 연구자들은 특정 유전자 보유자나 그룹의 유전학 연구와 행동유전학 연구의 결과와 그 해석에 대해 적절한 주의를 기울여야 한다.(40)

유전자검사와 유전자에 대한 일반대중과 전문가, 정책입안자 대상 교육(education)은 매우 중요하다.(85) 교육은 양방향으로 시행되어야 하는데 유전학자와 전문가의 그룹은 유전질환자와 그 가족과 질환군을 지지하고 옹호하는 방법에 대해 알아야 하며, 일반대중은 유전질환에 대한 편견을 갖지 않도록 해야 한다.(85)

투명성(transparency)은 유전자검사 등 유전공학기술에 대해 과학계, 의료계, 산업계, 정부와 시민이 함께 참여하여 유전정보 관리와 활용에 대한 가이던스(guidance) 마련과 그 의사결정과정과 관련 과학기술 관련 정보들에 대한 공개를 통해 확보될 수 있다. (39)

유전자변이를 가진 보유자는 **임신과 출산 등 가족계획**에 대한 상담을 받을 수 있다.(104) 이에 대해서는 과거 우생학적 관점에서 시행된 특정 유전자나 질환, 인종에 대하여 강제적인 거세술, 낙태, 안락사, 배아선별 등의 조치나 시술이 시행되거나, 더 좋은 외형(euphenics)을 위하여 질환의 예방이나 치료가 아닌 이유로 시행되면 안된다.(104)

질환 유전자변이를 가진 태아에 대한 유전자검사의 시행은 유전자검사를 위한 검체 취득 과정의 태아와 산모에 대한 위험성과 모성의 신체에 대한 건강 위험이 발생할 가능성이 있다. 태아 대상 유전자검사는 임신 기간이 어느 정도 지난 이후에 시행되기에 유전자검사결과, 변이를 가진 태아에 대해 어떤 조치를 내릴지에 대한 의사결정에 대한 윤리적 쟁점이 있다. 태아에 대한 유전자검사의 시행은 태아의 부모의 동의를 받은 후에 시행한다.(85) 유전성 변이가 있는 태아의 경우, 합법적으로 낙태(abortion)를 허용하는 경우가 있는데,

이 경우 임신 중 태아와의 친밀성과 관계성이 생긴 태아의 부모와 형제, 가족들에게 심리정신적, 사회적 위해(harm) 뿐 아니라(92) 낙태를 시행하는 의사에게도 도덕적 갈등과 심리적 고통을 야기할 수 있다.(39)

착상전 배아유전자검사(Preimplantation Genetic Diagnosis, PGD)는 인공수정 후 배아상태로 성장 후에 유전자검사를 시행하여 유전자변이가 없는 배아를 선별하는 것으로, 태아대상 유전자검사나 낙태에 비해 비교적 윤리적이고 사용할 만한 방법으로 평가되고 있다.(42, 92) 반면에 일부의 가족에게는 낙태에 준한 심리적 부담을 주며, 검사의 비용이나 검사의 부정확성, 질병발생에 대한 불확실성, 과학의 발전 가능성, 유전자변이의 액션가능성 등을 충분히 고려하여 신중히 판단하여야 한다.(92) 배아대상 유전자검사는 질환이나 장애와 관련없는 비의료적인 목적으로 성별선택 등을 위한 선별검사로 남용해서는 안된다.(42)

## ○ 법과 규제 분야 (legal and regulatory field)

우리나라의 유전정보와 previvor에 대한 법과 제도적 분야는

「생명윤리 및 안전에 관한 법률 (이하, 생명윤리법)」(86)을 근간으로하며, 관련된 「개인정보 보호에 관한 법률(이하, 개인정보보호법)」(87), 「의료법」(88), 「보험업법」(89) 등에서 다루고있다. 본 분석에서는 생명윤리법의 내용을 중심으로 관련 다른 규정을고찰하였다.

누구든지 교육·고용·승진·보험 등 사회활동에서 유전정보를 이유로 다른 사람을 **차별(discrimination)**하여서는 안된다(생명윤리법 제24조1항). (86)국제적인 윤리지침과 타국의 법령에서는 고용과 보험에 대한 차별금지를 언급하나.(93, 94) 우리나라에서는 교육과 승진을 추가적으로 포함된다는 것이 특징적이다. 그러나 「보험업법」에서는 장애인의 보험가입 거부에 의한 차별만 언급되어 있다 (제97조제1항제10호). 또한 생명보험협회에서 운영하는 '보험가입차별신고센터 (https://www.klia.or.kr/consumer/insuDis criminate/center.do)'는 장애인과 장기기증자에 대한 가입차별만 신고할 수 있도록 되어 있어 (105), 유전정보에 의한 차별 금지는 실제적으로 보장되지 못하고 있다.

생명윤리법내 의료관련 유정정보 보호측면의 조항은 46조제3항에

따른 '의료기관은 「의료법」 제21조제3항에 따라 화자 외의 자에게 제공하는 의무기록 및 진료기록 등에 유전정보를 포함시켜서는 아니 된다. 다만, 해당 환자와 동일한 질병의 진단 및 치료를 목적으로 다른 의료기관의 요청이 있고 개인정보 보호에 관한 조치를 한 경우에는 그러하지 아니하다.'의 조항과 제52조에 의한 유전자검사기관의 동의서와 유전자검사 결과, 검사물의 제공에 대한 기록에 대한 보관과 열람, 사본발급에 대한 규정이 있다.(86) 그러나 「의료법」(88) 및 보건복지부에서 발행한 「진료 기록 열람 및 사본발급 업무 지침」에도(106) 별도의 언급이 없다. 의료기관에서의 진료기록관련 업무를 규정한 이 지침에는 「의료법」제21조제3항 각 호에 불구하고 타법에서 명시한 경우로 「정신건강증진 및 정신질환자 복지서비스 지원에 관한 법률」제 30조제3항에 따라 의무기록접근과 사본발급에 대한 제한이 반영되어 있으나, (107)「생명윤리법」에 근거한 유전정보 관련 언급이 없다.

유전자검사의 오남용을 막기 위하여 「생명윤리법」 제 50조제1항에서는 '누구든지 과학적 증명이 불확실하여 검사대 상자를 오도할 우려가 있는 신체 외관 이나 성격에 관한 유전자검사 또는 그

밖에 국가위원회의 심의를 거쳐 대통령 령으로 정하는 유전자검사를 하여서는 아니 된다. BRCA1,2를 포함하여 암질환예측 유전자는 의사의 처방 및 연구에 의해서만 가능하다.(86)

「생명유리법」제59조제2항에 의하면, 유전자검사기관은 근이영양증이나 그 밖에 대통령령으로 정하는 유전질환을 진단하기 위한 목적으로만 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 할 수 있다. 시행령제21조에 따른 [별표3]에 따른 62개 유전질환과(108) 고시에 의해 한해서 허용되는 질환이 2009년도엔 76개 였던 질환이 2023년 7월엔 146개 질환이 추가되어(109) 총 208개로 늘어났다. 암관련 유전자는 별표에 담긴 가족성 선종성 용종증(Familial adenomatous polyposis coli)외에 23년 개정된 고시에 의한 포이츠제거스 증후군(Peutz-Jeghers syndrome)과 갑상선수질암(medullary thyroid cancer), 린치 증후근(Lynch syndrome), HLRCC 신장암이 포함되어 있다.

본인이나 배우자가 유전학적 신체질환이 있는 인공임신중절은 「모자보건법」에 의해 허용되는데 유전성질환으로 그 질환이 태아에 미치는 위험성이 높은 질환에 한해 임신 24주일 내인 사람에게 적용하나,(110) 성인에서 발생하는 유전성암 유전자 보유자에 대한 낙태는 포함되지 않는다. 또한, 「모자보건법」에는 부부관계에 있어 난임과 보조생식술에 대해 정의하고 관련 시행에 대해 규정하였는데,(110) 이에 시행을 혼인관계에서만 적용하도록 하여 인공수정을 시행하지 않고 소아나 미혼의 가임기 암환자의 암치료전 '가임력보존'만을 위한 지원엔 제도적 제한이 있다.(111)

## 2. 암정밀의료에 대한 대규모 설문조사(survey)

#### ○ 연구대상자의 특성 (표 6)

본 설문조사에 참여한 대상자 중 분석은 일반인 1,496 명, 암환자 1,500 명, 암전문가 526 명 (임상의사 113 명, 기초분야연구자 413 명)을 대상으로 시행하였다.

암종의 특성상 여성에게만 있는 유방암과 부인암이 포함되어 여성암환자 비율이 높았으나, 폐암 등 남성 암환자의 비율이 높은 암도 포함되어 남성암환자의 비율도 40% 정도였다.

본 연구 조사에서 암환자는 수도권 2개 의료기관에서만 모집했으나, 이용한 환자의 지역분포가 전국적으로 있어, 거주지의 분포는 비 도시 비율이 높은 편이었다.

암환자의 경우, 사보험 가입율이 가장 높은 74.4%였으며, OECD 보고에 의하면 우리나라 평균은 70%이며, 임상전문가가 가장 낮은 58.4%였다. 주관적 건강상태는 암환자 44.3%만 좋음 이상이었으며, 일반인이 68.5%로 높은 편이었다.

# 표 6. 연구참여자의 인구사회학적 특성

단위 : 명(%)

요인		일반인	암환자	임상전문가	기초연구자	P-value
		(n=1,496)	(n=1,500)	(n=113)	(n=413)	
성별	남	773 (51.7)	599 (39.9)	59 (52.2)	128 (31.0)	< 0.01
	녀	723 (48.3)	901 (60.1)	54 (47.8)	285 (69.0)	
나이	평균(표준편차)	43.0 (12.0)	56.0 (11.1)	40.9 (8.5)	33.7 (8.0)	<0.01
교육수준	고등학교 이하	797 (53.3)	924 (61.6)	<u> </u>	_	<0.01
	대학교	687 (57.8)	522 (34.8)	15 (13.3)	175 (42.4)	
	대학원 이상	12.0 (0.8)	54 (3.6)	98 (86.7)	232 (56.2)	
가계월수입	<3 백만원	261 (17.5)	668 (44.5)	_	70 (17.0)	<0.01
	3 백만이상~5 백만원미	864 (57.8)	592 (39.5)	10 (8.9)	93 (22.5)	
	만					
	5 밴만원이상	371 (24.8)	240 (16.0)	103 (91.2)	216 (53.0)	
거주지	도시지역	1,051 (70.3)	944 (62.9)	76 (67.3)	231 (55.9)	<0.01
	비도시지역	445 (29.8)	556 (37.1)	37 (32.7)	182 (44.1)	
사보험	가입했음	1,024 (68.5)	1,116 (74.4)	66 58.4)	286 (69.2)	<0.01
	없음	216 (14.4)	384 (25.6)	47 (41.6)	127 (30.8)	
 주관적	매우 좋음/좋음	1,024 (68.5)	665 (44.3)	76 (67.3)	231 (55.9)	<0.01
건강상태						
	보통/불량	472 (31.6)	834 (25.6)	37 (32.7)	182 (44.1)	

#### ○ 유전자검사에 대한 태도와 인식 (표7)

유전자검사에 대한 정밀의료에 대한 기대는 의료적 활용에 대한 기대는 일반인은 85.9%와 암환자에서는 96.5%로 높은 편이었다. 유전자검사에 대한 비용적인 부담만 없다면 검사를 받겠다는 의향은 암환자에게서는 94.3%로 높았고 임상의사에서도 88.5%로 높은 편이었다. 그러나 질화예측 유전자검사를 국가검진에 포함해야 한다는 의견은 일반인은 73.2%로 높았으나, 임상전문가에서는 30.1%로 매우 낮은 의향을 보였다. 일반적으로 제시되는 치료와 예방법이 있는 경우에만 검사결과를 알고 싶다는 의향은 임상전문가에서는 38.9%로 낮은 편이었으며, 암환자에서는 23.7%로 더 낮았다. 반면에 모든 유전자변이의 결과를 알고 싶다는 의향은 암환자와 기초연구자에서 68.3%로 높은 편이었으며 임상전문가에서도 56.6%로 상대적으로 높은 의향이 있었다. 유전자검사결과의 국가제공 관련하여서는 암환자가 78.7%로 가장 높았으며, 임상전문가가 54.0%로 비교적 낮은 편이었다. 유전자검사결과의 차별 가능성과 관련하여서는 임상의료진은 87.6%로 가장 높은 우려를 표현했으며, 유전자변이 보유자와의 결혼 관련해서는 일반인에서 76.3%가 부정적이었다.

표 7. 유전자검사에 대한 태도

단위: 명(%)

<u></u> 요인	일반인	암환자	임상전문가	기초연구자	P-value
ም. በ	(n=1,496)	(n=1,500)	(n=113)	(n=413)	r-value
유전자검사결과는 나와 내 주치의의 치료계획에 도움이 된다	1,285 (85.9)	1,446 (96.4)	102(91.1)	393 (95.2)	<0.01
질환예측 유전자검사는 국가건강검진에 포함되어야 한다	1,095(73.2)	1,016(67.7)	34(30.1)	207 (50.1)	<0.01
유전자검사가 무료라면 유전자검사를 받겠다	1,336(89.3)	1,419 (94.3)	100(88.5)	387 (93.7)	<0.01
건강관리와 증진을 위해 유전자정보에 대해 알 권리가 있다	1,277 (85.4)	1,312(87.5)	80(70.8)	347 (84.2)	<0.01
치료나 예방법이 없더라도 모든 유전자변이 결과를 알고 싶다	853 (57.0)	1,028 (68.5)	64 (56.6)	272(68.3)	<0.01
치료나 예방법이 있는 유전자변이 결과만 알고 싶다	544 (36.4)	355 (23.7)	44(38.9)	112(28.1)	<0.01
나는 나의 유전자검사결과를 국가에 제공할 의향이 있다	1,008(67.4)	1,181 (78.7)	61 (54.0)	258 (63.1)	<0.01
유전자검사결과는 차별을 만들 수 있다	1,058(70.7)	1,032(68.8)	99(87.6)	336 (81.4)	<0.01
나는 병적 유전자 변이를 가진 사람과 결혼하고 싶지 않다	1,141(76.3)	1,012(67.5)	67 (59.8)	215 (52.2)	< 0.01
유전자검사결과가 병적 변이라면 배우자에게 알려야 한다	1,163(77.7)	1,242(82.8)	74(65.5)	298 (72.5)	<0.01

#### ○ 시나리오 기반 BRCA 유전자검사에 대한 의향 (표 8)

암발생과 치료에 대한 시나리오 기반으로 질환 관련 유전성 소인에 대한 유전자검사에 대해 의향을 조사했을 때, BRCA 검사를 받으려는 의향은 임상전문가와 기초연구자에서는 88%의 높은 검사의향을 보였으나, 일반인에서는 58.0%로 낮은 의향을 보였다. 검사를 받으려는 이유는 유전성암과 관련된 다른 질환의 발병위험성을 알기 위함이라는 생각은 40% 이상의 암환자와 임상전문가에서 있었으나, 일반인에서는 관련된 다른 질환의 발병에 대한 우려가 낮은 편이었다. 다른 가족과의 소통을 위해서라는 의향은 임상전문가와 기초연구자에서 20%정도로 보였으나 암환자 16.1%와 일반인 11.7%로 이에 대한 의향이 낮은 편이었다. 유전자검사를 받지 않으려는 이유로는 암환자와 일반인에서는 비용적 부담이 가장 컸다. 두번째 이유로 일반인에서는 유전자검사결과 변이의 발견에 대한 두려움이 10.7%로 높아 모를 권리에 대한 의향이 있음을 알게 하였다. 암환자에서도 이미 암이 진단되어 추가적인 검사가 필요없다는 잘못된 지식으로 검사를 받지 않으려는 이유가 일반인에서 8.9%와 암환자에서는 8.7%로 비교적 높은 편으로, 이에 대한 인식개선이 필요할 것으로 보인다.

# 표 8. 시나리오 기반, BRCA 검사를 받으려는 의향과 그 사유

단위: 명(%)

<u></u> 요인	일반인	암환자	임상전문가	기초연구자	P-
	(n=1,496)	(n=1,500)	(n=113)	(n=413)	value
BRCA 유전자 검사 의향	867 (58.0)	1,054 (70.3)	100(88.5)	365 (88.4)	P<0.05
검사 받으려는 이유					
- BRCA 유전자와 관련된 다른 질환(난소암, 전립선암)에 대한 발병 위험도를 미리 알아보기	358(23.9)	611 (40.7)	48(42.5)	139(33.7)	
- 유방암 치료에 도움이 될 것 같아서	334(22.3)	201(13.4)	23(20.4)	136(32.9)	
<ul> <li>위해 유전적 발병가능성이 있다면 검사를 받아 가족들에게 알리기 위해서</li> </ul>	175(11.7)	241 (16.1)	27(23.9)	87(21.1)	
- 기타	_	1(0.1)	2(1.8)	3(0.7)	
검사 받지 않으려는 이유					
<ul> <li>이미 유방암으로 진단을 받았기 때문에 필요성을</li> <li>못 느껴서</li> </ul>	133(8.9)	130(8.7)	8(7.1)	11(2.7)	
- 비용이 부담되어서	213(14.2)	143(9.5)	2(1.8)	11(2.7)	
- 유전자 검사결과를 신뢰하지 않아서	120(8.0)	46(3.1)	0(0.0)	13(3.1)	
- 유전자 검사결과 돌연변이 변이가 발견될까봐	160(10.7)	98(6.5)	0(0.0)	6(1.5)	
- 기타	3(0.2)	29(1.9)	3(2.7)	3(0.7)	

# ○ 시나리오 기반, BRCA 변이시 예방적 유방절제술 시행 (표 9)

BRCA 유전자 변이를 보유한 경우. 예방적 유방절제술을 받고자 하는 의향은 임상전문가인 경우 34%로 가장 높았으며 일반인, 암환자, 암연구자 모두 25~27%로 낮은 편이었다. 예방적 유방절제술을 받으려는 사유로는 BRCA 변이 보유자는 유방암에 걸릴 확률이 높다는 인식이었다. 과 유방암 발생이 최근에 많다는 일반적인 위험도에 대해 12%의 일반인들은 수술의 사유로 고려하고 있었다. 유전성 암 고위험군에서의 암 위험도는 유전자변이 종류와 가족력 등에 따라 개별적으로 판단해야 하나, 일반인에서는 보편적인 발생률에 대한 위험도 인지가 더 있었으며, 유전적변이 등 개인적 위험요인에 대한 인식이 낮음을 알 수 있었다. 유방절제술을 예방적으로 받지 않으려는 이유로는 암치료 성적이 높아져서 암 진단이후에 치료해도 늦지 않을 거라는 이유가 일반인에서는 41.8%, 암환자에서는 55%로 가장 높은 빈도를 보였다. 또한 높은 발생위험에 대한 지식전달에도 불구하고 일반인 12.4%는 나는 유방암에 걸리지 않을 거라는 막연한 기대가 수술을 받지 않으려는 이유였다. 비교적 젊은 연령의 기초연구자들은 향후 임신과 출산을 고려하여 수술을 받지 않으려는 경향도 있었다.

# 표 9. 시나리오 기반, BRCA 유전자 변이시 예방목적 유방전절제수술 의향과 그 사유

단위 : 명(%)

<u>ଓ</u> ପ	일반인 (n=1,496)	암환자 (n=1,500)	임상전문가 (n=113)	기초연구자 (n=413)	P-value
BRCA 유전자 변이 확인 시 예방목적 유방전체절제수술 의향	399 (26.7)	382(25.5)	39(34.5)	113(27.7)	P<0.05
예방목적 유방전체절제수술을 받으려는 이유					
- 검사결과 유방암에 걸릴 확률이 높다고 해서	191 (12.8)	306 (20.4)	36(31.9)	91(22.0)	
- 가족 중에 걸린 사람이 있어서	28(1.9)	13(0.9)	0(0.0)	9(2.2)	
- 유방암이 최근 많이 발생하는 암이라	180(12.0)	62(4.1)	2(1.8)	12(2.9)	
<ul><li>기타</li></ul>	0(0.0)	1(0.1)	1(0.9)	1(0.2)	
예방목적 유방전체절제수술을 받지 않으려는 이유					
- 비용이 부담되어서	89(5.9)	43(2.9)	1(0.9)	4(1.0)	
- 유방암에 걸리지 않을 것 같아서	186(12.4)	67(4.5)	3(2.7)	20(4.8)	
<ul><li>아직 유방암에 걸린 것은 아니니까 (걸리고 나서 치료해도 늦지 않을 것 같아서)</li></ul>	626 (41.8)	825 (55.0)	57(50.4)	214(51.8)	
- 부작용이 걱정되어서	133(8.9)	147(9.8)	2(1.8)	19(4.6)	
- 임신/출산 계획이 있어서	32(2.1)	10(0.7)	3(2.7)	17(4.1)	
- 검사결과를 신뢰하지 않아서	30(2.0)	21(1.4)	0(0.0)	7(1.7)	
- 기타	1(0.1)	5(0.3)	8(7.1)	14(3.4)	

#### ○ BRCA 변이시, 예방적 난소난관절제술 시행 (표 10)

예방적 난소난관절제술을 받고자 하는 의향은 전반적으로는 유방절제술보다 높은 수치를 보였으며, 임상전문가에서 57.5%로 가장 높았으며, 일반인이나 암환자, 기초연구자에서는 약 30%의 의향으로 비교적 낮은 의향이었다. 난소암의 걸릴 높은 확률은 예방목적의 난소난관제거수술의 가장 높은 사유였다. 임상전문가의 경우, 난소암에 걸린 후에 치료해도 된다는 생각은 암환자에서 43.7%로 가장 높았던 반면에 임상전문가에서는 23.0%로 낮았는데, 이는 난소암의 경우, 조기진단이 어렵고. 예후가 좋지 않다는 것을 아는 의료진에서의 지식의 정도 차이가 있었을 가능성이 있다. 난소난관절제술에 따른 부작용에 대한 우려는 일반인에서 8.4% 였으며, 비교적 젊은 연령층의 기초연구자의 경우에는 임신과 출산 계획으로 수술을 받지 않으려는 경우가 14.8% 였다. 실제 임상 현장에서도 임신과 출산의 계획을 고려하여 난소난관절제술에 대한 시행 시기를 상담하고 있다.

표 10. 시나리오기반, BRCA 유전자 변이시 예방목적 난소난관제거수술 의향과 그 사유

단위 : 명(%)

요인	일반인	암환자	임상전문가	기초연구자	P-
 ਹੁੰਦ	(n=1,496)	(n=1,500)	(n=113)	(n=413)	value
BRCA 유전자 변이 확인 시 예방목적 난소난관제거수술 의향	491 (32.8)	570 (38.0)	65 (57.5)	126 (30.5)	P<0.05
예방목적 난소난관제거수술을 받으려는 이유					
- 검사결과 난소암에 걸릴 확률이 높다고 해서	300(20.1)	438 (29.2)	60(53.1)	113(27.4)	
- 가족 중에 걸린 사람이 있어서	52(3.5)	18(1.2)	1(0.9)	8(1.9)	
- 난소암이 최근 많이 발생하는 암이라	138 (9.2)	112(7.5)	0(0.0)	5(1.2)	
- 기타	1(0.1)	2(0.1)	3(2.7)	0(0.0)	
예방목적 난소난관제거수술을 받지 않으려는 이유					
- 비용이 부담되어서	100(6.7)	55(3.7)	1(0.9)	7(1.7)	
- 난소암에 걸리지 않을 것 같아서	177(11.8)	74(4.9)	4(3.5)	16(3.9)	
<ul> <li>아직 난소암에 걸린 것은 아니니까 (걸리고 나서 치료해도 늦지 않을 것 같아서)</li> </ul>	512(34.2)	656(43.7)	26(23.0)	164(39.7)	
- 부작용이 걱정되어서	126(8.4)	90(6.0)	4(3.5)	20(4.8)	
- 임신/출산 계획이 있어서	50(3.3)	30(2.0)	9(8.0)	61(14.8)	
- 검사결과를 신뢰하지 않아서	40(2.7)	23(1.5)	1(0.9)	5(1.2)	
_ 기타	0(0.0)	2(0.1)	2(1.8)	13(3.1)	

#### ○ BRCA 변이보유에 대한 가족 고지와 유전자검사 권고 (표 11)

BRCA 변이 보유를 알게 되었을 때 암화자에서는 92.1%가 가장 많이 가족에게 알려야 한다고 하였으며, 임상전문가와 기초전문가도 80%이상 가족에게 알려야 한다고 하였다. 반면에 일반인에서는 68.9%만이 가족에게 알릴 것이라고 하여, 유전자검사결과의 가족 관련성에 대한 일반인의 교육이 더 필요하다는 것을 알 수 있었다. 검사결과 고지의 대상으로 모든 군에서 배우자가 가장 높았는데, 배우자는 혈연관계가 있어 암의 위험도가 높아지는 대상은 아니지만 민법상 가장 높은 순위의 대리인으로 특히 자녀와의 문제에 있어 주요한 논의상대이다. 여자형제/자매와 성년 자녀간의 비율은 대체적으로 여자형제/자매에게 변이에 대한 고지를 하겠다는 비율이 높았으나. 암환자에서만 자녀에게 고지하고자 하는 비율이 68.1%로 42.9%인 자매보다 높았다. 이는 유전자검사의 권고비율로도 71.9% 매우 압도적으로 높아, 암환자인 경우는 본인의 암유발 유전적 소인이 자녀로 전해졌는지에 대해 매우 적극적으로 대처하고 싶어한다는 것을 알았다. 반면에 부모에게 알리거나 검사를 권고하겠다는 비율은 17.3%와 16.4%로 매우 낮아 다른 군과의 차이를 크게 보였다.

# 표 11. BRCA 유전자 변이 사실을 가족에게 말할지 여부와 BRCA 유전자 검사 가족 권유 의향

단위 : 명(%)

요인 및 대상	일반인	암환자	임상전문가	기초연구자	P-value
쇼인 봇 네 o	(n=1,496)	(n=1,500)	(n=113)	(n=413)	r value
BRCA 유전자 변이 사실을 가족에게 말할지 여부 (유)	1,031(68.9)	1,382(92.1)	98(86.7)	364 (88.1)	P<0.05
- 배우자	809 (54.1)	1,258 (83.9)	83(73.5)	295 (71.4)	
- 자매/여자형제	408 (27.3)	643 (42.9)	79(69.9)	234 (56.7)	
- 부모	403 (26.3)	259(17.3)	64(56.6)	247 (59.8)	
- 성년 자녀	348 (23.3)	1,021(68.1)	75(66.4)	208 (50.4)	
- 남자형제	242(16.2)	302(20.1)	42(37.2)	115 (27.8)	
- 미성년 자녀	123(8.2)	255 (17.0)	23(20.4)	88(21.3)	
- 친구	33(2.2)	58(3.9)	5(4.4)	41 (9.9)	
BRCA 유전자 검사 권유 의향 (유)	1,056(70.6)	1,256(83.7)	104 (92.0)	372(90.1)	
- 자매/여자형제	659 (44.1)	812(54.1)	89(78.8)	284 (68.8)	
- 성년 자녀	617 (41.2)	1,079 (71.9)	90(29.6)	259 (62.7)	
- 부모	466 (31.1)	246(16.4)	57(50.4)	235 (56.9)	
- 남자형제	403 (26.9)	403 (26.9)	42(37.2)	122(29.5)	
- 미성년 자녀	286(19.1)	368 (24.5)	44(38.9)	175 (42.4)	

# 3. 암정밀의료에 대한 관련 이해관계자들(stakeholder)의 심충 면접 조사(in-depth interview)

# ○ 심층면접 대상자

본 조사는 암정밀의료 관련 다양한 관계자 (stakeholder) 20명을 대상으로 조사를 진행하였으며, 그 대상자의 특성은 다음과 같다.

표 12. 연구 대상자 특성

	요인	빈도	%
분야			
	의료기관 진단검사의학 전문의	5	25%
	검진센터 가정의학과 전문의	2	10%
	암진료 전문의	4	20%
	정책전문가	2	10%
	간호학 전문가	3	15%
	생명윤리전문가	1	5%
	암환우회, 유전변이암환자, 소비자단체	3	15%
성별			
	남성	5	25%
	여성	15	75%
연령			
	30대 이하	1	5%
	40대	14	70%
	50대 이상	5	25%
분야 종/	사 기간		
	10년 미만	2	10%
	10~20년 미만	8	40%
	20년 이상	10	50%

#### ○ 유전정보 기반 정밀의료에 대한 인식

#### (가) 유전정보 기반 정밀의료의 목표와 전망

'유전정보 기반 정밀의료'의 정의와 목표에 대한 전문가들의 견해는 전문가 유형에 따라 특별히 차이나지 않으며 대체적으로 일치된 견해로 '개인의 유전정보와 유전체 분석을 통한 개인 맞춤형 질병 예측 및 진단', '유전정보 분석을 통한 암 등 중증질환의 맞춤 치료제 개발', '유전정보를 바탕으로 한 질병의 치료 전략 및 치료법 개발' 등 유전정보를 활용해 유전성 질환을 예측하고 진단 및 치료하는 의료로 인식하고 있었다. '유전정보 기반 정밀의료'의 긍정적 기대 및 견해에 대해서는 '향후 획기적인 발전과 성과가 기대된다'. '한국인의 유전적 특성에 기반한 질병 진단과 치료 가능성이 높아진다'등 유전성 질병 진단과 치료 성과에 대해 긍정적인 기대가 있으며, 유전정보 분석관련 연구와 함께 임상적 연구 및 적용을 위한 연계의 중요성 인식이 필요하다는 의견도 있었다. 긍정적인 기대 및 견해와 함께 중립적 또는 부정적인 견해도 많이 제시되었는데, '광범위한 예측 검사로 검사의 정확도와 신뢰도 미흡', '정상인 대상 검사의 증가와 예측 검사의 상업화 우려' 등 예측성 검사의 불완전성과 과도한 검사 유도에 대한 우려의 의견이 있었으며, 소비자단체의 암환자 등 중증환자를 대상으로 한 진단과 치료 성과가 미흡하다는 의견도 도출되었다. 또한, 의료 전문가와 소비자 전문가 집단 모두 유전정보와 유전자 검사 등에 대한 정확한 정보제공이나 이해가 부족하다는 데에는 의견이 일치되는 것으로 분석되었다.

결론적으로 유정정보 기반 정밀의료에 대해 유전성 질병 예방과 치료를 위한 성과를 기대하고 있으나 현재 그 결과는 충분하지 않으며, 의료진과 국민 모두 관련 정보나 인식이 충분히 제공 또는 정립되지 않는 것으로 분석되었다.

#### (나) 정밀의료에 대한 일반인들의 기대와 인식에 대한 의견

조사 대상자들이 생각하는 일반인들의 '유전정보 기반 정밀의료'를 어떻게 인식하고 있는지 물어본 결과, 유전정보 기반 정밀의료에 대해 대체적으로 잘 모르며 일부 알고 있는 소비자들도 잘못된 오해나 과도한 기대가 있는 것으로 나타났다. 일반인들이 인식하고 있는 유전정보 기반 정밀의료의 요소로는 '완벽하고 과학적인 검사방법이다', '중증의 암환자들을 살릴 수 있는 표적치료제를 발견하거나 개발한다' 등 과도한 기대감이 큰 것으로 인식하고 있었다. 또한, 유전자변이 보유에 대해 죄책감이나 불안감 등부정적 인식이 큰 것으로 보이며, 다양한 정보와 인식이 부재해 환자와 보호자의 독립적인 인식 또는 판단 능력은 매우 낮은 것으로 보였다.

'유전정보 기반 정밀의료'에 대하여 일반인의 기대와 인식에 대한 의견을 종합하면, 유전정보 관련 다양한 정보와 기초적인 인식을 위한 틀이 없으며, 과도한 기대와 잘못된 인식을 가지고 있다고 생각하는 것으로 나타났다. 또한, '유전성 질환'이나 '유전자 검사'에 대해 부정적인 인식이 강해 자발적인 정보습득이나 의사결정이 어려운 것으로 나타났다. 거의 모든 전문가들은 유전질환이나 유전자 검사 등에 대한 올바른 정보 제공 및 인식의 공유가 무엇보다 필요한 것으로 생각하고 있었다.

## (다) 유전정보기반 정밀의료의 현재 위치와 한계

유전정보 기반 정밀의료의 현재 위치와 한계에 대해 진단검사의학전문가들은 대체적으로 현재 우리나라의 검사나 분석 방법이 선진국수준과 대등한 수준이며 앞으로 지속적 발전이 예상되는 것으로평가하고 있었다. 다만 지속적 발전을 위해 관련 연구 발전과 함께유전정보 데이터베이스 구축 강화, 활발한 임상 적용 등이 필요한 것으로

인식하고 있었다.

반면 임상 전문가들은 유전정보 기반 정밀의료의 임상 적용에 한계가 있다는 점을 공통적으로 지적하고 있어, 관련 연구와 임상과의 간극이 있다는 의견도 제시되었다. 유전성암 등 중증질환 분야에서 유전정보가 제공하는 역할에 제한성이 있다고 생각하며 이의 발전을 위해 유전정보 관련 연구가 임상에 활발히 적용되며 진료 현장과의 유기적인 협력 및 발전이 필요하다는 의견이 많았다.

또한 정책/소비자/간호 전문가들은 임상 전문가들과 유사하게 검사는 발전하지만 질병 진단이나 치료의 성과가 미흡하다는 평가가 많았으며, 새롭고 빠르게 발전하는 분야임에도 불구하고 의료적, 사회적인 제도, 인프라, 인식 등이 따라가지 못하는 점이 주요한 문제점인 것으로 진단함. 이의 개선을 위해 소비자/환자 중심의 관련 법규나 제도, 지원 등이 마련되어야 하며 소비자에 대한 정보 제공과 인식 제고가 우선적으로 필요하다는 의견이 있었다.

# (라) 유전정보 기반 정밀의료의 연구와 진료, 산업의 차이

유전정보 기반 정밀의료와 관련해 연구와 진료, 산업의 관계와 차이에 대한 전문가들의 인식을 정리하면, 관련 연구 결과나 성과가 임상 적용에 미흡하다는 의견이 많았다. 그 원인으로는 제도적인 제약과 지원미비로 인해 충분한 임상 연구가 이루어지지 않는다는 의견이 있었다. 관련 산업에 대해서는 의료계 전문가와 소비자 전문가 다수가 의료영역에 자본의 논리나 산업 중심의 제도화에 대한 경계가 큰 것으로보이며 의료계에서는 신뢰성에 대한 의심도 큰 것으로 나타났다. 일부산업계 입장에서의 인식으로는 의료법 등 관련 법규의 제약으로 인해산업 발전이 미진하다는 의견도 나타났다.

현재 유전정보 기반 정밀의료의 연구, 진료, 산업 각 분야의 이해 상충에 따라 충분한 협력은 이루어지지 못하는 것으로 평가되었다. 연구-진료-산업의 균형적인 발전을 위해서는 관련 업계의 유기적인 정보 공유와 업무 협력이 필요하며 분야 간의 이해관계를 조정하고 통제할 수 있는 컨트롤 타워 또는 협력체가 필요한 것으로 분석되었다. 또한, 이를 위해 관련 법, 제도 및 지원 환경 마련을 위한 노력도 필수적인 것으로 나타났다.

# (마) 유전정보기반 정밀의료 구현을 위한 중요 요인

유전정보 기반 정밀의료 구현을 위해 중요한 요인에 대해 진단검사의학/임상 전문가들은 유전자 검사가 임상에서의 적용성을 높이는 것이 가장 중요한 것으로 인식하고 있다. 이를 위해 진단검사의학 전문가들은 '검사에 대한 진료 인식 강화', '검사의 표준화, 해석의 통일화 강화', '임상 변화에 따른 유전체 정보 업데이트 강화' 등이 필요하다는 의견이 많았으며, 임상 전문가들도 '임상연구 활성화를 위한 방안 마련', '관련 연구 및 성과의 임상 공유 활성화', '정밀의료를 위한 제도적 뒷받침 강화' 등의 의견을 제시하였다.

정책/소비자/간호 전문가들도 유전정보 기반 정밀의료가 임상적인 성과를 통해 진료 현장에서 소비자가 더 많은 혜택을 누리길 희망하고 있으며 이를 위해 '연구와 진료 적용을 위한 데이터 축적 및 데이터 수집관련 법 체계 마련', '연구자 중심이 아닌 환자 중심의 다학제연구 활성화', '연구자들의 정보보호 및 생명윤리에 대한 인식 강화'등의 의견이 제시됨. 정책/소비자/간호 전문가들은 소비자들의 인식 강화와 소비자 보호에 대한 중요성 인식이 높은 경향이었다. 유전정보기반 정밀의료 구현을 위해 중요한 요인을 정리하면, 임상시험 지원강화, 관계 의료진 간의 정보 및 소통 강화 등 '환자 중심 및 임상 진료중심의 연구 지원 강화', 투명하고 안전한 유전정보 데이터 관리를

위해 '데이터 수집 및 관리 역량 강화', 연구자, 의료기관, 산업계, 소비자 등 다양한 이해관계자들의 협력과 소통을 위한 '이해관계자들의 컨센서스 도출 필요', 기술발전에 따른 정보보호 등 다양한 문제의 기준이 될 수 있으며 국민들의 올바른 인식 마련을 위해 '법과 제도적 환경 마련 및 인식 강화' 등에 대한 의견들로 요약될 수 있다.

앞으로 유전정보 기반 정밀의료가 보다 효과적으로 발전하기 위해 다양한 연구 지원, 임상 적용성 강화, 법, 제도 및 환경 정비 등도 필요하지만 그에 앞서 다양한 이해관계자들의 협력과 소통을 통해 목표와 지향점에 대한 컨센서스 도출이 필요하고 국민적인 인식과 공감대 마련을 위한 절차가 선행되어야 할 것으로 판단되었다. 이를 위해 유전정보 기반 정밀의료의 개념과 범위, 유형화 등 장기적인 로드맵을 위한 기초 작업이 필요할 것으로 판단된다.

## (바) 정밀의료 구현을 위한 제도와 환경의 한계 및 개선 방안

유전정보 기반 정밀의료의 올바른 구현을 위해 현재 제도와 환경의 문제점에 대해 진단 검사의학과 임상 전문가들은 각종 규제와 제도적인 제한성으로 인해 연구나 진료에 어려움을 겪고 있는 것으로 나타났다. 의료법이나 정보보호 관련 법규 등으로 인해 데이터 축적 및 새로운 연구나 검사법 도입이 어렵고 검사와 상담 등에 대한 건강보험 수가 적용이 미진한 점이 주요한 한계 사항인 것으로 나타났다.

정책/소비자/간호 전문가들은 유전정보 관련 의료의 범위와 대상에 대한 의료적, 사회적 합의가 우선되어야 하며, 그에 따라 관련 법, 제도와 지원의 논의가 필요하다는 의견이 있었다. 또한 유전정보 관련 정보보호와 의료기관 중심의 유전자검사의 설명 및 이해 강화가 필요하다는 의견도 제시되었다. 간호계와 학계 전문가들은 유전자검사시 유전상담의 필요성이 높은데도 관련 인식이나 시스템이 구성되지 않은 점도 개선되어야 할 주요사항인 것으로 인식하였다.

전문가들이 제시한 현재 제도와 환경의 한계 요인에 대해 앞으로의 개선 방향성을 정리하면, '환자와 국민건강 중심의 의료적인 필요성과 발전 방향성 도출', '다양한 이해관계자들의 요구와 의견 조정', '유전정보 기반 정밀의료에 대한 국민적 동의와 합의를 위한 노력' 등이 필요한 것으로 판단되었다. 전문가들은 앞으로 유전정보 기반 정밀의료가 발전할수록 의료, 법, 산업, 사회/윤리 등 다양한 측면에서 여러 문제와 논의점이 발생하므로 이를 위해 국가에서 적극적인 관심과 논의가 필요하다는 의견이 있는 것으로 나타났다.

#### (사) 정밀의료 구현을 위한 선행 요인

유전정보 기반 정밀의료 구현을 위한 제도와 환경 개선을 위해 선행되어야 할 사항을 민간 분야와 정부의 역할로 구분하여 정리할 수 있다. 민간의 역할로는 '환자와 소비자 중심의 연구·개발 노력 강화', '웰니스보다 중증 질병의 예방과 치료 중심의 연구 강화', '의료 전문가들의 표준화된 인식 및 의사소통 강화'등이 주로 언급되었다. 앞으로 필요한 정부의 역할로는 '균형적인 정보제공과 올바른 인식을 위한 대국민 인식 개선 강화', '다양한 이해관계를 조정할 수 있는 표준화·적정성을 위한 노력', '올바른 방향성 제시를 위한 법과 제도 마련의 노력'등이 필요한 것으로 나타났다.

### ○ 예측성 유전자 검사 정확도와 해석의 신뢰도

# (가) 각 기관 유전자검사 정확도에 대한 신뢰성 및 해석의 신뢰도에 대한 차이 발생 이유

면담에 참여한 조사대상자들은 검사의 정확도와 해석의 신뢰도에 대한 구별을 하지 않았다. 예측성 유전자검사의 검사 정확도와 해석의 신뢰도에 대해 의료기관내 진단검사의학과에서 직접 시행하는 검사와

전단목적으로 의뢰받는 외부수탁기관은 검사와 결과 해석이 비교적 정확하고 그 결과를 신뢰할 수 있으나 DTC 기관 등 일반적인 검사기관은 검사와 해석의 신뢰도가 떨어지는 것으로 인식하고 있었다. 상당 수의 전문가들은 의료기관내 직접검사와 외부수탁기관의 경우 진단검사의학 전문가가 있으며, 두 기관 모두 의료기관으로서 의료법에 의한 관리와 전문 의료진이 검사와 해석을 하고 있는 점, 또한 의료기관의 인증과 정도관리 등 제도적인 관리감독시스템이 있다는 점에서 검사의 신뢰성이 높다는 의견이 많았다.

의료기관 내 진단검사의학과와 외부수탁기관 비교 시 의료기관 내 진단검사의학과의 신뢰성이 높다는 의견의 신뢰 요인은 '우수한 전문인력이 많다', '의료기관 내 진단검사의학과와 임상의과의 협업이나 소통이 원활하다'는 점이 주로 언급되었으며, 외부수탁기관이 더 신뢰할 수 있다고 생각하는 요인으로는 '전문적인 검사기관으로 많은 경험과 사례'가 더 신뢰할 수 있는 요인인 것으로 나타났다. 전반적으로 기관 유형별 차이보다는 개별 기관의 특성과 인프라 차이가 일부 있는 것으로 인식하였다.

그에 반해 DTC 등 일반적인 검사기관은 진단검사의학 전문가의

존재와 관리 여부 및 의료기관으로서 관리 여부에 따라 검사와 해석의 신뢰성이 크게 차이나는 것으로 인식하고 있었다. 대부분의 전문가들은 적정한 관리가 이루어지지 못하고 있어 신뢰하지 않는 것으로 나타났으며, 그에 따른 부작용이나 잘못된 인식을 강화할 수 있다는 우려도 있는 것으로 나타났다.

#### (나) 유전자검사 신뢰 인식

예측성 유전자검사의 신뢰도에 대해 진단검사의학/임상 전문가들은 유전자 검사 결과 해석의 문제점에 대해 인식을 공유하고 있었다. 차세대 유전자 염기서열 검사(NGS)를 포함한 모든 유전자 검사는 개별시행에 활용한 검사방법이 다양하며 기관별 해석 기법의 차이가 있다. 이로 인해 서로 다른 검사결과나 유전자 변이에 해석이 나올 수 있어서 예측성 유전자검사가 구조적으로 불완전성이 있다는 점을 충분히 인식해야 한다는 의견이 많았다. 또한, 예측성 유전자검사는 고도의 전문성과 참조 데이터의 업데이트, 검체 개인별 임상적 진료와 밀접한 관련이 있으므로 전문가에 의한 질관리가 매우 중요하다는 점이 공통적인 인식이었다.

정책/소비자/간호전문가들은 동일 검체에 대해 기관마다 다른 결과가

나오거나 중증 질병 치료에 직접적인 효과성이 떨어진다는 이유로 유전자검사의 신뢰성에 대해 일부 부정적인 시각이 있는 것으로 나타났다. 또한, 의료기관임에도 불구하고 건강검진센터에서 일괄적으로 시행하는 예측성 유전자검사가 무분별한 유전자검사를 견인한다며 우려하고 있으며, 검사기관에서 충분한 설명이나 결과의 공유가 부족해 그에 따른 불신도 일부 있는 것으로 나타났다. 한편, 의료적인 진단과 개입이 없는 소비자주도 유전자검사나 웰니스검사에 대해서 대부분의 전문가들은 결과의 신뢰성에 대해 매우 불신하고 있으며, 건강을 담보로 한 상업화에 대한 우려가 있는 것으로 나타났다. 예측성 유전자검사 신뢰성에 대한 인식과 태도를 분석한 결과. 검사와 해석에 있어 보다 정확하고 신뢰로운 결과를 위해 관련 연구의 고도화와 함께 유전자검사에 대한 올바른 인식 공유가 필요한 것으로 보이며, 관련 전문가와 시스템에 의해 엄격한 질관리와 결과의 타당성 입증 강화가 필요한 것으로 나타났다. 또한, 질병관련 유전자검사와 웰니스 관련 유전자검사의 철저한 분리로 소비자들이 오해하지 않도록 하는

연계된 커뮤니케이션 강화가 필요한 것으로 분석되었다.

방안도 필요하며, 보다 소비자 중심적인 질병 예방 및 치료 성과와

#### (다) 의료기관에서 시행하는 유전자 검사, 유전정보 해석에 대한 주체

의료기관에서 시행하는 유전자검사의 유전정보 해석에 대한 책임 주체에 대해 전문가들의 의견을 분석한 결과, 의료기관 내 진단검사의학과와 검사를 처방한 임상의사의 책임이 많다는 의견이 나타났다. 의료기관 내 진단검사의학과의 책임이 더 크다는 의견은 주로 진단검사의학 전문가와 간호 전문가들에게서 나타나며, 그에 따른 이유는 모든 검사에 대한 최종적인 책임이 진단검사의학과에 있다는 인식이 있다. 반면, 유전자검사를 처방한 의사의 책임이 더 많다는 의견은 주로 임상 전문가와 정책 전문가들이 개진하였으며, 주된 이유로는 환자를 대상으로 처방을 하고 결과에 대한 해석에 임상적인 견해를 포함하며, 환자와의 접점으로서 환자에 대한 의료적 판단과 조치의 최종 책임자이기 때문인 것으로 나타났다.

# (라) 미분류변이 추적관리의 필요성 및 해석과 관리 주체

미분류변이(Variant unknown significant, VUS)의 추적관리 필요성에 대해 대부분의 진단검사의학 및 임상 전문가들은 유전자검사 시 미분류변이가 매우 많이 발생하며, 참조 데이터 해석에 따라 특정 변이로 사후 확인되는 경우가 많이 있으므로 추적관리는 필요하다고 인식했다. 미분류변이의 추적관리 시 주체로는 검사기관 또는 의료기관의 진단검사의학과가 맡아야 한다는 의견이 다수였다. 미분류변이의 관리는 고도의 전문성을 요구하기 때문에 유전자 검사와 해석에 전문가인 진단검사의학과 전문의가 담당해야 하며, 체계적인 관리를 위해서도 검사기관이나 진단검사의학과가 적합하다는 의견이었다. 다만 검사자 개인에 대한 미분류변이의 확인이나 관리는 임상 의사에게도 일부 책임이 있다는 의견도 제시되었다.

미분류변이의 추적관리의 필요성은 큰 것으로 인식하고 있으나 현재의료기관 현장에서 실질적인 추적관리는 충분하지 않은 것으로 나타났다. 일부 환자 중 주기적인 검사를 받는 경우 관리가 가능하지만 전체적으로 관리하는 체계적인 제도나 시스템이 없어 지속적인 추적관리가 이루어지지 못하는 경우가 많은 것으로 보였다. 또한, 미분류변이에 대한 환자들의 인식이 부족하고 의료기관에서의 충분한설명이나 안내도 미흡해 적극적인 관리나 관심이 크지 않은 것으로 판단되었다.

앞으로 미분류변이의 추적관리를 보다 체계적, 효과적으로 수행하기 위해서는 추적관리에 대한 가이드라인 마련이 필요하며 관리 체계를 구성하기 위해 비용에 대한 지원이나 수가 신설 등 현실적인 지원이 필요하다는 의견이 많았다. 또한 일부 전문가들은 의료기관 간의 정보 공유의 문제점이나 정보보호, 장기적인 관리 등을 위해 개별 기관이 아닌 국가나 공공시스템에 의한 관리가 더 효과적이라는 의견도 제시되었다.

#### (마) 유전정보 참고 데이터베이스 운영의 필요성과 운영 주체

우리나라에서 독자적인 유전정보 참고 데이터베이스 운영이 필요한지에 대해 물어본 결과, 우리나라의 데이터베이스가 필요하다는 것에는 대체로 동의하나, 나아가 국제적인 DB와 통합되어야 한다는 의견도 있었다. '필요하다'는 전문가들은 현재 참고 데이터베이스는 서양인 데이터 베이스로 유전자변이에 인종적 특성이 있어 동양인 또는 한국인 만의 유전적 특성을 연구해야 할 필요성이 있으며, 한국인만의 질환유형, 생활환경 등의 특성에 따라 우리만의 연구가 필요하다는 의견이었다. 반면 국제적 데이터베이스와 통합되어야 한다는 의견은 인종적 특성이 있다는 점은 동의하지만 데이터베이스는 통합되어 운영되어야 가치가 더 증가하며, 글로벌 데이터베이스 안에서 동양인 또는 한국인 데이터를 활용하는 것이 더 바람직하다는 의견이었다. 전문가 유형에 의한 차이보다 개인적 차이가 큰 것으로 보였다.

우리나라 유전정보 참고 데이터베이스 운영 시 운영 주체에 대해서는 다수의 전문가들은 많은 데이터 축적과 통합 운영, 정보보호 관리, 운영관리 비용, 공적 데이터와의 연계성 등을 이유로 정부나 공공기관에서 관리되는 것이 바람직하다는 의견이다. 단, 정부나 공공기관 중심의 데이터베이스 구축과 운영 시 전문성, 개방성, 활용성 등에 우려가 있으므로 학회 등 전문가 중심의 운영이나 효율적인 운영 방안에 대한 충분한 고려가 필요할 것으로 판단된다.

#### (바) 유전자 관련 연구결과물 공개/보호에 대한 인식

정부주도하에 국민의 자발적 기증으로 구축된 공공 유전정보 연구데이터베이스를 활용한 유전자 관련 다양한 연구 결과물에 대한 권리보호에 대해서 전반적으로는 유전자 관련 결과물은 공익을 위해 연구자개인의 권리보호 보다 개방에 의한 활용에 대한 가치가 우선적으로고려되어야 한다는 의견이 일반적으로 나타났다. 다만, 많은 투자와노력이 수반되는 창의적인 결과물은 권리보호가 되어야 하며, 기존의제약·의료기기의 특허 또는 권리 보장 수준에서 보호되어야 한다는의견이 있었다.

결과물의 유형에 따라 전문가들의 권리 보호에 대한 인식을 정리하면, '후보 유전자 발견과 같은 연구결과'에 대해서는 의료적 활용을 전제로 한 연구이므로 공공성과 개방의 가치가 더 고려되어야 한다는 의견이 많았다. 그러나 연구자들의 동기부여를 제공할 필요가 있으며 특허권이 아닌 연구비 지원, 인센티브 제공, 포상 등의 보상이 바람직하다는 의견이었다. 반면에 '유전자 정보를 활용한 진단키트 개발이나 예측 모델 개발' 등은 많은 비용과 투자가 수반되는 경우가 많고 관련 산업의 활성화를 위해 상업적 권리가 보호되어야 한다는 의견이 상대적으로 많았다.

'유전정보 데이터베이스 구축 및 운영'은 불특정 다수의 유전정보를 취합한 데이터로서 공공성이 가장 강한 것으로 인식되고 있었다. 연구 지원, 해석 지원 등 활용 가치를 위해서도 공적인 개방이 꼭 필요하다는 의견이 많았다. '유전자검사 해석 결과'나 '유전자검사 해석에 따른 건강관리방안' 등은 의료행위의 영역으로 인식하는 경우가 많아 공적인 가치로 여기는 전문가가 상대적으로 많았다. 다만 유전자 검사의 해석은 감염병 대응과 같은 집단적 공공성의 의료가 아닌 개별적 대상과 선택적 검사라는 성격을 고려할 때 창의성 여부에 따라 일부 권리를 인정할 수도 있다는 의견도 제시되었다.

#### ○ 유전성암 예측 유전자 관련 윤리적 쟁점

#### (가) 유전성암 예측 유전자검사의 적합한 대상자와 그 이유

유전성암 예측 유전자검사의 대상자를 어느 범위까지 보는 것이 적정한지에 대해 진단검사의학 전문가들은 대체적으로 '원하는 사람이라면 누구나 검사받을 수 있어야 한다'는 입장이었으며, 임상전문가들은 대체적으로 '필요한 사람으로 제한해야 한다'는 입장이 좀 더 많은 것으로 나타났다. 정책/소비자/간호 전문가 중에서는 누구나받을 수 있어야 한다는 전문가도 있지만 '필요한 사람으로 제한해야한다'는 의견이 더 많았다.

'원하면 누구나 검사받을 수 있어야 한다'는 입장은 유전성암이나 가족력이 있는 사람은 물론 질병 또는 가족력과 관계가 없다고 하더라도 질병 예방 차원에서 개인의 선택권을 존중해주어야 한다는 측면에서 누구나 검사받을 수 있어야 한다는 의견이었다. 또한, 검사 대상자 제한 등 과도한 규제가 적극적인 의료행위를 위축시킬 수 있다는 의견도 있었다. 다만, 검사의 건강보험 수급 여부는 별도로 판단해야 한다는 입장이었다.

'필요한 사람으로 제한해야 한다'는 입장은 유전성암 유전자 검사 시불안감 등 심리적 영향이 크고 발현되지 않은 질병의 가능성만으로 검사하는 것은 유전자검사의 오남용과 여러 부작용이 더 크다는 입장이었다. 또한, 주기적인 검사나 가족 단위 검사 등으로 의료비부담이 크다는 점도 주요 이유로 언급되었다.. 유전성암 예측 유전자검사가 필요한 사람으로는 '유전성암 진단환자', '유전성암 가족력이 있는 경우', '유전성암 고위험군' 등이며 '임상적으로 예방적인 치료가 가능한 경우'로 제한해야 한다는 의견도 있었다. 특히, 미성년자나 미혼자의 경우 검사가 개인에게 미치는 영향이 크므로 제한하거나 매우 신중해야 한다는 의견이 제시되었다.

# (나) 유전성암 유전자 변이 보유자의 신체적, 심리적, 사회적인 어려움

유전성암 변이 보유자들의 여러 어려움과 문제점에 대해 모든 전문가들은 심리적, 사회적인 문제를 가지고 있는 것으로 인식하고 있었다. 가장 일반적인 문제점은 '암 발병에 대한 불안감 및 두려움'과 '유전질환에 대한 죄책감이나 가족관계의 어려움'인 것으로 나타났다. 유전성암 변이 보유만으로도 암 발생에 대한 불안감과 두려움이 크며 그에 따른 스트레스, 우울감 등으로 삶의 질이 저하되는 경우가 많은 것으로 나타났다. 또한, '유전'이라는 부정적 인식으로 자녀 등 가족에게 과도한 죄책감을 갖는 경우가 있으며, 가족이나 친지에게 변이 발견 고지나 검사 권유의 부담감도 매우 크며 일부는 그런 과정에서 가족 간에 원망이나 오해가 발생하는 경우도 있었다.

또한, 유전성암 유전자변이 보유만으로 사회적으로 낙인이 찍히거나 낙인에 대한 두려움과 피해의식을 갖는 것도 큰 어려움과 문제로 인식하고 있었다. 유전자변이 보유 시 젊은 여성의 경우 결혼과 출산에 대한 부정적 인식이 발생하며 젊은 자녀가 유전성암 변이 보유자라는 사실로 취업이나 사회생활의 불이익을 우려하는 경우도 많은 것으로 나타났다. 특히, 가장 많이 발견되는 BRCA 등으로 젊은 여성층에서 어려움과 문제점이 가장 큰 것으로 보인다. 이와 함께 지속적인 검사, 검진 등 의료비의 부담이나 예방적 수술에 대한 의사결정의 어려움도 있는 것으로 나타났다.

전문가들은 현재 유전성암 유전자변이 보유자들은 다양한 심리적, 사회적인 어려움과 문제를 겪고 있으나 이런 어려움들을 의료기관이나 국가에서 충분히 보살피거나 도움을 주지 못하는 점이 큰 문제라고 인식하고 있다. 유전자변이나 검사에 대한 정확한 정보나 충분한 설명을 받지 못하며, 검사나 검사 후 행동 등에 대해 의료적 또는 개인적 가이드라인도 미흡해 적정 관리의 기준도 없는 것으로 보임. 유전성암 유전자변이 보유자에 대한 사회적 인식도 부족한 상황에서 우리나라고유의 가족 문화와 가족관계 인식이 유전성암 유전자변이 보유자들의 어려움을 더욱 가중시키는 것으로 분석되었다.

# (다) 유전성암 예측 유전자 변이 보유자의 권익 증진을 위한 조치 필요성 및 방안

유전성암 유전자변이 보유자들을 보호하고 권익증진을 위한 방안으로 여러 의견들이 제시되었다. 먼저, 의료적 지원으로는 변이보유자에 대한 국가암검진 대상자 포함, 검사 대상자 확대, 검사와진료가 많은 일부 희귀질환인 유전자 변이 보유자의 산정특례 지정 검토등 건강보험 급여 범위를 확대해야 한다는 의견이다. 다만 유전성암검사의 건강보험 급여 확대는 불필요 검사의 남용 등 부작용이 있으므로신중하게 검토해야 한다는 의견도 있었다. 또한, 검사 전•후 정확한 안내및 관리에 대한 가이드라인 제공, 변이 보유자에 대한 심리적 돌봄 지원등 전문적인 관리가 필요하다는 의견이 많았으며 이를 위해

'유전상담'을 제도화해야 한다는 의견이 제시되었다.

민간보험 가입, 취업 시 유전성암 유전자변이 보유자들을 차별하거나 차별할 가능성은 상존하는 것으로 보이며, 이를 위해 현재 법률에서 보장하고 있는 차별금지 준수 여부를 보다 면밀하게 모니터링하고 관리 감독을 강화해야 한다는 의견도 제시되었다.

한편, 유전성암 유전자변이 보유자들을 보다 보호하고 관리하기 위해서는 제도적, 인식적 측면의 지원이나 개선이 필요하다는 전문가의견들이 많았다. 검사 대상자, 고지 범위 및 방법 등 변이 보유자 관리에 대한 전반적인 시스템이 마련되어야 하며 이와 관련하여 고지의책임이나 개인정보 보호 등에 대한 사회적 합의 마련도 필요한 것으로나타났다. 그리고 대국민 인식 개선을 위한 노력도 필요한 것으로나타났으며, 이를 위해 유전자 검사 전반에 대한 대국민 홍보 및 교육방안도 필요한 것으로 나타났다.

# (라) 착상 전 배아유전자검사 허용에 대한 태도 및 이유

유전성암 유전자변이 보유자 대상으로 '착상전 배아유전자검사' 허용 여부에 대한 질문에 '허용하지 말아야 한다'는 의견은 12명, '허용할 수 있다'는 의견은 7명, 판단을 보류한 경우는 1명이었다.

허용 반대 입장의 전문가들은 대부분 단호한 반대 의사를 밝힌 반면 '허용할 수 있다'는 의견을 가진 경우도 상당수 특별한 조건에서의 허용 또는 매우 신중한 조건에서의 허용 의견을 제시한 것으로 나타나 허용할 수 있다는 입장이 매우 조심스럽고 제한적이었다. '허용할 수 있다'는 의견을 제시한 허용 가능 근거로는 '출산에 대한 개인 선택을 존중해 주어야 한다'의 이유가 많았으며, 암 등 '중증질환 발병 위험성을 선제적으로 조치하는 방법'으로써 검토할 필요가 있다는 의견도 주요 이유였다. 또한, 인공수정에 의한 배아 선택은 필수적인 과정이며, 착상 전 배아는 '생명'으로 보기 어렵다는 의견도 제시되었다. 반면, '허용하지 말하야 한다'는 의견의 근거로는 유전성암 유전자변이는 미발생, 불확실하며, 태아나 산모에 치명적이지 않으므로 이를 허용하는 것은 과도하다는 의견이 다수였으며, 암에 대해 예방 가능성도 있고 암 발현 시 치료 가능성도 있으므로 과도한 조치라는 의견도 제시되었다. 부정적 의견의 기저에는 '배아를 선별한다'는 점이 생명윤리에 문제가 있다는 인식과 이러한 선별이 오남용 될 경우 '우생사회화' 된다는 우려의 인식이 있는 것으로 나타나며, 이에 대한 논의가 필요함이 드러났다.

#### (마) 착상 전 배아유전자검사 허용 고려 시 평가 기준 항목

유전성암 유전자변이 보유자 대상으로 착상 전 배아유전자검사 허용을 한다고 검토할 경우 중요한 평가 기준으로는 '관련 암의발생가능성(높을수록)', '관련 암의 치명도'가 가장 많이언급되었다. '관련 암의 발병 나이(어릴수록)', '관련 암에 따른 증상의 중증도', '관련 암의 예방적 치료 가능성(예방적 치료가불가한 암)' 등도 다수의 전문가들로부터 중요하게 평가되어야 할요소인 것으로 지적되었다.

# 고 찰

데이터 중심의 5차 산업혁명의 대표적인 분야인 바이오 헬스산업에 있어, 유전정보 기반의 정밀의료는 미래를 이끌어갈 것으로 높이 기대되는 최첨단 미래과학기술 산업이다.(112) 최첨단기술의 연구성과가 실생활에 적용되기까지의 과정과 기간의 단축은 기술의 발전을 촉진하나 기술에 대한 이해와 그 장단점에 대한 경험이 충분히 성숙하지 않음으로 그 효과에 대한 불확실성을 높이게 된다. 이러한 현상은 사회에 기술에 대한 맹신으로 기술 만능주의를 초래하거나 반대적인 기술에 대한 불신과 거부감을 키우게 된다. 이러한 여러 갈등과 윤리적 문제를 예방하기 위해서는 최첨단기술의 적용 관련 정보와 과정에 대해 투명하게 공개하고 공유하며, 기술의 한계를 극복하기 위한 제도적이고 교육적인 방안을 마련하기 위한 노력이 필요한데 이러한 접근 방식을 ELSI 라고 할 수 있다. 유전정보기반의 정밀의료 구현을 위해 관련 산업이 활성화되며 지식기반의 바이오헬스산업에 의해 인류가 더 건강해지고 번영된 슈퍼 휴먼(super human)을 기대하나.(113) 기술의 발전과 장점에만 강조되며, 이의

활용으로 드러나는 특정 집단이 제도적으로 소외되고 사회적 차별을 받는 등 여러 윤리적 쟁점이 발생될 수 있음에 많은 우려가 있다. 본연구에서는 암유전자검사가 활성화되며 점차 늘어나는 암고위험군인 프리바이버(previvor)의 권익증진을 위한 여러 쟁점 중에 유전자검사의 시행과 결과공유, 결과에 따른 조치에 대한 윤리적, 법적, 사회적인 영향에 대해 고찰하고 제도적 개선방안을 제시하고자 한다.

#### 질환 위험 유전자검사 시행 대상의 제한에 대한 쟁점

유전자검사가 활성화되면서 유전성 질환 관련 유전자검사를 일반인에게도 허용해달라는 산업계 요구가 지속적으로 높아지고 있다(114) 반면에, 의학계와 정부에서는 이에 대한 확대를 위해서는 유전자검사에 대한 의학적, 윤리적, 과학적인 근거가 부족하다는 의견이 있어(115) 이에 대한 논란이 지속되고 있다.

본 연구에서 시행한 대규모 설문에 의하면 유전자검사가 질환의 예방과 치료에 도움이 될 거라는 긍정적인 기대가 85.9% ~96.4%로 높으며, 질환예방과 고위험여부를 알 수 있는 유전자검사를 검진차원에서 추가하는 것에 찬성하는 일반인과 암환자의 비율은

67.7%~73.2% 높았으나, 임상전문가에서는 30%로 낮은 편으로, 검사시행에 대하여 임상전문가와 일반인, 암환자 간의 의향차가 있음을 알게 되었다. 심층면접조사를 통해 유전자검사에 대한 접근성의 향상이모든 사람이 원할 때 자유롭게 원하는 유전자검사를 받을 수 있도록 허용하여 남용되는 것에 대해서는 우려가 높음을 알 수 있었다. 즉 질환예측 유전자검사 시행에 대한 선택의 자유와 과학적 근거에 의한 검사대상에 대한 제한 간의 쟁점이 존재한다. 일본 암환자 대상의설문조사에서도 BRCA 검사에 대한 의향은 86%로 높았으며,(116)미국의 일반인 대상 조사에서도 87.7%로 높은 의향을 보였다.

국내법에서는 의료기관에서 의사의 처방에 의해서만 질환관련 유전자검사를 시행할 수 있도록 하였는데, 이를 이용해서 최근 국내 빅 5 중 한 곳을 제외하고 많은 의료기관의 검진센터에서 일반인 대상으로 암과 심혈관질환, 노인성질환, 약물유전학적 고위험 유전자검사를 시행하고 있다.(117-122) 이는 검사항목을 검진센터 수검자 누구나 검사항목을 자유롭게 선택하는 소비자주도유전자검사 활용 모델을 특정 질환의 진단과 치료에 대한 진료목적으로 유전자검사를 비급여 항목으로 의료기관에서 시행하는 왜곡된 모델이다. 우리나라에서는

의료기관에서의 유전자검사 시행에 대한 진료권고안이 별도로 없으며, 급여기준에 대한 대상을 엄격히 관리하고 있어, 비급여로 시행되는 검진센터에서는 대상자선별이나 사전, 사후 유전상담에 대한 관리가 미흡하다.

미국의 경우, 소비자주도 유전자검사가 활성화되며 민간기업이 정보교류나 정부의 규제에 비협조적이자 2011 년부터 검사대상 유전자항목에 대해 규제를 강화하였으며, 허가항목을 조상 찾기나 웰니스범위로 축소하였다.(123) 그러나, 2015 년부터는 질환예측 유전자를 검사항목으로 조금씩 확대 허용하였다. 또한 2018년 3월에 소비자주도유전자검사 기업인 23andMe 에 BRCA 1,2 에 대한 검사가허용되며(124) 질환관련 예측 유전사검사의 활성화에 대한 기대를 높이고 있다. 미국에서는 소비자주도 유전자검사결과 병적변이가의심되는 경우, 확진 검사와 유전 상담을 받도록 권유하고 있다.

유전성질환은 유소아때부터 질환이 발현되는 경우가 많으며, 이는 선천성 유전질환으로 분류된다. 성인이후에 발생되는 유전성 질환은 그 원인이 유전성 소인이 생활습관과 환경노출에 의해 복합적으로 영향을 받아 질환으로 발현된다. 성인기에 발생하는 암이나 고지혈증, 치매, 치매 등의 질환은 대표적인 유전성 질환이나, 대부분은 유전성 소인이 없이도 발생하며 유전성 소인이 있는 경우에도 발생을 안 할 수 있다. 그 질환 진단 이후에 유전자검사를 받아 유전성 질환 관련 변이에 대해 알게 되는 경우가 많다. 성인기에 발생하는 질환인 경우, 유전자변이 여부와 함께, 개인의 질환발생 관련 여러 복합적인 요인 평가와 발생위험에 대한 고려가 필요하다. 성인기에 발생하는 유전성 질환인 경우, 그 질환발생과 관련된 여러 요인에 대한 고려 없이 유전자 변이만을 확인한다면, 유전자결정론(genetic determinism)적인 접근으로 국한 될 가능성을 높이게 된다 것이다.(36) 이에 여러 복잡한 요인이 분석되거나 고려되지 않는 소비자주도유전자검사로 질환예측 유전자검사를 시행하는 것에 대한 우려가 높은 것이다. 또한 질환발생 기여에 대한 불확실성과 소비자주도 유전자검사의 정책이나 유전자검사결과에 대한 질관리가 미흡하게 시행되고 있음에도 불구하고, 이에 대한 질적 보완이나 정보교류보다는 관련 영양제나 화장품 등 검증이 안된 맞춤형 관리를 위한 고가의 상품의 판매와 연계되는 경우가 많다.(125, 126) 이와 같은 이유로 국제 윤리적

권고안(85)이나 국내법(86)에서도 질환관련 유전자검사의 일반인구 대상의 검사는 권장되지 않는다.

따라서 질환관련 유전자검사는 가족력 등을 고려하여 검사대상자를 선별하며 사전 유전상담을 통해 유전자검사에 대한 장단점과 검사시행에 대한 충분한 정보제공 후에 검사진행여부를 선택해야 한다.(104) 유전자검사의 확대를 위해서는, 유전자검사 권고 기준, 유전자검사와 결과에 대한 질관리와 상담체계, 유전자에 대한 액션가능성에 대한 근거기반의 관리와 평가에 대한 정립이 우선적으로 요구된다.

## Previvor 대상 유전자검사의 공평한 접근성 보장

모든 암환자는 가족력 등을 고려하여 유전성암의 의심되는 경우, 유전성암 유전자검사를 받을 수 있는 공정한 기회와 검사 접근성이 보장되어야 한다.

본 연구의 조사결과에 의하면 암환자들은 유전자검사에 대해 치료에 도움이 될 거라는 기대가 96.4% 높으며 유전자검사의 수용성이 높으나, 검사비용에 대한 부담을 갖고 있다(90). 유전자검사에 대한 참여의향은

무료라면 94.3%로 높은 편이었으며, 시나리오 기반의 암에 대한 유전자검사의 시행에는 70.3%로 다소 낮은 참여의향이 있었는데. 비용에 대한 부담이 암환자에서는 9.5%, 일반인은 14.2%로 비용에 대한 저항이 있음을 알 수 있었다. 해외사례로, 영국에서는 암고위험 유전자 검사를 관련 암환자와 가족에게 국가차원의 네트워크를 활용하여 시행하며 인지율을 높이고 previvor 를 적극적으로 찾고 예방적 관리를 시행하고 있다.(73) 프랑스와 일본의 경우, 지역암센터 네트워크를 통해 유전자검사를 시행함으로, 유전자검사에 대한 국가차원의 접근성을 높일 수 있도록 하고 있다.(127, 128) 암환자가 유전성암이 의심되는 가족력이 있어 유전성암 유전자패널 검사를 받거나 암유전자패널에서 생식세포의 유전자 병적변이(germline pathologic variant gene)가 확인이 된다면, 프리바이버라 할 수 있으며,거의 가족들에게도 변이가 확인된 유전자에 대한 검사(sanger sequencing)를 받도록 권유된다.(98, 99)

우리나라는 미국 건강보험청(Center for Medicare and Medicaid Services, CMS)보다 빨리 2017 년부터 차세대역기서열분석검사(NGS)를 국민건강보험 선별급여(본인부담금

50%)로 암환자에게 적용하고 있어 유전자검사에 대한 제도적 접근성이 보장되었다고 할 수 있다.(11, 129) 그러나, 환자들에게 진료목적으로 차세대 염기서열 검사를 시행할 수 있도록 심평원에 승인 받은 의료기관은 69 개소에(2023 년도 2월 기준) 불과한데, 이는 대부분 수도권에 있거나 상급종합의 대형병원이다.(130) 이는 심평원 진료의 질평가대상인 암치료기관의 39.7%~54.3%(대장암 232 개소. 29.7%, 20 년보고 기준; 위암 208 개소, 33.2%, 21 년보고 기준, 유방암 175 개소, 39.4%, 21 년보고 기준; 폐암 135 개소, 51.1%, 2020 기준; 간암 127 개소, 54.3%, 22 년보고기준)에 불과하다(131). 이는 과반수이상의 많은 의료기관이 암치료는 시행하나 유전자변이에 대한 NGS 검사는 시행하지 못한다는 것을 의미한다. 암환자의 암진료와 함께 제공도어야 할 최첨단 유전자검사에 대한 접근성 격차를 보여주고 있으며, 이는 유전정보기반 정밀의료에 대한 격차로 이어진다. 정밀의료에 기준이 되는 유전자검사의 격차는 지역별 신약 임상시험 접근성 격차와(2019 년 식약처 승인 암임상시험 202 건의 시행지역비율 서울 92%와 지방 33%)관련성이 높다 할 수 있다.(132) BRCA 변이와 차세대 유전자 염기서열 검사에 의해 진단되는 상동재조합결핍(Homologous Recombination Deficiency, HRD) 발견시에 사용가능한 표적치료제인 Olaparib 등 효과가 입증된 약물유전체 기반 항암제의 사용 격차에도 영향을 준다.(9) 이제 임진료현장에서 차세대염기서열분석(NGS)은 암환자의 치료와 생존을 위한 필수적인 검사로 인식되고 있다.(133, 134) 유전자검사기관으로 승인 받기위한 요건에 외부기관으로 수탁검사를 보내더라도 고가의 유전자검사 장비를 구비해야 하는 요건이 확산의 장애로 여겨지고 있다.(135).

유전성암 유전자검사에 대한 접근성을 높이기 위해서는 차세대염기서열분석(NGS) 허용 의료기관 승인 요건을 장비구비보다는 유전자검사결과를 해석하고 유전자 데이터를 관리하기 하기위한 교육요건이나 데이터 관리, 유전상담제공 등에 대한 요건으로 변경이 필요하며, 보험급여도 중증질환 산정특례 (본인부담금 5%)를 적용 받게 하여 경제적 부담을 낮추는 정책변화가 요구된다.

#### 프리바이버(previvor)의 정확한 유전자검사결과를 알 권리

진료 또는 연구 목적으로 유전자검사를 시행 받은 검사자는 그 결과를 알 권리가 있다. 유전자검사결과의 회송(return the genetic results)은 유전자 변이에 대한 확인과(136) 그에 대한 해석(interpretation)(24), 정보의 제공단계로 구분할 수 있다.

첫번째 단계인 정확한(valid) 유전자검사의 시행은 유전자에 대한 염기서열을 알아내는 단계이다. 이번 연구에서 시행한 대규모 설문에서는 유전자검사결과를 신뢰하지 않는 비율은 임상전문가는 0%, 기초연구자와 암환자는 3.1%, 일반인에서 8%로 대체로 유전자검사를 신뢰하고 있었다. 또한 면접조사에서는 유전자검사결과의 해석을 위해서는 전문적인 정보와 데이터베이스가 필요하며 이를 위한 준비가 충분하지 않다는 의견이 있었다. 기업에 의해 유전자검사결과를 직접 제공받게 하는 소비자주도유전자검사 시범사업의 참여기관간 검사결과 일치도는 75%에 불과하였으며, 유전자검사를 연구목적으로 시행하는 경우는 별도의 유전자검사의 질 관리를 받고 있지 않아 질관리가 되지 않은 검사는 제공되는 것이 검사대상자에게 해가 될 수 있다.(137) 미국의 경우, 연구에서 생성된 유전정보의 회송에 대한 조건으로 FDA 의 승인을 받은 검사장비를 사용하고 미국 건강보험청(CMS)의

'임상검사 실험실 표준 인증(Clinical Laboratory Improvement Amendments, CLIA) 인증으로 검증된(validated) 검사를 요건으로 제시한다.(64) 우리나라는 연구목적의 유전자검사에 대한 검사기관관리 체계가 불분명하고, 소비자주도 유전자검사 도입 시 검사기관질에 대한 문제가 드러나며, 검사기관 인증을 강화하였으며, 건강보험으로 차세대염기서열분석(NGS) 유전자검사의 도입 때에도 유전자검사 질관리의 중요성에 대해 논란이 되었으나, 이에 대한 개선은 아직미흡하다.(138, 139) 향후, 유전자검사 결과 제공을 활성화 하기위해서는 우선적으로 유전정보 생성과 분석을 담당하는 검사기관에 대한 질 관리 체계 수립이 요구 된다.(139)

유전자 변이(variant)에 대한 **해석(interpretation)**은 미국 의학유전학회(American College of Medical Genetics, ACMG)에서 제시한 5 단계 분류를 사용한다.(24) 이 분류가 불명확한(uncertain significance) 미분류변이(Variant of Uncertain Significance, VUS)는 질병 관련성에 현재 확보된 DB 로는 확인이 어려운 변이로, 이에 대해 추후 DB 가 업데이트 되는 DB 에 근거한 재 분류(reclassification)에 따라 양성(benign) 또는 병적(pathogenic) 변이로 분류되게 된다.(140) 국내 의료기관 11 개 의료기관의 BRCA VUS 에 대한 조사에 따르면 VUS 보고율은 0%에서 42.5%로 매우 다양하였으며 추가적인 데이터분석으로 재분류를 시행할 때 약 13 년의 추적분석을 통해 25%는 양성변이로 5.1%는 병적변이로 재분류가 되었다. 한국인 특성에 따른 VUS 를 병적변이의 재분류로 DB 를 업데이트 하지 않는다면 한국인의 변이에 대한 VUS 비율은 높을 수 밖에 없다.(141) DTC 시범사업에서의 검사 해석의 차이를 줄이고 질을 높이기 위해서도 DB 구축의 필요성이 제기되었다.(142) 암환자와 일반인, 전문가들의 설문조사를 통해서도 본인의 유전자검사 결과를 기증하여 국가차원의 유전정보 DB 구축에 참여하고자 하는 의향이 높음을 확인하였다.(90) 또한 이번 연구 조사에서는 일반인과 암환자. 전문가들의 유전자검사결과에 대한 신뢰는 높았다. 우리나라를 비롯해 많은 나라에서 연구차원으로 국가차원의 유전정보 DB 구축을 추진하고 있다.(143) 그러나 변이에 대한 해석정보를 제공하기 위한 서비스를 제공하는 DB 는 미국의 ClinGen 이나 ClinVar 등으로 매우 제한적이다.(144, 145) 또한 전장 유전체 연관분석(Genome Wide Association Study, GWAS)를 이용한 26 개 연구를 분석한 결과 전체

참여자의 9.3%만이 아시아인으로 대부분은 유럽관련 인종 이었다.(146) 한국인의 유전적 특성이 국제적인 해석 참조 데이터베이스에 반영되기 위해서는 이를 적극적으로 수행하기 위한 별도의 국가적 조직과 제도가 필요하다. 질적연구에 참여한 전문가들은 우리나라의 독립적인 유전자 참조 데이터베이스의 구축에 대해 부정적이며 기 구축된 국외 시스템에 대한 사용의지가 더 있음을 확인하였다. 그러나 국제적인 참조 데이터베이스에는 한국인의 유전정보가 반영되기 위해서는 우리나라의 진료와 연구에서 생성되는 유전정보와 임상정보를 통합 구축하여 해석에 활용될 수 있는 관리가 필요하다. 국제적인 참조데이터베이스와의 연계와 지속적인 최신화로 다양한 유전자 해석을 위한 참조 데이터베이스(reference DB)의 구축은 지속가능한 다량의 변이정보와 함께 암발생 등 결과정보가 함께 지속적 최신화 될 때 가능하다.(141)

유전자검사결과의 제공과 환류(return the results)는 소비자주도 유전자검사(DTC)에서 본격적으로 서비스되기 시작하였다. 유전자검사결과의 복잡성과 이에 대한 신체적이고 심리사회적인 영향에 대한 관리가 필요하여 유전자검사의 시행과 결과에 대한 설명은 유전상담전문가에 의한 '유전상담(genetic counseling)'서비스로 제공되는 것이 국제적으로 통용되고 있는 방식이다.(147) 미국에서는 1970 년대부터 유전상담에 대해 학위과정을 운영하고 있으며, 유전자 검사 관련 산업과 진료, 연구에서 활발히 활용되고 있다.(148) 연구에서의 유전자검사결과 환류도 새로운 쟁점으로 논의되고 있으며, 이에 대한 권고안이 개발되고(64, 149, 150) 미국과 일본 등에서는 효율적 정보제공 방식에 대한 연구가 진행되고 있다.(61, 151) 본 연구에서 시행된 대규모 설문조사에 의하면 치료나 예방법이 없는 유전자변이 결과를 56~68%에서 알고 싶어했으며, 치료나 예방법이 있는 유전자변이 결과만 알고 싶은 경우는 23~38%로 낮았으나 의료진에서 가장 높은 편이었다. 소비자주도유전자검사(DTC) 시범사업 초기에서 제기된 제공된 대상자들이 받은 검사결과들 간의 차이는 검사결과 제공에 있어 여러 질관리와 표준적 방안 제시의 필요성을 드러냈다.(152) 또한 우리나라에서는 진료에서 생어(Sanger)유전자검사나 차세대염기서열분석법(NGS)시행에 있어 유전상담이나 VUS 에 대한 재해석은 진료에 포함되어 있지 않아 실제적인 표준적 유전자검사결과의 제공이 불가능한 상태이다(153). 특히 Previvor 는 본인이나 가족이 암 진단되기 이전에는 일반인과 같은 건강상태를 영위하나 암고위험 유전성 유전자의 보유가 확인 된이후부터 특별한 존재로 인식된다.(80) 따라서 previvor 와 그가족들은 유전자검사결과에 대해 정확히 이해하고 이에 대처할 수있어야 한다.(154) 미국에서 제시하는 유전자검사결과 제공의 주요한지표로 유전자변이에 대한 대처에 대한 정도를 나타내는액션가능성(actionability)을 제시하고 있다.(64, 68, 95)액션가능성은 유전자검사에서의 이차적 검사결과(secondary finding)이나 부수적 검사결과(incidental finding)의 제공기준으로도제시된다.(68, 96)

과학적인 근거는 보건의료 윤리성 평가에서 중요하게 검토되는 분야이다.(155) 보건의료윤리의 기본적인 명제 아래, 우리나라에서 액션가능성이나 투과도, 치사율과 질환의 중등도를 파악하기 위해서는 유전자검사결과와 함께 임상결과와 양상이 포괄적으로 수집되어 분석될 수 있는 유전자정보를 포함한 의료정보 DB의 구축과 이를 관리할수 있는 조직이 필요하며, 이를 기반으로 국제적인 정보교류가 이뤄져야한다.(56, 58) 향후 우리나라 국민과 암환자, 암전문가들 대상으로

유전자검사결과와 그 조치에 대한 지식과 인식개선 교육이 필요하며, 효과적인 메시지가 전달 될 수 있도록 진료와 연구목적으로 수행된 유전자검사의 결과 환류방안과 유전상담에 대한 표준적 질 관리 체계가 필요하다.

# Previvor 가 유전자검사 결과에 근거한 적절한 임상적 조치를 받을 수 있는 권리

유전정보에 근거한 질환의 진단과 치료, 예방적 조치를 맞춤형으로 제공하는 것이 궁극적으로 정밀의료가 추구하는 바이다.(20)

본 조사연구에서 가장 대표적인 previvor 대상 예방적 조치로 알려진 BRCA 유전자변이 보유 시 예방적 유방전절제술이나 예방적 난소난관절제술을 선택하려는 비율은 임상전문가에서 37.5%와 57.5%로 높은 편이었으나, 일반인, 암환자, 기초연구자는 20%~30%대로 낮은 경향을 보였다. 이는 실제 BRCA 보유자에서 시행한 난소난관절제술이 시행된 42.5%보다 낮은 비율로, 임상현장에서는 더 적극적으로 예방적조치를 시행하려는 경향이 있음을 알 수 있다.(156)

우리나라에서는 2012 년부터는 BRCA 유전자검사에 대한 급여와 BRCA1 에서 44%와 BRCA2 에서 17% 난소암 발생 위험을 함께 감소시키기 위한 난소난관절제술(tubo-oophorectomy)과 2017 년부터는 양측 유방암 발생 50~60% 감소하기 위한 유방암진단을 받은 반대쪽 유방에 대한 예방적 유방전절제술과 재건술(prophylactic total mastectomy and reconstruction) 에 대해 건강보험 급여로 시술을 받을 수 있다.(157) 그러나 그 이외로 previvor 에 대해 임상적으로 보장되는 조치는 없다. 대부분의 암 고위험유전자 변이는 previvor 들에게 하나 이상의 암 발생의 위험을 높인다.(158) 따라서 정밀의료의 실현을 위해 유전자검사의 정보제공 여부와 이에 따른 임상적 조치의 시행여부를 판단하는 기준 중 하나로 임상적 액션가능성(clinical actionability)이 사용된다.(101, 102) 액션가능성에 대한 평가 지표로 다양한 요인들이 활용되고 있는데. 건강 위해 심각도(severity),(101, 102) 첫 증상 발현 시간(time to first manifestation),(101) 유전유형(reproductive relevance),(101) 변이로 인한 중증결과를 초래할 가능도(likelihood),(102) 예방가능성(possibility of prevention),(101) 예방적 조치 시행에 따른 위험의 감소 효과 (effectiveness),(102) 치료가능성(possibility of treatment),(101) 예방적 조치의 위험도와 부담 (nature of intervention),(102) 관련 질환이 사전에 진단 안될 위험성(chance to escape clinical detection),(102) 과학적 신뢰도(scientific reliability)(101), 질환 발현율(risk of developing disease)(101) 등이 활용된다. 조치가능성은 선천성 유전질환과 유전성암에 대한 것으로 구분하여 적용되는데, 액션가능성과 유전자변이 관련 질환발생 정도에 대한 유전자 침투율(transparence), 질환에 대한 건강 부담(burden of disease)에 대해 검토될 수 있다.(102)

암은 흡연이나 음주, 미세먼지 등 생활습관과 환경요인에 의해 발생한다. 암고위험 유전자를 보유할 경우, 암에 대한 위험이 더 높으므로 더 철저한 암예방 생활습관 관리로 암 위험도를 낮출 수 가능성에 대한 방광암, 난소암, 갑상선암 등에서의 여러 연구들이 발표되고 있어, (159-161) 이에 대한 추가 연구와, 검증과 권고안 개발이 필요하다.

유전자변이에 따라 일반인에 비한 해당 암종별의 발생확률인 투명도(penetrance)와 암발생 연령, 각 암종별 조기검진의 효과성과 위험도, 각 암종별 생존율과 치료법, 각 암종별 진단과 치료에 따른 중증 후유증의 심각도, 예방적 생활습관 관리, 예방적 수술법 등 복합적인 요인에 대한 최신의 자료를 체계적으로 관리해야 한다. 유전자검사의 확대로 다양한 암위험유전자(cancer predisposition gene)에 대한 프리바이버(previvor)가 늘어나고 있기에 다양한 암 고위험 유전자에 대한 예방적 조치에 대한 더 많은 연구와 근거 마련이 필요하다.

# 프리바이버(previvor)의 가임력 보존과 가족계획 관련 유전상담과 의학적 조치 관련 쟁점

유전상담에 있어, 유전자변이를 가진 환자와 previvor 들을 대상으로 가임력(fertility)과 가족계획(family plan)에 대한 상담은 매우 민감한 주제로, previvor 와 배우자, 부모, 자녀 등과 관련된 포괄적인 내용을 포함한다.(154, 162, 163) 임상유전학적으로 가족계획(family planning)에 활용될 수 있는 방법으로는 (1) 가임력보존술(fertility preservation), (2) 착상 전 배아대상 유전자검사(pre-implantation genetic diagnosis, PGD)와 인공 수정(IVF, invitro fertilization), (3)태아대상 유전자검사와 인공임신중절이 있다. (164)

「모자보건법」에서는 **가임력보존술(fertility preservation)**과 인공수정(artificial fertilization)을 구분없이 혼인관계의 난임에서만 허용되는 보조생식술로 규정하였다. 소아청소년이나 가임기 암환자는 암치료로 불임이나 난임의 확률이 높아지므로, 결혼여부와 관계없이 암치료 전 난소와 정자를 보존하는 가임력보존술에 대한 진료권고안이 적용되고 있으며(165, 166) 우리나라에도 가임력보존에 대한 학계에서의 관심이 높아지고 있다.(167) 모자보건법에서의 보조생식술에 대한 모호한 개념은 대한산부인과학회에서 제정한 '보조생식술 윤리지침'에서도 가임력보존에 해당하는 난자 또는 정자채취와 임신을 도와주는 시술을 구분하지 않고 '보조생식술'로 정의하였으며, 가임기 비혼자에서의 가임력보존 시술을 윤리지침에 대한 위반으로 인식되고 있다.(168) 최근엔 사회적 쟁점인 비혼 여성의 시험관 시술로 임신과 출산을 허용하는 것에 대해, 국가인권위원회는 산부인과학회의 윤리지침개정을 권고했으나 학회에서는 불수용하였다.(169) 이 사안에서도 보조생식술을 가임력 보존과 인공수정/시험관시술에 대한 개념분리 없이 논란이 확산되면서 비혼상태에서의 가임력보존에 대한 쟁점은 논의조차 차단되고 비윤리적인 시술로 간주되어 버렸다. 이에 우리나라에서 처음으로 암환자의 가임력보존술에 대한 지자체의 지원사업이 추진되었으나, 「모자보건법」에 근간을 두고 기혼자에 국한되는 안타까운 결과를 초래하였다.(111) 암환자와 previvor 의 가임력보존을 위해서는 「모자보건법」을 개정하여 가임력보존술이 비혼자에게도 가능하도록 해야하며 소아 및 비혼 암환자에게도 국가지원이 허용되도록 해야 한다. Previvor 대상 **착상전** 배아선별유전자검사(pre-implantation genetic diagnosis, PGD)의 시행은 유전자검사는 여러 의학적 가이드라인과 윤리적 지침에서 찬반에 대한 논란이 있어왔다.(170-174) 우리나라의 생명윤리법상 배아선별 유전자검사와 태아대상 유전자검사 대상 질환을 구분하지 않아, 태아대상으로 시행하는 것까지를 허용하지 않고 착상전 배아대상으로만 허용하는 것이 불가능하다. 따라서 부인종양학 전문의들 대상의 Previvor 의 PGD 에 대한 설문조사(175)와 전문가 심층면접조사를 통해 previvor 들에 우생학적 접근이며 비윤리적이라는 인식과 거부감이 있었다. 암 질환은 선천적 유전질환과 달리 성인에서 발병되는 것으로 그 발현에 대한 불확실성 (uncertainty)과 향후 의과학에 대한 발전으로 치료가능성이 있음에도 선별을 통해 유전자변이를 질환 시 한다는 것으로, 유전자 결정론적인 정책으로 주장을 하기도 한다. 그러나 대규모설문조사에서 유전자변이를 가진 사람과의 결혼을 기피하는 의향은 일반인에서 76.3%로 높았으며 심층면접조사에서 암환자와 암임상전문의들에서는 비암성 유전질환처럼 previvor 에서도 PGD 를 허용해야 한다는 의견도 강하게 제시되었다. 이는 우리나라의 법령의 모호성에 기인한다고 할 수 있다. 배아와 태아대상 유전자검사를 구분하지 않고 「생명윤리법」에 한 조항으로 규제하고 있다. 대상 유전질환에 대해서는 국가생명윤리위원회의 심의로 결정되어 생명윤리법에 의한 별표와 보건복지부 고시로 대상 질환을 제한하고 있다.(176) 전체 리스트 중, 암관련 질환은 '유전성다발성대장용종증'만 해당되었다가 최근 고시에 의해 4 개 유전성암 관련 유전질환, 포이츠제거스 증후군, 갑상선수질암, 린치증후군, HLRCC 신장암이

추가되었다(109). 그러나, 그 근거에 대한 언급은 어디에도 밝히지 않고 있어 5 개 질환이 지정된 근거를 알 수 없다.

「생명윤리법」에 의한 **태아대상 유전자검사와** 유전자검사 결과에 따른 합법적인 인공임신중절은 「모자보건법」에서 우생학적 유전질환이라는 모호한 표현으로 허용되고 있다. 인공임신중절은 태아의 태어날 권리를 침해하고 모성의 심리적 · 신체적 위해도 뿐만 아니라, 가족에게도 많은 부담을 주는 매우 고위험 시술이다.(92) 따라서 태아대상 유전자검사의 시행은 태아를 임신하고 있는 모성과 아이의 부성과 가족, 또한 임신중절을 시행하는 의료진 모두에게 어렵고 힘든 시술이다. 태아대상 유전자검사 대상 질환은 착상전 배아대상 유전자검사 대상과 같이 취급하는 것이 부적절하다.

프리바이버(previvor)에게 가족계획과 관련한 유전상담을 제공하고, 유전자변이에 따라 조치가능한 의학적 시술을 받을 수 있는 것은 윤리적으로 필요한 조치이다. 그러나 이는 과학적으로 투명한 평가에 의해 선별된 대상자에 한해 제공되어야 한다. 이러한 근거는 많은 환자들의 유전정보와 임상정보를 포괄적이고 지속적으로 검증할 때 가능하다. 배아 및 태아대상 유전자검사 대상 질환으로 암질환 고위험 유전자변이가 포함이 확대되기 전에, 향후 투명성(transparency)을 확보하기 위해 배아 및 태아대상 유전자검사 시행 대상의 선정기준과 이의 산출에 대한 공개가 필요하다. 또한 「생명윤리법」의 개정을 통해 배아대상 유전자검사를 태아대상 유전자검사와 구분하여 정의를 할 필요가 있다. 또한 유전자검사대상을 질환명으로 제시하는 방식을 유전자명으로 변경하여 갑상선수질암처럼 유전성암으로 특정되지 않는 일반명으로 제시되어 혼란을 주는 것을 방지하고 다발성 암 발생에 대해 증후군으로 별도의 질환명이 없는 경우에도 적용받을 수 있도록 개정할 필요가 있다. 유전자변이를 가진 모성 또는 부성의 심리적 · 신체적 부담과 유전자변이의 질환발생 가능성, 중증도, 액션가능성 등에 대한 포괄적인 유전상담의 마련이 시급히 필요하다.

#### Previvor 가 의무기록에서 개인의 유전정보를 보호받을 권리

유전정보는 「개인정보 보호법」에 근거한 '민감한 개인정보'이며 「생명윤리법」에 의해 유전정보는 다른 진료기록과 구분하여 별도의 조치를 두도록 하고 있다. 유전정보에 대한 보호조치는 국제적인 유전정보 데이터 관리 규정에도 강조되고 있다.(56-58) 대규모 설문조사에 의하면 암환자와 일반인은 유전자검사결과를 국가에 제공할 의향이 78.7%와 67.4%로 높으나 이들이 인지하는 유전자검사결과로 인한 차별의 위험성도 68.8%와 70.7%로 높았다. 이로 인해 국가차원으로 기증받은 유전정보를 신중히 관리하여 개인이나 관련 그룹이 낙인이나 차별을 받지 않도록 유전정보의 보호에 대한 조치가 필요함을 알 수 있다.

우리나라의 경우, 진료기록에는 유전자검사 후 그 결과에 대한 기록인 '유전자검사결과지' 외에 의사나 간호사에 의한 진료기록에도 기록될 수 있다. 그러나 「의료법」에 근거한 임상현장에서 시행되는 '진료기록 열람 및 사본발급의 업무 지침'에는 「생명윤리법」에 의한 별도의 조치가 제시되지 않아 현재 어떠한 조치없이 진료기록에 기록된 유전자검사결과는 일반 진료기록과 함께 열람과 사본발급이 되고 있다. 유전정보 보호는 유전자의 개인의 고유성으로 인해 유출 시 개인식별가능성과 이로 인한 차별과 낙인의 위험이 높다는 것인데, 이는 유전성 질환인 생식세포에서의 변이(germline variant)에 대한 정보일 때 적용이 필요하다 할 수 있다(136) 반면에 암세포에의 체세포 변이 (somatic 종양간 또는 종양내 variant)는

이질성(heterogeneity)을 속성으로 가지고 있어 유전정보의 개인 고유성이 없으므로 식별가능성이 없어 이에 대한 보호수준은 강하게 요구되지 않는다. 따라서 체세포변이에 대한 유전자검사와 생식세포 유전자검사를 구분하여 보호수준을 제시할 필요가 있다. Previvor 와 유전성질환에 대한 생식세포변이를 가진 환자들을 보호하기 위해서는 생식세포 유전자변이에 대한 검사기록 뿐 아니라 의료기록의 열람 및 사본발급시 정신과진료기록처럼 별도의 보호조치를 받을 수 있게 해야 한다. 이는 의료법에서의 전자의무기록의 시스템 인증에도 반영될 수 있어야 할 것이다. 최근엔 BRCA 유전자변이에서 사용되는 항암제인 PARP(poly ADP ribose polymerase) inhibitor 가 사용되면서 직접적인 유전정보 기록이 아닌 처방정보만으로도 previvor 라는 것이 식별될 수 있게 된다. 유전정보는 유전정보의 특성상 식별의 위험성을 갖고 있어 비식별 조치에서도 그 시행방법의 제시가 보류되었다.(47) 이제는 기술적인 보호조치에 국한된 유전정보에 대한 보호의 한계를 인정하고 재식별의 시행이나 유전정보로 인한 차별에 대한 규제를 강화로 보완할 필요가 있다. 이를 위해 생명윤리법과 의료법이

일치되도록 해야하며, 의무기록내 유전정보기록에 대한 분리 보관과 사본발급시 분리발급할 수 있도록 관련 규정을 정비하여야 한다.

### 프리바이버(previvor)가 보험차별을 받지 않을 권리

우리나라의 「생명윤리법」 뿐만 아니라 국제적인 윤리적 지침, 해외 여러 나라의 법률에서는 유전정보로 인한 보험차별을 받지 않을 권리에 대해 명시적으로 기술하고 있다. 우리나라는 국가차원의 건강보험을 모든 국민을 대상으로 차별없이 가입을 시행하고 있으나, 사보험 가입도 70% 이상으로 가입되어 있다.(177) 그러나 우리나라의 「보험업법」내 규정에서는 장애인에 대한 보헙차별금지에 대한 조항이 있으며,(89) 생명보험협회에서 운영하는 '보험가입 차별 신고센터'에서 차별금지의 대상에는 장애인과 장기기증자만 관리되고 있고, 유전정보로 인한 차별금지가 반영이 되지 않았다.(105) 최근 공공보건의료 빅데이터의 구축과 활용이 활발해지면서 민간보험회사에서 이를 사용하고자 하는 시도와(178) 막고자 하는 주장이 팽팽하게 맞서고 있다. 보험상품개발은 질환과 의료비용간 분석을 기반으로 보험요율에 차등을 두는 것이 기본 속성임에도 민간보험사는 빅데이터분석을 상품개발에 사용하지 않았다는 것을 공표하는 이색적인 모습을 보이고 있다.(179) 건강증진형 보험상품이 허용되며 보험회사는 가입자로부터 다양한 건강정보를 수집할 수 있게 되었으며.(180) 실손보험 청구 간소화의 추진으로(181) 보험사가 축적하게 되는 개인의 의료정보와 빅데이터의 활용으로 더 정밀한 상품개발이 용이해지게 될 것이다. 더욱이 보험회사가 유전자검사를 이용하여 보험영업을 하고자 하는 시도는 유전자검사에 대한 강요이며 추후 유전정보에 대한 보험가입 차별로 확대될 위험성이 있다.(182) 따라서 개인의 유전정보를 수검자가 채용된 기업이나 가입한 민간 보험회사로 제공하는 것은 잠재적인 차별 가능성으로 인해 우려가 되며, 주의가 요구되는 사항이다.(40, 56, 57) 최근엔 청구간소화 시스템의 도입과 웰니스 보험상품의 개발 등으로 민간보험회사로 개인의 건강정보와 의료정보 제공의 가능성이 높아지므로, 보험업법내 규정을 개정하여 생명윤리법에 근거한 유전정보에 따른 보험가입 차별이 발생되지 않고 프리바이버에 대한 보험가입 보호가 반영되고 보험가입 차별신고센터의 신고대상에 추가되도록 선제적인 조치가 필요하다.

프리바이버(previvor)의 권익증진을 위한 윤리적, 법적, 사회적인 영역에서의 다양한 접근이 요구된다. 유전정보 기반의 정밀의료가 발전하기 위해서는 책임감있게 유전정보와 임상정보, 암진단과 동반질환 진단, 치료에 대한 반응, 사망 등 생의학적인 정보가 통합되고 해석될 수 있게 관리되어야 한다. 또한 과학적 발전에 따른 제도 보완이 시의적절하고 일관되게 추진되어야 하며 프리바이버(previvor)의 권익보호에 대한 기본법인 「생명윤리범」의 규정이 「모자보건법」과 「의료법」, 「보험업법」등과 합치되어 시행될 수 있도록 법률의 개정이 필요하다. 또한 각 유전정보를 활용한 정밀의료의 기술개발 연구와 활용 정책의 의사결정의 각 과정과 그 내용에 대해 투명하게 공개되도록 해야한다. 또한, 이에 대한 일반 국민과 프리바이버(previvor), 질환자들, 전문가들의 인식과 지식의 격차를 줄이기 위한 노력이 지속적으로 필요하다.

본 연구는 몇 가지 한계가 있다. 첫째, 본 연구는 유전정보기반 정밀의료 구현에서 previvor 들에게 발생할 수 있는 여러 윤리적 쟁점에 대하여 포괄적으로 고찰하려 하였으나, 주로 데이터 수집과 활용, 과학적 평가의 영역에 대해서만 고찰되었다. 향후 previvor 의 신체적인 부담(burden), 재정적인 부담, 심리사회적 영향 등에 대해서도 폭 넓게 조사하고 고찰할 필요가 있다. 둘째, 본 연구는 암환자와 일반인, 암전문가, 정책전문가 등 다양한 이해당사자들을 대상으로 암정밀의료와 유전자검사, 프리바이버(previvor) 관련 현황과 요인에 대해 조사를 시행하였다. 그러나 면접조사에서 프리바이버(previvor)는 1 명이었으며, 암환자의 경우 유전자변이 여부에 대한 추가적인 조사를 시행하지는 못했다. 그러나 모든 사람은 잠재적인 프리바이버(previvor)이므로 그 의의가 있다고 할 수 있다. 향후 프리바이버(previvor)와 가족들을 대상으로 직접적인 면접조사나 대규모 조사를 시행할 필요가 있다.

유전정보에 대한 윤리적 지침은 의과학기술의 발전과 함께 지속적으로 발전해왔다. 프리바이버(previvor)의 인권 보호의 가치(value)를 변화와 변혁속의 의료현장에서 실현하기 위해 법률과 제도적 지침, 의학적 가이드라인, 윤리적 권고안의 많은 개선이 필요하다. 이를 위해서는 국가차원의 유전정보 관리와 그 해석을 위한 유전정보-임상정보 -암등록정보-사망정보 통합 데이터베이스 구축과 이에 대한 분석 관리와 해석(interpretation),

액션가능성(actionability)에 대한 국가차원의 유전정보 관리체계를 관련 전문가와 암환자, 일반인이 함께 참여하여 구축해야 한다. 또한 이러한 정보가 국제적 교류를 통해 통합 데이터베이스 구축에 기여하도록 해야 한다. 프리바이버(previvor)의 권익 증진은 과학기술의 발전에 따라 변해가는 과학적 근거수준에 부합하는 진단과 치료법에 따라 그 효과와 위해도를 검증하며 사회의 가치 속에 윤리적으로 법과 제도의 개선으로 가능할 것이다.

#### ※ Acknowledgement

본 연구는 보건복지부 암정복추진연구개발사업(no. 1520240)과 국립암센터 공익적암연구사업(no. 2110181), 국립암센터 발전기금의 지원으로 수행되었다.

## 참고문헌

- 1. Zhang XD. Precision Medicine, Personalized Medicine,
  Omics and Big Data: Concepts and Relationships. J
  Pharmacogenomics Pharmacoproteomics. 2015;6(1).
- 2. Christensen CM, Grossman JH, Hwang J. The Innovator's Prescription: A Distruptive Solution for Health Care: McGraw Hill; 2009.
- 3. Council NR. Toward Precision Medicine: Building a Knowledge Network for Biomedical Research and a New Taxonomy of Disease. Washington, DC: The National Academies Press; 2011. 142 p.
- 4. de Vienne D. What is a phenotype? History and new developments of the concept. Genetica. 2022;150(3-4):153-8.
- 5. Petermann HI, Harper PS, Doetz S. History of Human Genetics: Aspects of Its Development and Global Perspectives: Springer International Publishing; 2017.
- 6. Watson JD, Crick FHC. Molecular Structure of Nucleic 113

Acids: A Structure for Deoxyribose Nucleic Acid. Nature. 1953;171(4356):737-8.

- 7. Understanding Our Genetic Inheritance. The Human Genome Project: The First Five Years FY 1991-1995. U.S. Department of Health and Human Services; 1990.
- 8. Wetterstrand KA. DNA Sequencing Costs: Data: National Human Genome Research Institute; 2023 [Available from: <a href="https://www.genome.gov/about-genomics/fact-sheets/DNA-">www.genome.gov/about-genomics/fact-sheets/DNA-</a>
  Sequencing-Costs-Data.
- 9. 김솔잎, 윤여민, 김인숙, 송상훈, 우혜인, 이경아, et al. 임상약 물유전학 검사와 적용: 진단검사의학 임상검사 지침 - 1부. Lab Med Online. 2016.
- 10. DTC(소비자 직접 의뢰) 유전자 검사 서비스 인증제 시범사업 설명회 개최 [press release]. 2019.02.22 2019.
- 11. 차세대염기서열분석(NGS) 기반 유전자 패널검사 실시 승인기 관 안내: 건강보험심사평가원; 2017 [Available from: https://www.hira.or.kr/bbsDummy.do?pgmid=HIRAA02000200

- $\frac{0100\&brdScnBltNo=4\&brdBltNo=6629\&pageIndex=3\&pageI$
- 12. 바이오 빅데이터 구축으로 4차 산업혁명 본격 시동 [press release]. 산업통상자원부, 2017.04.17 2017.
- 13. Abbasi J. 23andMe Develops First Drug Compound Using Consumer Data. JAMA. 2020;323(10):916.
- 14. Regulatory, Ethics Working Group GAfG, Health, Sugano S. International code of conduct for genomic and health-related data sharing. Hugo J. 2014;8(1):1.
- 15. Cline MS, Liao RG, Parsons MT, Paten B, Alquaddoomi F, Antoniou A, et al. BRCA Challenge: BRCA Exchange as a global resource for variants in BRCA1 and BRCA2. PLoS Genet. 2018;14(12):e1007752.
- 16. Yamaguchi-Kabata Y, Nariai N, Kawai Y, Sato Y, Kojima K, Tateno M, et al. iJGVD: an integrative Japanese genome variation database based on whole-genome sequencing. Hum Genome Var. 2015;2:15050.

17. 정광수, 조성범. 한국인 참조 유전체 데이터베이스(KRGDB) 소개 대전광역시: 국가생명공학정책연구센터 BioIN; 2017 [Available from:

https://www.bioin.or.kr/board.do?num=276047&cmd=view&bid =tech&cPage=76&cate1=all&cate2=all2&s\_key=&s\_str=&sda te=&edate=l.

- 18. Cline MS, Craft B, Swatloski T, Goldman M, Ma S, Haussler D, et al. Exploring TCGA Pan-Cancer data at the UCSC Cancer Genomics Browser. Sci Rep. 2013;3:2652.
- 19. Dolman L, Page A, Babb L, Freimuth RR, Arachchi H, Bizon C, et al. ClinGen advancing genomic data-sharing standards as a GA4GH driver project. Hum Mutat. 2018;39(11):1686-9.
- 20. Nassar SF, Raddassi K, Ubhi B, Doktorski J, Abulaban A. Precision Medicine: Steps along the Road to Combat Human Cancer. Cells. 2020;9(9).
- 21. Ghazani AA, Oliver N, St. Pierre JP, Garofalo A, Sholl LM, 116

Lindeman NI, et al. Assigning clinical meaning to somatic and germline whole exome sequencing data to guide cancer precision medicine. Journal of clinical oncology. 2016;34(15\_suppl):11565-.

- 22. 이원복. 유전체 시대의 유전정보 보호와 공유를 위한 개인정보 보호법제의 고찰. 법조. 2018;729(6):597-644.
- 23. Vears DF, Niemiec E, Howard HC, Borry P. Analysis of VUS reporting, variant reinterpretation and recontact policies in clinical genomic sequencing consent forms. Eur J Hum Genet. 2018;26(12):1743-51.
- 24. Richards S, Aziz N, Bale S, Bick D, Das S, Gastier-Foster J, et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. Genet Med. 2015;17(5):405-24.
- 25. McGrath SP, Walton N, Williams MS, Kim KK, Bastola K.

Are providers prepared for genomic medicine: interpretation of Direct-to-Consumer genetic testing (DTC-GT) results and genetic self-efficacy by medical professionals. BMC Health Serv Res. 2019;19(1):844.

- 26. Wagner AH, Walsh B, Mayfield G, Tamborero D, Sonkin D, Krysiak K, et al. A harmonized meta-knowledgebase of clinical interpretations of somatic genomic variants in cancer. Nat Genet. 2020;52(4):448-57.
- 27. Rehm HL, Berg JS, Brooks LD, Bustamante CD, Evans JP, Landrum MJ, et al. ClinGen The Clinical Genome Resource. N Engl J Med. 2015;372(23):2235-42.
- 28. Landrum MJ, Lee JM, Benson M, Brown G, Chao C, Chitipiralla S, et al. ClinVar: Public archive of interpretations of clinically relevant variants. Nucleic Acids Res. 2016;44(1):D862-D8.
- 29. Harrison SM, Rehm HL. Is 'likely pathogenic' really 90% likely? Reclassification data in ClinVar. Genome Med.

2019;11(1):72-.

- 30. Joly Y, Dove ES, Knoppers BM, Bobrow M, Chalmers D. Data sharing in the post-genomic world: the experience of the International Cancer Genome Consortium (ICGC) Data Access Compliance Office (DACO). PLoS Comput Biol. 2012;8(7):e1002549.
- 31. Wilkinson MD, Dumontier M, Aalbersberg IJ, Appleton G, Axton M, Baak A, et al. The FAIR Guiding Principles for scientific data management and stewardship. Sci Data. 2016;3:160018.
- 32. Rehm HL, Page AJH, Smith L, Adams JB, Alterovitz G, Babb LJ, et al. GA4GH: International policies and standards for data sharing across genomic research and healthcare. Cell Genom. 2021;1(2).
- 33. Mamo N, Martin GM, Desira M, Ellul B, Ebejer JP. Dwarna: a blockchain solution for dynamic consent in biobanking. Eur J Hum Genet. 2020;28(5):609-26.
- 34. Pomiankowski A, Thomas MG, Jones S, Ekong R, van

- Dorp L, Maniatis N, et al. Eugenics history: university geneticists respond. Nature. 2020;580(7803):321-.
- 35. 김호연, Kim H-y. 우생학, 국가, 그리고 생명정치의 여러 형태들, 1865-1948. 동국사학. 2019;66:269-310.
- 36. Hochschild J. Genetic Determinism, Technology Optimism, and Race. Annals of the American Academy of Political and Social Science. 2015;661(1):160-80.
- 37. 이종원. 우생학에 대한 생명윤리의 과제. 철학탐구. 2006;20:185-210.
- 38. 세계인권선언. 유엔; 1948.
- 39. WMA STATEMENT ON GENETIC COUNSELING AND GENETIC ENGINEERING. 1987.
- 40. 인간 유전자 데이터에 관한 국제선언. UNESCO; 2003.
- 41. Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights. UNESCO; 1997.
- 42. WMA Statement on Genetics and Medicine. 2009.
- 43. Sillence D. The Human Genome Project. Med J Aust.

1990;152(9):486-8.

- 44. Dawson K, Singer P. The Human Genome Project: for better or for worse? Med J Aust. 1990;152(9):484-6.
- 45. 이상욱. 왓슨이 ELSI(윤리, 법, 사회)를 제안한 까닭은. The Science Times, 2007.
- 46. Walker RL, Morrissey C. Bioethics Methods in the Ethical, Legal, and Social Implications of the Human Genome Project Literature. Bioethics. 2014;28(9):481-90.
- 47. 보건의료 데이터 활용 가이드라인. 개인정보보호위원회, 보건 복지부; 2020.
- 48. Sweeney L, Abu A, Winn J. Identifying Participants in the Personal Genome Project by Name (A Re-identification Experiment). 2013.
- 49. Niemiec E, Howard HC. Ethical issues in consumer genome sequencing: Use of consumers' samples and data. Appl Transl Genom. 2016;8:23-30.
- 50. 이소라. 부모 모르게 줄줄 새는 유전정보? 신생아 유전체 검사

불법성 논란. 한국일보. 2021 08.23.

- 51. Healy B. Hearing on the possible uses and misuses of genetic information. Hum Gene Ther. 1992;3(1):51-6.
- 52. Wicks AC, Sever LE, Harty R, Gajewski SW, Marcus-Smith M. Screening workers for genetic hypersusceptibility: potential ethical, legal, and social implications from the Human Genome Project. J Health Hum Serv Adm. 1999;22(1):116-32.
- 53. Tiller J, Morris S, Rice T, Barter K, Riaz M, Keogh L, et al. Genetic discrimination by Australian insurance companies: a survey of consumer experiences. Eur J Hum Genet. 2020;28(1):108-13.
- 54. Tiller J, Morris S, Rice T, Barter K, Riaz M, Keogh L, et al. Correction to: Genetic discrimination by Australian insurance companies: a survey of consumer experiences. Eur J Hum Genet. 2020;28(1):137.
- 55. 인간게놈과 인권에 관한 보편선언: UNESCO; 1997
  [Available from:

#### https://www.unesco.or.kr/data/standard/view/31/page/20?

- 56. 인체자원은행과 유전학연구 데이터베이스에 관한 OECD 가이드라인. 인체자원중앙은행; 2009.
- 57. WMA DECLARATION OF REYKJAVIK ETHICAL CONSIDERATIONS REGARDING THE USE OF GENETICS IN HEALTH CARE, World Medical Association; 2019.
- 58. WMA DECLARATION OF TAIPEI ON ETHICAL CONSIDERATIONS REGARDING HEALTH DATABASES AND BIOBANKS: World Medical Association; 2016 [2nd:[Available from: <a href="https://www.wma.net/policies-post/wma-declaration-of-taipei-on-ethical-considerations-regarding-health-databases-and-biobanks/">https://www.wma.net/policies-post/wma-declaration-of-taipei-on-ethical-considerations-regarding-health-databases-and-biobanks/</a>.
- 59. WMA DECLARATION OF TAIPEI ON ETHICAL CONSIDERATIONS REGARDING HEALTH DATABASES AND BIOBANKS: World Medical Association; 2002 [1st:[Available from: <a href="https://www.wma.net/policies-post/wma-declaration-">https://www.wma.net/policies-post/wma-declaration-</a> of-taipei-on-ethical-considerations-regarding-health-

#### databases-and-biobanks/.

- 60. International Declaration on Human Genetic Data.

  UNESCO; 2003.
- 61. Kawame H, Fukushima A, Fuse N, Nagami F, Suzuki Y, Sakurai-Yageta M, et al. The return of individual genomic results to research participants: design and pilot study of Tohoku Medical Megabank Project. J Hum Genet. 2022;67(1):9-17.
- 62. Dyke SOM, Saulnier KM, Dupras C, Webster AP, Maschke K, Rothstein M, et al. Points-to-consider on the return of results in epigenetic research. Genome Med. 2019;11(1):31.
- 63. Muñoz Sastre MT, Cambon-Thomsen A, Garnier C, Julia S, Calvas P, Guedj M, et al. French People's Views on the Appropriateness of Disclosing an Unsolicited Finding in Medical Genetics: A Preliminary Study. Universitas Psychologica. 2018;17(4):1-11.
- 64. Sharing Study Data and Results: Return of Individual Results: Office for Human Research Protections (OHRP); 2016

[Available from: <a href="https://www.hhs.gov/ohrp/sachrp-">https://www.hhs.gov/ohrp/sachrp-</a>
<a href="committee/recommendations/attachment-b-return-individual-">https://www.hhs.gov/ohrp/sachrp-</a>
<a href="committee/recommendations/attachment-b-return-individual-">committee/recommendations/attachment-b-return-individual-</a>
<a href="research-results/index.html">research-results/index.html</a>.

- 65. Hunter JE, Irving SA, Biesecker LG, Buchanan A, Jensen B, Lee K, et al. A standardized, evidence—based protocol to assess clinical actionability of genetic disorders associated with genomic variation. Genet Med. 2016;18(12):1258-68.
- 66. Horak P, Leichsenring J, Goldschmid H, Kreutzfeldt S, Kazdal D, Teleanu V, et al. Assigning evidence to actionability:

  An introduction to variant interpretation in precision cancer medicine. Genes Chromosomes Cancer. 2022;61(6):303-13.
- 67. Chimusa ER, Alosaimi S, Bope CD. Dissecting Generalizability and Actionability of Disease—Associated Genes From 20 Worldwide Ethnolinguistic Cultural Groups. Frontiers in genetics. 2022;13:835713—.
- 68. Miller DT, Lee K, Gordon AS, Amendola LM, Adelman K, Bale SJ, et al. Recommendations for reporting of secondary 125

findings in clinical exome and genome sequencing, 2021 update: a policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genet Med. 2021;23(8):1391-8.

- 69. Van Hout CV, Tachmazidou I, Backman JD, Hoffman JD, Liu D, Pandey AK, et al. Exome sequencing and characterization of 49,960 individuals in the UK Biobank. Nature. 2020;586(7831):749-56.
- 70. Gordon AS, Zouk H, Venner E, Eng CM, Funke BH, Amendola LM, et al. Frequency of genomic secondary findings among 21,915 eMERGE network participants. Genet Med. 2020;22(9):1470-7.
- 71. Chang YS, Chao DS, Chung CC, Chou YP, Chang CM, Lin CL, et al. Cancer carrier screening in the general population using whole-genome sequencing. Cancer Med. 2023;12(2):1972-83.
- 72. Armstrong N, Ryder S, Forbes C, Ross J, Quek RG. A systematic review of the international prevalence of BRCA mutation in breast cancer. Clin Epidemiol. 2019;11:543-61.

- 73. Life-saving NHS test helping to diagnose thousands with cancer-causing syndrome: NHS; 2023 [Available from: <a href="https://www.england.nhs.uk/2023/04/life-saving-nhs-test-">https://www.england.nhs.uk/2023/04/life-saving-nhs-test-</a>
  helping-to-diagnose-thousands-with-cancer-causingsyndrome/.
- 74. Hansen MF, Cavenee WK. Genetics of cancer predisposition. Cancer Res. 1987;47(21):5518-27.
- 75. Golden JM, Sage WM. Are human genes patentable? The Supreme Court says yes and no. Health Aff (Millwood). 2013;32(8):1343-5.
- 76. Chen Z, Kolor K, Grosse SD, Rodriguez JL, Lynch JA, Green RF, et al. Trends in utilization and costs of BRCA testing among women aged 18-64 years in the United States, 2003-2014. Genet Med. 2018;20(4):428-34.
- 77. Jolie A. My Medical Choice. The New York Times. 2013
  May 14, 2013;Sect. The Opinion Pages.
- 78. Troiano G, Nante N, Cozzolino M. The Angelina Jolie 127

effect – Impact on breast and ovarian cancer prevention A systematic review of effects after the public announcement in May 2013. Health education journal. 2017;76(6):707-15.

- 79. 유지혜. "인간 유전자는 특허대상 안 돼" 독점권 풀려 유전자 검사 싸진다. 중앙일보. 2013;Sect. 국제일반.
- 80. Previvor: Past, Present, & Future Thoughts from FORCE;
  2008 [Available from:

https://facingourrisk.wordpress.com/2008/07/22/previvor-past-present-future/.

- 81. Dean ML. "It's not if I get cancer, it's when I get cancer": Exploring previvors' management of uncertainty for hereditary cancer in clinical encounters: ProQuest Dissertations Publishing; 2014.
- 82. Stracke C, Lemmen C, Rhiem K, Schmutzler R, Kautz-Freimuth S, Stock S. "You Always Have It in the Back of Your Mind" —Feelings, Coping, and Support Needs of Women with Pathogenic Variants in Moderate-Risk Genes for Hereditary 128

Breast Cancer Attending Genetic Counseling in Germany: A Qualitative Interview Study. Int J Environ Res Public Health. 2022;19(6):3525.

- 83. Campo-Engelstein L. BRCA Previvors: Medical and Social Factors That Differentiate Them From Previvors With Other Hereditary Cancers. BioéthiqueOnline. 2017;6:4.
- 84. Photopoulos MA, Ziegler E. A Concept Analysis: Patient Empowerment in Previvor Women Diagnosed with BRCA1/2 Mutations. Journal for nurse practitioners. 2023;19(6):104617.
- 85. International guidelines on ethical issues in medical genetics and genetic services. World Health Organization; 1998.
- 86. 생명윤리 및 안전에 관한 법률.
- 87. 개인정보 보호에 관한 법률, (2017).
- 88. 의료법.
- 89. 보험업법, (2023).
- 90. Eum H, Lee M, Yoon J, Cho J, Lee ES, Choi KS, et al.

  Differences in attitudes toward genetic testing among the public,

  129

patients, and health-care professionals in Korea. Eur J Hum Genet. 2018;26(10):1432-40.

- 91. Chang YJ, Cho S, Joo J, Ryu KH, Lee S, Cho J, et al. Differences in Willingness to Undergo BRCA1/2 Testing and Risk Reducing Surgery among the General Public, Cancer Patients, and Healthcare Professionals: A Large Population—Based Survey. J Pers Med. 2022;12(5).
- 92. Guidelines on ethical issues in medical genetics and the provision of genetics services. World Health Organization; 1995.
- 93. The Declaration of the World Medical Association (WMA) on the Human Genome Project (Marbella, Spain, 1992). Chirurgia (Bucur). 1992;93(3):201-2.
- 94. The Genetic Information Nondiscrimination Act, (2008).
- 95. Green RC, Berg JS, Grody WW, Kalia SS, Korf BR, Martin CL, et al. ACMG recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing. Genet Med. 2013;15(7):565-74.

- 96. Pujol P, Vande Perre P, Faivre L, Sanlaville D, Corsini C, Baertschi B, et al. Guidelines for reporting secondary findings of genome sequencing in cancer genes: the SFMPP recommendations. Eur J Hum Genet. 2018;26(12):1732-42.
- 97. May T. On the Justifiability of ACMG Recommendations for Reporting of Incidental Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing. The Journal of law, medicine & ethics: a journal of the American Society of Law, Medicine & Ethics. 2015;43(1):134-42.
- 98. Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal:

  NCCN; 2023 [Available from:

  <a href="https://www.nccn.org/guidelines/guidelines-">https://www.nccn.org/guidelines/guidelines-</a>

  detail?category=2&id=1436.
- 99. Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, and Pancreatic 2023 [Available from: <a href="https://www.nccn.org/guidelines/guidelines-">https://www.nccn.org/guidelines/guidelines-</a>

detail?category=2&id=1503.

- 100. Moret C, Mauron A, Fokstuen S, Makrythanasis P, Hurst SA. Defining categories of actionability for secondary findings in next-generation sequencing. J Med Ethics. 2017;43(5):346-9.

  101. Ploug T, Holm S. Clinical genome sequencing and population preferences for information about 'incidental' findings
- D From medically actionable genes (MAGs) to patient actionable genes (PAGs). PloS one. 2017;12(7).
- 102. Overview of the Clinical Actionability evaluation process

  2017 [Available from:

  <a href="https://www.clinicalgenome.org/site/assets/files/2183/webber\_a">https://www.clinicalgenome.org/site/assets/files/2183/webber\_a</a>
- 103. Universal Declaration on Bioethics and Human Rights.
  UNESCO; 2005.

ctionability\_overview.pdf.

- 104. Wertz DC, Fletcher, Gerald Floyd, Berg, Kare & WHO Human Genetics Programme. Review of ethical issues in medical genetics. World Health Organization; 2003.
- 105. 장애인·장기기증자 보험가입 차별 신고센터 안내 서울: 생명

보험협회; [Available from:

https://www.klia.or.kr/consumer/insuDiscriminate/center.do.

- 106. 진료기록 열람 및 사본발급 업무 지침. (2019).
- 정신건강증진 및 정신질환자 복지서비스 지원에 관한 법률. 107.
- 108. [별표 3] 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 할 수 있는 유전질환(제21조 관련).
- 「배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 할 수 있는 유전질 109. 환의 지정 1 일부 개정, (2023).
- 110. 모자보건법.
- 111. 하송이, 암 치료 앞둔 여성, 가임능력 보존 지원 받을 길 열린다. 국제신문. 2023.
- What is the "Fifth Industrial Revolution," Which Will 112. Deepen the Integration Between People and Technology?: muRata innivator in electronics; 2023 [updated 02/17/2023.

Available from: https://article.murata.com/englobal/article/what-is-the-fifth-industrial-revolution.

Harari YN. 21세기를 위한 21가지 제언 : 더 나은 오늘은 어떻 113.

- 게 가능한가. 전병근, editor. 파주: 파주: 김영사; 2018.
- 114. 정현정. [이슈분석]국내 DTC 유전자 검사 허용 4년…시장은 제자리걸음. 전자신문. 2020.
- 115. 임솔. "데이터 시대, 건강관리 한정 아닌 질병예측 유전자 DTC 검사 확대해야. 메디케이트. 2021.
- 116. Nakagomi H, Sakamoto I, Hirotsu Y, Amemiya K, Mochizuki H, Inoue M, et al. Willingness of Japanese patients with breast cancer to have genetic testing of BRCA without burden of expenses. Breast Cancer. 2016;23(4):649-53.
- 117. 서울대학교병원 강남검진센터 [Available from: <a href="https://healthcare.snuh.org/data/download/pdf/2022\_K\_pers.pdf">https://healthcare.snuh.org/data/download/pdf/2022\_K\_pers.pdf</a>. 118. 삼성서울병원 종합건강검진 [Available from: <a href="http://www.samsunghospital.com/home/healthMedical/private/pr">http://www.samsunghospital.com/home/healthMedical/private/pr</a>
- 119. 고대안안병원 건강증진센터 [Available from: https://healthpro.kumc.or.kr/personal/personal0102T09.do.

ogram/comprehensive/basicCheckup.do.

120. 서울성모병원 평생건강증진센터 유전자검사 [Available from:

https://www.cmcseoul.or.kr/healthcare/programInfo/program05.

<u>do</u>.

- 121. 서울아산병원 건강증진센터 [Available from: https://health.amc.seoul.kr/health/personal/set.do.
- 122. 국민건강보험 일산병원 종합검진센터 선택검사 [Available from:

https://www.nhimc.or.kr/thealth/conts/10300000000000.do.

- 123. Wagner JK. Understanding FDA Regulation of DTC Genetic Tests within the Context of Administrative Law. Am J Hum Genet. 2010;87(4):451-6.
- 124. 박도영. 美FDA, 처음으로 BRCA 유전자 DTC 검사 허용. 메디게이트. 2018.
- 125. DTC(Direct-to-Consumer) 유전자 검사 기반 개인 맞춤형 식품. 농림식품기술기획평가원; 2023.
- 126. 김인영. DTC 유전자를 활용한 개인 맞춤 서비스의 최신 동향. 생물학연구정보센터; 2021.
- 127. Institut National Du Cancer [Available from: 135

### https://en.e-cancer.fr/.

- 128. Mukai Y, Ueno H. Establishment and implementation of Cancer Genomic Medicine in Japan. Cancer Sci. 2021;112(3):970-7.
- 129. 美CMS, NGS 유전자검사 보험급여 적용 항목 최종화 2018 [Available from:

http://www.medigatenews.com/news/1355405205.

- 130. 2023년 상반기 차세대염기서열분석(NGS) 기반 유전자 패널 검사 실시 승인기관 안내: 건강보험심사평가원; 2023 [
- 131. 암질환 (간암, 대장암, 위암, 유방암, 폐암): 건강보험심사평가

원; [Available from:

https://www.hira.or.kr/ra/eval/getDiagEvlView.do?pgmid=HIRA A030004000100.

- 132. Kim W, Jang S, Chang YJ. Regional Differences in Access to Clinical Trials for Cancer in Korea. 한국의료질향상학회지. 2021;27(1):20-5.
- 133. 김윤미. "암 치료 현장에서 NGS 검사는 곧 생존의 기회". 청년 136

의사. 2023.

- 134. 박으뜸. '정밀의료'의 기초는 마련됐지만··치료제 '급여 제도'가 걸림돌? 메디파나. 2023.
- 135. 예비급여평가부. [건강보험심사평가원 공고 제 2022-258호] 「차세대염기서열분석 기반 유전자 패널검사」실시기관 승인 및 갱신신청: 건강보험심사평가원; 2022 [Available from: https://www.hira.or.kr/bbsDummy.do?pgmid=HIRAA02000200 0100&brdScnBltNo=4&brdBltNo=9957&pageIndex=1&pageIndex2=1.
- 136. 차세대 염기서열분석(NGS) 유전정보분석 검사분야별 가이드라인 생식세포(germline). 식품의약품안전처; 2019.
- 137. 하경대. 메디케이트. 2020.
- 138. 이정환. NGS 급여 앞두고 유전자검사 질 관리 중요성 부각. 2016.
- 139. 차세대염기서열분석(NGS) 임상검사실 인증 가이드라인(공무원 지침서), 식품의약품안전처; 2022.
- 140. Mersch J, Brown N, Pirzadeh-Miller S, Mundt E, Cox HC, 137

Brown K, et al. Prevalence of Variant Reclassification Following

Hereditary Cancer Genetic Testing. JAMA.

2018;320(12):1266-74.

- 141. Yoon K-A, Park B, Lee BI, Yang MJ, Kong S-Y, Lee ES. Clinically Significant Unclassified Variants in BRCA1 and BRCA2 genes among Korean Breast Cancer Patients. Cancer Res Treat. 2017;49(3):627-34.
- 142. 김근희. "DTC 유전자 검사 해석 제각각…DB 구축해 기준 마련해야". 머니투데이. 2019.
- 143. 이용호, 이준학, 강효진. 국가 바이오 빅데이터 인프라의 미래 : 바이오 빅데이터 인프라 구축 동향 및 발전방향: 한국과학기술정보연구 원; 2023 [Available from: https://www.kisti.re.kr/post/issuebrief/6080;jsessionid=Hhma6

1eHmn5xmTOw1LXhvGX4nk5Sgwi1UaeCaRlHrUUuFuQ4xUVa
QyYq1I1BFNEr.al211\_servlet\_engine23?t=1687994446936#.

- 144. ClinGen [Available from: <a href="https://clinicalgenome.org/">https://clinicalgenome.org/</a>.
- 145. ClinVar: National Library of Medicine; [Available from: 138

## https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/.

- 146. Wojcik GL, Graff M, Nishimura KK, Tao R, Haessler J, Gignoux CR, et al. Genetic analyses of diverse populations improves discovery for complex traits. Nature. 2019;570(7762):514-8.
- 147. Hallquist MLG, Tricou EP, Hallquist MN, Savatt JM, Rocha H, Evans AE, et al. Positive impact of genetic counseling assistants on genetic counseling efficiency, patient volume, and cost in a cancer genetics clinic. Genet Med. 2020;22(8):1348-54.
- 148. Corson VL, Bernhardt BA. The evolution of genetic counseling at Johns Hopkins Hospital and beyond. Am J Med Genet A. 2021;185(11):3230-5.
- 149. Board on Health Sciences P, National Academies of Sciences E, Medicine, Committee on the Return of Individual—Specific Research Results Generated in Research L, Health, Medicine D. Principles for the Return of Individual Research

Results: Ethical and Societal Considerations: National Academies Press; 2018. 59-92 p.

- 150. Policy on Clinically Actionable Genomic Research Results.

  GA4GH; 2021.
- 151. NIH's All of Us Research Program returns genetic health-related results to participants. Washington: Washington: Federal Information & News Dispatch, LLC; 2022.
- 152. DTC 유전자검사 가이드라인(일반소비자용). 세종시: 보건복 지부 생명윤리정책과; 2020.
- 153. 고정민. 유전상담, 비급여로도 안 되는 한국 VS 전문가 진료 활발한 일본. 청년의사. 2023.
- 154. Wellman ML, Holton AE, Kaphingst KA. "Where do I go? Who do I go to?": BRCA Previvors, genetic counselors and family planning. PEC Innov. 2023;2:100157-.
- 155. 헬싱키선언. 2013.
- 156. Lee E-G, Kang HJ, Lim MC, Park B, Park SJ, Jung S-Y, et al. Different Patterns of Risk Reducing Decisions in Affected 140

- or Unaffected BRCA Pathogenic Variant Carriers. Cancer Res Treat. 2019;51(1):280-8.
- 157. 장인선. 졸리처럼 과감한 선택을… "국내 예방적 유방·난소절제술 눈에 띄게 늘었다". 경향신문. 2019.
- 158. 국립암센터. 유전성 암 100문 100답 : 최고전문의들의 최신 진료 가이드: 국립암센터; 2020.11.25.
- 159. Klubo-Gwiezdzinska J. A Healthy Lifestyle May Decrease Genetic Predisposition to Thyroid Cancer. Clinical thyroidology. 2023;35(4):151-3.
- 160. Yu EYW, Liu YX, Chen YT, Tang QY, Mehrkanoon S, Wang SZ, et al. The effects of the interaction of genetic predisposition with lifestyle factors on bladder cancer risk. BJU Int. 2023;131(4):443-51.
- 161. Eoh KJ, Park EY, Chang YJ, Ha HI, Hong J, Huang D, et al. The preventive effect of breastfeeding against ovarian cancer in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers: A systematic review and meta-analysis. Gynecol Oncol. 2021;163(1):142-7.

- 162. Somigliana E, Costantini MP, Filippi F, Terenziani M, Riccaboni A, Nicotra V, et al. Fertility counseling in women with hereditary cancer syndromes. Crit Rev Oncol Hematol. 2022;171:103604.
- 163. Dive L, Newson AJ. Ethical issues in reproductive genetic carrier screening. Med J Aust. 2021;214(4):165-7 e1.
- 164. Clarke A. Harper's Practical Genetic Counselling, Eighth Edition: CRC Press; 2021.
- 165. Fertility Preservation in Childhood, Adolescent, and Young Adult Cancer 2 Fertility preservation for male patients with childhood, adolescent, and young adult cancer: recommendations from the PanCareLIFE Consortium and the International Late Effects of Ch. The Lancet oncology.22(2).
- 166. Corrado G, Marchetti C, Trozzi R, Scambia G, Fagotti A. Fertility preservation in patients with BRCA mutations or Lynch syndrome. Int J Gynecol Cancer. 2021;31(3):332-8.
- 167. 대한가입력보존학회 [Available from:

### http://www.ksfp2013.org/.

- 168. 보조생식술 윤리지침. 대한산부인과학회; 2021.
- 169. 비혼여성 시험관 시술을 제한하는 윤리지침 개정 권고, 대한산부인과학회 불수용 [press release]. 국가인권위원회2022.
- 170. Wang CW, Hui EC. Ethical, legal and social implications of prenatal and preimplantation genetic testing for cancer susceptibility. Reprod Biomed Online. 2009;19(2):23-33.
- 171. Insogna IG, Ginsburg E. Transferring embryos with indeterminate PGD results: the ethical implications. Fertil Res Pract. 2016;2:2.
- 172. Klitzman R, Chung W, Marder K, Shanmugham A, Chin LJ, Stark M, et al. Views of internists towards uses of PGD. Reprod Biomed Online. 2013;26(2):142-7.
- 173. WMA DECLARATION OF REYKJAVIK ETHICAL CONSIDERATIONS REGARDING THE USE OF GENETICS IN HEALTH CARE. World Medical Association; 2005.
- 174. Riedijk S, Diderich KEM. Prenatal genetic counseling:

practical support for prenatal diagnostics, decision-making, and dealing with uncertainty: London, United Kingdom: Academic Press is an imprint of Elsevier; 2022.

- 175. Kim M, Cheol Lim M, Ji Nam E, Huang D, Kim S, Jong Yoo H, et al. Awareness of genetic counseling and genetic testing for hereditary gynecologic cancers among Korean healthcare providers: A survey. J Genet Couns. 2022;31(2):546-53.
- 176. [고시] 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 할 수 있는 유전질환 지정. 2022.
- 177. OECD. stat [Available from: https://stats.oecd.org/Index.aspx?ThemeTreeId=9.
- 178. 4년만에 보험사에 다시 열리는 공공의료 데이터. 머니투데이. 2021.
- 179. 박양명. 심평원 데이터 받아간 민간보험사…상품 개발로 안 이어졌다. Medical Times. 2022.
- 180. 4차산업혁명 대응, 국민 건강증진 등을 위해 보험업권의 헬스 케어 서비스 활성화를 추진해 나가겠습니다. [press release]. 금융감

독원, 2020-12-16 2020.

- 181. 이정환. 실손보험 간소화, 찬반 팽팽…"부작용 커" vs "편익 개선". 데일리팜. 2023.
- 182. 서지연. 금감원 "유전자검사 변칙영업 예의주시"…보험사·GA에 경고장. 이투데이. 2020.

# **Abstract**

Introduction: Precision medicine refers to medical care that provides personalized diagnosis, treatment, and preventive measures by integrating health and medical information based on an individual's genetic information. The development of genetic technology and the development of the genetic information industry have various social impacts, so a comprehensive study on ethical, legal, and social implications (ELSI) is needed. There is a high risk of social discrimination and stigma as well as eugenics approaches to the survivors, who are carriers of high cancer risk genetic mutations, which are increasing due to precision cancer medicine. In the ethical, legal, and social aspects, I would like to make suggestions for promoting the rights and interests of previvors.

**Methods:** The study includes three main components: (1)

Normative Review: The normative review involves analyzing 19

recommendations from 6 institutions related to ELSI and the "Bioethics and Safety Act" concerning the intersection of precision cancer medicine and the rights and interests of previvor. (2) Large-scale Survey: The large-scale survey conducted in this study involved gathering responses from 1,500 ordinary people, 1,500 cancer patients, and 542 cancer experts. This survey likely explores various perspectives and opinions regarding precision cancer medicine, genetic testing, and the potential impact on previvors. The inclusion of ordinary people, cancer patients, and cancer experts helps to capture diverse viewpoints on the subject matter. (3) In-depth Interviews: The study also includes conducting in—depth interviews with 20 stakeholders related to precision cancer medicine. These stakeholders could include healthcare professionals, genetic counselors, policymakers, patient advocacy groups, and representatives from relevant institutions. The purpose of these interviews is likely to gain

deeper insights into the ethical challenges, concerns, and potential solutions concerning the rights and interests of previvors in the context of precision cancer medicine.

**Results:** To promote the rights and interests of Previvor, various recommendations and regulations in the ethical, legal. institutional, and scientific fields related to genes were reviewed chronologically from the 1940s to the 2020s, with the development of scientific technology and the consequent changes in regulations. The normative considerations related to genetic ELSI by subject include fair access to genetic testing based on the principle of justice, implementation of genetic testing based on voluntary consent, genetic counseling, provision of test results and opportunities for treatment and prevention, possibility of action, right to know, The right to receive genetic test results, the right to share benefits, human respect and non-discrimination, education, transparency, and family planning were carried out.

In a large-scale survey on precision cancer medicine, it was found that there is a difference in perception between the public and cancer patients, clinical experts, and basic researchers regarding the implementation of genetic testing, preventive surgery for genetic mutations, and sharing of genetic test results. In addition, through in-depth interviews on cancer precision medicine, stakeholders' positive perceptions and expectations for genetic testing and precision medicine are high, but awareness of the protection of rights and interests of freebies and actionable medical and interest promotion. It revealed the necessity of preparing various policy measures.

#### Conclusions:

Various approaches are required in the ethical, legal, and social d omains to promote the rights and interests of survivors. To devel op precision medicine based on genetic information, biomedical i nformation such as genetic information, clinical information, canc er diagnosis and comorbidity diagnosis, response to treatment, a

nd death must be managed in an integrated and interpretable man ner, and institutional supplementation is necessary accordingly. I t must be implemented in a timely and consistent manner. In addi tion, it is necessary to transparently disclose each step and to rai se awareness and share knowledge among the public, survivors, patients, and experts. Ethical guidelines for genetic information h ave continuously developed along with the development of medic al science and technology. In order to realize the value of previvo r's human rights protection in the medical field amid change and t ransformation, many improvements in laws, institutional guidelin es, medical guidelines, and ethical recommendations are needed. The enhancement of the rights and interests of survivors will be possible through the improvement of laws and systems within th e values of society, verifying the effects and risks according to t he diagnosis and treatment that change with the development of science and technology.

\_\_\_\_\_

Keywords: Gene, Previvor, Precision Medicine, ELSI, Human

Rights Empowerment

**Student number:** 2014-30597