

# 유전자검사와 관련된 개인정보의 보호방안

## Strategies for Protecting the Privacy in Genetic Testing

### 차 영 주

중앙의대 진단검사의학과

Young Joo Cha, MD

Department of Laboratory Medicine

Chung—Ang University College of Medicine

E-mail : chayoung@cau.ac.kr

### Abstract

As genetic information is not changeable lifelong and might be used as disease predictors in a family, it requires special protection. Private genetic information is kind of individually identifiable health information, also known as 'protected health information (PHI)', which consists of individual identifier and individuals' health information. The removal of individual identifier from PHI is called 'deidentification'. For every institute that deals with PHI, the deidentification process and designation of a privacy official responsible for the implementation of privacy procedures could be urgent and practical strategies for protecting the privacy in genetic testing. However, for better patient care, deidentification would not be recommended when PHI flows among medical staffs.

**Keywords :** Private genetic information;  
Protected health information;  
Deidentification; Privacy official

**핵심용어 :** 개인유전정보; 보호필요 건강정보; 익명화;  
개인정보관리 책임자

### 서론

의학 기술의 발전에 따라 개인의 유전자와 관련된 정보는 연구의 영역에서 점차 임상진료와 예방의 영역으로 진입하게 되었다. 유전자검사를 통해 얻게 되는 개인유전정보는 단순히 그 시점에서의 결과만을 반영하는 것이 아니라 이후로 개인과 그 친족에게 지속적인 영향력을 행사하기 때문에 자칫 유전자 결정론적 행동양식을 초래하거나 차별 내지는 낙인으로 오용될 위험성마저 있으므로 여기에 대한 보호장치의 마련이 시급한 시점이다. 본 특집에서는 개인정보 가운데 유전자검사와 관련된 정보가 어떤 위치에 있는지를 알아보고 유전자검사 과정에서 이러한 정보들을 보호하기 위한 실제적인 방안을 제안해 보고자 하였다.

### 보호가 필요한 개인정보와 익명화

한국정보보호진흥원의 정의에 따르면 '개인정보'란 개인의 신체, 재산, 사회적 지위, 신분 등에 관한 사실, 판단 평가를 나타내는 일체의 정보를 의미한다(1). 개인정보의 예를 구체적으로 살펴보면 첫째, 성명, 주민등록번호, 주소, 본적, 가족관계, 본관 등과 같은 신분관계, 둘째, 사

상, 신조, 종교, 가치관, 정치적 성향 등과 같은 내면의 비밀, 셋째, 건강상태, 신장, 체중 등 신체적 특징과 병력, 장애 정도와 같은 심신의 상태, 넷째, 학력, 직업, 자격, 전과 여부 등과 같은 사회경력, 다섯째, 소득규모, 재산보유 상황, 거래내역, 신용정보, 채권채무관계 등과 같은 경제관계를 들 수 있고, 기타 새로운 유형으로 지문, 홍채 DNA 등과 같은 생체인식정보와 위치정보 등이 있다.

한편 유전자검사는 원칙적으로 의료기관에서 이루어지는 의료행위로서 여기서 얻어지는 결과들은 환자의 진료나 건강증진을 위해 사용되는 하나의 '의료정보'라고 볼 수 있으며 이와 같은 의료정보는 개인식별정보와 개인건강정보로 분리할 수 있다. 여기서 개인식별정보란 성명, 주민등록번호, 주소, 가족관계, 키, 체중 등의 신체특징과 병력, 장애정도, 직업 등과 같이 자체 정보만으로 당해 개인을 식별할 수 있는 정보를 말하며, 개인건강정보는 의료행위의 과정에 의하거나 결과로서 얻게 되는 정보들로서 개인식별정보와 결합하지 않은 상태에서는 당해 개인을 인지할 수 없는 정보들을 일컫는다. 인구역학적 정보들 이외에 의료기관 등록번호, 검사실 작업번호, 의료기관 영수증 번호 등은 그 정보만으로 개인의 인지가 가능하므로 개인식별정보로 분류할 수 있으며 이 외에 순수하게 의료행위에 의해 얻어지는 진단명, 이학적 관찰 등의 기록, 처방내역, 투약내역, 각종 검사결과 등은 모두 개인건강정보에 해당하고, 개인식별정보와 결합하지 않은 상태로는 개인의 인지가 불가능하다.

개인식별정보와 개인건강정보가 결합된 형태의 의료정보를 소위 '보호필요건강정보(protected health information, PHI)'로 분류하기도 하는데 바로 이것이 각종

법적·제도적 장치에 의해 보호되는 대상이 된다. 개인정보가 법령이나 지침 혹은 연구계획서에 명기된 프로토콜에 반하여 외부에 누설되는 것을 막기 위한 가장 효과적인 방법이 익명화로서, 익명화는 보호필요건강정보의 두 가지 구성요소인 개인식별정보와 개인건강정보를 분리하는 것이며 대개 개인식별정보의 전부 또는 일부를 없앤 뒤 그것과 전혀 관계없는 부호나 번호를 개인건강정보에 대응시키게 된다.

## 개인의 유전정보와 그 특성

개인정보 가운데 의료정보의 하나로서 취급되어야 할 유전자검사 관련 정보는 일반적인 개인정보들과 다른 특성들을 몇가지 지니고 있다. 유전자검사와 관련된 정보 역시 개인유전정보에 속하는 것이므로 먼저 유전정보의 정의를 알아보자.

2005년부터 발효되고 있는 우리나라의 '생명윤리및안전에관한법률'은 제2조 6항에서 유전자검사를 '개인의 식별, 특정한 질병 또는 소인의 검사 등을 목적으로 혈액·모발·타액 등의 검사대상물로부터 염색체·유전자 등을 분석하는 행위'로 정의하고 있으며 7항에서 이러한 유전자검사의 결과로 얻어진 정보를 '유전정보'로 정의하고 있다.

한편 미국 연방정부의 입법을 위해 에너지국의 지원 아래 수행되어 1995년 제안된 보고서인 '유전자 프라이버시법과 해설(Genetic Privacy Act and Commentary)'에서는 개인유전정보를 좀 더 구체적이며 엄격하게 정의하고 있다(2). 이 보고서에 따르면 개인유전정보란 '식별

가능한 개인에 관한 정보를 말하며 하나 또는 둘 이상의 유전자나 특이적인 DNA 표지자의 존재, 결실, 변형, 혹은 돌연변이로부터 유래하는 정보'이다. 이러한 개인유전정보의 정의는 그것이 프라이버시 관련법에 의해 보호되어야 할 대상이므로 매우 중요한 개념이다. 미국의 경우 개인유전정보는 DNA 분석에 의한 정보에 국한하며 진찰이나 가족력 혹은 가계도 조사에 의한 정보는 포함하지 않는데, 예를 들어 키, 피부색, 눈동자색 등 신체의 특징들도 유전되기 때문에 광의의 유전정보로 볼 수 있지만 DNA 분석에 의한 정보가 아니므로 프라이버시 관련법에 의해 보호받지 않게 된다.

개인의 유전정보가 다른 개인정보와 다른 특징은 먼저 한 개인의 유전정보를 알면 직계가족의 유전정보도 상당 부분 파악할 수 있다는 점과 개인의 유전정보는 일생동안 변하지 않으며 이를 통해 미래에 발병할 가능성이 있는 질환들을 예측할 수 있다는 점, 그리고 검사기술의 발달로 인해 극소량의 어떠한 인체 조직으로부터도 이러한 정보를 얻을 수 있다는 점 등을 들 수 있다.

## 개인의 유전정보 보호를 위한 선진국들의 노력

미국의 경우 앞서 언급한 '유전자 프라이버시법과 해설'을 통해 유전자검사 및 연구과정에서 수행되어야 할 개인정보보호 조치들과 개인 유전정보의 공개가 필요한 경우 등을 규정하고 있다. 특히 여기에는 DNA 검체 제 공자의 권리와 동의 절차가 상세히 명시되어 있고 미성년자, 무능력자 및 임산부, 태아 등의 유전정보보호 조치들도 비교적 세밀히 기술되어 있다.

이러한 보고서를 바탕으로 실제로 미국 대부분의 주들은 주마다 약간의 차이가 있기는 하지만 다른 의료정보를 보호하는 수준 이상으로 유전정보를 보호하기 위한 유전자 프라이버시법을 가지고 있다(3). 16개 주에서 제3자가 유전자검사를 수행하거나 유전정보를 얻고자 할 때는 반드시 피검사 본인의 동의서가 필요하며 알래스카나 플로리다, 조지아 등에서는 유전정보를 개인의 재산으로 규정하고 있다. 알래스카에서는 DNA 검체까지도 개인의 재산권 범주에 두고 있다. 유전자 프라이버시법을 위반한 경우 18개 주에서 민사, 형사 혹은 민·형사 양쪽 모두에서 처벌을 가하는 규정이 있다.

한편 미국에서는 1996년 발효된 '건강보험의 이동성 및 책임에 관한 법률(Health Insurance Portability and Accountability Act, HIPAA)'이 개인의 의료정보를 철저히 보호하기 위한 추가 법안제정의 필요성을 명시함에 따라 각 분야의 다양한 의견수렴 과정을 거쳐 마침내 2002년 이른바 'HIPAA 프라이버시 규정(Privacy Rule)'이 제정된다(4). 이 프라이버시 규정이야말로 의료보험, 의료공급자, 기타 의료정보처리센터를 포함하여 개인의 의료정보를 다루는 모든 기관이 지켜야 할 규정들이 망라되어 있고 개인유전정보를 보호하기 위한 조치들도 사실상 우선적으로 이것을 준수하게 된다. 보호필요건강정보, 즉 PHI라는 것도 HIPAA 프라이버시 규정에서 정의하고 있는 용어이다.

일본에서는 일본 문부과학성, 후생노동성, 경제산업성 등이 공동으로 2001년 '인간유전체·유전자 해석 연구에 관한 윤리지침'을 발간하여 개인 유전정보보호를 위한 가이드라인으로 삼고 있는데, 특이할 만한 점은 개인 유전정

보를 취급하는 기관에는 반드시 개인정보 관리자를 두어야 한다는 것과 외부기관으로 검체가 이동할 때 개인유전정보는 반드시 익명화 처리되어야 한다는 것 등이다(5).

영국에서는 1996년 보건국 산하에 유전자검사 자문위원회(Advisory Committee on Genetic Testing, ACGT)를 설치하여 과학자, 의사, 윤리학자, 철학자 등 다양한 분야의 전문가들로 하여금 유전자검사의 유용성에 대한 평가나 윤리적 쟁점들에 대한 정책적 조언 등을 내놓게 하고 있고(6) 역시 1996년 호주 정부는 '유전자검사에서의 프라이버시의 의미(The Privacy Implications of Genetic Testing)'라는 보고서를 발간하여 개인유전정보보호를 위한 토대를 구축하고자 하였다(7).

## 유전자검사와 관련된 PHI 흐름유형별 보호방안

검사나 연구를 막론하고 개인유전정보 보호를 위한 첫 단계는 당연히 모든 유전자분석행위가 분석대상자의 동의하에 이루어져야 한다는 점으로서 동의서의 형식과 내용 등에 관한 논의는 본 특집에서는 생략하기로 한다.

유전자검사와 관련하여 다루어지는 PHI의 흐름은 크게 검사의 대상이 되는 개인과 이들을 진료하는 임상의를 비롯한 임상의료진, 그리고 실제 검사를 수행하는 유전자검사실 간에 일어나게 된다. 여기에서 유전자검사가 이루어지는 검사실은 임상의료진과 같은 기관 내에 있는 경우도 있고 검사를 전문으로 하는 외부의 전문수탁기관이 될 수도 있다.

먼저 개인과 임상의료진 간의 PHI의 흐름 및 동일한 기관에 속한 임상의료진과 검사실 담당 의료진 간의 PHI의 흐름의 경우에는 진단과 치료 등을 위해 오히려 PHI

가 관련 의료진에게 필수적으로 공개되어야 한다. 의료행위를 목적으로 하는 경우라면 현재 일부 기관에서 유전자검사결과와 조회과정에서 이루어지고 있는 것과 같은 의료진의 부분적 PHI 접근제한은 역으로 개인의 피해로 이어질 가능성이 크므로 이런 경우에는 PHI를 자유롭게 이용할 수 있게 하는 것이 바람직할 것으로 생각된다. 다만 의료기관 내에 존재하는 의료진 이외의 보조인력들에 대해서는 기관 차원에서 개인정보 보호에 대한 윤리규정을 마련하고 이에 대한 지속적 교육을 하여야 할 것이다.

이와는 달리 PHI의 흐름이 기관 간에 이루어질 때는 프라이버시 보호를 위하여 보다 강화된 안전장치가 마련되어야 한다. HIPAA 프라이버시 규정의 적용을 받는 미국의 경우 PHI가 외부기관으로 이동하는 경우라면 익명화시키는 것을 원칙으로 하고 있다. 그러나 이 때의 익명화는 임상검사보다 연구용 검체의 기관간 이동에 좀 더 무게가 실린 것으로서 정확성이 담보되어야 하는 검사의 경우는 외부기관과의 검사 위·수탁시 오히려 익명화 과정에서 실수 발생의 가능성이 커질 수 있다. 특히 대부분의 검사를 외부 전문수탁기관에 의존하고 있는 국내 개원가의 경우 유전자검사를 의뢰할 때마다 이를 모두 익명화하여 외주를 주는 것은 그에 들어가는 노력과 비용, 임상 및 검사실 의료진 간의 의사소통의 제한, 대응표 작성 실수에 따른 피해 가능성, 그리고 향후 예상되는 독립적인 의료보험청구 등을 생각해 볼 때 사실상 현 단계에는 비현실적인 것으로 판단된다. 따라서 연구용 검체의 위·수탁이 아닌 경우라면 검사를 의뢰하는 임상 의사와 검사수행의 책임을 지고 있는 검사실 의사들의 정보 교환은 그것 역시 의료인 간의 PHI 흐름이라는 점을 감안하여 유

전자검사 의뢰라 할 지라도 익명화 절차를 유보하는 것이 보다 실제적일 것이다. 다만 국내 ‘생명윤리및안전에 관한 법률’이 제한적으로 허용하고 있는 의료기관의 의뢰에 의한 일부 비의료기관에서의 유전자검사의 경우는 의료법상 비밀유지의 의무가 있는 의료 인간의 PHI 흐름이 아니므로 철저한 익명화가 필요할 것으로 생각된다.

아울러 PHI를 취급하는 기관들에서는 개인정보관리 책임자를 지정하여 익명화 및 대응표 작성 등의 책임과 기관 내 개인정보 보호에 관한 교육 등의 임무를 부여하는 것이 바람직할 것이다. 외국의 경우 개인정보관리 책임자는 의료인이 말고 있는데, 이들의 자격요건과 권한 등에 대해서는 익명화 절차의 표준화 문제와 함께 좀 더 구체적인 논의가 필요하다.

## 결 론

유전자검사의 결과로 얻어지는 개인의 유전정보는 의료정보의 하나지만 일생동안 변하지 않는다는 것과 친족의 유전정보까지 추정 가능하다는 점 등의 특성으로 인해 훨씬 민감한 정보로 간주되며 이에 따라 철저한 보호방안이 필요하다. 미국을 비롯한 선진국들은 이미 일반적인 개인정보 보호의 조치를 넘어서는 수준의 개인유전정보보호와 관련된 법과 제도를 갖추고 있으나 우리나라는 이제 막 여기에 대한 관심을 가지게 된 단계에 있다. 본 특집에서는 보호가 필요한 건강정보, 즉 PHI의 하나로서 개인유전정보를 규정하였고 유전자검사시 발생하는 PHI의 흐름에 따라 다음의 두 가지를 가장 기본적이고 중요한 개인정보 보호방안으로 제안하였다.

첫째, 의료기관과 비의료기관 사이의 유전자검사와 관련된 PHI 흐름의 경우 철저한 익명화가 필요하다. 둘째, 유전자검사와 관련된 PHI를 다루는 기관에서는 반드시 개인정보관리 책임자를 두어야 한다.

다만 환자의 진단이나 치료에 불리하게 작용할 수 있는 의료진의 PHI 접근제한이나 익명화 등은 그것이 비록 개인유전정보라 할 지라도 바람직하지 않을 것으로 생각된다. ㉔

## 참 고 문 헌

1. Korea Information Security Agency [homepage on the internet]. Seoul; [updated 2006 June 21; cited 2006 June 21]. Available from: [http://www.kisa.or.kr/kisa/privacy/jsp/privacy\\_010.jsp](http://www.kisa.or.kr/kisa/privacy/jsp/privacy_010.jsp)
2. Annas GJ, Glantz LH, Roche PA. The genetic privacy act and commentary. Final report. Boston (MA): Health Law Department, Boston University School of Public Health; 1995 Feb. Report No.: DE—FG02—93ER61626. Sponsored by Department of Energy (US), Office of Energy Research.
3. National Conference of State Legislatures [homepage on the internet]. Washington, D.C.: [updated 2006 June 16; cited 2006 June 21]. Available from: <http://www.ncsl.org/programs/health/genetics/prt.htm>
4. Department of Health & Human Services (US) [homepage on the internet]. Washington, D.C.; [updated 2006 May 16; cited 2006 June 21]. Available from: <http://www.hhs.gov/ocr/hipaa>
5. Ministry of Education, Culture, Sports, Science and Technology (Japan). Ethics guidelines for human genome/gene analysis

- research. Tokyo: The Ministry; 2001
6. Department of Health (UK) [homepage on the internet]. London; [updated 2006 June 20; cited 2006 June 21]. Available from: <http://www.dh.gov.uk/assetRoot/04/12/07/70/04120770.pdf>
7. Office of the Privacy Commissioner (Australia) [homepage on the internet]. Sydney; [updated 2006 June 21; cited 2006 June 21]. Available from: [http://www.privacy.gov.au/publications/HRC\\_PRIVACY\\_PUBLICATION.pdf\\_file.p6\\_4\\_72.44.pdf](http://www.privacy.gov.au/publications/HRC_PRIVACY_PUBLICATION.pdf_file.p6_4_72.44.pdf) html.



### Peer Reviewer Commentary

#### 유 한 옥 (울산의대 의학유전학클리닉 및 검사실)

본 논문은 최근 그 중요성이 재조명되고 있는 유전자검사와 관련된 개인 정보의 보호 방안에 관한 논문이다. 유전자 검사를 통해 획득되는 개개인의 유전자 정보는 단순히 한 시점에서만 영향을 주는 단순한 임상 정보가 아니라 개인의 고용, 결혼, 보험 등과 주위의 친족, 자녀 등에게 지속적으로 영향을 줄 수 있다. 따라서 본 논문에서는 개인 유전 정보의 특성을 기술하고 세계 각국에서 법적 체계 안에서 개인의 유전자 정보를 어떻게 보호하고 있는지를 고찰하였다. 이에 근거하여 국내에서 유전자검사와 관련된 protected health information (PHI)을 어떻게 보호하여야 할지 몇 가지 안을 제시하였는데 결론은 의료기관-비의료기관 사이의 정보의 흐름에는 철저한 익명화(deidentification)가 필요하고 유전자검사와 관련된 PHI를 다루는 기관에서는 반드시 개인 정보 관리책임자를 지명해야 함을 강조하고 있다. 그러나 환자의 진단과 치료에 불리하게 작용될 수도 있는 의료기관 내의 직접적 의료진의 PHI 접근제 한에 대해서는 조금 더 융통성을 가질 필요가 있음을 부언하고 있다.