# 유전자검사의 국내 현황과 문제점

## Current Status and Issues of Genetic Testing in Korea

홍 영 준 · 민 원 기
원자력병원 진단검사의학과 · 울산의대 진단검사의학과
**Young Joon Hong, MD · Won Ki Min, MD**
Department of Laboratory Medicine
Korea Cancer Center Hospital · Ulsan University College of Medicine
E—mail : clinchem@kcch.re.kr · wkmin@amc.seoul.kr

## *Abstract*

Since the effectuation of a new bioethical law, the number of registered genetic testing laboratories in Korea has reached about one hundred and seventy, as of June 2006. For the purpose of supervision and quality control of these laboratories the Korean Institute of Genetic Testing and Evaluation (KIGTE) was founded in October 2005 with the support of the Korean Government. KIGTE will perform its task by establishing a proficiency testing program and on—site inspection program in the near future. At this moment, however, the ambiguous definition of genetic testing, hasty entry of research tests into clinical practice, unpreparedness of some non—medical commercial laboratories for systematic quality assurance programs, and the risk of violating privacy related to genetic testing are major issues to be solved.

**Keywords : Genetic testing; The Korean Institute of Genetic Testing; Non—medical commercial laboratories**
**핵 심 용 어 : 유전자검사; 한국유전자검사평가원; 유전자검사 회사**

## '검사'의 정의

명확한 유전자검사의 정의야말로 유전자검사의 국내 현황과 문제점을 알아보기 위한 선행조건이겠으나 실제로는 유전자검사란 용어의 의미가 상황에 따라 제각각으로 사용되고 있으며, 그로 인해 발생되는 혼동과 의사소통 장애가 유전자검사를 둘러싼 첫 번째 문제점이라 아니할 수 없다.

이런 혼란은 '검사'라는 용어에 대한 상이한 해석에서 기인하는 바가 크기 때문에 먼저 이 부분을 분명히 할 필요가 있다. 통상 임상검사실에서 통용되는 검사라는 말은 '진단검사(diagnostic test)' 혹은 임상병리검사(clinical laboratory test)의 약칭으로서 이것은 '사람으로부터 채취한 혈액, 소변, 대변, 체액 및 조직 등의 검체를 이용하여 질병의 진단과 경과관찰, 치료 및 예후 판정 등을 행하는 검사'를 의미한다(1). 물론 최근 분자유전학의 급속한 발전으로 인해 아직은 일부이지만 질병의 발생을 예측할 수 있는 검사들도 이 범주에 들어오고 있다.

이처럼 진단검사나 임상병리검사와 같은 의미로 '검사'라는 용어를 사용하기 위해서는 반드시 갖추어야 하는 기본조건이 있다. 즉 '참값에서 얼마나 벗어나면 안되는가(정확성)', '반복측정시 허용할 수 있는 오차범위는 어디까지

인가(정밀성)', '피검자에게 어떤 유용한 정보를 줄 수 있는가(임상적 유용성)', '효과를 고려할 때 검사비용은 적절한가(경제성)' 등과 같은 질문에 명확한 기준과 근거자료들이 제시될 수 있는 경우만을 '검사'라고 말할 수 있다.

이런 검사의 개념과 혼동되는 것이 '연구(research)'인데, 엄밀히는 '진단검사'와 대비되는 '연구단계의 검사(research test)'를 말한다. 이러한 '연구' 수준의 분석행위들은 마치 아직 임상시험이 끝나지 않은 신약과 같은 것으로 위에서 열거한 검사의 기본조건을 반드시 만족시킬 필요가 없지만 대신 무분별하게 환자에게 적용될 수 없으며 나아가 환자에게 검사비용을 청구하는 것은 정당화될 수가 없다. 과학기술의 발전과 함께 쏟아져 나오는 무수한 연구단계의 검사들 가운데, 정교하게 계획된 일련의 임상평가과정에서 그들의 분석적 · 임상적 성능(analytical and clinical performance)이 입증된 소수의 것들만이 마침내 '진단검사'의 범주에 들어오게 되는 것이다.

## '유전자검사'의 정의

유전자검사와 관련하여 우리나라의 가장 강력한 규정이자 지침이라 할 수 있는 '생명윤리및안전에관한법률'이 제2조 6항에서 내리고 있는 유전자검사의 정의는 '개인의 식별, 특정한 질병 또는 소인의 검사 등의 목적으로 혈액 · 모발 · 타액 등의 검사대상물로부터 염색체 · 유전자 등을 분석하는 행위'이다(2). 반면 미국 국립보건원과 에너지국이 공동으로 구성한 태스크포스팀이 1997년 발행한 유전자검사 보고서에 등장하는 전통적인 유전자검사의 정의는 '임상적 목적을 달성하기 위해 유전성 질환(heritable disease)과 관련된 유전형, 돌연변이, 표현형 혹은 핵형을 검출하기 위하여 인간의 DNA, RNA, 염색체, 단백질 그리고 특정 대사산물을 분석하는 것'으로 되어있다(3). 여기서의 임상적 목적이란 질환의 위험도 예측, 보인자 검출 및 산전 유전질환 선별 등을 뜻한다. 이후에 미국 국립보건원 산하 국립인간유전체연구소나 미 에너지국이 조금씩 문구를 변경하여 내놓고 있는 유전자검사의 정의들(4, 5)도 이와 큰 차이가 없다.

이러한 우리나라와 미국의 유전자검사 정의 사이에는 몇 가지 중요한 차이점이 있는데, 그것은 첫째, 유전자검사의 분석대상을 우리나라는 염색체와 유전자로만 규정하고 있는데 반해 미국은 여기에 유전질환과 관련된 단백질과 대사산물을 포함시켰다는 점과 둘째, 유전자검사의 목적 또는 범위를 미국은 유전성 질환에 국한시켰지만 한국은 그러한 제한이 불분명하며 오히려 미국에서 제외시키고 있는 개인 식별을 위한 유전자검사, 즉 법의학적 목적(forensic purpose)의 유전자검사까지도 정의에 포함시키고 있다는 점이다.

첫 번째 차이점이 생기게 된 이유는 두 번째 차이점과 무관하지 않다. 검사 목적이 '부모에게서 자식에게로 유전되는 질환(heritable disease)'을 찾아내기 위한 경우, 즉 '배선 돌연변이(germline mutation)' 같은 유전자이상의 검출만을 유전자검사로 명확히 한정한 미국과 달리 '특정 질병검사 목적'이라는 모호한 법조항 때문에 유전현상과 무관한, 체세포에 생기는 특정 암유전자 이상같은 '체성 돌연변이(somatic mutation)' 검출도 유전자검사에 포함시키고 있는 우리나라에서는, 동일한 원칙에 따라 유전자검사의 분석대상에 '특정한 질병과 관련된 단백질'을 포함시킨다면 선천성 대사이상질환과 관련된 일부의 단백질이 아니라 병원에서 수행되는 모든 단백질 검사가 전부 '유전자검사'가 되어야 한다는 모순이 생긴다.

유전자검사의 정의가 점점 더 중요해지고 있는 것은 유전자검사의 결과로 얻어지는 개인유전정보의 보호 문제가 크게 대두되면서부터인데, 전 세계적으로 개인유전정

보 보호를 위한 법과 제도들이 속속 등장하게 되면서 이들에 의해 관리되어야 하는 대상의 범위 설정이 바로 유전자검사의 정의와 직접적인 관계가 있기 때문이다. 이는 유전자검사에 대한 학문적 정의와는 전혀 별개의 의미로서, 일례를 들어 현재 의료기관 검사실에서 가장 많이 시행하고 있는 유전자검사인 바이러스나 박테리아 유전자검사는 유전자검사임에는 분명하나 개인유전정보보호 목적의 법이나 제도의 관심사는 아니며 따라서 통상적인 유전자검사의 정의에서 제외되는 것이다. 역시 학문적 정의와 관계없이 제도적 관리의 측면에서 미국처럼 오로지 유전성 질환과 관련된 분석행위만을 유전자검사의 범주로 볼 것인지, 아니면 지금 우리나라처럼 후천적 질환과 관련된 모든 검사들을 계속 유전자검사의 범주에 넣을 것인지는 추가적인 논의가 필요한 문제로 여겨진다.

## 유전자검사의 국내현황

유전자검사의 정의를 둘러싼 혼란은 앞서 언급한 바와 같으며 이에 따라 유전자검사의 국내현황을 논함에 있어서도 어디까지를 유전자검사에 포함시킬 것이냐가 중요한 체크포인트가 된다.

의료기관의 각종 임상병리검사들을 담당하고 있는 진단검사의학과에서는 통상 유전자검사를 분자유전검사(molecular genetic test)와 세포유전검사(cytogenetic test)로 구분하고 있으며 대개 전자는 DNA나 RNA 수준에서의 유전자 변이나 이상을, 후자는 염색체 수준에서의 수적 · 질적 이상을 검출하는 검사를 의미한다. 물론 현재 의료기관에서 행해지는 분자유전자검사는 바이러스나 세균 검출같은 미생물 분야가 대다수를 차지하고 있으며 아직까지는 어느 곳도 굳이 '생명윤리및안전에관한법률'이 정의하고 있는 유전자검사만을 따로 분류하여 통계를 내거나 관리하고 있지 않다.

대한임상검사정도관리협회에서는 의료기관 검사실에 대한 신빙도조사 결과를 검사 분야별로 매년 발표하고 있는데 이 자료를 참조하면 2004년 분자유전검사 분야의 신빙도조사에 참여한 기관수는 검사종목에 따라 차이가 있지만 최대 61개 기관이었고 세포유전검사 분야의 신빙도조사에 참여한 기관수는 총 36개 기관이었다(6). 참고로 대한임상검사정도관리협회가 주관하는 유전자검사분야의 신빙도조사, 즉 숙련도 평가(proficiency testing)에 이용되는 검사종목들은 현재 병원에서 가장 널리 이용되고 있는 것들로서 분자유전검사의 경우 B형 간염바이러스, C형 간염바이러스, 인유두종바이러스, MTHFR, BRCA1, BRCA2 유전자 등이고 세포유전검사의 경우에는 골수이형성 증후군과 만성골수구성 백혈병 케이스 등이다.

한편 2005년부터 발효된 '생명윤리및안전에관한법률'은 국내 유전자검사기관이 모두 보건복지부에 신고할 것과 신고된 기관들은 의무적으로 정확도 평가를 받을 것을 규정하고 있는데, 2006년 6월 현재 보건복지부에 신고된 국내 유전자검사기관은 약 170여개인 것으로 파악되고 있으며 이들에 대한 정확도 평가는 아직 이루어지지 않고 있다. 기존에 대한임상검사정도관리협회의 유전자검사분야 신빙도조사 사업에 참여해 오던 기관 수와 보건복지부에 신고한 유전자검사기관 수가 크게 차이나는 이유는 전자는 검사실 질향상 목적의 자발적인 참여 성격이 강한 반면, 후자는 미신고시 처벌이 뒤따르는 강제조항이라는 점과 친자감별회사 등 일부 비의료기관도 보건복지부 신고대상이 되었기 때문이다.

## 국내 유전자검사의 문제점

국내에서 시행되고 있는 유전자검사의 문제점으로는

앞서 언급한 모호한 유전자검사의 정의 이외에 첫째, 유전자검사와 유전자연구의 혼동, 둘째, 불충분한 유전자검사기관의 질관리 시스템, 셋째, 미흡한 국내 개인유전정보보호 체계 등을 들 수 있다.

또한 이러한 문제점들이 심각해진 배경으로 지나치게 상업적 목적을 추구하는 유전자검사 회사들의 범람과 이들이 자의적으로 해석하고 있는 '생명윤리및안전에관한법률'의 모순적 조항을 지적하지 않을 수 없다.

우리나라 의료법은 의료행위를 명시적으로 정의하고 있지 않지만 누구도 병원에서 통상 시행하는 각종 진단검사행위들이 의료행위가 아니라고 주장할 수는 없을 것이다. 2000년 대법원의 판례를 보면 '의료행위란 의료인이 의학의 전문적 지식을 기초로 하여 경험과 기능으로서 진찰, 검안, 처방, 투약 또는 외과적 시술을 시행하여 행하는 질병의 예방이나 치료행위 및 그 밖에 의료인이 행하지 아니하면 보건위생상 위해가 생길 우려가 있는 행위(대법원 87.11.24선고 87도1942판결, 대법원 2000.2.25 선고 99도4542)'로 되어있고 유전자검사 역시 의료인의 전문적 의학지식을 기초로 하여 이루어지는 의료행위라 할 것이다.

'생명윤리및안전에관한법률'의 제25조 3항에는 '의료기관이 아닌 유전자검사기관에서는 질병의 진단과 관련한 유전자검사를 할 수 없다. 다만 의료기관의 의뢰를 받아 유전자검사를 하는 경우에는 그러하지 아니하다' 라는 문구가 있는데 뒷부분 단서 조항이 '의료기관이 의뢰하는 경우 상업적 목적의 유전자검사 회사들에서도 의료행위인 유전자검사를 할 수 있다'라는 의미로 해석된다면 '의료행위는 의료인이 반드시 의료기관을 개설해야만 수행할 수 있다'라는 의료법 제30조와 모순이 되는 것이다. 검사만을 전문으로 하는 수탁검사기관들은 모두 의료기관으로서 이러한 문제가 걸림이 되지 않는다.

아무튼 과도하게 영리를 추구하는 일부 유전자검사 회사들은 이 조항을 근거로 유전자검사를 수행하면서 그와 동시에 '생명윤리및안전에관한법률'이 명백히 금지하고 있는 질병의 진단과 관련된 유전자검사를 의료기관과 무관하게 일반인으로부터 직접적으로 의뢰받는 경우가 상당히 많으며, 심지어 유전자검사와 함께 종양표지자 등 일반혈액검사를 실시하기도 한다.

일부 유전자검사 회사들의 보다 심각한 문제는 과학적 근거가 미약하고 질병과의 인과관계도 불충분한, 이른바 '소인' 유전자들을 체력유전자, 호기심유전자, 롱다리유전자 등의 선정적인 이름으로 과대포장하여 일반인들을 현혹하고 있다는 점이다. 이는 수 년 전부터 정부와 의료계, 그리고 시민단체로부터까지 지적받고 있는 사항이나 아직까지 완전히 시정되지 않고 있다. 유전자검사 회사들은 '소인이나 체질 유전자검사는 질병의 진단과 관련된 것이 아니니 회사에서도 직접 할 수 있지 않느냐' 하는 논리를 펴고 있지만 사실 이 문제는 근본적으로 서두에 언급한 '검사'와 '연구'의 차이에 대한 몰이해에서 비롯되는 것으로 단지 한두 편의 논문에 근거한 '유전자연구' 수준의 분석행위를 비용청구가 정당화되고 임상적 유용성이 확실히 입증되는 '유전자검사' 수준으로 착각하는 것이다.

유전자검사기관의 미흡한 질관리 시스템 역시 그 주된 원인은 비의료기관인 유전자검사 회사들이라 아니할 수 없다. 의료기관에 속한 유전자검사실은 질관리를 위해 필수적으로 받아야 하는 심사들이 있다. 대한임상검사정도관리협회의 검사실 신빙도조사 프로그램(7)이나 대한진단검사의학회의 검사실 신임인증 프로그램(8) 등이 그 좋은 예가 되며 이러한 프로그램이 요구하는 기준에 검사실이 부합하지 못할 경우 그 기관은 수탁검사기관으로서의 자격을 잃게 되고 병원 전체의 평가시에도 큰 감점요

인이 된다. 하지만 유전자검사 회사들은 의료기관이 아니므로 이러한 외부 질관리 프로그램에 참여할 수 없기에 유전자검사의 질을 보증하고 지속적 향상을 꾀할 체계적 수단을 보유하지 못하게 되며 이는 결국 검사의 질저하로 나타나게 된다. 근래 일부 언론에 보도된 바와 같이 동일인의 검체를 복수의 유전자검사 회사에 보냈을 때 완전히 상반된 검사결과를 얻었던 실제 사례는 이처럼 관리되지 않는 유전자검사기관의 미흡한 시스템을 단적으로 보여준다(9).

마지막으로 유전자검사와 관련하여 매우 예민한 사안인 개인정보보호의 문제는 본 논문에서는 논의하지 않겠으나 개인정보보호를 위하여 가장 기본적 수단인 피검자 동의서의 경우 유전자검사의 정의와 밀접한 관계가 있음을 지적하고자 한다. 우리나라에서는 현재 법정동의서를 받아야 하는 유전자검사들에 체성 돌연변이 검사가 포함되고 있음은 전술한 바 있고, 따라서 예컨대 만성골수구성백혈병에서 BCR/ABL 유전자로 추적관찰을 하는 경우 그 때마다 매번 동의서를 받아야 하는 번거로움이 있다. 이처럼 동의서 확보 절차로 인해 치료에 꼭 필요한 검사가 지연되거나 심지어 거부될 수도 있으며, 동의서가 불필요한 다른 종양표지자 검사와의 형평성 문제도 제기될 수 있다는 점은 미국처럼 우리도 체성 돌연변이 검사는 관리가 필요한 유전자검사에서 제외시키자는 주장의 한 가지 근거가 되고 있다.

## 한국유전자검사평가원의 역할(결어)

유전자검사의 활용도가 점차 높아지고, 일부 상업적 유전자검사 회사들에 의해 야기된 의학적 · 법적 · 윤리적 문제들이 도를 넘음에 따라 유전자검사는 개별 검사기관의 차원을 넘어 정부기관 주도의 법적 · 제도적 관리를 요청받게 되었고 2005년 이런 내용이 담긴 '생명윤리및안전에관한법률'이 발효됨과 함께 정부는 이 법안에 규정된 유전자검사의 정확도 평가를 담당할 주체를 전문가 단체에 요청하게 되었다. 이에 따라 2005년 10월 대한진단검사의학회, 대한병리학회, 대한의학유전학회, 대한임상검사정도관리협회, 그리고 대한법의학회 등의 전문가 단체들이 공동으로 참여하는 재단법인 한국유전자검사평가원이 설립되었다.

이 기관은 보건복지부에 신고된 유전자검사 기관을 대상으로 외부정도관리프로그램을 통한 숙련도평가사업과 현장실사를 통한 신임인증사업을 두 가지 주된 축으로 하여 2006년 말부터 유전자검사 기관들을 관리하게 될 것이며 관리대상에는 비의료기관도 일부 포함될 것이다. 유전자검사에 대한 전문가들이 총망라된 기관인 만큼 한국유전자검사평가원이 유전자검사의 정확도평가라는 기본적인 임무에 더하여 '유전자연구의 유전자검사화' 과정에서 반드시 필요한 검사의 적정성 평가와 과학적 근거에 대한 입증, 그리고 유전자검사를 둘러싼 윤리적 문제에 대한 지침 작성 등에서도 많은 기여를 하리라 기대한다.

## 참 고 문 헌


1. 대한진단검사의학회. 진단검사의학. 완전개정3판. 서울: 고려의학, 2001: 3
2. 법제처종합법령정보센터 [인터넷 홈페이지]. 서울: 법제처; c1997~2005 [updated 2006 Jun 19; cited 2006 Jun 23]. Available from: http://www.klaw.go.kr/CNT2/Easy/MCNT2EasyLawService.jsp?s_lawmst=67109
3. National Human Genome Research Institute [homepage on the internet]. Bethesda (MD): The Institute; [cited 2006 Jun 23]. Available from: http://www.genome.gov/10002405

4. National Human Genome Research Institute [homepage on the internet]. Bethesda (MD): The Institute; [cited 2006 Jun 23]. Available from: http://www.genome.gov/page.cfm?pageID=10001191#3
5. Human Genome Project Information [homepage on the internet]. Oak Ridge (TN): Human Genome Project; [updated 2006 Feb 27; cited 2006 Jun 23]. Available from: http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/medicine/genetest.shtml
6. 김선희, 김종원, 박수연, 조은해, 김은지, 박성섭 등. 진단유전학 검사 신빙도조사 결과보고(2004). 임상검사와 정도관리 2005; 27: 141 - 65
7. 대한임상검사정도관리협회 [인터넷 홈페이지]. 서울: 동협회; [updated 2006 May 16; cited 2006 Jun 23]. Available from: http://www.lab—qa.org
8. 진단검사의학회 검사실신임위원회 [인터넷 홈페이지] 서울: 동위원회; c1999—2006 [updated 2006 Mar 27; cited 2006 Jun 23]. Available from: http://www.labsimsa.com
9. 못 믿을 유전자검사. 중앙일보 2005. 10. 17; 5면

## Peer Reviewer Commentary

**윤 종 현 (서울의대 진단검사의학과)**

본 논문은 우리나라 유전자검사의 문제점을 해결하기 위해 「생명윤리및안전에관한법률」이 정하는 바에 따라 재단법인 한국유전자검사평가원이 필연적으로 설립될 수 밖에 없었던 배경을 자세히 다루고 있다. 의료행위인 '검사'의 개념과 이에 따른 '유전자검사'의 범위 및 현황과 문제점들에 대한 명확한 고찰을 통해 유전자검사가 질적 수준의 검증 없이 비의료기관에 의해 상업적으로 이용당하는 것을 막고, 유전자검사 기관이 올바로 운영될 수 있도록 하고자 하는 의도를 충분히 전달하고 있다. 상당 기간의 진통 끝에 탄생한 것으로 알려진 한국유전자검사평가원이 앞으로 제 역할을 다 할 수 있기를 기대한다.