유전자검사와 유전상담

Genetic Testing and Genetic Counseling

김 현 주
아주의대 의학유전학과
Hyon J. Kim, MD, FACMG
Department of Medical Genetics
Ajou University College of Medicine
E—mail : genetics@kornet.net. ajougenetics@naver.com

Abstract

The successful completion of Human Genome Project (HGP) and further advances in genomic research and technology ushered a new era of genetic medicine in the 21st century. The discovery of a gene—disease association lays the groundwork for the development of a genetic test. Clinical applications of genetic information and tools have provided us with the ability to perform a wide range of DNA testing for the diagnosis of various genetic diseases in patients as well as predicting the disease and disease susceptibility among presymptomatic family members at risk. Thus, the introduction of a new genetic testing may have complex implications for patients, family members, and the society. Guidelines for genetic testing have been developed not only to insure the accuracy of testing with the analytical validity, clinical validity, and clinical utility itself, but also to provide an implicit guide to ethical, legal and social issues (ELSI). Non—directive genetic counseling prior to genetic testing can provide patients with clinical implications of testing in terms of its benefits as well as risks, and help the patient to prepare informed consent, while efforts are made to insure privacy and confidentiality of individual genetic information. Ensuring the appropriate use of genetic testing in Korean health delivery system requires multidisciplinary efforts for the development of practice guidelines and educational programs for clinical genetics professionals including genetic counselors as well as governmental regulatory implementation for ELSI of genetic testing.

Keywords : Genetic medicine; Genetic testing; Genetic counseling; Guideline; ELSI
핵 심 용 어 : 유전의료; 유전자검사; 유전상담; 지침; ELSI

유전의료시대 (Era of Genetic Medicine)와 유전자검사 지침

1990년에 미국을 중심으로 시작한 국제 "인간유전체사업(Human Genome Project, HGP)"의 2003년 종료와 더불어 포스트—지놈시대(post—genome era)의 유전체 연구와 의학유전학의 급속한 발달로 이제 세계는 21세기의 유전의료시대(era of genetic medicine)에 돌입하였다. 한편, 국내에서는 그동안 유전공학에 대한 높은 관심과 생명공학(BT) 관련 산업이 차세대 동력 산업으로 지정되어 산 · 학 · 관의 연구지원이 집중되고 있지만, 가장 중요한 부분인 유전 생명공학을 실제로 인체에 적용하여 국민의 건강과 환자치료에 적용하는 의학유전학에 대한 교육 및 연구에 대한 관심과 지원은 미비한 실정이다. 특히 유전의료를

Table 1. Guidelines for all involved process of proper Genetic Testing

1. Genetic testing for a diagnosis, prognosis, and medical treatment should be prescribed with careful consideration for clinical utility and validity, in addition to sensitivity and specificity of test by a physician.
2. Specimen for genetic testing can only be taken after obtaining informed consent from the subject (a guardian, in case of the subject is minor or the mentally handicapped) with prior understanding of accurate information concerning the purpose, method, accuracy, and especially the unavoidable limitations and potencial complications of testing by geneitc counseling.
3. Genetic testing should be performed by only the officially certified, quality— controlled laboratories using established and practiced techniques with adequate sensitivity, and specificity, and the results of genetic test must be analyzed and determined by specialists who are sufficiently knowledgeable in genetic analysis and it's clinical interpretaion with the particular disease.
4. The results of the genetic testing should be explained to the subject(and or family members at risk) in easily understandable language by a physician, and provided with genetic counseling by medical specialist, if necessary.
5. All personal genetic information obtained during whole process of testing including the result of test must be kept confidential, and guard against social discrimination.

위한 전문 인력의 양성은 우리나라의 성공적인 유전의료시대 진입에 가장 우선적으로 기획되고 추진되어야 할 부분이라 하겠다(1).

최근 우리 사회를 뒤흔든 인간복제배아줄기세포연구 사건을 통하여 유전지식, 기술, 기법 등이 안정성을 담보하고 오 · 남용을 방지하면서 실제 국민의 건강과 질병의 치료에 효율적으로 이용되기 위해서는 생명 · 의과학 분야의 기초연구 및 임상적용에서 의학유전학의 중요성에 대한 관심과 이해가 확보되는 계기가 되어야 하겠다.

유전자검사는 크게 다음의 3가지 목적으로 시행되고 있다. 즉, 인간유전체사업(HGP), 유전체학(genomics), 단백질체학(proteomics) 등의 각종 생명과학연구를 위한 연구목적과 친자검증, 혈족확인, 범죄자 확인 등의 개인식별(individual identification) 목적, 그리고 질환의 진단, 예측, 치료 등 임상에서의 진료 목적으로 시행하게 된다. 이미 선진국에서는 유전지식, 정보, 기법 등을 의료서비스에 적용할 때 생길 수 있는 제반 문제점을 예측하고, 특히 유전자 검사의 오 · 남용을 막고 인류의 건강과 질병관리에 효율적으로 이용할 수 있도록 하기 위한 제도적 방편으로 전문의학회를 중심으로 1990년도 초부터 유전자검사에 대한 "guideline" 제정 작업에 들어가기 시작하였다. 미국의 경우 미국의학유전학회에서 「임상유전학 검사실의 표준과 지침서」를 1993년 처음 발표하였고, 그 후 지속적으로 수정 · 보완하여 2006년에 제4판을 발표하였다(2).

일본의 경우, 일본인류유전학회에서 기존의 2개의 지침인 "유전상담과 산전전진단검사를 위한 지침(guidelines for genetic counseling and prenatal diagnosis, 1995)"과 "DNA 분석을 이용한 유전자검사에 대한 지침(guidelines for genetic testing, using DNA analysis, 1996)"을 종합 개정하여 유전자검사에 대한 지침(guidelines for genetic testing)을 2000년에 마련하였고, 2003년 9개의 유전의료 관련 학회들의 추천을 받아서 10개 학회가 공동으로 유전자검사의 지침(3)을 제정 발표하기에 이르렀다.

대한의학유전학회에서는 그동안 국내에서 시행되는 유전자검사에 대한 근본대책의 필요성을 제기하여 왔으며,

1998년 추계학술대회에서 "국내 임상유전학 검사의 현황 및 방향"이라는 심포지엄을 통해 유전학검사실에 대한 인증사업, 정도관리사업, 검사 인력의 교육프로그램의 필요성을 주장하였고 "임상세포유전학 검사의 표준 및 지침"과 "임상분자유전학 검사의 표준 및 지침"을 설정하여 발표하였으며, 2005년에는 국내에서 최초로 유전자검사 지침(4)을 제정 발표하였으며, 이를 바탕으로 2006년 한국유전자검사평가원에서 공청회를 통해서 보완, 개정하여 「유전자검사 지침서」가 채택되었다.

즉 유전자검사의 정확성과 적절성을 담보하기 위한 "유전자검사 전 과정에 대한 지침"의 필수조건을 만족시키기 위해서는 피검자에게 유전자검사 전과 유전자검사 후의 결과에 대한 유전상담(genetic counseling for pre and post genetic testing)이 반드시 필요하다.

유전상담(Genetic Counseling)

유전상담에 대한 관심은 1970년 이후 미국에서 의학유전학(medical genetics)이 새로운 특수임상진료과(medical speciality)로 대두되면서 전문적인 의료서비스의 일환으로 인식되기 시작하였다(5). 특히 유전질환의 고위험군 임신에서 양수천자를 통한 산전진단(prenatal diagnosis)이 가능해지면서부터 유전상담의 필요성이 임상적으로 보편화되기 시작하였다. 기술적인 부분에서는 1980년대부터 분자생물학의 발전과 함께 1990년대에 시작한 인간유전체사업의 성공으로 인해 성인에서 주로 발병하는 각종 암이나 퇴행성 신경계 질환에서도 질병원인 유전자들이 밝혀지기 시작하였다. 최근에는 임상적으로 의심이 되는 환자 뿐만 아니라 고위험 보인자(carrier at high risk)에서 DNA 검사를 통한 정확한 증상 전 진단(presymptomatic diagnosis)이 가능하게 되면서 유전상담의 중요성이(6~8) 더욱 부각되어 유전상담이 임상유전학진료(clinical genetics service)에서 꼭 필요한 중요한 의료의 일환으로 간주되고 있다.

임상유전학(clinical genetics)이란 유전질환의 전문적인 진단, 치료, 예방을 목표로 하는 특수임상분야로 인간의 건강과 질병을 유전학적 원칙을 통하여 접근하여 새로운 유전 지식과 기술을 환자와 가족을 위한 실용적이고 의미있는 정보로 응용함으로써 환자의 질병 관리에만 그치는 것이 아니라 고위험 보인자 가족원을 대상으로 한 유전상담을 통해 조기진단 및 예방을 도모하는 것이 다른 임상진료과와 차별화되는 점이다. 즉, 의료의 대상이 환자는 물론 가족까지 포함되고, 연령에 관계없이 태아, 소아, 성인을 진료대상으로 하며, 가계도분석(pedigree analysis)과 유전상담이 필수적인 서비스이기 때문에 진료시간이 오래 걸리고 비밀이 보장되어야 한다. 또한 임상 각과와의 협진(multidisciplinary approach)이 가능해야 하고, 각종 특수유전검사를 개발하고 시행할 수 있는 임상유전학 연구실과 의학유전학 검사실의 유기적인 연계로 유전질환의 진단, 치료, 관리를 총괄적으로 수행할 수 있어야 한다(1). 따라서 효율적인 임상 유전학 의료서비스는 임상유전학 전문의(cinical geneticist)를 중심으로 의학유전학자(medical geneticist), 임상 세포유전학자(clinical cytogeneticist), 임상 생화학유전학자(clinical biochemical geneticist), 임상 분자유전학자(clinical molecular geneticist, 유전상담사(genetic counselor) 등의 Ph.D.를 포함한 여러 임상유전학 관련 전문인력으로 구성된 team approach에 의해 가능해진다.

1. 유전상담의 정의

1975년 미국인류유전학회(American Society of Human Genetics, www.ashg.org)의 Ad Hoc commit-

Table 2. Process of Genetic Counseling (10)

Collection of information
Family history (questionnaire), photos
Medical history and medical records
Tests and/or additional assessments
Assessment
Physical examination
Pedigree analysis
Validation or establishment of diagnosis— if possible
Review of medical literature(relevant current references)
Counseling
Natural history and consequence of disorder(burden)
Recurrence risk
Availability of further or future testing
Decision making (esp. reproduction)
Referral to other specialists, health agencies, support groups
Follow—up
Continuing clinical assessment, especially if no diagnosis
Psychosocial support

tee의 연구결과 유전상담을 다음과 같이 정의하였다(9). 이 유전상담에 대한 정의는 30년이 지난 오늘, 포스트—지놈시대(post—genome era)에서도 훌륭한 기준(golden standard)로 통용되고 있다.

Genetic counseling is a communication process which deals with the human problems associated with the occurrence or risk of recurrence of a genetic disorder in a family. This process involves an attempt by one or more appropriately trained persons to help the individual or family to:

1) comprehend the medical facts including the diagnosis, probable course of the disorder, and the available management;

2) appreciate the way heredity contributes to the disorder and the risk of recurrence in specified relatives;

3) understand the alternatives for dealing with the risk of recurrence;

4) choose a course of action which seems to them appropriate in their view of their risk, their family goals, and their ethical and religious standards and act in accordance with that decision;

5) make the best possible adjustment to the disorder in an affected family member and/or to the risk of recurrence of that disorder.

2. 유전상담의 과정

유전상담은 이를 수행하는 데 있어 상담자의 임상유전학 전문지식과 유전정보 전달기술(communication skill)이 요구되며, 동시에 많은 시간이 소요되는 의학유전학의 복합적인 업무(complex task)라고 볼 수 있다. 혹시나 '상담'이라는 단어가 정신건강과 사회복지차원, 정신심리치료 등의 영역에 대한 보조적인 차원의 의미를 줄 수 있지만 실제로 유전상담은 정신 · 사회 영역의 행동과학 분야 등의 다른 분야의 '상담'과는 달리, 정확한 진단과 인간유전학적 지식을 기초로 하는 의학적 모델에 근거를 두고 있는 주요한 의료분야이다. 통상적인 진료에서는 환자에게 적절한 치료나 조정을 추천하는 방식으로 접근하지만, 유전상담에서는 환자와 그 가족의 자율성(autonomy)을 중시함으로써 비지시적인(non—directiveness) 방법으로 접근하여 가족원으로 하여금 자신들이 수용할 수 있는 적절한 의사결정을 스스로 내리도록 지원하는 역할을 하게 된다. 실제로 유전상담은 Table 2와 같은 과정을 거쳐서 수행하게 된다(10).

Table 3. Information Conveyed in Genetic Counseling (11)

1. The magnitude of the risk of occurrence or recurrence.
2. The impact of the disease on the patient and the family.
3. The possibility of modification of either the impact or the risk
4. Anticipated future developments.

유전상담의 정보전달과정(communication process)에서 효율적인 의사소통을 위해서는 피상담자 개인의 인지능력, 교육, 사회 경험 및 정서적 감수성을 파악하는 것이 필요하다. 유전상담을 통해 다음과 같은 정보가 환자와 그 가족에게 이해되고 전달되어야 한다(Table 3)(11).

유전상담의 궁극적인 목적은 유전질환을 가진 환자와 그 가족들이 유전질환을 수용(come to terms with)하고 가족 내 재발의 가능성에 대한 불안감을 극복하여 살아갈 수 있도록 도와주는 데 있다. 이 과정에서 유전상담자는 환자와 그 가족들에게 그들이 처한 상황과 가치관에 부합하는 의사결정에 도달할 수 있도록 지원하는 역할을 할 뿐이지 의사결정자가 되어서는 바람직하지 않다. 이러한 목적을 달성하기 위해서 상담자는 전문적인 의학유전학 지식과 임상유전학적 경험 뿐만 아니라 유전질환으로 말미암아 환자와 그 가족들이 직면하게 되는 복합적인 문제(complex issues)를 인지하고 피상담자 각 개인의 지식과 정신적 감수성에 맞추어 그들에게 필요한 정보를 이해시키고 전달할 수 있는 기술과 능력이 필요하다(12).

3. 임상유전학 전문의제도와 유전상담

미국의 경우 이미 1970년대 초에 소아과, 내과, 산부인과 등의 전문의 수료과정을 마친 전공의들과 Ph.D들에게 의학유전학에 대한 fellowship program(Post Doc.)이 시작되어 임상유전학 전문인력이 배출되기 시작하였고, 1982년 American Board of Medical Genetics (www.abmg.org)의 전문의인증제도가 시작됨으로써 의학유전학이 새로운 특수임상전문과(clinical speciality)로 인정받게 되었다. 또한 1992년 American College of Medical Genetics(www.acmg.net)가 설립됨으로써 명실공히 진료 뿐만 아니라 교육 및 연구분야에서도 의학 특수전문분야(medical speciality)로 인정되어 의과대학에서는 의학유전학 교육 커리큘럼 개발 및 연구가 체계화되었다. 또한 대학병원에서는 임상유전학 전문의 교육과정 개설과 자격시험제도를 마련하여 전문적으로 임상에서 유전질환의 진단, 치료 및 관리, 환자와 그 가족의 유전상담을 전담할 수 있는 임상유전 전문인력이 배출됨으로써 유전학클리닉과 유전학검사실의 특수임상유전 의료서비스를 제공하게 되었다.

일본의 경우도 일본인류유전학회(Japan Society of Human Genetics: jshg.jp)를 중심으로 1991년에 임상유전학 인정의제도를 시작하여 1992년 임상유전학전문의 교육, 연구 프로그램을 개발하였으며, 2002년 임상유전 전문의제도로 전환하여 현재 약 500여명의 임상유전학 전문의가 배출되었다.

하지만, 아직까지 우리나라에서는 임상(의학)유전학과가 의학전문분야로서 입지가 제도적으로 확립되지 않았기 때문에 특수임상과로서의 효율적인 임상유전진료를 담당할 전문인력이 양성되지 못하고 있는 실정이다.

4. 비의사 유전상담사(Non-MD Genetic Counselor) 인증제도의 역사와 역할

유전상담은 임상유전학 전문의의 고유업무 중의 하나이지만 미국에서는 1970년대 초부터 양수를 검체로 하여

염색체 검사와 α—fetoprotein 등의 표지자(marker)를 검사하여 태아의 염색체 이상, 신경관결손 등의 기형 여부 등을 검사하는 산전진단이 보편화되면서 환자(산모)에 대한 유전상담의 필요성이 부각되어 임상적 수요에 따라 유전상담을 전담할 수 있는 비의사 유전상담사(non—MD genetic counselor) 대학원 석사과정의 교육양성인증 프로그램이 시작되었다. 또한 미국의학유전학회(American Board of Medical Genetics)에서는 그 학회가 인정하는 대학병원 임상유전학 서비스 프로그램과 연계하여 의학유전학의 대학원 석사과정 수료와 임상사례에 대한 충분한 임상실습을 거친 후 인증시험에 합격하면 정식 유전상담사의 자격을 수여하였다. 대부분의 인증유전상담사는 의과대학의 의학유전학과 소속의 임상유전학 전문의가 주축이 되는 임상유전 의료서비스 프로그램의 팀원이 되어 유전상담의 역할을 맡게 된다. 특히 1980년대에 양수를 이용한 산전검사가 보편화되고, 모체 혈액 검색 프로그램(maternal serum screening program)이 산과 영역에서 표준 서비스(standard service)로 자리매김함으로써 산전진단 유전자검사시 유전상담의 수요가 급증하게 되었다. 동시에 테이—삭스병(Tay Sachs disease), 낫 적혈구 빈혈(sickle cell anemia), 낭성 섬유종(cystic fibrosis) 등의 열성 유전질환의 보인자 screening program에 대한 non—MD 유전상담사에 대한 수요도 크게 늘어나게 되었다. 또한 1996년 이후 가족성 암 증후군에 관여하는 암 유발 유전자들이 밝혀지고, 증상 전 진단을 위한 보인자 검색 프로그램(carrier screening program)도 활성화되어 종양 의료에 적용하게 됨에 따라 non—MD 유전상담사의 수요가 점점 확장되고 있다(8, 13). 1982년 American Board of Medical Genetics의 주관 하에 유전상담사의 전문자격을 인정하는 제도가 시작되어1993년부터는 American Board of Genetic Counseling(www.abgc.net)에서 인증하는 제도로 전환되어 지금까지 약 2,500명 이상의 유전상담사가 배출되어 유전의학서비스의 전문직으로 활약하고 있다.

일본의 경우, 1998년부터 「유전의료 시스템 구축과 운용에 대한 연구」 팀의 7년간의 「유전의료를 위한 인적자원의 양성에 대한 연구」에 대한 연구사업의 결과로 2002년 임상유전전문의 인정제도가 발족되었고, 2003년부터 인정유전카운슬러 양성 전문과정 프로그램이 시작되어 2006년 현재 5개 대학에서 석사과정으로 개설되어 있으며, 2011년까지 약 110명 내외의 유전상담사 배출을 목표로 하고 있다. 2005년 일본인류유전학회와 일본유전상담학회(Japanese Society for Genetic Counseling: www.jsgc.jp가 공동으로 인증하는 인증유전상담사 제도가 정식으로 시작되었다.

일본에서는 유전상담사의 요건을 다음과 같이 정의하고 있다(14).

유전상담사는 유전의료를 받는 환자와 가족에게 적절한 유전 정보와 사회적 지원 등을 포함한 여러가지 정보를 제공하고 심리적, 사회적 지원을 통해 당사자의 자율적인 의사 결정을 지원하는 의료 전문직이다. 기본적으로 환자 편에서 환자와 그 가족의 삶의 질(quality of life, QOL) 향상에 노력해야 한다. 유전상담사는 임상유전전문의를 중심으로 한 유전의료팀의 일원으로 활동하는 것이 일반적이며 어떤 경력을 가진 사람이라도,

1) 유전상담사는 카운슬링에 대한 전문 지식과 일정한 임상 훈련 후 자격을 인정받은 전문직으로,
2) 현대적인 유전의학 지식을 가지고(적어도 석사학위 이상의),
3) 전문적인 카운슬링 기법을 알며,
4) 윤리적 · 법적 · 사회적 문제(ethical—legal—social

Table 4. List of Gene tests offered by the Korean Biotech companies targeting the general population.

Type of test	Items
Gene test for personal trait disposition	1. ACE: physical strength 2. ADD, 5−HTT: depression 3. DRD2: addiction, DRD4: novelty seeking 4. IGF2R, CALL: intelligence, curiosity 5. Mt5178A: life span 6. PCI, Leptin, 3−AR: obesity 7. Phog. Shox: stature 8. serotonin transporter: violence
Gene test for disease prediction	1. apoE: Alzheimer's disease 2. AGT: myocardial infarction, hypertension 3. ALDH2: alcohol metabolism 4. IRS−2, FABP2: diabetes mellitus 5. IL−4, ARB2: asthma 6. LPL PvuII, LPL HindIII: hyperlipidemia 7. VDR: bone mineral density, ER: osteoporosis
Gene test for cancer susceptibility	1. ABL−BCR: chronic myeloid leukaemia 2. BRCA1, BRCA2: inherited breast and ovarian cancer 3. CYP1A1: lung cancer 4. CYP2E1, hMLH1: colon cancer 5. P53: cervix cancer

issues)에 대응할 수 있고,

5) 유전의료팀의 일원으로서 활동할 수 있어야 하며,

6) 다른 진료부서와 협력관계를 유지할 수 있는 등의 요건을 충족하지 않으면 안된다.

유전자검사와 생명윤리 및 안전에 관한 법률

우리나라에서는 21세기의 유전의료시대에 대비하여 아직 유전상담사를 포함한 의학유전학 관련 전문의료인력 양성을 위한 교육 및 인증 프로그램이 제도화되어 있지 않은 상황에서 지난 수 년간 일부 바이오벤처회사에서는 유전자검사를 창업의 기회로 보고 상업화를 위해서 허위광고와 전문성이 결여된 자격 미달의 유전상담사를 고용하여 부적절한 유전상담을 포함한 유전자 검사 서비스를 상품화하면서 유전자검사의 오·남용과 심각한 사회·윤리적 문제를 초래하고 있다. 2006년 4월 7일 현재 보건복지부에 신고된 유전자 검사기관은 총 166개로, 이 중 벤처업체는 46개에 이른다. 이들 벤처업체에서 일반인을 대상으로 하여 행해지는 유전자 검사목록을 검토한 결과 소인검사 8종류, 발병예측검사 7종류, 암 관련 유전자 검사 5종류 등을 시행하는 것으로 확인되었다(Table 4).

한편, 정부 차원에서 2005년 1월 시행에 들어간 「생명윤리 및 안전에 관한 법률」의 시행규칙(15)에 의하면 제 1장 총칙에서 "생명과학기술에 있어서의 생명윤리 및 안전을 확보하여 인간의 존엄과 가치를 침해하거나 인체에 위해를 주는 것을 방지하고, 생명과학기술이 인간의 질병 예방 및 치료 등을 위하여 개발 이용될 수 있는 여건을 조성함으로써 국민의 건강과 삶의 질 향상에 이바지함을 목적으로 한다" 라고 명시되어 있으며, 제4장 제25조(유전자검사의 제한)에서는 "① 유전자검사 기관은 과학적 입증이 불확실하여 검사대상자를 오도(誤導)할 우려가 있는 신체외관이나 성격에 관한 유전자검사, 그 밖에 심의위원회의 심의를 거쳐 대통령령이 정하는 유전자검사를 하여서는 아니된다" 그리고 제4장 제30조(유전자검사 기관 등의 준수사항)에서는 "② 유전자검사기관 등은 유전자검사에 관하

여 허위표시 또는 과대광고를 하여서는 아니된다" 라고 명시되어 있음에도 불구하고, 일부 벤처기업에서 허위 과다광고로 미성년자를 포함한 일반인을 대상으로 하는 소인검사(키, 성격, 인지, 폭력성 등)를 하는 등의 불법행위가 큰 제제없이 지속되고 있는 실정이다.

유전자 검사기법 개발 및 연구목적을 위한 유전자검사와 개인 식별 목적의 유전자 검사는 벤처기업에서의 참여가 현재에도 가능하다. 그러나 노인성 치매 등의 발병예측 검사나 암 관련 유전자 검사 등은 담당의의 처방과 유전상담을 통한 피검자(소아 또는 정신박약자의 경우에는 법적 보호자)의 동의서를 획득한 경우 병원을 통한 위탁검사로서만 벤처기업에서의 유전자 검사가 가능하다고 본다.

결 론

이제 국내의 유전자검사는 21세기의 '유전의료시대'에 부합하는 의료서비스시스템의 일환으로 새롭게 정립되어야 한다.

개원 의사를 대상으로 한 전반적인 유전의료와 유전자검사지침에 대한 연수교육을 제공할 필요가 있을 뿐 아니라 임상유전학 전문의와 유전상담사(non—MD genetic counselor) 등의 전문의료 인력에 대한 교육 및 인증 프로그램의 개발도 시급한 상황이다.

또한 정부 차원에서도 생명윤리 및 안전에 관한 법률의 시행(2005. 1. 1)과 더불어 유전자검사 등과 같이 생명과학기술을 실용화하는 데 있어서 윤리적, 사회적으로 심각한 영향을 미칠 수 있는 문제에 대한 일련의 규제가 제도화되어 유전자검사의 오 · 남용을 막고 생명윤리 및 안전을 확보할 수 있도록 책임을 다할 수 있게 되기를 바란다.

참 고 문 헌

1. 김현주. Clinical genetic service in Korea. The Korean Society of Medical Genetics 2000; 21: 21 - 8
2. American College of Medical Genetics. Standards and Guidelines for Clinical Genetics Laboratories. 4th ed. 2006
3. Genetic—Medicine—Related Societies. Guidelines for Genetic Testing (http://jshg. jp/e/index_e.htm). 2003
4. 류현미. Guideline for genetic testing: Introduction of "Guideline for Genetic Testing by KSMG". The Korean Society of Medical Genetics 2005; 31: 27 - 34
5. McKusick VA. Medical genetics. A 40—year perspective on the evolution of a medical speciality from a basic science. JAMA 1993; 270: 2351 - 6
6. Rowland LP. The first decade of molecular genetics in Neurology: Changing clinical thought and practice. Ann Neurol 1992; 32: 207 - 14
7. Bird TD, Bennette RL. Why do DNA testing? Practical and ethical implications of new neurogenetic tests. Ann Neurol 1995; 38: 141 - 6
8. American Society of Clinical Oncology: Statement of the American Society of Clinical Oncology: Genetic Testing for Cancer Susceptibility. J Clin Oncol 1996; 14: 1730 - 6
9. Epstein CJ, Childs B. Ad Hoc committee on Genetic Counseling. Genetic Counseling. Am J Hum Genet 1975; 27: 240 - 2
10. Nussbam RL, McInnes RR, et al, eds. Thompson & Thompson Genetics in Medicine. 6th ed. Pennsylvania: Saunders, 2001: 375 - 9
11. Thomas DG, Fransis SC, et al. eds. Principles of Medical Genetics, 2nd ed. Mayland: Williams & Wilkins, 1998: 281 - 90
12. 김현주. Genetic Counseling. J Kor Neurol Ass. 2003; 22(Suppl 1)

13. American Society of Clinica: Oncology Policy Statement Update; genetic testing for cancer susceptibility. J Clin Oncol 2003; 21: 2397 - 406
14. 치오히데아키 편저. 유전질환 카운슬링의 이론과 기법. 김영설 편역, 서울: 고려의학, 2002
15. 생명윤리 및 안전에 관한 법률 및 시행규칙. 보건복지부. 2004

Peer Reviewer Commentary

이 진 성 (연세의대 임상유전학과)

본 논문은 최근 그 중요성이 강조되고 있는 유전자검사의 임상적 응용에 대하여 기술하고, 현재 국내에서 문제가 되고 있는 유전자검사의 남발 및 적절한 유전상담 전문인력의 부족에 대한 설명과 추후 해당 문제에 대한 대책 등에 대해 기술하고 있다. 전체적인 내용에서 필자의 의도가 잘 표현되고 있으며 시의적절한 지적이라고 판단된다. 또한 현실적인 당면 문제에 대한 의협 차원의 대책을 추구하는 점도 타당하다고 생각된다. 아울러 최근에 관심의 대상이 되고 있는 '유전자검사'나 '유전상담' 등에 대한 우리나라의 현실에 대해 의사협회 회원들에게 시기적으로 필요한 정보가 잘 기술이 된 것으로 생각된다.

자율학습 6월호 (암의 조기진단을 위한 검진 Ⅱ) 정답

1. ③
2. ③
3. ④
4. ①
5. ②
6. ④
7. ③
8. ②
9. ④
10. ①