



규제 샌드박스와 질병 관련 소비자직접 의뢰 유전자검사의 확대

김 종 원 | 성균관대학교 의과대학 삼성서울병원 진단검사의학과

Regulated sandbox and disease-related genetic tests as a direct-to-consumer test

Jong-Won Kim, MD

Department of Laboratory Medicine and Genetics, Samsung Medical Center, Sungkyunkwan University School of Medicine, Seoul, Korea

Recently, the Korean government introduced a regulatory sandbox that includes direct-to-consumer (DTC) genetic tests. Several genetic testing companies received approval for predictive DTC genetic tests for conditions ranging from cancer to chronic diseases. However, it is not evident how DTC tests should be carried out and interpreted. It does not seem to estimate the accuracy of the predictive genetic testing from a two-year exemption trial. However, clinical laboratories can no longer explore innovative approaches to genetic testing because of the restrictive regulatory and legal environment. Genetic testing companies can provide DTC services without restrictions on facilities, equipment, and personnel although those testing services were not fully supported scientifically. Present situation in Korea on DTC genetic test should be reformed.

Key Words: Genetic test; Direct-to-consumer test; Regulated sandbox

서론

규제 샌드박스란 새로운 기술, 제품, 서비스 등에 대해 일정한 기간을 정해 규제를 면제해 주는 제도를 말한다. 정부에서도 현재의 법률과 규제 체계로는 신기술 및 신산업의 빠른 변화를 신속히 반영할 수 없다는 배경 하에 2019년 1월

부터 이 제도를 시행하기 시작했다[1]. 유전자검사와 관련한 규제 샌드박스의 경우, 소비자가 비의료기관에 직접 검사를 의뢰하는 제도인 소비자직접의뢰(direct-to-consumer, DTC) 유전자검사의 대상 항목을 질병 관련 유전자를 포함하여 확대하는 방향으로 진행되고 있으며, 산업통상자원부(산자부)의 산업융합 규제특례심의회를 통해 승인받는 절차로 진행되고 있다. 2019년 5월 1일 현재, 마크로젠사가 관상동맥질환, 심방세동, 고혈압, 제2형 당뇨병, 뇌졸중, 골관절염 등 만성질환 6종, 전립선암, 대장암, 위암, 폐암, 간암 등 호발암 5종, 황반변성, 파킨슨병 등 노인성질환 2종을 포함하는 13개 질병 관련 유전자검사를 인천 경제자유구역에 거주하는 2,000명을 대상으로 진행하는 것으로 승인받았다. 디엔에이링크는 대장암, 폐암, 위암, 간암, 갑상선암, 전립선암

Received: May 9, 2019 Accepted: May 10, 2019

Corresponding author: Jong-Won Kim
E-mail: kimjw@skku.edu

© Korean Medical Association

This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution Non-Commercial License (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/3.0>) which permits unrestricted non-commercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

등 암 6종, 관상동맥 질환, 심방세동, 뇌졸중, 두개강내 동맥류, 제2형 당뇨병, 파킨슨병, 황반변성, 만성신장질환, 비알콜성 지방간, 고혈압, 역류성 식도염, 만성폐쇄성폐질환, 골관절염, 고지혈증 등 질환 14종, 웰니스 12종(기존 DTC 12종 별도) 등 총 32종의 유전자검사를 광주 치매예측센터에서 2,000명을 대상으로 진행하는 것으로 승인받았다. 또한 메디젠휴먼케어는 운동능력 관련 항목 13종의 유전자검사를 2,800명을 대상으로 진행하고, 테라젠이텍스는 웰니스 분야 24개 항목에 대해 1,200명을 대상으로 진행하는 것으로 승인받았다. 이들 모두 허용기간은 2년으로 승인되었다. 이들 실증특례의 기대효과에 대해 산자부는 보도자료를 통해 “이번 실증으로 유전체 분석 서비스 활용의 문턱을 낮추어, 바이오 신시장 확대뿐만 아니라 국민건강 증진에도 기여할 것으로 기대된다”고 설명하였다[2]. 이들 회사들이 실증특례로 승인받은 질환들을 살펴보면, 우리나라 국민들에 가장 흔한 질환들이 포함되어 있어 모든 국민이 이들 검사의 대상이 될 수 있음을 알 수 있다.

DTC에 포함된 유전자검사들에 대해

기업들이 신청한 질병 관련 유전자검사 중 암 관련 검사에는 위암, 폐암, 간암, 전립선암 등이 공통적으로 포함되어 있다. 그런데 이들 검사를 어떻게 시행할 것인가? 유감스럽게도 필자가 검색한 보도자료에서는 특정 질환에서 어떤 유전자를 분석하여 얻어진 결과를 모아서 어떻게 결과 해석을 할 것인가에 대한 구체적인 방법론이 명확하지 못하다. 의료기관들이 새로운 검사법과 같은 신의료기술을 한국보건 의료 연구원에 신청하는 경우, 동료평가 학술지에 발표된 방법 또는 문헌을 기준으로 허가된 기기나 시약 등을 이용해 그 근거 서류를 첨부하여 제출한다. 또한, 해당 검사의 예민도, 특이도, 정확도 및 검사의 한계, 검사의 유용성에 대한 정보를 제시해야 하고, 한국보건 의료 연구원은 이 모든 정보를 정리 검토하여 신의료기술 여부를 판정한다.

예를 들어 간암의 경우, 건강한 사람에서 간암 발생을 예측하는 유전자검사의 방법론이나 그 결과가 발표된 국내외 문

헌을 찾을 수 없다. 우리나라 간암 환자의 경우를 보면, 유전자검사로 간암을 예측하기는 거의 불가능에 가까운 일이라는 것을 알 수 있다. 우리나라 간암 환자는 B형 간염 바이러스의 감염에 기원한 간암이 압도적으로 많다. 즉, 간암을 예측하기 위해서는 B형 간염 바이러스 감염 여부나 항체 보유 여부가 훨씬 더 중요함을 의미한다. 따라서, 이러한 검사를 하지 않고 DTC 유전자검사만 하는 것은 문제가 있을 것이다. 물론 간염 환자에서 간암 발생 가능성을 유전자로 예측하는 것은 기존 연구와 문헌도 발표되어 있다. 그러나, 이 경우는 의료기관에서 진료하고 있는 간염 환자를 대상으로 한 것이며, DTC는 정상인 사람을 대상으로 한 것이므로 큰 차이가 있다.

어떤 회사가 발표하지 않은 그들만의 고유한 방법에 의해 간암 예측 유전자검사 방법을 보유하고 있을 가능성도 생각해볼 수 있다. 하지만 이것은 의학 및 의료 관련 원칙과 환경에 대한 중대한 도전이 될 것이다. 의료에서 질병의 진단과 치료 방법은 상세한 관찰과 연구 결과를 동료평가 학술지에 발표하고, 의학계에서는 이를 검토하고 개선하면서 발전하고 있다. 사람의 생명을 다루는 입장에서 객관적으로 검증되지 않거나 검증될 수 없는 주장이나 결과가 있다면, 그것은 의료체계 내에 도입될 수 없을 것이다. 유전자검사는 최신 과학의 성과를 바탕으로 하므로 이런 입장은 더욱 확고하다. 한국에서 근거기반의학은 의료체계의 기본이다. 유전 의학 분야에서 연구와 진료를 하는 의료인 입장에서 볼 때, 이들 회사가 어떻게 간암 예측 DTC 검사를 시행할 지 의문이 생기게 된다.

실증특례를 2년간 시행하는 것이 어떤 의미가 있는 것인지도 생각해 보아야 한다. 우리나라에서는 위암이 가장 흔한 암이며, 위암의 발생률은 보건복지부에서 발표한 2016년 통계 기준 10만 명당 연간 59.7명이다[3]. 위의 실증특례 2,000명을 기준으로 보면 연간 1.19명이며, 2년 동안 평균 2-3명의 발생이 기대된다. 하지만 단 일회성 사업의 통계적 신뢰 구간을 생각하면 2,000명에서는 한 명도 발생하지 않을 수 있다. 같은 2016년 통계 기준으로 간암은 10만 명당 30.9명이고[3], 2년 동안 평균 한 명이 발생할 수 있다. 전립선암은 2011년 통계 기준 남성 10만 명당 27.4명이다[4]. 만약 대상자가 남녀 같은 수 1,000명씩이라면, 2년간 한 명도 발견되지

않을 가능성이 높아 보인다. 그렇다면 실증특례 사업에서 예측검사의 정확도 평가는 거의 기대할 수 없어 보인다. 정확도 평가가 제대로 수행될 수 없는 실증특례 기간 동안에 어떤 실증 특례 데이터를 기대할 수 있을까에 대한 의문이 제기된다.

또한 정확도 측면에서 유전자검사를 3명의 한국인을 대상으로 국내 2개 회사와 미국의 23andMe 회사가 동시에 수행한 결과, 15개 질환의 예측 해석에서 3개의 회사가 일치하는 경우는 3개에 불과한 것으로 보고되고 있다. 또한 혈액 응고억제제의 용량조정에 대해서는 3개사가 모두 서로 다른 결과를 보이고 있다[5]. 즉, 예측 유전자검사 결과의 해석은 시행하는 회사마다 다를 가능성이 높고, 의료에서 강조되는 객관적 타당성이 이 검사들에서는 유지될 수 없음을 보여주고 있다.

역차별에 신음하는 의료기관의 분자유전검사실

만약 현재 DTC로 신청한 유전자 검사들에 대해 한국보건 의료연구원에 신청하면 어떻게 될까? 아마도 실증특례가 끝나는 2년 후까지도 현재의 한국보건 의료연구원 기준으로 단 한 종목도 승인을 받지 못할 것으로 판단된다. 그만큼 근거가 부족하다는 것을 의미한다.

산자부는 “이번 실증으로 유전체 분석 서비스 활용의 문턱을 낮추어, 바이오 신시장 확대뿐만 아니라 국민건강 증진에도 기여할 것으로 기대된다”고 설명하였다[2]. 그렇다면 현재 유전체 분석 서비스 활용은 의료계가 할 능력도 없으면서 기업체가 수행하는 것을 방해하고 문턱을 높였을까? 유감스럽게도 그 반대이다. 의료기관의 분자유전검사실은 시설, 장비, 인력 등 모든 측면에서 법률에 따라 식품의약품안전처, 한국보건 의료연구원, 건강보험심사평가원 등 정부 부처의 감독과 규제를 받는다. 그리고, 시행하는 검사에 대해서는 요양급여 등재항목에 한정한다. 그리고 그 수준은 미국 등 해외 기관과 같은 수준을 유지하고 있다. 그런데, DTC를

시행하는 기업들은 항목 신청을 통해 실증특례를 받지만, 시설, 장비, 인력에 대한 제약도 없다. 의료기관의 분자유전검 사실이 현재 기업들이 DTC로 하겠다는 검사가 아닌 이미 해외 의료기관에서 시행하고 있는 새로운 유전검사를 도입하여 시행하기를 원해도 의료기관 검사실에만 가해지는 과도한 규제 때문에 아예 시도조차 포기하는 유전검사 항목들이 너무 많다. 시설, 장비, 인력에 대한 법률적 규제와 개별 항목에 대한 과도한 심사와 규제가 가해지는 의료기관들은 실제로 수행할 수 있는 검사를 시행하지 못하고 있으나, 시설, 장비, 인력에 대한 규제가 없는 기업들은 과학적 증거가 아직 충분하지 않은 검사임에도 수행이 허용되는 이러한 현실은 개선되어야 한다.

찾아보기말: 유전검사; 소비자직접검사; 규제샌드박스

ORCID

Jong-Won Kim, <https://orcid.org/0000-0002-0708-9242>

Conflict of Interest

No potential conflict of interest relevant to this article was reported.

References

1. Ministry of Science and ICT. Press release: ICT regulatory sandbox. 2019.1.10. Gwacheon: Ministry of Science and ICT; 2019.
2. Ministry of Trade, Industry and Energy. Press release: 3rd regulatory sandbox committee. 2019.4.29. Sejong: Ministry of Trade, Industry and Energy; 2019.
3. e-Narajipyo. Statistics of cancer death rate and incidence rate in Korea [Internet]. Deajeon: Statistics Korea; 2019 [cited 2019 May 7]. Available from: http://www.index.go.kr/potal/main/EachDtlPageDetail.do?idx_cd=2770.
4. Song W, Jeon HG. Incidence of kidney, bladder, and prostate cancers in Korea: an update. Korean J Urol 2015;56:422-428.
5. Kim S, Eom KW, Cho CR, Um TH. Comparison of commercial genetic-testing services in Korea with 23andMe service. Biomed Res Int 2014 Jun 25 [Epub]. <https://doi.org/10.1155/2014/539151>.