

S6 Table. Amendments for the use of genomic data within the guidelines for use of health and medical data (Korean Ver.)

원문
<p>⑥ (유전체정보) 아래와 같은 몇 가지 예외적인 경우를 제외하고는 가명 처리 가능 유무 유보 (예외를 제외하고, 본인 동의 기반으로만 사용 가능)</p> <p>※ 유전체 정보는 그 안에 담긴 정보의 내용을 모두 해석해내지 못하고 있고, 부모·조상·형제·자매·자손·친척 등의 제3자 정보를 담고 있을 수 있으므로 적절한 가명 처리 방법이 개발될 때까지는 가명 처리 가능성 유무 유보가 적절함</p> <p>1) 널리 알려진 질병에 관한 유전자 변이 유·무 또는 변이 유형 : - 구체적 변이정보(예:locus)가 아닌 큰 단위의 유전자(gene) 단위 정보로 제공함으로써 개인 재식별 가능성을 크게 낮춤 * (예시) A항암제 사용 시 B유전자 변이 환자의 치료반응 연구</p> <p>2) 생식세포 변이 정보를 제거한 신생물 고유(neoplasm)*의 신규변이 정보 - 생식세포 변이(정상조직 변이)를 제거한 신규 생성 변이 정보는 암의 원인이 되는 변이 정보만 포함하게 되므로 개인 식별 가능성 없음 * 신생물(neoplasm): 세포의 이상증식 현상으로 종양(tumor)으로 알려져 있음</p> <p>⑦ (유전체를 제외한 오믹스* 정보) 별도의 조치 불요 * (예시) 대사체, 단백질체 등 - 유전체 정보와는 달리 대사체, 단백질체 등은 유전체 정보를 복구해 내는 것이 불가능하므로 별도의 조치가 불필요함. 다만, 전사체 등은 유전체 정보가 복구될 가능성이 있으므로 가명 처리 가능여부를 유보함</p>
최종 개정안
<p>③ 유전체데이터</p> <p>※ 본 가이드라인에서 안내하고 있는 방법은 인체유래물 연구 동의 또는 기증 동의를 받아 수집, 처리하고 있는 '인체유래물 등'은 해당하지 않음</p> <ul style="list-style-type: none"> • 의료기관에서 채취한 인체유래물을 NGS 기반 유전자 검사 등을 통해 생성된 SAM/BAM/VCF <p>파일 및 검사기록지는 아래와 같은 적절한 방법으로 처리</p> <ul style="list-style-type: none"> - 염기서열 정보: 개인 식별 위험성이 존재하는 희귀 변이정보(생식세포) 및 단연쇄 반복 정보 등은 처리 목적과 직접적으로 관계되지 않은 경우 일부를 삭제하거나 일부 또는 전부를 대체하는 등 적절한 방법으로 처리 - 위 염기서열을 제외한 정보: 데이터 형태별 메타데이터 또는 구조화되지 않았으나

대상 파일 및 기록에 나열된 문자열(또는 코드)이 기록된 개인 식별 위험성이 존재하는 정보, 특이정보는 일부를 삭제하거나 일부 또는 전부를 대체 하는 등 적절한 방법으로 처리

- 의료기관에서 채취한 인체유래물을 NGS 기반 유전자 검사를 통해 생성된 원시데이터인 FASTQ 파일을 이용하고자 할 때는 정보주체 동의를 받아 처리하는 것을 권고

- FASTQ 파일은 누구든지 염기서열 정보의 매핑작업을 통해 각 시퀀싱 리드별로 표준참조염기서열에서 서열 정리된 염색체 번호 및 위치, 변이정보가 기록된 SAM/BAM/VCF 등의 파일 생성이 가능

- 유전체데이터는 염기서열 등 그 안에 담긴 정보의 내용을 모두 해석해 내지 못하고 있어 데이터 자체 식별 위험성을 낮추는데 한계가 존재하고, 부모·형제·자매 등 제3자의 정보를 담고 있을 수 있으므로 처리 환경에 대한 위험성 검토를 강화한 처리 환경의 제한(접근권한 관리 및 폐쇄 환경 등) 권고

④ 유전체데이터를 제외한 오믹스 데이터

- 대사체, 단백질체는 유전체 정보를 복구해 내는 것이 불가능하므로 별도의 조치 불필요. 또한 의료기관에서 진료목적으로 채취한 인체유래물을 NGS 기반 유전자 검사를 통해 생성된 전사체의 발현 값 데이터를 활용하는 경우 별도 조치 불필요
- 의료기관에서 채취한 인체유래물을 NGS 기반 유전자 검사를 통해 생성된 발현 값 외의 데이터 중 개인 식별 위험성이 존재하는 정보는 일부를 삭제하거나 일부 또는 전부를 대체하는 등 적절한 방법으로 처리