

유전자검사관련쟁점

BRCA 유전자 검사 관련하여

제공: 한국인유전성유방암연구회 (kohbra.kr)

아래의 유전자 검사 관련 쟁점은 한국인 유전성유방암연구회(KOHBRA) 홈페이지 (kohbra.kr) 의 내용을 발췌한 것이며, 홈페이지에는 이외에도 유방암 관련 상세 정보 및 유전 상담과 관련된 자료를 볼 수 있습니다.

[윤리적 쟁점]

1. 자율성의 존중

유전자 검사의 자율성은 합리적으로 이해하고 독립적으로 판단할 수 있으며, 타인의 간섭으로부터 자유롭게 의사결정을 할 수 있는 능력이다. 자율성 존중의 원리는 곧 개인이 자신의 삶과 행동에 관해서는 스스로가 자유로이 결정하고 행동할 권리를 보장하는 것이며, 특히 자기관리에 대한 권리까지도 포함하는 권리를 말한다.

자율성 존중에 있어 중요한 사항은 진실 말하기, 비밀유지, 그리고 충분한 정보에 근거한 동의 등이 있다. 진실 말하기는 의료에 있어 믿음을 갖게 하는 데 필수적이며, 환자 혹은 피험자가 이해하거나 의사 결정을 하는데 영향을 줄 수 있는 정보를 다루는 것이다. 유효한 동의는 진실한 소통에 의존하며, 환자나 피험자 또한 진실해야 한다.

유전상담사와 의뢰인의 관계는 비밀유지가 되어야 하며 이는 믿음을 바탕으로 하는 관계로, 환자는 상담사의 신중함에 의존하게 된다. 마지막으로 환자가 치료의 내용을 실질적으로 이해하고 또한 타인의 강요 없이 환자 스스로 의사나 상담사에게 필요한 조치를 하도록 위임한 경우를 충분한 정보에 근거한 동의라고 한다. 충분한 정보에 근거한 동의는 의사결정능력, 정보의 양과 제공된 정보의 정확성, 환자의 정보에 대한 이해, 환자의 자발성 등의 다섯 가지 요건을 갖춰야 한다.

2. 정의와 형평성

유전자 검사에서 정의는 유전자 검사와 유전상담과 같은 제한된 유전자 자원의 공평한 분배를 의미하며, 유전자 검사로 예상되는 이득과 손실에 있어 이득을 최대화하고

손실을 최소화하는 노력이다. 유전자 검사의 시행에 있어 개인의 자율성이 중요하지만, 원하는 모든 사람에게 제한된 의료 자원인 유전자 검사를 시행할 수 없기 때문에, 유전자 검사는 돌연변이의 발생 가능성이 높은 고위험군에 한정되어 시행되어야 할 것이다. 유전자 검사의 시행 여부에 대하여 많은 가이드라인이 존재하지만 현실적으로 고가의 유전자 검사에 대한 접근성을 결정하는 것은 의료보험 시스템 및 특허권이며 전 국민이 의료보험에 가입되어 있으며, 유전자 검사에 대한 특허권을 인정하지 않는 한국이 미국보다 유전자 검사에 대한 접근성이 높다. 유전상담에 대한 접근성도 중요하며 유전성 유방암 연구는 유전상담의 접근성을 높이는데 크게 기여할 것이다. 유전자 검사 대상이 되는 고위험군이 검사에서 제외되지 않도록 하는 것도 중요하며, 유전자 검사 결과 유전자 정보가 공정하게 이용되어 의료 이외의 고용, 승진, 보험에서의 차별을 받지 않도록 노력하여야 한다. 보험회사 및 고용자의 입장에서는 유전자 정보를 이용하는 것이 합리적이라 생각할 수 있으나, 유전자는 본인의 의사와 상관없는 선천적 산물이며 검사 결과가 가족 구성원에 영향을 미칠 수 있고, 검사 결과가 곧 질병의 발생을 의미하지는 않기 때문에 유전자로 인한 차별은 윤리적으로 타당하지 않다.

유전자 차별을 법률로 방지하고자 미국에서는 2007년 유전자 정보 차별 금지법이 제정되었으며, 한국에서는 2008년 생명윤리 및 안전에 관한 법률이 제정되었다. 이러한 법률의 궁극적인 목적도 유전자 차별을 방지하여 유전자 검사가 필요한 고위험군이 검사를 기피하지 않도록 하기 위함이다.

생명윤리및안전에관한법률 - 법률 제07150호

제5장 유전정보 등의 보호 및 이용

제31조 (유전정보에 의한 차별금지)

- ① 누구든지 유전정보를 이유로 하여 교육, 고용, 승진, 보험 등 사회활동에 있어서 다른 사람을 차별하여서는 아니된다.
- ② 다른 법률에 특별한 규정이 있는 경우를 제외하고는 누구든지 타인에게 유전자검사를 받도록 강요하거나 유전자검사의 결과를 제출하도록 강요하여서는 아니된다.

[시행일 2005.01.01]

3. 개인정보 보호

유전자 검사는 인간 질병의 연구를 통한 치료와 예방이라는 근본적 목적에 합당하게 사용되어 인류에게 이로움을 주기도 하지만 특정 우성형질 선택을 위한 도구로 전락되어 사용될 수도 있다. 특히 유기적이고 복잡한 현대사회의 정보관리시스템에서 잘못 관리되거나, 개인의 질병 성향을 완벽하게 이해 할 수 있는 유전자 정보수준이 아님에도 불구하고 오남용 될 경우 차별을 불러일으킬 수 있다. 향후 생명과학자들의 노력을 통하여 유전자와 인간의 질병관계가 더욱 밝혀져 정확한 유전정보가 제공되어야 하고 또한 동시에 개인의 유전정보는 개인의 인격보호 측면에서 철저히 보호되는 법적, 사회적 안전망 구축이 필요하다.

4. 소아와 청소년에서의 유전자 검사

유전자 검사와 이에 대한 진단과 치료는 비밀로 시행하여야 한다. 개인의 유전정보처럼 사적인 것은 없으며, 이로 인해 환자가 낙인찍히지 않도록 최선을 다해 노력해야 한다. 유전자 검사에 대한 결정은 잠재적인 이익과 위험에 대한 주의 깊은 조사를 기본으로 해야 하며, 특히 소아의 경우 의료진과 부모들이 검사 관련 상담에 직접적으로 참여할 수 없는 소아에게 결정을 내리도록 해야하기 때문에 더욱 어려운 문제이다. 분자유전학적 진단검사는 기형 증후군이나 지능저하, 다른 장애에서 아이들에게 명백한 이익이 있다고 판단되는 경우에 시행하며, 성인기에 발현되는 질환에 대한 유전자 검사는 소아나 청소년이 검사의 장단점을 비교하고 자신이 스스로 결정할 수 있을 정도로 성숙할 때까지 기다리는 것이 바람직하다.

5. 알 권리와 모르고 있을 권리

유전자 검사에 있어서 환자의 알 권리(Right to know)와 모르고 있을 권리(Right not to know)는 모두 존중되어야 한다. 하지만 **둘 중 우선되는 것은 환자의 알 권리**로서, 환자가 분명한 의사로 모르고 있을 권리를 주장하지 않는 한, 환자는 기본적으로 자신의 위험성에 대해 알 권리를 가진다. 또한 그 치료 방법이 존재하는 상황이라면 환자의 알 권리는 더욱더 중요시 된다.

아리스토텔레스는 “인간은 천부적으로 알고자 하는 욕구를 지닌다”고 명시하였고 지식(knowledge)은 그 자체로 선하다는 전제 하에 인간의 알 권리는 오래 전부터 존중되어 왔다. 유전정보의 측면에서 환자의 알 권리는 인간의 기본적 권리의 의미를 넘어 환자가 이에 미리 대비함으로써 질병에 걸릴 위험률을 낮추고(risk reduction), 환자 자신의 생존을 높인다는 의미에서 생명과 직결된 중요성을 지닌다. 환자의 알 권리가 문제가 되는 경우는 유전자를 공유하고 있는 가족 및 친척이 유전 정보를 알고자 하거나 배우자 및 이해집단(고용, 보험)이 이를 요구하는 경우이다. 최근에는 환자의 범위를 개인 뿐 아니라 가족 및 친척에 까지 확대하고 있어 위험이 존재할 경우 의사가 가족에게 이를 알리는 것을 인정하는 분위기이다. 하지만 배우자 및 이해집단이 이를 요구할 경우, 차별의 빌미를 제공할 수 있는 윤리적 문제를 안고 있다. 아직까지 이에 대한 구체적 합의는 내려지지 않고 있는 실정이며 다만 WHO 가이드라인에서는 유전적 결함이 있는 사람도 결혼의 권리를 가지며 배우자를 선택함에 있어 보호받아야 함을 명시하고 있다. 또한 유전적 타입에 상관없이 모든 사람은 동등한 의료서비스를 제공받고 보험회사에 의한 권리의 침해가 엄격히 제한되어야 한다고 기술하고 있다. 하지만 구체적인 측면에서 이러한 여러 이해관계의 문제는 법적, 윤리적 문제를 해결해야 하는 과제를 안고 있다.

또한 환자는 유전자 검사 결과에 대한 고지를 거부함으로써 검사 결과에 대한 모르고 있을 권리를 가지고 있다. 이는 환자의 알 권리와 의사의 위험을 알려야 하는 의무(duty to disclose)에 반하는 것이지만, 환자의 자율적 선택권(autonomy)과 유전적 프라이버시(privacy)를 존중하고, 환자가 유전적 위험성을 알게 됨으로써 받게 될 정신적 고통에서 환자를 보호한다는 의미에서 최근 인정되고 있는 권리이다. WHO 가이드라인에 의하면 “검사 결과를 포함한 유

전적 정보에 대해 모르고자 하는 개인 및 가족의 의사가 존중되어야 한다”고 명시되어 있다. 환자가 검사결과에 대한 고지를 거부하는 이유는 현재 존재하지 않는 질환에 대한 막연한 불안을 거부하고 예방적 치료에 대한 공포가 존재하기 때문이다. 또한 환자는 검사 과정에서 언제든지 결과의 고지를 거부할 수 있으며 따라서 이러한 상황에 미리 대처하기 위해 유전자 검사에서는 반드시 환자의 동의가 마련된 상황을 전제로 해야 한다.

6. 가족 내 정보공개 문제

의료공급자는 본인이 직접 만나고 있는 환자나 고객의 사생활보호, 자발성, 비밀유지를 존중하는 것이 가장 기본적인 의무다. 의료공급자의 또 다른 의무는 환자나 고객이 가지고 있는 질환의 유전적 특성을 알려주는 것이고, 더불어 유전정보와 직접적으로 연관이 있는 그들의 친족들에게 유전정보를 공개하도록 설득하는 과정이 있어야 의료공급자의 알려줄 의무를 충분히 실행에 옮겼다고 할 수 있다. 특히 유전정보의 공개로 예방적 수술이나 치료법이 있어 확실히 손실을 줄일 수 있다고 판단되는 경우에는 유전정보의 가족 내 공개는 더욱 적극적으로 고려되어야 한다.

7. 임신과 출산

유전성 유방암 환자에서는 일반인보다 상대적으로 젊은 연령에서 유방암이 발병된다. 따라서 유방암 치료와 함께 유방암 관련 유전자의 보인자에 있어 임신과 출산의 문제는 환자 본인 뿐 아니라 사회 윤리적인 측면 모두에서 영향을 받게 된다. 유전성 유방암 환자의 임신에 있어 유방암 관련 유전자의 대물림에 대한 죄책감 문제와 유방암 및 관련 악성 종양의 발생에 대한 두려움은 임신의 결정과 유지에 있어 중요한 관련 요소이다. 특히 악성 종양의 대물림에 대한 두려움으로 임신 자체를 회피하거나 임신의 가능성을 제거하는 것 또한 사회의 구성에 대한 문제로 대두될 수 있다. 임신과 출산에 관련된 초경, 수유 및 불임치료도 역시 유전성 유방암 환자의 위험도에 영향을 미치는 요소이다. 유전성 유방암 환자의 임신 전 선별검사와 선택적 임신은 생물학적인 임신만의 문제이기도 하지만, 윤리적인 측면에서의 환자 및 가족 구성원뿐만 아니라 사회 전체의 책임과 관련이 있다고 하겠다. 따라서 유전성 유방암 보인자의 임신과 출산에 있어 암 발생 대물림의 정확한 지식과 임신 관련 암 발생 위험인자에 대한 명확한 숙지가 필요하며, 유전상담 시 의학적 지식에 대한 정확한 전달과 교육이 중요하다. 그러나 무엇보다도 돌연변이 보인자 본인과 함께 가족의 이해가 가장 중요하며 의학적 판단에 앞서 생명의 존중과 도덕적 가치의 판단이 우선 되어야 한다.

[법령]

‘생명윤리 및 안전에 관한 법률’은 생명과학기술에 있어 생명윤리 및 안전을 확보하여 인간의 존엄과 가치를 침해하거나 인체에 해를 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. 또한 적용 범위는 생명과학기술에 있어서의 생명윤리 및 안전에 관하여는 다른 법률에 특별한 규정이 있는 경우를 제외하고는 이 법에 의한다. 생명이란 생명의 시작과 사망을 포함하는 넓은 개념이므로, 배아 연구에서 시작하여 사망 등을 포함한 생

명의 모든 현상에 대한 윤리가 생명윤리라고 보아야 한다. 그러나 '생명윤리 및 안전에 관한 법'은 그 대상을 생명과학기술에 국한하므로, 생명과학기술 윤리 및 안전에 관한 법률로 보아야 하며, 목적과 적용범위 규정에 의하여 본 법은 생명과학기술에 있어서의 생명윤리와 안전에 관한 일반법의 지위를 가지고 있는 것으로 보아야 한다.

생명윤리 및 안전에 관한 법률의 주요 원리는 자기결정권, 개인정보의 보호, 유전정보에 의한 차별 금지이며, 주된 내용으로는 인간복제 및 이종간 착상 금지, 배아의 생성 및 연구, 유전자 검사, 연구, 은행, 유전정보 보호이다.

생명윤리 및 안전에 관한 법률에서 유전자 검사의 정의는 개인의 식별, 특정한 질병 또는 소인의 검사 등의 목적으로 혈액·모발·타액 등의 검사대상물로부터 염색체·유전자 등을 분석하는 행위를 말한다. 이러한 유전자 검사는 보건복지부령이 정하는 바에 따라 보건복지부장관에게 신고해야 하며, 유전자 검사의 정확도 평가를 받게 할 수 있고, 그 결과를 공개할 수 있다. 이러한, 유전자 검사는 과학적 입증이 불확실하여 검사대상자를 오도(誤導)할 우려가 있는 신체외관이나 성격에 관한 유전자 검사 그 밖에 심의위원회의 심의를 거쳐 대통령령이 정하는 유전자 검사를 하여서는 아니 되며, **검사대상자는 유전자 검사의 동의 및 철회권, 검사대상물의 제공과 폐기, 기록 열람 및 교부 요청권을 가지며**, 이를 행하지 않은 경우 보건복지부장관은 그 연구·개발·이용의 중단을 명하거나 그 밖에 필요한 조치를 할 수 있다.