

국내 유전체연구와 윤리지침

국립보건원 유전체연구소

김 규 찬

ELSI Guideline of Human Genome Research

Kuchan Kimm, MD, PhD

Korea National Genome Research Institute, National Institute of Health

국내 인간유전체 연구가 정부 지원에 힘입어 본격 궤도에 진입함에 따라 이와 관련된 도덕·법률·사회 문제에 대하여 대비책을 강구하는 것은 더 이상 논란과 검토의 대상이 아니다. 국내 인간유전체 연구의 대부분을 지원하는 정부의 입장을 감안하지 않는다고 하더라도, 향후 세계를 무대로 하여 경쟁력 있는 성과를 당연한 연구 목표로 하고 있는 우리 연구자들은 이를 달성하기 위해서라도 인간유전체 연구를 수행함에 있어 고도의 과학적, 기술적 안목뿐만 아니라 고도의 도덕적 안목을 자발적으로 갖추어야 할 것이다. 또한 인간유전체 연구를 포함한 생명과학연구 전반에 걸쳐 점차 강화될 것으로 예상되는 윤리·법률·사회적 문제(ELSI; Ethical-legal-social Issues)의 글로벌 기준을 우리 연구사회가 적극 수용함으로써 닥쳐올 변화에 유연하게 대처할 수 있어야 할 것이다.

국립보건원 유전체연구소는 장기간 생명과학 연구 성과의 임상활용과 관련된 윤리·법률·사회적 문제(ELSI; Ethical-Legal-Social Issues)에 대하여 면밀한 검토와 연구를 하여왔다. 더욱이 본 연구소는 장기간에 걸쳐 건강한 지역 주민을 대상으로

한 대규모 유전체역학조사를 수행하고 있으며 아울러 중요 질환군 유전체연구를 지원하기 위해서 건강한 사람과 특정 질환자로부터 채취된 귀중한 유전체 시료 등 유전자원을 보존·관리·전파하는 역할을 담당하고 있다. 이러한 막중한 임무를 수행하는 국가연구기관으로서 본 연구소는 관련분야 국내 전문가로 구성된 생명과학윤리위원회를 설치하여 연구자들이 반드시 지켜야 할 최소한의 항목만을 엄밀히 선정함으로써 보건의료유전체연구 등, 국내 인간유전체 연구 활성화를 지원함과 동시에 연구를 위하여 자신의 유전체를 제공하는 선의의 유전자원제공자의 권익을 보호할 목적으로 [보건의료유전체연구윤리지침]과 표준형 [설명후동의서]를 마련하였고, 그것은 적절한 절차를 거쳐 국립보건원 내의 모든 생명과학 연구에 적용될 예정이며 앞으로 인간유전체 연구, 나아가서는 모든 생명과학연구를 위한 윤리지침의 정형으로서 폭넓게 활용될 것으로 기대된다. 본 연구소는 이 지침을 제정함에 있어 인간유전체 연구의 확산을 계기로 생명과학 연구를 적극 지원함과 동시에 글로벌 표준에 합당하는 기준과 실질적 지침 준수가 가능한

시스템을 제시하고자 하였다. 이러한 사회적 시스템이 갖추어지기 위해서는 현재 약물의 임상시험만을 심의하고 있는 기관별심의기구(IRB; Institutional Review Board)의 기능 확대와 활성화는 필연적이라 하겠다. 한편 관련 법안이 이미 제정 중에 있기 때문에 이 지침에는 법률적 문제가 고려되지 않았음을 밝혀둔다.

본 연구소가 마련한 [보건의료유전체연구윤리지침(안)]의 각 조항을 자세히 설명하면 아래와 같다.

제1조 (목적)

본 지침 제정의 목적은 보건의료유전체연구와 유전자원의 유지 및 관리의 과정에서 발생하는 윤리·사회문제, 유전체연구자의 준수사항, 유전자원 관리 등의 제반사항을 다루어 유전자원제공자의 인권을 보호함에 있다.

본 조항은 문자 그대로 제정된 지침이 보건의료유전체연구에서 파생될 윤리·사회문제에 대비하여 연구자 준수사항과 유전자원 관리의 제반사항을 다루어 유전자원제공자의 인권을 보호하는 것을 지상의 목적으로 하였음을 명기하고 있고, 이 지침의 영향이 미칠 한계가 보건복지부가 지원하는 보건의료유전체연구에 한함을 밝히고 있다.

제2조 (용어정의)

① 보건의료유전체 : 연구·약품개발·의료행위 등에 이용할 수 있는 인간유전체 및 인간에서 채취된 병원성 유전체

② 유전자원제공자 : 보건의료유전체연구 및 사업을 위하여 본인의 시료와 자료를 제공하는 자

③ 설명후동의서 : 유전자원제공자에게 보건의료유전체연구 및 사업의 목적, 필요성 등에 대한 설명이 충분히 된 후 본인의 시료와 자료를 제공한다는 동의서

④ 동의무능력자 : 자신의 판단과 의지로 (상황이나 의사를) 결정 또는 동의할 능력이 없는 자

⑤ 시료 수집·관리기관 : 유전자원제공자로부터

유전자원(시료와 정보)를 채취·수집·보관·관리하며 이를 사용하여 유전체연구를 수행하는 기관

⑥ 개인식별정보관리자 : 개인의 신상을 파악할 수 있는 정보(개인식별정보)를 관리하는 자

제2조에서는 본 지침에서 다룰 용어를 정의하였고, 특히 유전체 시료 등 유전자원을 수집·관리하며 이를 이용하여 연구를 수행하는 기관은 자원제공자의 개인식별정보를 보호·관리하는 책임자를 둘 것을 명시하고 있다.

제3조 (유전자원제공자의 보호) 유전자원제공자의 신분이 부당하게 이용되거나, 유전자원제공자가 부적절한 방법으로 선정되어서는 안 된다.

본 조항은 유전자원제공이 본인의 의사에 반해서 개인의 신분에서 비롯된 명시적 또는 묵시적 압력을 통하여 강제되어서는 안되며, 또한 유전자원의 채취가 연구 목적에 부합하지 않게 이루어지거나 수용소, 감옥 등 환경에 따라 개인의 의사에 반해서 일률적으로 이루어져서는 안 된다는 점을 포괄적으로 기술하고 있다.

제4조 (설명후동의서)

① 유전체 연구자는 연구 또는 사업의 목적, 시료의 필요성, 예상되는 위험이나 불이익 등에 대하여 사전에 유전자원제공자가 쉽게 이해하도록 일상용어로 설명하고 서면으로 동의를 받아야 한다.

② 유전자원제공자는 언제든지 서면으로 참여를 철회할 수 있다.

③ 미성년자나 동의무능력자가 시료를 제공하는 경우에는 법정대리인으로부터 설명후동의서를 받아야 한다.

④ 수용기관에 수용된 고아 등 친권자가 확인되지 않은 미성년자는 원칙적으로 유전자원제공자가 될 수 없다.

본 조항에는 인간유전체 연구를 수행하는 연구자가 유전체 시료와 정보 등 유전자원을 얻기 전

에 자원제공자에게 유전자원 제공의 합리성에 대한 설명을 할 것, 설명 후 서면으로 동의를 받을 것, 자원을 제공키로 동의를 한 후에도 불이익 없이 연구참여를 철회할 수 있는 자원제공자의 권리, 스스로 상황을 판단하거나 자유 의사로 결정할 능력이 없는 16세 미만의 미성년자와 동의무능력자의 유전자원 제공에는 반드시 법정대리인의 서면 동의가 있어야 한다는 것 등을 적시하였다. 미성년자 판정기준을 16세를 기점으로 묵시적으로 결정한 것은 장기이식의 경우, 16세 이상을 자신의 판단에 의해 장기 기증이 가능한 성년으로 정의된 전례에 그 바탕을 두었다. 또한 고아원 등에 수용된 미성년자의 경우, 이들이 구분별하거나 부당한 인간유전체 연구에 악용되는 폐단을 없애기 위해서 이들과 친권관계나 혈연적 이해관계가 없는 법정대리인의 동의만으로는 이들로부터 특별한 경우를 제외하고는 유전자원을 채취 또는 수집할 수 없음을 명시하였다(구두 발표 이후 추가).

제5조 (유전정보 불공개 원칙)

유전자원제공자의 의사에 반하여 개인의 유전정보가 공개되어서는 안 된다.

본 조항은 유전정보가 공개되어 그로 인한 불이익을 받지 않아야 한다는 너무나도 당연한 유전자원제공자의 권리를 명시한다.

제6조 (연구자의 의무)

① 보건의료유전체연구 또는 사업 수행자는 유전자원제공자의 위험을 최소화하고 권익을 보호하기 위하여 연구계획서에 유전자원제공자 선택기준, 개인식별정보 및 시료의 보호에 관한 내용, 설명후동의서 등을 포함하여야 한다.

② 시료 수집·관리 기관은 개인식별정보관리자를 지정하여야 하고, 개인식별정보관리자는 업무상 얻은 개인정보를 누설하여서는 안되며, 시료 및 이에 관한 정보를 (제3자에게) 제공할 경우 익명화된(성명, 주민등록번호, 주소 등이 제외된) 시료 및 정보를 제공하여야 한다.

인간유전체 연구를 수행하는 연구자들의 의무 사항을 명시한 본 조항에서는 연구를 시작하기 전에 연구목적에 부합되는 유전자원제공자 선정기준, 설명후동의서 및 개인정보와 유전체 시료의 보호의 구체적 실행 방법을 연구계획서에 명시함으로써 유전자원제공자의 권익을 보호할 것을 요구하고 있다. 그리고 유전체연구를 수행하는 기관은 수집되는 유전자원의 관리와 개인정보 보호를 위한 책임자, 즉, 개인식별정보관리자를 선정하여야 한다는 것과 유전자원의 공유를 통한 유전체연구의 활성화 과정에서 필연적으로 야기될 개인정보 보호문제를 다루기 위해 정보관리 책임자의 의무를 명시하고 있다.

제7조 (유전자원은행의 설치·기능 및 관리 지침)

국립보건의료 유전체연구소는 보건의료유전체연구 과정에서 확보되는 유전체 시료 및 정보 등 유전자원을 보존·관리·활용하기 위한 유전자원은행의 설치·기능 및 관리지침은 별도로 정한다.

본 조항은 국립보건의료 유전체연구소가 보건의료유전체연구 또는 사업 수행의 과정에서 생산되는 유전체 시료와 정보 등 유전자원을 보존·활용함에 있어 필요한 지침의 제정을 명시하고 있다. 이에 따라 본 연구소는 유전자원의 보존과 활용의 과정에서 필요한 [유전자원관리지침]을 유전자원 생산에 참여하는 연구기관·연구자의 의견을 수렴하여 별도로 제정하고 있다.

제8조 (윤리위원회의 구성)

보건의료유전체연구를 수행하는 각 연구기관은 이 지침에 적합한 윤리위원회를 구성하여야 하며 윤리위원회는 윤리·법률 방면의 전문가, 과학·의료 방면의 전문가 등으로 구성되어야 한다.

서론에서 기술한 바와 같이 본 윤리지침의 제정의 목적에는 실천 가능한 글로벌 표준에 합당하는 기준과 실질적 지침 준수를 위한 시스템을 제시하는 것이 포함되어 있다. 제8조에는 이러한 시

시스템을 완성하기 위하여 보건의료유전체연구를 수행하는 각 연구기관이 본 지침을 실천하기 위하여 관련 전문가로 구성되는 [윤리위원회]를 설치할 것을 촉구하고 있다. 현재 국내 IRB 설치의 기준이 되고 있는 [의약품임상시험관리기준]은 인간유전체 연구와 관련된 윤리지침과는 상당한 거리가 있고, 연구윤리를 이미 제정 직전 단계에 있는 관련 법령 외에 또 다른 행정기준으로 강제할 수는 없을 것이므로 기존에 설치된 기관별심의기구(IRB)가 본 지침에서 제시하는 [윤리위원회]의 기능을 겸할 것인지 별도로 설치할 것인지는 각 기관의 실정에 맞게 정하여야 할 것이다. 예컨대, 현재 소수의 의료기관에 설치되어 있는 윤리위원회는 뇌사자의 처리 등 임상윤리 문제만을 다루고 있으나 필요에 따라서는 IRB 또는 현존의 (임상)윤리위원회가 생명과학연구와 관련된 [윤리위원회]의 기능을 겸할 수 있겠다. 인간유전체 연구를 수행하고는 있지만 별도 [윤리위원회]를 구성할 인적 자원이 부족한 연구기관은 국립보건원 생명과학윤리위원회를 이용하거나 인접 연구기관과 공동으로 위원회를 설치할 수도 있다. 또한, 연구기관이 밀집한 지역에 지역별 IRB·윤리위원회를 구성하는 방법 또한 가능할 것이다. 기관에 따라서는 많은 인적자원을 갖고 있고, 이러한 경우, IRB, 임상윤리위원회와 별도로 생명과학윤리위원회를 설치할 수도 있을 것이다. 요약하여, 윤리위원회 설치는 적극 권장되어야 하고 그 기능의 활성화가 매우 중요하며, 설치의 방법에 대한 개별 기관의 의사는 존중되어야 하다.

제9조 (윤리위원회의 의무)

① 각 연구기관의 윤리위원회는 보건의료유전체연구를 통하여 야기될 수 있는 윤리적, 사회적 문제를 검토하여 유전자원제공자의 인권을 최대한 보호함을 그 임무로 한다.

② 윤리위원회는 각 소속기관에서 수행되는 모든 보건의료유전체연구에 대하여 윤리적, 사회적

적합 여부를 판단하여 심의·승인하고, 국립보건원 생명과학윤리위원회에 이 심사내용을 보고한다.

③ 국립보건원 생명과학윤리위원회는 심의·승인된 연구가 윤리적, 사회적 관점에서 계획대로 수행되고 있는지 년 1회 이상 조사하고, 필요한 경우 시정하도록 권고하거나 경고할 수 있다.

제9조는 위 제8조에 정의된 [윤리위원회]의 임무와 의무를 기술하고 있다. 각 연구기관의 [윤리위원회는] 유전자원제공자의 인권을 최대한 보호하는 것을 유일한 목적으로 본 지침에 부합되는 자체 운영체제를 정하여 보건의료유전체연구를 수행하는 과정에서 야기될 수 있는 문제들을 검토하는 것이 임무임을 명시하였고, 이를 실천하기 위해서 소속기관에서 수행되는 해당 연구계획을 심의하여 국립보건원 생명과학윤리위원회에 그 내용과 결과를 보고하도록 하였다. 이러한 보고체계는 강제 조항이 아니지만 본 지침에 따라 연구계획의 심의·승인 절차를 거치고 그 결과를 보고하는 기관과 연구자들에게 각종의 긍정적 인센티브를 제공함으로써 이 체계를 강화해 나가는 방안을 강구하고 있다. 미국의 경우, 기관별 [윤리위원회]를 거치지 않은 연구계획은 일체 수행이 금지되는 관행이 있기 때문에 인간유전체 연구를 수행하는 연구자들은 [윤리위원회]의 심의·승인의 절차를 거치는 것을 당연시하고 있는 것으로 알려져 있다. 상술한 바와 같이 우리도 보건의료유전체연구 및 사업을 수행하기 위해서는 당연히 이러한 절차를 거치는 것으로 인식되어야 할 것이다. 그러나 현실적으로 보건의료유전체연구 및 사업이 수년째 시행되고 있지만, 본 지침의 제정이 늦어진 까닭에 각 연구과제가 이를 완전히 따르지 못하고 있는 점은 각 과제의 차기 협약 시까지 본 지침의 완전한 준수를 유예하는 방법으로 해결할 수 있을 것이다. 본 제9조의 마지막 항목에는 국립보건원 생명과학윤리위원회에 기관별 [윤리위원

회]에서 승인된 연구 계획이라 할지라도 원래 취지와 계획대로 연구가 진행되고 있는지, 또는 유전자원제공자의 권익이 침해되고 있는 사례가 있는지를 감독하는 임무를 부과하였고 필요한 시정을 권고하거나 경고를 발할 수 있게 하였다(구두 발표 후 수정). 이것은 “승인을 취소할 수 있다”라는 원안에서 크게 후퇴한 것으로서, 본 윤리지침이 강제적 또는 강압적으로 실행되기도는 연구기관과 연구자들의 자발적 참여를 촉구하는 것이 주목적이다.

제10조 (개정, 추가 및 제정)

이 지침에 정해지지 않은 사항과 이 지침의 세부내용은 국립보건원 생명과학윤리위원회의 심의

를 거쳐 개정, 추가 및 제정할 수 있다.

본 조항에서는 향후 여러 여건의 변화에 따른 지침의 제-개정 등을 정의하였고, 부칙으로 본 지침이 2002년 5월부터 시행되도록 규정하였다.

이상과 같이 국립보건원 유전체연구소는 인간유전체 분야의 연구자들이 지켜야 할 최소한의 기본적 지침을 제정함으로써 유전체 시료와 정보를 제공하는 선의의 유전자원제공자들의 권익이 최대한 보호될 수 있도록 하여 보건의료유전체연구 및 사업 등을 포함하여 국내 인간유전체 연구가 활발하게 전개되기를 기대하고 있다. 참고로 본 지침의 제정을 위해서 장기간 수고하여 주신 여러 전문가들께(명단 참조) 심심한 감사를 드리는 바이다.

국립보건원 생명과학윤리위원회 위원 명단(무순)

- 위원장 : 이 준 상(고려대학교 의과대학)
- 위 원 : 진 교 훈(서울대학교 사범대학)
- 박 은 정(이화대학교 법학대학)
- 박 기 갑(고려대학교 법학대학)
- 김 동 광(과학세대(주))
- 정 규 원(한양대학교 법학대학)
- 신 광 훈(국립보건원)
- 김 명 현(국립보건원)

- 최 영 길(울지대학교 의과대학)
- 서 영 석(이화대학교 의과대학)
- 서 호 석(고려대학교 의과대학)
- 서 정 선(서울대학교 의과대학)
- 김 규 찬(국립보건원)
- 조 해 월(국립보건원)
- 조 인 호(국립보건원)