

유전상담의 제도적인 고찰

아주대학교 의과대학 의학유전학과

김 현 주

Genetic counseling in Korean health care system

Hyon J. Kim, M.D. F.A.C.M.G

Department of Medical Genetics, Ajou University Medical School, Suwon, Korea

Unprecedented amount of genetic information being generated from the result of Human Genome Project (HGP) and advances in genetic research is already forcing changes in the paradigm of health and disease. The ultimate goal of genetic medicine is to use genetic information and technology to develop new ways of treatment or even prevention of the disease on an individual level for 'personalized medicine'. Genetics is playing an increasingly important role in the diagnosis, monitoring and management of common multifactorial diseases in addition to rare single-gene disorders. While wide range of genetic testing have provided benefits to patients and family, uncertainties surrounding test interpretation, the current lack of available medical options for the diseases, and risks for discrimination and social stigmatization may remain to be resolved. However an increasing number of genetic tests are becoming commercially available, including direct to consumer genetic testing, yet public is often unaware of their clinical and social implications. The personal nature of information generated by a genetic test, its power to affect major life decisions and family members, and its potential misuse raise important ethical considerations. Therefore appropriate genetic counseling is needed for patient to be informed with the benefits, limitations and risks of genetic tests, prior to informed consent for the tests. Physician also should be familiar with the legal and ethical issues involved in genetic testing to tell patients how well a particular genetic risk factor relates with likelihood of disease, and be able to provide appropriate genetic counseling. Genetic counseling become a mandatory requirement as global standard for many genetic testing such as prenatal diagnosis, presymptomatic DNA diagnostic tests and cancer susceptibility gene test for familial cancer syndrome. In order to meet the challenge of genetic medicine of 21 century in Korean health care system, professional education program and certification board for medical genetics specialist including non-MD genetic counselors should be addressed by medical society and regulatory policy of national health insurance reimbursement for genetic counseling to be in place to promote the implementation of clinical genetic service including genetic counseling for proper genetic testing.

Key Words : Genetic counseling, Clinical genetics service, Genetic testing, Non-MD genetic counselor, Korean health care system

서 론

1990년 시작된 “인류 유전체 연구사업(Human Genome Program)” 결과와 Post Genome era 이후 활발히 진행되고 있는 유전체 연구¹⁾를 통해서 생성되는 막대한 유전정보와

기법들이 임상에 응용되면서, 21세기는 바야흐로 ‘유전의료 (Genetic Medicine) 시대²⁾에 돌입하여 맞춤형의학(Personalized Medicine)³⁾의 도래를 기대하고 있다. 2003년 인간유전체연구사업의 결과, 인간 유전체의 염기서열은 다 밝혀졌지만, 아직 인간 유전체를 구성하는 대부분의 유전자들이 인간의 건강과 질병에 어떤 역할을 하는지에 대한 유전지식과 임상적 의의는 부족한 상태이다. 그럼에도 불구하고, 21세기 정보화시대에 맞물려 대중매체, 인터넷 등을 통해서 일반인들도 임상적 의의가 확실하지 않은 많은 유전정보에 무방비로 노출되어 있는 상태에서 지난 수년간 일반인을 대상으로 과학적 근거가 없는 각종 ‘소인’ 및 ‘발병 예측’ 등을 알 수 있다는 유전자 검사들이 호도되고 있어서 유전 정보의 오남용이 사회에 미치는 영향도 커지고 있다.

특히, 국내에서는 21세기의 유전의료시대에 대비하여 의학유전관련 전문 인력의 양성을 위한 교육 프로그램과 인증 제도가 확립되지 않아 전문 인력이 턱없이 부족한 상황에서⁴⁾ 지난 수년간 바이오벤처 회사가 중심이 되어 전문성이 결여된 자격 미달의 ‘유전자상담사(MGC)’를 무분별하게 양산하고 고용하여 부적절한 유전상담을 포함한 유전자검사 서비스를 상품화하면서 유전자검사의 오남용과 사회 윤리적 문제를 초래하여 ‘유전상담’에 대한 시대적 재고가 대두되고 있다.

본 론

1. 유전상담의 역사

유전상담이 독립적인 전문 의료서비스로 인식되기 시작한 것은 20세기 중반 이후이지만 ‘유전상담’과 관련된 인류의 역사는 매우 오래된 것으로 AD 2세기 유대교 탈무드의 기록에 의하면, 출혈이 심한 2명의 남자 아이가 있을 경우, 세 번째 남자 아이의 할례(포경수술)를 면제 해 준다는 규정이 있다. 또한 12세기경 유대 랍비 규정에는 출혈하는 남자는 어머니를 통해서 전해진다는 사실을 발견하고, 그녀가 재혼했을 경우에도 남아의 포경 수술을 면제해 주었다고 한다.

근대 임상에서 유전상담에 대한 관심은 1970년 이후 미국에서 의학유전학(Medical Genetics)⁵⁾이 새로운 임상 특수 진료과(medical speciality)로 대두되면서, 유전상담은 임상유전학 진료(Clinical Genetics Service)에서 빠질 수 없는 가장 중요한 업무의 일환으로 간주되어 왔다. 임상유전학(clinical

genetics)이란 유전질환을 전문적으로 진단, 치료, 예방을 목표로 하는 특수임상분야로 인간의 건강과 질병을 유전학적 원칙을 통해서 연구, 접근하여 새로운 유전지식과 기술을 환자와 가족을 위한 실용적이고 의미 있는 정보로 응용함으로써 환자의 질병 관리에만 그치는 것이 아니라, 나아가 유전상담을 통하여 고 위험보인자 가족원을 대상으로 조기진단 및 예방을 도모하는 것이 기존의 일반 임상 진료과와 차별화되는 점이다. 즉 첫째로 그 대상이 환자는 물론 가족까지 포함하여 연령에 관계없이 소아, 태아, 성인을 진료대상으로 한다는 점, 둘째로 가계도 분석(pedigree analysis)과 유전상담이 필수적인 서비스이기 때문에 진료 시간이 오래 걸리고 비밀이 보장되어야 한다. 셋째로 임상 각 과와의 협진(multidisciplinary approach)이 가능해야 하고 각종 특수유전검사를 할 수 있는 임상유전학 검사실과 의학유전학 연구실의 유기적인 기능 연대를 갖추어서 유전 질환의 진단, 치료 관리를 총괄적으로 수행할 수 있어야 한다. 따라서 임상유전학 진료는 임상유전학전문의(clinical geneticist)를 중심으로 각 임상분야의 전문의는 물론, Ph.D 의학유전학 전문가(임상세포유전학(clinical cytogeneticist), 임상분자유전학전문의(clinical molecular geneticist) 등)와 유전상담사 겸 코디네이터, 간호사, 사회복지사로 구성된 팀 접근으로 이루어지게 된다.

미국에서 1970년부터 시작된 임신 중기 양수천자를 통해 얻은 양수 검체로부터 Down 증후군과 같은 염색체 이상과 신경관 결손(Open Neural Tube Defect)의 선천성 기형에 대한 산전검사가 가능해지면서 유전상담의 수요가 급증하게 되었고, 장시간이 소요되는 유전상담은 임상유전학 전문의가 혼자서 담당하기에는 시간적으로 부족하여 비의사 유전상담사(Non-MD Genetic Counselor)라는 새로운 직종의 전문 인력이 필요하게 되었다.

1971년 Sarah Lawrence college의 석사학위 과정의 유전상담사 프로그램을 시작으로 1982년 미국 의학유전학 Board (Am. Board of Medical Genetics)에서 임상유전학 전문의, Ph.D Medical Geneticist 임상세포유전학 전문가, 임상 생화학 유전 전문가와 함께, Non-MD Genetic Counselor의 인증 사업이 시작되었다. 이렇게 인증된 전문 비의사 유전상담사(Non-MD Genetic Counselor)는 다운 증후군과 같은 염색체 이상과 신경관 파열(ONTD)의 선천성 기형의 산전진단과, 일반 산모를 대상으로 1980년도에 시작된 산모 혈청 내 α -Feto Protein 등의 표지자 검사를 통해서 고 위험군 산모 스

크리닝을 위한 프로그램(maternal serum screening program) 등의 산부인과 의료 현장에서 의료 팀의 일원으로 유전상담사의 수요를 만족 시켜주었다. 또한 1980년대의 분자생물학의 발전과 1990년대 인간유전체 연구 사업으로 인해 단일 유전질환에서 발병 원인 유전자가 속속 발견되어, DNA 검사로서 임상적으로 의심되는 환자에서는 진단의 확신을 가져오고, 고 위험군 보인자(high risk carrier)에서는 증상 전 진단(presymptomatic Dx.)도 가능하게 되었다. 특히 헌팅턴 질환⁶⁾과 같이 성인에서 중도 발병하는 퇴행성 유전 신경질환과 관련하여 유전상담의 중요성이 부각되었다⁷⁻⁹⁾.

또한 가족성 암에 대한 유전적 발병기전이 밝혀지면서 암의 조기진단과 효율적인 관리 차원에서 유전상담의 필요성이 인지되어 1996년 미국 임상 암 학회¹⁰⁾에서는 발암 유전자 검사(cancer susceptibility gene)와 유전상담에 대한 지침(guide line)을 발표하게 되면서 다양한 가족성 암에서 환자는 물론 고위험군 가족에게도 유전상담을 제공하게 되어 비의사 유전상담사(Non-MD Genetic Counselor)의 역할이 가족성 암 관리와 조기 진단에 필요한 의료서비스로 그 중요성이 인정되고 있다¹¹⁾.

2. 유전상담의 정의

유전상담의 목적은 선천적 결손이나 유전질환을 이미 지니거나 위험도를 가진 가족들에게 정보와 지원을 제공하는 것으로 가족이나 개인에게 다음과 같은 도움을 줄 수 있다.

- 1) 진단, 질환의 가능한 경과와 유용한 관리사항을 포함하는 의학적 사실을 이해한다.
- 2) 질환의 유전양상과 환자와 가족구성원의 재발 위험도를 이해한다.
- 3) 재발 위험도를 다루는 선택 사항들을 이해한다.
- 4) 유전질환의 존재나 위험의 영향에 의한 그들의 가치, 신념, 목표와 관계 등을 확인한다.
- 5) 위험도, 가족의 목표와 그들의 윤리적, 종교적 기준의 관점에서 가장 적절한 대응책을 선택한다.
- 6) 가족에 대한 지원상담과 적절한 서비스나 관련 지원 기관에 의뢰하여 질환이나 그 질환의 재발 위험도에 최대한 잘 적응할 수 있도록 한다.

1975년 미국 인간유전학회(American Society of Human Genetics)의 Ad Hoc committee¹²⁾의 연구 발표에 의하면 유전상담을 '의사소통의 과정(communication process)으로 정

의하였고, 이 과정 중 환자의 자기결정권(autonomy)을 가장 중요한 원칙으로 간주하였다. 즉, 유전상담은 환자에게 자기 결정권을 행사할 수 있도록 비지시적인 접근방법으로 필요한 의료정보의 전달과 심리사회적 지원을 함으로서 환자와 가족이 처한 상황에서 자기 가치관에 가장 부합되는 결정을 내릴 수 있도록(empowerment) 도와주는 역할을 하는 것이다.

3. 비의사 유전상담사(Non-MD Genetic Counselor)의 역할

유전상담사는 임상유전 전문의를 중심으로 하는 유전 의료팀의 일원으로서 환자와 가족에게 필요한 지지와 관리 차원의 유전상담을 하게 되고, 특히 미국을 비롯한 선진국에서는 아래에 열거한 사항에서 일차적인 유전상담을 시행할 수 있는 전문 의료직으로 인정받고 있다.

- 1) 1970년도에 시작된 임신중기(15-18주)의 양수천자를 통한 염색체이상과 척추 신경관(ONTD) 개방의 산전검사 시
- 2) 1980년부터 시작된 산모혈청검사를 이용한 염색체이상과 척추신경관(ONTD)에 대한 고위험군 선별검사 시
- 3) 신생아대사검진프로그램에서 선천성대사질환의 고위험군 신생아 검진을 위한 검사 시
- 4) 보인자 검사(예. 유태인에서 Tay-Sacks, 흑인에서 Sickle cell anemia, 백인에서 Cystic fibrosis 등)
- 5) 헌팅턴 질환(Huntington Dis.)과 같은 퇴행성 신경질환의 증상 전 DNA 진단
- 6) 인간유전체 연구사업
- 7) 가족성중양증후군에서 암 감수성 유전자검사 시
- 8) 그 외 특정 유전검사 시, 검사 전과 후에 유전상담

4. Non-MD 유전상담사 교육과 인증 프로그램

미국의 경우 1947년 Sheldon Reed에 의해 유전상담(Genetic counseling) 용어가 처음으로 사용되면서 유전상담의 필요성이 알려지기 시작하였으며, 1969년 뉴욕의 Sarah Lawrence 대학에서 처음으로 석사학위 수준의 전문 유전상담사를 교육하기 위해 대학원 프로그램이 시작되었다. 1982년 American Board of Medical Genetics (ABMG)에서 전문 유전상담사 인증 제도를 처음으로 시행하였다. 그 후 1993년 American Board of Medical Counselors (ABGC)로 인증기관을 이전하였으며, ABGC에서 인증한 30개의 대학(2006년 기준)에서 석사과정의 전문 유전상담사 교육프로그램을 수

료 한 사람을 대상으로 ABGC에서 주관하는 엄격한 자격시험을 통해 현재까지 총 2035명(2005년 기준)의 전문 유전상담사가 인증되었다.

일본의 경우 1970년대 '선천성 이상'에 대한 새로운 모자 보건정책의 일환으로 유전상담이 보급되었으며 1974년 일본 인류학회로부터 임상유전학회(현 유전상담학회)가 분리되어 가족 계획협회와 협동으로 의사 유전상담사의 양성을 시작했다. 그 후 1998년부터 '유전 의료 시스템의 구축과 운영에 관한 연구'에 이어 '유전료를 위한 인적 자원의 양성에 대한 연구'에 대한 연구사업의 결과로 2002년 임상유전전문 인정제도가 발족되었다. 2003년부터 비의사 임상유전상담사 양성 전문과정 프로그램이 시작되어 2006년 현재 5개 대학에서 석사과정으로 개설되어있으며, 2011년까지 약 110명 내외의 유전상담사 배출을 목표로 하고 있다¹³⁾. 2005년 일본인류유전학회와 일본유전상담학회 (Japanese Society for genetic Counseling : www.jsgc.jp)가 공동으로 인정하는 인증 유전상담사 제도가 정식으로 시작되었다.

국내에서는 1998년 대한의학유전학회의 추계학술대회에서 '국내 임상유전학 검사의 현황 및 방향'이라는 심포지엄을 통해 유전학 검사실에 대한 인증사업, 정도관리 사업, 검사 인력의 교육프로그램의 필요성을 제기한 바 있다. 2006년부터 아주대학교 의과대학 의학유전학과에서는 국내 최초로 석사학위 이상의 국제 수준에 부합하는 전문 유전상담사를 교육하기 위한 프로그램을 대학원에 개설하여 전문 인력을 양성하고 있다. 국제규정 American Board of Medical Counselors (ABGC)에 준하는 교육 프로그램으로 석사학위 이상의 의학유전학에 관련된 전문 지식과 카운슬링 기술 습득 및 60례 이상의 임상실습이 포함되어 있다. 2007년 현재 3명의 대학원생이 수강하고 있으며, 2009년 국제규정에 준하는 전문 유전상담사가 배출될 예정이다.

5. 국내 유전자 검사와 유전상담 현황(2000-2007)

2000년 초부터 국내 일부 벤처 회사를 중심으로 유치원 어린이들을 포함한 학생, 일반인을 대상으로 과학적 근거가 없는 소인과 질병 예측에 대한 유전자검사를 시행함으로써 사회적 물의를 일으키게 되었다. 이러한 배경에는 벤처 회사 대표들이 중심이 되어 '생명공학유전자학회'를 설립하고 유전자검사의 상업적 보급을 위한 도구로서 유전상담사를 이용하기 위해서 2004년 과학기술부로부터 사단법인으로 허가를 받아 속성으로 자격미달의 유전상담사를 양성하기 시작

하였다. 그동안 대한의학유전학회는 지속해서 정부유관부처에 생명공학유전자학회의 임상유전자상담사(MGC) 자격교육과 인증의 문제점을 제기해 왔다. 이에 보건복지부에서는 생명공학유전자 학회가 널리 일반인을 대상으로 유전상담사를 모집하여 단기간 교육한 후 상담사 자격증을 부여하는 이들이 취한 영업방식이 생명 윤리 및 안전에 관한 법률, 의료법은 물론, 표시·광고의 공정화에 관한 법률 등 거래의 공정성에 관련된 법률을 위반하였을 가능성에 대한 검토를 통해 관련부처(과기부)에 동 협회와 소속 기관들에 대한 철저한 조사·감독을 요청하였다. 그러자 생명공학유전학회는 2007년부터 국제유전자상담사협회를 설립하여 자격증 발급에 관한 업무의 일체를 이관하였다. 이들은 임상유전자상담사 프로그램 이수자에게 미국자연의학대학교(University of Natural Medicine; UNM)와 연계하여 1주간의 방문교육과 한국에서의 통신교육을 통해 미 대학의 학위를 주는 프로그램으로 운영하고 있으며 현재 5명이 수강중이다. 그러나, 미국자연의학대학교(UNM)는 ABGC에서 인증하는 30개 대학교 교육 프로그램에 포함되어 있지 않다.

현재 2005년 정부의 <생명 윤리 및 안전에 관한 법률>¹⁴⁾이 시행됨에 따라 보건복지부에서는 2006년 창립된 "한국유전자검사평가원"을 통해서 과학적 근거가 없는 유전자 검사가 의료시스템 외에서 일반인을 상대로 행해지지 않도록 관련 지침을 만드는 동시에, 적절한 유전자검사의 시행을 위한 <유전상담>의 필요성이 대두되기 시작했다.

즉, 유전자검사를 시행하기 전에 유전상담을 통해서 그 검사가 피검자나 가족에 미치는 임상적 의의, 검사 자체의 정확성, 한계 등에 대한 이해를 가지고 검사에 동의한 후에(동의서 획득) 검체를 채취하여 검사를 하여야 하며, 또한, 검사 후에는 피검자에게 유전상담을 통해서 유전자 검사 결과의 임상적 의의를 이해시키고, 필요하면 가족 내 고위험군 가족원과 보인자에 대해서도 설명하여 적절한 후속조치(가족 검사 진행)와 지원 시스템에 대한 정보를 공급함으로써, 유전자검사가 환자의 진단, 치료 경과, 질병 예측, 예방에 적절하게 이용되고 유전자 검사로부터 올 수 있는 오남용을 최소화하는데 유전상담의 의의와 그 필요성이 있다고 하겠다.

결 론

유전자검사를 포함하여 유전정보, 지식, 기법이 질환의 정복과 국민 건강 증진을 위한 의료서비스로 수용되기 위해서

는, 임상 유전의료서비스를 제공할 수 있는 전문 의료 인력의 확보가 선행되어야 한다. 따라서, 유관학회(대한의학유전학회 등)에서는 전문 비의사 유전상담사를 포함한 의학유전학 관련 전문 의료인력 양성을 위한 교육 프로그램의 개발과 인증 제도의 확립이 필요하며, 동시에 일반 개원의를 위한 임상 유전학의 연수교육과 임상유전학 의료서비스에 대한 안내 지침을 보완하는 것이 요구된다.

최근에 생명윤리 및 안전에 관한 법률시행(2005. 1. 1)과 더불어 생명과학기술을 실용화하는데 있어서 유전자 검사의 정확성에 대한 일련의 정부 규제가 제도화되고 있다. 그러나, 국내 벤처 회사의 유전자검사의 부적절한 상업화와 유전상담의 경우와 같이, 윤리적, 사회적으로 심각한 영향을 미칠 수 있는 유전자검사의 적절성이 확보되기 위해서는 전문 유전상담의 필요성에 대한 재고가 필요하다. 동시에 국내에서 임상 유전 의료서비스에 필요한 전문 의료 인력을 확보하는 계기가 되었으면 한다. 비의사 유전상담사를 포함한 의학유전학관련 전문 인력의 확충을 위한 인증제도의 확립을 뒷받침할 수 있는 건강보험 급여제 등의 정부의 제도적 지원이 있어야만 임상유전학 의료서비스가 실용화되어 의료의 질 향상과 국민 건강 증진에 도움이 될 것이다.

참고문헌

- 1) Collins FS, Green ED, Guttmacher AE, Guyer MS. A vision for the future of genomics research. *Nature* 2003; 422:835-47.
- 2) Guttmacher AE, Collins FS. Genomic medicine - a primer. *N Engl J Med* 2002;347:1512-20.
- 3) West M, Ginsburg GS, Huang AT, Nevins JR. Embracing the complexity of genomic data for personalized medicine. *Genome Res* 2006;16:559-66.
- 4) 김현주. Clinical genetic service in Korea. *The Korean Society of Medical Genetics* 2000;21:21-8.
- 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) Went L. Ethical issues policy statement on Huntington's disease molecular genetics predictive test. *International Huntington association. World federation of neurology. J Med Genet* 1990;27:34-8.
- 7) Almqvist E, Adam S, Bloch M, Fuller A, Welch P, Eisenberg D. et al. Risk reversals in reproductive testing for Huntington's dis. *Am J Hum Genet* 1997;61:945-52
- 8) Bird TD. Risks and benefits of DNA testing for neurogenetic disorders. *Semin Neurol* 1999;19(3):253-259
- 9) 김현주. Genetic counseling. *J Kor Neurol Ass* 2003;22(1 Suppl)
- 10) Statement of the American Society of Clinical Oncology. Genetic testing for cancer susceptibility. *J Clin Oncol* 1996;14:1730-6.
- 11) American society of clinical oncology. American society of clinical oncology policy statement update. Genetic testing for cancer susceptibility. *J Clin Oncol* 2003;21: 2397-406.
- 12) Epstein CJ, Childs B. Ad Hoc committee on genetic counseling. *Am J Hum Genet* 1975;27:240-2.
- 13) 치오히테아키 편저, 김영설 편역. 유전질환 카운슬링의 이론과 기법. 서울: 고려 의학, 2002
- 14) 보건복지부. 생명윤리 및 안전에 관한 법률 및 시행규칙 2004