

# 유전자 맞춤형의학(Personalized Genomic Medicine)의 사회적 함의\*

김상현\*\*

- |                        |                         |
|------------------------|-------------------------|
| I. 문제제기                | IV. 유전자 맞춤형의학에 대한 국민 인식 |
| II. 유전자 맞춤형의학의 이론적 배경  | V. 유전자 맞춤형의학의 사회적 함의    |
| III. 유전자 맞춤형의학의 정의와 명암 | VI. 결론                  |

**【국문초록】** 본 연구는 2003년 인간 지놈 프로젝트 완성 이후 사회적, 학문적으로 더욱 관심을 갖게 된 유전자 맞춤형의학이 어떤 사회적 함의(social implications)를 갖고 있는지를 도출하고자 하였다. 이를 위해 먼저 유전자 맞춤형의학의 사회적·이론적 배경(생의료화 이론), 정의와 명암을 살펴본 후, 기존의 유전자 맞춤형의학에 대한 국민 인식 조사 결과를 바탕으로 6가지 사회적 함의(과학기술에 대한 신뢰, 유전자 맞춤형의학의 보건학적 의미, 프라이버시로서 개인정보보호, 사회적 오명으로서 유전자 차별, 의학의 상업화와 이익분배, 계층간 유전 및 건강, 삶의 질 격차)를 이끌어내고 이에 대해 논의하였다.

**【색인어】** 유전자 맞춤형의학, 생의료화, 프라이버시, 유전자 차별, 의학의 상업화

## I. 문제제기

2003년 인간게놈 프로젝트가 완성되고 인간유전자가 해명된 이후, 맞춤형의학은 건강하게 오래 살기 위한 인류의 공통적 꿈을 실현시켜줄 수 있는 보건의료기술로서 사회적 학문적 관심을 불러일으키고 있다.

유전자 맞춤형의학의 등장은 일차적으로는 유전자 기술의 획기적 발전에 기인하지만 사회적으로 인구구조

의 변화, 경제발전으로 인한 삶의 질 중시, 보건의료 패러다임의 변화, 의료비의 비효율적 지출증가, 제약 산업에서의 구조조정과 같은 사회적 배경을 가진다.<sup>1)</sup> 우리나라의 경우 2010년 65세 이상 노령인구 비율은 11%지만 2018년에는 14.3%로 본격적인 고령사회에 진입하게 되면서 노화로 인해 진행되는 만성질환이 급증하게 되었고, 2012년 기준 국민 1인당 국민소득이 2만 3천불이 넘는 경제수준은 생존의 문제보다는 삶의 질을

\* 이 논문은 2011년도 정부재원(교육과학기술부 사회과학연구지원사업비)으로 한국연구재단의 지원을 받아 연구되었음 (NRF-2011-330-B00129).

\*\* 경희대학교 공공대학원

1) 한국바이오협회 바이오경제연구센터, Personalized Medicine을 실현하기 위해 해결해야 할 과제, 2010 바이오경제연구센터 Report IV.

중시하게 함으로써 잠재적인 의료서비스 수요를 증가시켰다. 무엇보다 유전자 맞춤의학은 보건의료 패러다임이 질병치료 중심에서 질병예방, 건강증진으로 변화한 것과 선택적 친화력(elective affinities)을 갖는데, 기존의 의료제도는 질병이 발병된 후 사후 치료에 중점을 둔 질병제도(sickness system)이지 진정한 의미에서 건강제도(healthcare system)가 아니기 때문이다.<sup>2)</sup> 그 결과 우리나라 1인당 의료비 연평균 증가율은 9.3%로 OECD 평균인 4.1%보다 2배 이상 높아 의료비가 과도하게 지출되고 있다.<sup>3)</sup> 더욱이 최근 제약 산업에서 연구 개발 비율이 증가하는데 비해 획기적인 신약개발 수가 감소하는 추세는 맞춤의학의 발전을 필연화하고 있다.

맞춤의학의 본격적 등장은 유전자 분석기술의 획기적 발전과 함께 유전자 분석비용의 급감과 맞물려 있다. 즉 유전자 분석비용이 1990년 30억 달러이던 것이 2002년 1,000달러 이하가 될 것이라는 Craig Venter의 예언대로 급격하게 감소되어<sup>4)</sup> 현재 우리나라의 경우 한국인에게서 발병과 사망률이 높은 암, 희귀질환을 중심으로 질병 예측이 가능한 질환의 개수에 따라 30만원에서 200만원 사이에 유전자 분석 서비스가 제공되고 있는 실정이다.

이와 같이 유전자 맞춤의학은 한편으로는 더욱 나은 진단, 더욱 효율적인 약물개발, 더욱 효과적인 치료와 함께 의료비용과 제약 산업의 효율성을 추구하고 있지만, 다른 한편으로는 과학기술이 가져올 수 있는 여러 가지 윤리적(ethical), 법적(legal), 사회적(social) 문제를 동시에 가지고 있다.

본 연구는 우리나라 유전자 맞춤의학 연구를 위한 기초조사인 “2012년 차세대 맞춤의료 유전체 연구 대

국민 인지도 조사” 결과를 바탕으로 유전자 맞춤의학이 어떤 사회적 함의(social implication)를 갖고 있는가를 도출하고자 한다. 구체적으로 첫째, 유전자 맞춤의학의 이론적 배경으로 생의료화 이론을 중심으로 기술한 후 둘째, 인간게놈 프로젝트 이후 가속화된 유전자 맞춤의학의 정의와 명암을 살펴보고자 한다. 셋째, 유전자 맞춤의학에 대한 국민 인식의 주요내용을 살펴본 후, 마지막으로 유전자 맞춤의학과 관련된 몇 가지 사회적 이슈와 함께 그 사회적 함의를 도출하였다.

## II. 유전자 맞춤의학의 이론적 배경

유전자 맞춤의학은 이론적으로 생의료화(biomedicalization) 이론을 배경으로 하고 있다.<sup>5)</sup> 기존의 의료화(medicalization) 이론이 인간의 조건이나 행동이 어떻게 의료의 문제로 규정되고 의학의 대상이 되었는지를 보여준다면, 생의료화 이론은 오늘날 유전자 맞춤의학과 같은 과학기술의 개입이 어떻게 의학에 재편성되는가를 설명해준다. 기존의 의료화이론은 정신질환의 객관적 실체를 부정하고 사회적으로 구성된다고 보는 반정신의학 입장에서 시작하여 임신, 비만과 같이 병역할(sick role)의 확대로 보는 입장, 나아가 도박 및 마약 중독과 같이 나쁜 것(badness)이 아니라 아픈 것(sickness)으로 보는 입장, 그리고 지극히 정상적인 일상적인 활동이 의료의 영역으로 편입된다고 보는 일상생활의 의료화(medicalization of social life) 입장으로 발전하였다. 유전자 맞춤의학은 기존의 의료화 이론의 틀로는 설명될 수 없는 한계를 가지므로 새로

2) sickness system은 Burrill & Company의 Steven Burrill이 BioKorea의 super session 강연에서 사용한 용어임.

3) 한겨레신문, 1인당 의료비 급증-OECD 평균 두 배, 2013년 11월 20일자

4) 케빈 데이비스, 『천달러 게놈: 맞춤형 개인유전자정보 시대가 오고 있다』, 2013, MID.

5) Clarke A. E., Shim J. K., Mamo L. et al., "Biomedicalization: Technoscientific transformations of health, illness, and U. S. biomedicine", American Sociological Review, vol 68, 2003, pp. 161-194.

운 이론으로서 생의료화(biomedicalization) 이론적용이 가능하다. 이 생의료화 이론은 생명과학과 생의학 뿐만 아니라 의료정보학(bioinformatics), 삶 자체의 재구성(remaking of life itself), 건강의 관리(management of health) 등에까지 관여하고 있다.<sup>6)</sup>

Clarke 등은 의학적 관할영역(jurisdiction), 권위(authority), 실천(practice)의 새로운 영역으로의 확대를 의미하는 ‘의료화’를 넘어서서 1985년 이후 생의학의 조직, 하부구조, 지식, 임상치료의 기술과학적 혁신을 통한 확대를 의미하는 변화(transformation)를 ‘생의료화’로 명명하였다.<sup>7)</sup> 그들은 미국의 생의료화의 다섯 가지 과정으로 1) 생의학의 광대한 부분의 정치경제학적 재편성(political economic reorganization) 2) 건강(health), 위험(risk), 그리고 감시(surveillance)에 대한 초점 3) 생의학의 기술과학적(technoscientific) 속성의 증가 4) 생의학적 지식의 생산, 분배, 그리고 소비의 변화 5) 새로운 자산을 포함하는 몸의 변화와 새로운 개인적 혹은 집합적 기술과학적 정체성의 변화를 제시하였다. 이 생의료화 과정은 1985년 이후 생의료화 시대(biomedicalization era)에 유전자 맞춤형의학이라는 기술과학적 혁신이 어떻게 건강, 질병, 치유, 궁극적으로 우리의 삶에 개입하게 했는지를 잘 보여주고 있다.<sup>8)</sup> 이 이론은 애초 유전자 맞춤형의학에 초점을 둔 것이 아니라 기술과학의 일반적 적용을 위한 것이지만

유전자 맞춤형의학이 생의료화되는 과정을 이해하는데 매우 적합한 이론이라고 할 수 있다.

### III. 유전자 맞춤형의학의 정의와 명암

통상적으로 개인 맞춤형의학(personalized medicine)은 환자의 개인별 특성을 고려한 맞춤형료로서 예전부터 존재하여 왔으나, 인간 지놈 프로젝트의 완성 이후에는 유전자 맞춤형의학(Personalized Genomic Medicine)이라는 용어로 널리 사용되고 있다. 유전자 맞춤형의학에 대해 Francis Collins은 “우리는 의학적 혁명의 침대에 와 있으며, 이는 전통적으로 보편적 의학적 적용을 하는 One-Size-Fit-All에서 개인을 고유한 특징을 가진 것으로 보는 더욱 강력한 전략으로 변화한 것”이라고 하였고,<sup>9)</sup> Juengst 등은 유전자 맞춤형의학은 광범위한 생의학적 계획을 통합하는 목표이자 보건의료의 새로운 패러다임이라고 말한 바 있다.<sup>10)</sup> 또한 Fishman은 개인적으로 맞춤형 보건의료 개입을 개발하기 위해 인간 지놈 프로젝트의 결과인 분자유전적 정보를 사용하는 것으로 잠재적으로 혁명적(revolutionary), 변동적(transformative), 와해적(disruptive)이라고 하였다.<sup>11)</sup>

이들의 정의를 종합하면, 유전자 맞춤형의학이란 질병 치료를 넘어서서, 질병예방 및 건강증진을 위해 개인

6) Fishman, Genomic Risk Assessment in the clinic and on the web: The bioethics and biopolitics of personalized medicine, 2012. 국민대 SSK 제 1차 국제워크숍 "21세기의 생명정치와 생명윤리" 자료집.

7) Clarke A. E., Shim J. K., Mamo L. et al., "Biomedicalization: Technoscientific transformations of health, illness, and U. S. biomedicine", American Sociological Review, vol 68, 2003, pp. 161-194.

8) Clarke A. E., Shim J. K., "Medicalization and Biomedicalization Revisited: Technoscience and transformations of Health, Illness and American Medicine". Handbook of the Sociology of Health, Illness, and Healing: A Blueprint for the 21st Century, 2011: 173-199.

9) Collins F, The Language of Life, 2010, Harper Collins Publishers

10) Juengst ET, Settersten RA, Fishman JR, McGowan ML. "After the revolution? Ethical and social challenges in personalized genomic medicine". Personalized medicine, 2012, 9(4): 429-439.

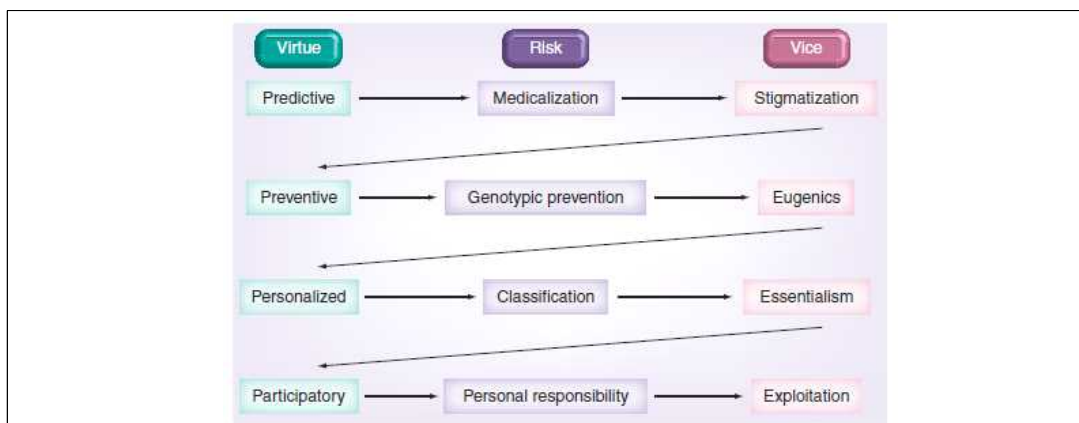
11) Fishman, Genomic Risk Assessment in the clinic and on the web: The bioethics and biopolitics of personalized medicine, 2012. 국민대 SSK 제 1차 국제워크숍 "21세기의 생명정치와 생명윤리" 자료집

의 고유한 분자 유전적 정보에 맞춘 새로운 패러다임의 치료방법으로 명암을 동시에 가지고 있다.

이와 같이 유전자 맞춤의학의 에 대한 정의는 학자들마다 그 초점과 강조점이 약간씩 다르지만 공통적으로 4P라는 네 가지 장점 즉 예측적(Predictive), 예방적(Preventive), 개별화된(Personalized), 참여적인(Participatory) 특성을 갖고 있다. Juengst 등은 유전자 맞춤의학의 장단점을 (그림 1)과 같이 집약해서 제시하고 있다.<sup>12)</sup>

(그림 1)은 유전자 맞춤의학의 장점이 어떤 위험성을 갖고, 이 위험성은 어떤 단점을 초래하며, 이 단점에 대응하기 위한 또 다른 장점과의 연결성을 잘 보여주고 있다. 즉 유전자 맞춤의학은 예측적(predictive)이지만 위험요소가 의료화(medicalization)될 경우 유전적 결정주의(genetic determinism)를 키울 수 있는 낙인화(stigmatization)의 단점을 가진다. 이 낙인화에 대응하는 자연스런 반응으로 유전자 맞춤의학의 예방적(preventive) 약속이 있지만, 유전적 예방은 자칫 강압적 우생학(eugenics)으로 나아갈 수 있다. 또한 우생학적 경향에 저항하기 위한 자연스런 반응으로 개별화된

(personalized) 치료적 개입을 강조하는 약물 유전체학에 대한 의존은 환자의 개인적 정체성(personal identities)을 분자적 프로파일이나 개인이나 그들이 속한 인구집단의 통계적 프로파일로 환원하게 되고, 이는 의학에서 이미 알려진 개인이나 집단의 차별(discrimination)을 악화시킨다. 이에 대한 균형을 유지하기 위해 환자개인의 의료에의 참여가 요구되지만 의료에 대한 사회적 책임이 환자개인의 책임감으로 전환되어 부당함(injustice)과 싸우기 보다는 부당함을 더욱 가중(exploitation)시키게 된다는 것이다. Juengst가 이론으로 제시했듯이 유전자 맞춤의학이 예측적이고 예방적이며 맞춤화되고 참여적인 장점을 갖고 있음에도 불구하고, 결국 오명, 우생학적 오류, 차별, 착취로 나아가갈 수밖에 없다면 유전자 맞춤의학의 미래는 비관적일 수밖에 없다. 하지만 이 설명은 유전자 맞춤의학의 빛과 그림자를 인식하게 함으로써 자칫 유전자 맞춤의학이 인류를 질병으로부터 벗어날 수 있게 해주는 ‘꿈의 의학’이라는 환상을 경계하게 하고, 이 이론적 모형으로부터 이들간 연결고리를 끊거나 느슨하게 할 수 있는 실천적 아이디어를 제공해준다는 점에서 의미가 있다.



(그림 1. 유전자 맞춤의학의 장점, 위험, 단점)

출처: Juengst ET. After the revolution? Ethical and social challenges in personalized genomic medicine. Personalized Medicine, 2012, 9(4): 436.

12) Juengst, Settersten, Fishman, McGowan의 같은 글, P 437

한편 우리나라의 유전자 맞춤의학은 1999년부터 2010년까지 과학기술부 산하 인간유전체 기능연구사업단에서 한국인에게 호발하는 위암, 간암을 대상으로 진단, 예방, 치료기술을 개발하고 신약 후보물질을 도출하고자 하는 연구에서 본격적으로 시작되었다<sup>13)</sup>

2011년 이후부터는 차세대 유전체 사업단을 중심으로 약물유전체학, 맞춤의료 단백질 연구, 질환유전체 공개연구 등의 분야에서 활발하게 연구가 진행되고 있다. 향후 유전자 맞춤의학에 대한 의학적 연구뿐만 아니라 이를 둘러싼 윤리적, 법적, 사회적 함의(ELSI) 연구도 활발하게 이루어질 것으로 보인다.

#### IV. 유전자 맞춤의학에 대한 국민 인식<sup>14)</sup>

유전자 맞춤의학에 대한 국민의 인식에 대한 최근 조사로 2012년 3월 전국 만 19세 이상 성인 남녀 1,000명을 대상으로 한 “차세대 맞춤의료 유전체 연구 대국민 인지도 조사”가 있다. 설문조사의 표본은 층화비례추출법으로 선정되었고, 자료수집은 설문조사기관에서 컴퓨터 보조 전화면접(CATI: Computer Assisted Telephone Interview)을 통해 이루어졌다. 설문조사의 내용에는 유전자 맞춤의학에 대한 인식(인지여부, 유전자 맞춤치료 의향, 제공가능한 고유정보), 유전자 맞춤치료에 대한 신뢰(위험인식, 통제가능성, 다음 세대에 미칠 영향), 유전자 차별에 대한 인식 등이 포함되어 있다.

(표 1) 유전자 맞춤의학에 대한 인식

분항	범주	비율 (%)
인지여부	알고 있다	32.6
	모른다	67.4
정보습득경로 (복수응답)	TV 또는 라디오	77.9
	신문 또는 잡지	45.1
	인터넷 사이트	31.6
	친분있는 주변 사람	15.3
	소셜 네트워크	4.3
치료의향	있다	42.8
	없다	46.1
	모르겠다	11.1
우리 삶에 미칠 영향	긍정적 영향	72.6
	부정적 영향	7.3
	아무 영향을 미치지 못함	8.2
	모르겠다	11.9
정보제공 범위 (복수응답)	생활습관	74.8
	수술 중 수집된 조직	64.2
	의사의 작성기록	58.4
	유전연구를 위한 혈액채취	57.1
	개인의 고유한 유전정보	48.1

13) 권복규, “인간유전체연구와 생명윤리”, 『보건산업기술동향』, 2006: 3-10

14) 이 장은 PGM 21 차세대 맞춤의료 유전체사업단(2012)의 『차세대 맞춤의료 유전체 연구 대국민 인지도 조사 보고서』 결과를 중심으로 표를 재구성하고 정리한 것임.

먼저, 유전자 맞춤의학에 대해 국민의 32.6%만이 '알고 있다'고 응답하여, 유전자 맞춤의학에 대한 인지도가 비교적 낮은 것으로 나타났다. 유전자 맞춤의학의 정보 습득경로로는 'TV 또는 라디오'가 77.9%로 압도적으로 높았고, 그 다음이 '신문 또는 잡지(45.1%)', '인터넷 사이트(31.6%)' 순이었다. 한편 유전학의 기본 지식에 대한 조사 결과에서는 평균 58.1%의 정답률을 보이고 있었다. 유전자 맞춤치료를 할 의향에 대해서는 "없다(46.1%)"가 "있다(42.8%)"보다 약간 더 많았다. 그리고 유전자 맞춤의학 기술이 향후 우리 삶에 미칠 영향에 대해서는 응답자의 72.9%가 대체로 긍정적, 낙관적 태도를 보였다. 또한 '질병의 원인을 연구하는 사람들에게 어떤 정보를 제공할 수 있는가'에 대해서는 생활습관(74.8%), 수술 중 수집된 조직(64.2%), 의사

기록(58.4%), 유전연구를 위한 혈액 채취(57.1%), 개인의 고유한 유전정보(48.1%) 순으로 정보제공 의사를 밝혔다.

다음으로 유전자 맞춤치료에 대한 신뢰를 파악하기 위해 유전자 맞춤치료에 대한 두려움, 위험인식 통제 가능성, 다음 세대에 미칠 영향 등이 어느 정도인지를 보았다. 여기서는 유전자 맞춤치료에 대한 위험인식의 상대적 비교를 위해 유전자 맞춤치료 외 5가지 주제(신종 인플루엔자, 지구기후변화, 인간복제, 인간지능을 가진 로봇, 교통사고)도 함께 제시하였다. 그 결과 대체로 다른 5가지 주제에 비해 유전자 맞춤치료에 대해서 덜 두려워하고, 위험인식통제 가능성이 높으며, 다음 세대에 미칠 영향에 대해서도 심각하게 생각하지 않았다.

(표 2) 유전자 맞춤치료에 신뢰

	두려움 정도(위험인식) (%)	통제가능성(회피가능성) (%)	다음 세대에 미칠 영향(심각성) (%)
신종 인플루엔자	47.5	41.8	67.8
지구의 기후변화	67.6	36.6	87.0
인간복제	60.9	42.2	75.0
인간지능 로봇	51.0	47.9	64.7
<b>유전자 맞춤치료</b>	<b>31.6</b>	<b>52.5</b>	<b>52.8</b>
교통사고	75.2	51.2	65.8

마지막으로 유전자 차별에 대한 인식을 알아보기 위해 암 발병 유전인자를 가진 사람을 어떤 범위까지 받아들일 의향이 있는지에 대한 것이다. 연구결과에 의하면, '친구로 받아들임(78.6%)', '보험에 가입시킴

(61.2%)', '직원으로 채용함(48.2%)', '배우자로 받아들임 (21.8%)'로 나타났다. 대체로 남성이 여성보다, 학력이 높을수록, 소득이 높을수록 암 유전 인자를 가진 사람에 대한 차별인식이 낮았다.

(표 3) 유전자 차별에 대한 인식

문항	범주	비율 (%)
유전자 차별에 대한 인식(암 발병 유전인자를 가진 사람을 어떤 범위까지 받아들일 의향이 있는가) (복수응답)	친구로 받아들임	78.6%
	보험에 가입시킴	61.2%
	직원으로 채용함	48.2%
	배우자로 받아들임	21.8%

## V. 유전자 맞춤형의학의 사회적 함의

유전자 맞춤형학과 관련하여 여러 가지 윤리적, 법적 이슈가 있으나 여기서는 사회적 이슈로서 과학기술에 대한 신뢰, 유전자 맞춤형의학의 보건학적 의미, 프라이버시(privacy)로서 개인정보보호, 사회적 오명으로서 유전자 차별, 의학의 상업화와 이익분배, 계층간 유전 및 건강격차 등을 중심으로 그 사회적 함의를 논의하고자 한다.

### 1. 과학기술에 대한 신뢰

신뢰(trust)는 규범(norm), 일반적 호혜성(generalized reciprocity), 연결망(network)과 함께 사회 자본을 구성하는 기본적 요소로서<sup>15)</sup> 개인, 단체생활, 공공활동에 있어서 행태, 태도, 성향에 기초가 되는 통합적 개념이다.<sup>16)</sup> 차세대 맞춤형료 유전체 연구에 대한 국민 인지도 조사 결과에서도 유전자 맞춤형의학에 대해서는 비교적 신뢰하는 것으로 나타났다. 즉 유전자 맞춤형의학에 대한 위험인식이 대체로 낮고, 통계가능성은 높으며, 미래세대에 미칠 영향에 대해서도 심각하게 생각하지 않았다.

유전자 맞춤형의학에 대한 낮은 인지(32.6%)와 유전학에 대한 비교적 낮은 기본지식(58.1%)에도 불구하고 유전자 맞춤형의학에 대한 높은 신뢰는 유전자 맞춤형의학이라는 용어가 갖는 긍정적이고 호의적인 이미지와 유전자 맞춤형의학이라는 ‘과학 그 자체’에 대한 근본적 믿음이 반영된 결과라고 할 수 있다. 먼저 유전자 맞춤형의학에 대해 잘 알지 못한다하더라도 ‘맞춤’이라는 단어가 갖는 친절한 의미 때문에 위험하다고 인식하지 않

고 그 영향에 대해서도 심각하게 생각하지 않을 수 있다. 과학기술에 대한 신뢰 역시 ‘사람(과학자)’에 대한 것이기 보다 과학(학문)에 대한 신뢰에 가깝다고 볼 수 있다. 일반적으로 발전한 국가일수록, 개인중심적인 문화를 가질수록 제도(학문)에 대한 신뢰가 높은 반면 사람에 대한 신뢰는 낮다고 한다.<sup>17)</sup> 과학에 대한 신뢰가 사람(과학자)이 아니라 학문(제도)에 대한 신뢰라고 볼 수 있는 근거로 2010년 “인간유전체 연구에 대한 사회적 신뢰구축에 대한 연구”가 있다. 이 보고서에 의하면 국민들은 생명과학 연구자의 연구능력에 대해서는 높은 신뢰(80.2%)를 보이는 반면 연구자들의 솔직한 태도(40.4%), 안전관리 능력(52.4%), 청렴도(57.9%) 등에서는 상대적으로 낮은 신뢰를 보이고 있는데<sup>18)</sup>, 국민들은 연구능력을 제외한 연구자로서의 윤리적 자질, 품성에 대해서는 신뢰하지 못한다는 것을 보여준다.

두 연구결과를 통해 우리나라에서 과학기술에 대한 신뢰는 높지만 사람에 대한 신뢰라기 보다는 학문으로서 과학에 대한 막연한 믿음이라는 점을 알 수 있는데, 향후 과학자와 국민들 간 신뢰를 높이기 위해 이들간 상호이해와 의사소통이 절실히 필요함을 시사해준다.

### 2. 유전자 맞춤형의학의 보건학적 의미

유전자 맞춤형의학은 향후 보건의료의 새로운 패러다임으로서 질병을 예방하고, 불필요한 의료비를 줄이며, 의약품 부작용을 최소화하고 건강수명을 연장한다는 측면에서 보건학적 의미를 가진다. 특히 인간 게놈 프로젝트 완성 이후 유전자 분석 비용과 시간이 급격히 줄어들었으로써 질병 치료뿐만 아니라 발병률 및 사망률

15) 유석춘, 장미혜. “사회자본과 한국사회”. 『사회자본』, 도서출판 그린, 2003, 47.

16) 박희봉, 이희창, 김동욱, 김철수, 박병래. “한국인의 신뢰수준 및 영향요인”. 『한국정책학회보』, 22, 2003(3): 199-227.

17) 이재열. “민주주의, 사회적 신뢰, 사회적 자본”, 『사상』, 1998: 65-93.

18) 한국과학기술원. 『인간유전체에 대한 사회적 신뢰구축에 대한 연구』, 교육과학기술부, 2010.

이 높은 질환을 중심으로 질병 예측을 하는 검진, 출산 등의 영역에서 질병예방을 위해 기여하는 바가 크다고 할 것이다. 예를 들면, 유방암 발생확률이 매우 높은 BRCA1이라는 유전자의 코드에 이상이 있을 경우 발병을 예상할 수 있기 때문에 섭생, 운동, 검진 등의 질병 예방을 위한 노력을 더욱 기울일 것이다. 하지만 유전자 맞춤의학은 동시에 지적 재산권(intellectual property), 법적 규제, 지불상환(imburement), 프라이버시, 기밀성, 환자권리, 건강 불평등 등과 같은 윤리적, 법적, 사회적 문제를 포함하고 있는데, 이에 한국적 상황에 적합한 지속적인 ELSI 연구가 필요하다.

### 3. 프라이버시(privacy)로서 개인정보 보호

유전자 맞춤의학과 관련된 프라이버시는 유전자검사 결과로 얻어진 개인의 고유한 유전정보 노출이 가져올 위험성에 대한 것이라고 볼 수 있다. 2012년 설문조사 결과에서도 '개인의 생활습관'이나 '수술 중 수집된 신체조직'보다 '고유한 유전정보 노출'을 가장 꺼리는 것으로 나타났다. 우리나라에서도 2013년 2월 2일부터 시행된 『생명윤리 및 안전에 관한 법』에서는 유전정보 및 개인정보 보호, 비밀누설금지, 동의 등의 규정을 마련하고 있지만 여전히 개인정보의 범위를 어디까지 할 것인지에 대한 논란의 여지는 남아있고, 현실적으로도 이러한 법규정에 대해 잘 알지 못하거나 알더라도 잘 지켜지지 않고 있는 실정이다.

이와 관련하여 개인정보를 정부, 연구자, 기업 중 누가 소유해야 하는지, 환자와 연구대상자의 도덕적 권위체에 대한 존중을 의미하는 중요한 규칙으로서 충분

한 설명에 근거한 동의(Informed consent) 절차의 안정적 운영, 의료기관, 연구기관 별로 분산되어 있는 바이오뱅크의 체계화 등의 문제가 남아있다. 향후 프라이버시로서 개인정보보호에 대한 사회적 논의를 통해 의식고양과 함께 현실과 동떨어지지 않은 법제도적 절차와 장치를 마련하고 지켜야 할 것이다.

### 4. 사회적 오명으로서 유전자 차별

유전자 차별이란 개인의 유전적 정보로 인해 당사자 및 그의 가족들이 겪게 될 공적(고용, 보험 등) 및 사적 영역에서의 불이익을 말한다. 유전자 차별은 사회적으로 평가절하되는 정체성 측면인 오명(stigma)과 밀접하게 관련되어 있다.<sup>19)20)</sup> 유전자 차별은 유전병을 가진 사람뿐만 아니라 유전질환의 위험성을 가진 개인들에게도 주된 관심사인데, 가족력이나 유전자 검사 결과 노출은 잠재적으로라도 유전자 차별을 가져오기 때문이다. 특히 특정 질병이나 장애에 대한 편견이 강한 우리나라에서 유전질환의 위험성은 그 자체로도 차별의 대상이 되기도 하는데, 2012년 조사결과에서도 암 발병 유전인자를 가진 사람에 대한 수용도에서 '배우자로 받아들인다'라고 응답한 비율이 21.8%로 비교적 낮게 나타나는 것을 알 수 있다. 즉 우리사회에서 유전자 차별이 다른 질병이나 장애로 인한 차별과 다른 점은 특정 유전인자의 보유는 정상상태로의 회복이 불가능을 의미하는 것일 뿐만 아니라 타고날 때부터 갖게 되는 운명론적, 체념적 성격이 강하며, 그 영향이 혈연관계에 있는 다른 가족구성원(설령 유전인자를 갖지 않은 경우라도)에게 부정적으로 작용한다는 것이다. 그러나 일반적으로 유전적 차별, 오명에 대한 보고

19) Erwin C. et al, "Perception, experience, and response to genetic discrimination in Huntington disease: the international RESPOND\_HD study". American Journal of Medical Genetics Part, 2010, B 153B: 1081-1093.

20) Williams, J. K. et al, In their own words: reports of stigma and genetic discrimination by at risk for Huntington disease in the international REPNOD\_HD study. American Journal of Medical Genetics Part, 2010, B 153B: 1150-1159.

가 항상 부정적인 것만은 아니기도 한데, 사회적 관심과 지원의 대상이 되기 때문이다.

이에 유전자 차별을 금지하는 법제도적 장치로서 미국의 유전자 차별금지법(GINA: Genetic Information Nondiscrimination Act), 캐나다의 캐나다 권리와 자유 헌장(The Canadian Charter of Rights and Freedoms)과 캐나다 인권법(the Canadian Human Rights Act), 우리나라의 『생명윤리 및 안전에 관한 법』 등이 마련되어 유전적 정보노출로 인해 발생할 수 있는 차별을 막기 위해 법으로 규제하고 있다. 하지만 이 법들은 동서고금을 막론하고 공통적으로 법과 현실 간 괴리가 존재하는데, 법적으로 아무리 유전적 정보로 인한 차별을 막고자 하는 가시적인 법조항이 있더라도 현실과 일상 생활에서 여전히 유전자 차별은 존재하고 있어 향후 유전자 차별금지를 현실화할 수 있는 구체적 방안이 마련되어야 한다.

## 5. 의학의 상업화와 이익분배

유전자 맞춤형의학의 상업화는 연구자에게 특허권을 보장하고 연구 동기를 부여하는데 필수적이거나, 지나친 상업화는 윤리적 문제를 야기할 수 있다는 점에서 문제의 소지가 있다. 전통적으로 건강 관련 유전 검사는 의료기관에서 의료진에 의해 이루어졌지만 이제는 점점 시장으로 나와 소비자가 직접 DNA 샘플을 채취하고 그 결과를 우편이나 온라인으로 통보받는 식의 소비자 직접 검사(DTC: Direct-To-Consumer) 검사가 보편화되고 있다. 이 소비자 직접 검사는 한편으로는 유전성 질환에 대한 인식을 높이고, 자신의 건강에 대해 더욱 주도적인 역할을 취하며, 조상이나 혈육의 기원을 밝히는데 도움을 주지만, 다른 한편으로 의료전문가의 조언 없이 치료나 예방에 대한 부정확한 결정을

하게하고, 법적으로 규제를 받고 있기는 하지만 여전히 유전정보의 프라이버시 문제가 남아있고, 무엇보다 기업광고에 유인되어 불필요한 검사를 촉진할 수 있다는 점에서 문제의 소지가 있다.

한편 사회적으로 맞춤형의학 연구와 치료가 활성화되어 특허권이 보장되고 상업화가 불가피하다면 그로부터 발생한 경제적 이익은 어떻게, 누구에게 배분되어야 할 것인지에 대한 문제가 남아있다. 특히 맞춤형의학 연구과정에서 사용된 생물학적 검체를 바이오뱅크에 제공한 연구대상자, 학문적 기여가 큰 연구자, 연구개발에 참여한 기업 등의 주체들을 포함하여 사회 및 공동체 중 누구에게 어떤 비율로 이익배분을 할 것인가의 문제가 남아 있다. 영국의 경우 지적재산권으로 인한 이익을 바이오뱅크를 위한 재원에 재투자하는 방식을 도입하였고, 미국에서는 생물학적 표본 제공자에게 보상을 하는 대신 일정기간 경과 후 다른 연구자에게 데이터 접근권을 공유하게 하는 방식을 실시하였으며, 아이슬란드에서는 약, 진단기기 제공과 함께 일자리 창출을 제안하고 어떤 경우 데이터 사용에 대한 보상으로 커뮤니티 개발비 지불까지 제안하였다.<sup>21)</sup> 이와 같은 이윤 재투자, 데이터 접근권 공유, 물질제공, 커뮤니티 지원 등의 분배방식 중 어떤 방식이 더 합리적이라고 할 수 없는데, 그 사회의 문화, 국민적 정서에 따라 다르기 때문이다. 한국에서 맞춤형의학의 상업화와 그로 인한 이익분배에 대한 논의는 거의 없는 실정인데 향후 이에 대한 연구자, 국민, 정책결정자 간 논의가 필요하다.

## 6. 계층간 유전 및 건강, 삶의 질 격차

유전자 맞춤형의학의 발전은 그 혜택을 받을 대상이 특정 국가의 국민과 특정 계층에 국한 시켜 이들간 건

21) 김미경, “바이오뱅크에서의 재산권과 특허권”, 바이오뱅크 연구와 생명윤리 학술대회 자료집, 2011, 동아대학교 석당학술원.

강수준의 차이(difference)뿐만 아니라 유전적 차이를 가져와 건강 격차(health disparity)를 야기할 수 있다. 즉 맞춤의학이 많이 발전된 선진국과 그렇지 않은 후진국 국민 간, 중상층과 하층 간 맞춤의학의 수혜의 차이는 맞춤 아기와 같이 유전적 격차뿐만 아니라 평균 수명, 사망률과 같은 건강수준의 격차, 나아가 이러한 격차를 고착화시키는 삶의 질, 그리고 삶 그 자체(life itself)의 불평등을 초래할 수 있다. 대표적인 예로 건강 증강(health enhancement)으로 인한 삶의 질 격차 그리고 삶 그 자체의 불평등을 들 수 있다.

향후 국가적, 전지구적 관점에서 계층 및 국가간 유전, 건강, 삶의 질, 나아가 삶 그 자체에서의 차이(difference), 격차(disparity), 불평등(inequality)에 대한 지속적인 연구가 요구된다.

## VI. 결론: 한국적 상황에서 유전자 맞춤 의학의 미래

본 연구에서는 유전자 맞춤의학의 사회적 함의로서

과학기술에 대한 신뢰, 유전자 맞춤의학의 보건학적 의미, 프라이버시(privacy)로서 개인정보보호, 사회적 오명으로서 유전자 차별, 의학의 상업화와 이익분배, 계층 간 유전 및 건강격차를 중심으로 논의하였다.

그렇다면 한국적 상황에서 고려해야 할 유전자 맞춤의학의 사회적 함의는 무엇인가? 우선 한국 사회는 혈연 중심의 가족 간 유대감이 강하고, 개인주의 보다는 집단주의적 성격이 강하며, 정치적으로 분단국가로서 향후 통일의 과제를 안고 있다는 특징을 가지고 있다. 또한 우리나라는 전 국민 건강보험제도 하에서 높은 의료비를 지출하고 있고, 선진국에 비해 상대적으로 영세한 제약산업의 구조를 가지고 있으며, 아직 유전성 질환을 가진 사람에 대한 사회적 지원 및 복지제도가 미비한 편이다. 따라서 향후에는 한국의 사회문화적, 제도적 상황이 유전자 맞춤의학의 미래에 어떤 영향을 주고 반대로 맞춤의학이 한국사회와 국민들의 삶에 어떤 영향을 미칠 것인지에 대한 연구와 함께 유전자 맞춤의학에 대한 법적, 윤리적 연구가 심도있게 이루어져야 할 것이다.

**【Abstract】**

## **Social Implications of Personalized Genomic Medicine\***

**Kim, Sang-Hyun\*\***

The ultimate goal of this paper is to draw the social implications of personalized genomic medicine, which have been received attention from society and academy since completion of human genome project in 2003. For this, it was intended to represent the social & theoretical backgrounds (biomedicalization), definition, and light and shadow of personalized genomic medicine. Based on the results of Koreans' perception on personalized genomic medicine, PGM 21 survey of 2012, six social issues and implications (trust of scientific technology; meaning in public health; protection of personal information as privacy; genetic discrimination as social stigma; commercialization of medicine and profits sharing; differences, disparities, and inequalities in gene, health, quality of life, and life itself by SES & nation) were drawn and discussed.

**Key words:** personalized genomic medicine, biomedicalization, privacy, genetic discrimination, commercialization of medicine

원고투고일 : 2013년 11월 27일 심사완료일 : 2013년 12월 17일 게재확정일 : 2013년 12월 18일

---

\* This work was supported by the National Research Foundation of Korea Grant of Korea by the Korean Government (NRF-2011-330-B00129).

\*\* Graduate School of Public Policy & Civic Engagement, Kyung Hee University

