

유전자편집 기술의 발전에 대응한 인간배아 유전자치료의 규제방향*

박대웅** · 류화신***

- | | |
|--------------------------|--------------------------------|
| I. 서론 | IV. 인간배아 유전자치료와 관련한 규제 동향 |
| II. 유전자치료의 원리 및 최신 기술 동향 | V. 인간배아 유전자치료에 대한 바람직한
규제방안 |
| III. 인간배아 유전자치료 기술의 함의 | VI. 결론 |

【국문초록】 크리스퍼 유전자가위 기술은 본격적인 유전자치료 시대의 등장을 예고하고 있다. 특히 인간배아를 대상으로 하는 유전자치료는 세대 간에 이어지는 유전병의 고리를 끊을 수 있다는 엄청난 사회·경제적 효용을 가지고 있다. 하지만 인간으로 발생할 수 있는 배아의 연구 수단화, 기술적 한계로 인한 부작용, 유전자의 역할에 대한 지식의 한계, 결과가 발현될 다음 세대의 동의 부재, 치료가 아닌 강화에 적용될 가능성과 문제점 등 다양한 사회·윤리적 문제 역시 내포하고 있다. 이러한 문제점 때문에 대부분의 국가에서 인간배아를 대상으로 하는 유전자치료를 금지하고 있으나 그 잠재적 효용을 고려하여 치료를 위한 연구는 허용하는 국가들이 많다. 다가올 인간배아 유전자치료 시대를 대비한 규제방향에 대해서도 외국에서는 다양한 논의가 이루어지고 있다. 반면, 우리나라는 인간배아 유전자치료를 위한 연구의 허용 여부가 명확하지 않고 인간배아 유전자편집 행위에 대해서도 법률로 규율하고 있지 않다. 인간배아 유전자치료를 위한 연구는 위험성을 고려한 합리적 범위를 설정하여 허용하되, 생식 목적의 유전자편집 행위는 법률로 금지할 필요가 있다. 아울러 다가올 인간배아 유전자치료 시대에는 치료의 기술적·윤리적 한계선 설정, 안정성 확보를 위한 장기간의 추적조사, 경제력에 의존하지 않는 보편적 의료접근권 보장, 유전자치료 강제행위의 금지 등의 법제화가 필요할 것이다.

【색인어】 인간배아, 생식세포, 크리스퍼 가위, 유전자치료, 유전자편집, 유전자 치료 연구 규제

* 이 논문은 2014년도 충북대학교 학술연구지원사업의 연구비 지원에 의하여 연구되었음

** 변호사, 충북대학교 법학전문대학원 전문박사과정 (제1저자)

*** 충북대학교 법학전문대학원 교수 (교신저자)

I. 서론

지난 2015년 과학계의 화제는 단연 크리스퍼 유전자 가위 기술이었다. 과학 분야 대표저널인 사이언스(Science)지와 네이처(Nature)지는 각각 '2015 올해의 혁신기술' 1위로 크리스퍼 유전자 가위를 선정하고, '올해의 과학계 인물 10인'의 명단에 크리스퍼 유전자 가위 기술로 인간배아 유전자편집 실험을 수행한 중국 중산(中山)대학교 황준주(黄军就) 교수를 포함시켰다. 유전자 가위 기술은 디엔에이(deoxyribonucleic acid, DNA)의 특정 서열을 제거·수정하거나 원하는 유전자의 삽입을 가능하게 하는 기술인데, 크리스퍼 가위 기술은 기존의 유전자 가위 기술에 비해 정확도가 높고 경제적이어서 다양한 분야에서의 본격적인 활용이 기대되고 있다. 우수한 유전 형질의 작물과 가축의 개발부터 매머드 등 멸종된 생물의 복원까지 다양한 분야에서의 활용 가능성이 제시되고 있다. 특히, 난치성 유전병을 유전자 수준에서 치료할 수 있게 하여 치료제로서의 잠재성도 상당하다. 전문가들은 크리스퍼 가위를 활용한 유전자치료제가 2016~2017년에 걸쳐 임상 시험에 돌입할 것으로 내다보고 있다.¹⁾

그런데 질환의 유전을 근본적으로 막고 전신에서 나타나는 질환을 치료하기 위해서는 배아 단계에서의 유전자치료가 필요하다. 하지만 인간배아는 인간으로 발생할 잠재성이 있을 뿐 아니라 치료 결과가 다음 세대로 전달될 수 있어 대부분의 국가에서 이를 대상으

로 하는 유전자치료는 물론이고 유전자 가위를 이용한 편집 역시 제한하고 있다. 그럼에도 불구하고 일부 국가에서는 치료를 위한 연구의 목적으로 인간배아에 유전자 가위 기술을 적용하는 것을 허용하고 있다. 실제로 지난 2015년 4월 중국 중산대학교 연구팀이 크리스퍼 유전자 가위 기술을 이용하여 최초로 인간배아 유전자를 인위적으로 변형시킨 이래, 2016년 2월 영국에서는 이를 이용한 인간배아 대상 불임 연구 실험이 진행되었으며, 2016년 4월 중국 광저우(广州)대학교 연구팀은 이 기술을 이용하여 에이즈(Acquired Immune Deficiency Syndrome, AIDS) 원인 바이러스인 인간면역결핍바이러스(Human Immunodeficiency Virus, HIV)에 내성을 갖는 인간배아를 만들기까지 하였다. 이러한 움직임에 대하여 과학계에서는 인간 생식세포 유전자편집 연구에 대한 자발적 모라토리움(moratorium) 선언부터²⁾, 안전성·효율성·관리감독의 요건이 충족된다면 인간 생식계열 세포에 생식 목적으로 이 기술을 적용하는 것이 도덕적으로 정당할 수 있다는 주장³⁾, 그리고 인간배아를 대상으로 하는 유전자편집 연구는 허용하되 안전성과 사회적 합의 등이 확보될 때까지 임상 적용은 제한되어야 한다는 주장⁴⁾까지 다양한 입장이 발표되었다.

이러한 인간배아 유전자치료와 관련된 논란에 접근하기 위해서는 우선 인간배아 유전자치료를 현실화하고 있는 과학적·기술적 배경을 알아볼 필요가 있다. 그리고 인간배아 유전자치료와 관련된 고전적인 사

1) 한국바이오안전성정보센터, "유전자 가위 소개 및 활용", 『BIOSAFETY』, Vol.16 No.2, 2015, 26면.

2) Lanphier E., Urnov F., & Haecker S.E., "Don't edit the human germ line", *Nature*, 2015.3.12.

〈<http://www.nature.com/news/don-t-edit-the-human-germ-line-1.17111>〉

최종접속 2016.5.4.

3) Hinxton group, "Statement on Genome Editing Technologies and Human Germline Genetic Modification", 2015

〈http://www.hinxtongroup.org/hinxton2015_statement.pdf〉 최종접속 2016.5.4.

4) International Summit on Human Gene Editing, "On Human Gene Editing: International Summit Statement", 2015.12.3.

〈<http://www8.nationalacademies.org/onpinews/newsitem.aspx?RecordID=12032015a>〉

최종접속 2016.5.4.

회·윤리적 문제들에 대해서도 검토가 필요하다. 기술의 발전에 따른 국내외 규제 동향도 살펴보아야 한다. 이를 통해 현행 「생명윤리 및 안전에 관한 법률」(이하 ‘생명윤리법’이라 한다)의 미비점과 관련 규정들에 대한 바람직한 논의방향을 도출해 보고자 한다.

II. 유전자치료의 원리 및 최신 기술 동향

1. 유전자치료의 원리 및 유형

미국 유전자세포치료학회(American Society of Gene and Cell Therapy)는 유전자치료를 “질병의 치료를 목적으로 세포나 유기체에 유전물질을 도입하거나 이를 변형시키는 것”으로 정의하고 있다.⁵⁾ 우리나라는 유전자치료를 생명윤리법 제2조 제16호에서 “질병의 예방 또는 치료를 목적으로 인체 내에서 유전적 변이를 일으키거나, 유전물질 또는 유전물질이 도입된 세포를 인체로 전달하는 일련의 행위”로 미국 유전자세포치료학회와 유사하게 정의하고 있다. 여기서 ‘유전물질이 도입된 세포를 인체로 전달하는 행위’라 함은 환자의 몸에서 채취된 세포에 유전물질을 도입한 다음, 이를 다시 환자의 몸 속에 넣어주는 생체 외(*Ex vivo*) 방식을 뜻한다. 이 방식은 환자의 세포를 사용하기 때문에 바이러스 전달체에 의해 유발될 수 있는 면

역반응을 줄일 수 있고, 외부에서 작업 후 다시 주입하기 전에 선별, 증식, 품질평가를 수행할 수 있으므로 안전성과 유효성이 뛰어나다.⁶⁾ ‘유전물질을 인체로 전달하는 행위’라 함은 치료 유전자를 포함하고 있는 바이러스 전달체를 환자의 몸에 직접 주사하는 생체 내(*In vivo*) 방식을 의미한다. 이 방식은 환자의 세포를 추출해야 하는 생체 외 방식에 비해 간단하다는 장점이 있으나, 전달체에 대한 면역반응으로 효과가 감소하거나 원하지 않는 부위에서 치료유전자가 발현되는 표적이 탈효과(Off-Target Effect)가 발생하는 등 유효성과 안전성에 문제가 있을 수 있다.⁷⁾ 마지막으로 ‘인체 내에서 유전적 변이를 일으키는 행위’란, 인체 내에서 후술하는 크리스퍼 가위 등 유전자편집 기술을 이용하여 유전형질을 변화시키는 방식이다. 하지만 생체 외 방식과 달리 인체 밖에서 편집 결과를 확인할 수 없어 잘못된 변이가 일어날 수 있고, 이러한 변이가 다음 세대로 전달될 수도 있어 좀 더 신중한 접근을 요한다.

2. 유전자편집 기술의 발전

유전자편집이란 유전체에서 특정 유전자의 염기서열 중 일부 DNA를 삭제, 편집 또는 삽입해서 염기서열을 재구성하는 기술을 말한다.⁸⁾ 이는 유전적 변이를 일으키는 형태의 유전자치료를 위해서는 필수적이다. 특히, 생식계열 세포에 대한 유전자편집은 현재 임상

5) “The introduction or alteration of genetic material within a cell or organism with the intention of curing or treating a disease.”, < <http://www.asgct.org/general-public/educational-resources/terminology#G> > 최종접속 2016.6.1.

6) 조정중, “유전자치료제 연구동향 및 전망”, 『생명공학정책연구센터 전문기리포트』, 9호, 2015, 4면.

7) 조정중, 앞의 리포트, 4면.

8) 과학계에서는 유전자 ‘편집’보다 ‘교정’이라는 단어를 선호한다고 한다. 32억개에 달하는 인간 염기에서 몇 개를 바꾸는 행위는 내용물 전체를 대상으로 작업하는 느낌을 주는 ‘편집’이라는 단어와 어울리지 않는다는 것이다(오철우, “3세대 유전자 가위” 주목, 새로운 개념편집 기법으로 떠올라”, 사이언스 언, 2013.12.30., <<http://scienceon.hani.co.kr/142544>> 최종접속 2016.6.1.). 하지만 이 기술이 외모나 성격 등을 바꾸는 비의료적 목적으로 사용되었을 경우, ‘교정’이라는 표현은 윤리적으로 문제가 발생할 수 있다. ‘교정’은 잘못된 것을 바로잡는다는 의미가 있는데, 특정 외모나 성격 등의 우열을 판단한다는 전제가 있기 때문이다. 본고에서는 일반적으로 사용되는 ‘편집’이라는 용어를 사용하기로 한다.

적으로 시행되고 있는 착상 전 유전자진단 (Preimplantation Genetic Diagnosis, PGD)과 함께 사용되는 유전자선별이나 최근 영국에서 합법화된 미토콘드리아 대체 기술⁹⁾과 구별할 필요가 있다. 유전자편집, 유전자선별, 그리고 미토콘드리아 대체 기술 모두 유전병을 제거한 맞춤형 출산을 가능하게 한다는 점에서 유사한 면이 있다. 하지만 유전자선별은 유전병을 가진 배아의 착상을 회피하려는 소극적 수단이라는 점에서, 유전병 자체를 적극적으로 치료하고자 하는 유전자편집 기술과는 차이가 있다. 그리고 미토콘드리아 대체 기술은 미토콘드리아 DNA에 적용되는 한정적 수단이라는 점에서 일반적으로 인간의 유전적 변이로 인정되지 않는데 반해¹⁰⁾, 인간의 거의 모든 유전적 특징에 영향을 미치는 세포핵의 DNA를 대상으로 하여 유전적 변이를 야기할 수 있는 유전자편집 기술과는 차이가 있다.

유전자편집은 DNA의 특정 서열을 인식하여 자르는 제한효소가 발견되면서 본격적으로 시작되었는데, 초기에는 인식하는 서열의 길이가 너무 짧아 플라스미드

(plasmid)¹¹⁾와 같이 염기서열이 길지 않은 곳에서 사용되었다. 1990년대 이후 사용된 징크핑거 뉴클레아제 (Zinc Finger Nuclease, ZFN)나 탈렌(Transcription Activator-Like Effector Nucleases, TALEN)의 경우, 특정 유전자 서열을 인식할 수 있는 단백질을 제작한 뒤 이를 제한효소와 결합하여 사용하는데, 이러한 유전자 가위를 통해 원하는 유전자 서열을 마음대로 자를 수 있다. 하지만 원하는 단백질을 만들기 쉽지는 않아서 전 세계적으로도 징크핑거 뉴클레아제의 경우 대여섯 곳, 탈렌의 경우 수십여 곳에서만 제작이 가능하다고 한다.¹²⁾

하지만 이러한 유전자편집의 어려움은 크리스퍼 가위(Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeat, CRISPR-Cas9)의 도입으로 본격적인 돌파구가 마련되었다. 크리스퍼 가위의 경우, 징크핑거나 탈렌 등 기존 유전자가위와 달리 단백질이 아닌 알엔에이(Ribo Nucleic Acid, RNA)¹³⁾가 유전자 서열을 인식한다.¹⁴⁾ 단백질보다는 RNA의 제작이 간단하기 때문에, 유전자가위의 인식부위에 단백질이 아닌 RNA를 사용

9) 미토콘드리아는 세포 내 소기관의 하나로서 DNA도 세포 핵이 아닌 미토콘드리아 기질 안에 존재한다. 그런데 수정 시 정자의 미토콘드리아는 난자 속으로 들어갈 수 없으므로 미토콘드리아는 모계유전을 하게 된다. 미토콘드리아 대체 기술은 미토콘드리아 질환을 가진 환자의 난자에서 추출한 세포 핵을 해당 질환이 없는 여성의 난자에 이식하는 것을 말한다. 영국 상원은 2015.2.24. 난자 핵이식을 통한 체외수정기술을 승인하여 미토콘드리아 대체 기술을 통한 출산이 가능해지게 되었다(“세부모 아기 허용 법안, 영국 상원도 통과”, 연합뉴스, 2015.2.25.

(<http://www.yonhapnews.co.kr/bulletin/2015/02/25/0200000000AKR20150225078400009.HTML>) 최종접속 2016.6.1.)

10) 영국의 미토콘드리아 기증규칙(The Human Fertilization and Embryology (Mitochondrial Donation) Regulation 2015)은 미토콘드리아 교체를 허용하고 있는데, 이는 해당 기술이 한 인간의 개인적 형질이나 고유한 성격 등에 영향을 미치지 않고 단지 세포의 배터리만 변경하는 것으로 유전자 변형(modification)에 해당하지 않는다는 판단 때문이라고 한다(하대정, 차승현, 김근 외, “세 부모 아이” 대 “세 사람 아이”: 영국의 미토콘드리아 기증 법령 분석”, 『생명윤리』, 제16권 제2호(통권 제32호), 2015, 61-62면). 하지만 미토콘드리아 대체 기술을 반대하는 입장에 따르면, 세포 핵이 유지되는 것과는 별개로 난자에 유전적 변형을 가하는 만큼 이는 유전자조작 행위에 해당한다고 한다.([취재파일] “불임 부부에게 엄마가 2명인 아기 허용”, SBS뉴스 2015.2.10.

(http://news.sbs.co.kr/news/endPage.do?news_id=N1002830339&plink=ORI&cooper=NAVER) 최종접속 2016.6.1.)

11) 플라스미드란 세포 내에서 염색체와는 별개로 존재하며 자율적으로 증식할 수 있는 DNA로서 생명공학기술에 많이 사용되고 있다.

12) 오철우, 앞의 기사

13) RNA란 DNA로부터 만들어지는 핵산으로서, DNA의 유전정보에 상응하는 단백질을 합성할 때 직접적으로 작용하는 고분자 화합물을 의미한다.

14) 크리스퍼의 원리는 박테리아가 바이러스의 공격에 대응하기 위하여 사용하는 면역 메커니즘에서 발견되었다. 박테리아는 과거에 침입했던 바이러스의 DNA를 자기 유전체에 저장해 두었다가, 바이러스의 침입이 발생하면 그 정보를 다시 꺼내서 절단효소와 결합하여 바이러스 DNA를 절단한다.

할 경우 저렴하고 손쉽게 새로운 유전자가위의 제작이 가능해진다고 한다.¹⁵⁾

3. 크리스퍼 가위와 인간배아 유전자편집 연구

크리스퍼 가위를 통해 저렴하고 손쉽게 유전자편집이 가능해지면서 이를 활용한 다양한 연구가 이루어지고 있다. 2013년 12월 동물 세포에서 유전자편집이 가능하다는 사실이 확인된 후, 대표적인 실험동물인 쥐를 시작으로 식물, 곤충, 어류, 그리고 포유류의 유전자편집에도 성공하였다.¹⁶⁾ 과학자들의 관심은 결국 인간 유전자의 편집으로까지 이어지고 있다.

앞서 언급한 바와 같이, 2015년 4월 중국 중산대학교 연구팀이 크리스퍼 가위를 이용하여 인간배아의 유전자편집을 시도하였다. 이 실험은 베타 지중해성 빈혈에 관여하는 유전자를 제거하고 이를 다른 염기로 대체하는 것으로 인간배아를 대상으로 했다는 점에서 상당한 윤리적 논란을 야기하였다. 하지만 해당 실험은 하나의 난자에 두 개의 정자를 수정시켜 실제 인간으로 발생하지 않는 삼핵 접합자를 실험에 사용하고, 기증자로부터 충분한 설명에 근거한 동의(informed consent)를 얻었을 뿐만 아니라, 헬싱키 선언 및 중국 국내법을 준수하고 기관생명윤리위원회의 승인도 받았다고 한다.¹⁷⁾ 실험 결과 편집의 효율이 낮고 원래의 세포와 유전적으로 변형된 세포가 공존하는 모자이크

현상(mosaicism)이 나타나는 등의 문제점이 발생하였지만, 정교한 효소를 사용하고, 인식부위인 RNA를 효과적으로 디자인하고, 그리고 미세주입의 기술을 향상시킨다면 이러한 부작용은 피할 수 있을 것으로 보인다고 한다.¹⁸⁾

2016년 2월에는 영국 인간생식배아관리국(Human Fertilisation and Embryology Authority, 이하 “HFEA”라 한다)에서 크리스퍼 가위를 이용한 불임연구 실험을 허용하였다. 이 실험은 수정 후 7일 이내 배아의 유전자를 조작함으로써 건강한 아기의 발생과정을 연구하여 향후 체외수정의 성공률을 높이기 위한 것이다. 영국 HFEA에서는 수정 후 최대 14일까지 실험을 진행한 뒤에 배아를 폐기하는 조건으로 이를 허용하였으며, 배아를 자궁에 착상시키는 것도 금지하였다.¹⁹⁾

III. 인간배아 유전자치료 기술의 함의

1. 고찰의 필요성

크리스퍼 가위가 등장하기 이전에도 생명공학 기술의 발전과 함께 인간배아 유전자치료도 언젠가는 가능해질 것이 예측되었던 까닭에 이 기술의 사회·윤리적 함의에 대해서도 다양한 논의가 이루어져 왔다. 발생의 초기 단계이고 결과가 다음 세대로 전달되는 배아의 특성은 유전병의 치료에 있어 상당한 이점이 있다.

15) 오철우, 앞의 기사

16) “축복인가 재앙인가 유전자 가위 크리스퍼”, 『과학동아』, 2015.6
 〈<http://science.dongascience.com/articleviews/article-view?acIdx=13962&acCode=4&year=2016&month=06&page=1>〉 최종접속 2016.6.1.

17) Huang J., Liang P., & Xu Y., “CRISPR/Cas9-mediated gene editing in human trippronuclear zygotes”, *Protein Cell*, Vol.6, 2015, pp. 370.

18) 전방욱, “인간 배아 유전체 편집에 관한 윤리적 쟁점”, 『생명윤리』, 제16권 제2호, 2015, 20면.

19) “英, 인간 배아 '유전자 편집' 실험 세계 최초 허용”, 뉴스1, 2016.2.2.
 〈<http://news1.kr/articles/?2563400>〉 최종접속 2016.6.1.

하지만 이러한 특성은 오히려 배아를 수단으로 사용하는 연구에 거부감을 불러일으키고 유전자치료의 기술적·지식적 한계에 따른 부작용을 더욱 크게 만들 수 있다. 또한 치료 결과가 발현될 배아와 그 후손의 동의를 받을 수 없는 절차상의 문제도 있다. 그리고 이 기술이 비의료적 목적으로 사용될 경우 엄청난 사회·윤리적 파급효과를 가져올 수 있다.

2. 목적의 정당성

유전자치료는 아직까지 치료방법이 없는 희귀·유전 질병이나 기존 치료방법이 불충분한 퇴행성·난치성 질병의 근본적 치료를 가능하게 하며 기술의 발전과 함께 다양한 질병에 대한 유전자치료제의 개발이 예상되고 있다.²⁰⁾ 실제로 체세포 유전자치료제의 경우에는 개발이 완료되어 임상적으로 사용되고 있는 제품도 있다.²¹⁾ 치명적이고 치료가 어려운 유전병이 본인 뿐 아니라 가족과 사회에 얼마나 큰 정신적·경제적 부담으로 다가오는지를 생각해 볼 때, 유전자치료 기술의 목적의 정당성은 부인하기 어려울 것이다. 특히 배아를 대상으로 하는 유전자치료는 다음 세대로 이어지는 유전병의 고리를 끊고 전신에서 나타나는 질환의 효과적인 치료를 가능하게 한다.²²⁾ 최초의 인간배아 유전자편집 연구는 베타 지중해성 빈혈의 치료를 위한 목적으로 행하여 졌다. HIV에 대한 저항성 획득, 망막 세포변성증, 동형접합의 가족성 콜레스테롤혈증에 의

한 심근경색증, 낫세포빈혈증 및 혈우병의 치료도 유전자치료 기술을 통해 가능하다고 한다.²³⁾

3. 수단의 적절성

(1) 배아의 수단화

인간배아 유전자치료의 안전성과 유효성을 확보하기 위해서는 인간배아를 대상으로 하는 연구가 필수적이다. 그런데 인간배아를 수단화하는 연구의 허용여부는 인간배아의 도덕적·법적 지위를 어떻게 판단하느냐에 달려있다. 이러한 연구에는 배아의 파기가 수반되는데, 인간배아를 인간과 동일하게 보아 절대적 인간존엄을 인정하는 입장에서는 이를 허용할 수 없을 것이기 때문이다.²⁴⁾ 하지만 인간의 발생과정에는 인격이 시작되어 배아와 인간이 구분되는 시점이 분명 존재한다. 이러한 시점을 확정할 수 없다는 이유로 배아를 인간으로 보아 이를 대상으로 하는 연구를 금지하는 것은 문제가 있다.²⁵⁾ 우리 헌법재판소도 초기배아가 헌법상 기본권의 주체가 될 수 없다고 판단하였으나, 인간으로 발전할 잠재성을 갖고 있는 만큼 헌법적 가치가 소홀히 취급되지 않도록 노력할 국가의 보호의무가 있다고 설시한 바 있다.²⁶⁾ 배아를 수단으로 하는 연구는 허용하되 인간으로 발전할 잠재성이라는 특수한 성질을 고려하여 그 한계를 설정해야 할 것이다.

20) 광수진, “글로벌 진출을 위한 유전자 치료제 현황과 과제”, 『보건산업브리프』 Vol.212, 2016, 2면.

21) 2012년 유럽에서 지질단백 분해효소 결핍증 치료제 Glybera가, 2015년에는 미국에서 악성흑색종 치료제 Imlygic 등이 승인되어 임상적으로 사용되고 있다(광수진, 앞의 보고서, 4면).

22) 미래창조과학부, 『2015년도 기술영향평가 결과(안)-유전자가위 기술, 인공지능 기술』, 2016.1.7., 11면

23) 전방욱, 앞의 논문, 21면.

24) 김현철, 고봉진, 박준석, 『생명윤리법론』, 박영사, 2014, 25면

25) 마이클 셀렐(강명신 역), 『생명의 윤리를 말한다』, 동녘, 2014, 164-169면

26) “초기배아는 수정이 된 배아라는 점에서 형성중인 생명의 첫걸음을 떼었다고 볼 여지가 있기는 하나 아직 모체에 착상되거나 원시선이 나타나지 않은 이상 현재의 자연과학적 인식 수준에서 독립된 인간과 배아 간의 개체적 연속성을 확정하기 어렵다고 봄이 일반적이라는 점, 배아의 경우 현재의 과학기술 수준에서 모태 속에서 수용될 때 비로소 독립적인 인간으로의 성장가능성을 기대할

(2) 기술과 지식의 한계

기술 자체의 한계도 인간배아 유전자치료의 문제점으로 지적되고 있다. 애초에 예정했던 부위가 아닌 다른 부위에서 유전자편집이 이루어지는 표적이탈효과가 대표적이다. 표적이탈효과로 인해 암유전자가 활성화되거나 암억제유전자가 불활성화 될 경우 암이 유발되는 부작용이 발생할 수 있다. 또 다른 문제로 배아 내부 세포의 일부만 치료가 되는 모자이크현상이 발생할 수 있다. 중국 중산대학교에서 수행한 최초의 인간 배아 유전자편집 실험에서는 표적이탈효과와 모자이크현상이 모두 발생한 바 있다.²⁷⁾ 이러한 부작용을 완벽하게 제거하는 것이 원천적으로 불가능하다는 의견도 있다. 이에 따르면 유전자치료 기술의 임상적 적용을 위해서는 부작용의 발생확률을 얼마까지 감당할 수 있을지에 대한 사회적 합의가 필요하다고 한다.²⁸⁾

유전자의 결함과 질병 발생 사이의 명확한 인과관계에 대한 지식의 부족도 인간배아 유전자치료의 한계로 지적되고 있다. 헌팅턴병과 같은 다수의 질병에서 유전자결함이 질병의 직접적 원인으로 밝혀진 바 있다. 유전자가 모든 것을 결정한다는 유전자결정론의 입장에 의한다면, 유전자만 정상 유전자로 편집하면 질병이 치료될 가능성이 크다. 하지만 암과 같이 환경호르몬, 유전자, 스트레스 등 여러 인자가 복합적으로

작용하여 질병을 유발하는 경우도 있고,²⁹⁾ 여러 유전자의 결합이 축적되어 질병이 유발되는 경우도 있을 수 있다. 이러한 질병의 경우에는 아직 발병 기전과 유전자의 역할에 대한 지식이 충분하지 않은 경우가 많다. 따라서 유전자치료제를 개발하기 위해서는 발병에 있어 유전자와 환경 또는 유전자 상호 간의 관계에 대한 총체적인 지식의 축적이 선행되어야 할 것이다.³⁰⁾

4. 절차의 공정성

인간배아를 대상으로 하는 유전자치료는 치료결과가 해당 배아 뿐 아니라 그 후손까지도 미치게 된다. 그럼에도 불구하고 이러한 유전자치료는 그 배아와 다음 세대의 동의 없이 이루어질 수밖에 없다. 인간의 존엄성과 본래의 유전성에 대한 권리로부터, 우리에게는 인간 고유의 유전자를 보존하고, 이를 침해하지 않으며, 침해의 위험을 회피할 의무가 주어진다고 한다.³¹⁾ 미국 국립보건원(National Institutes of Health, NIH)도 인간배아를 대상으로 하는 유전자편집 기술에 더 이상 연구비를 지원하지 않는다고 하면서, 그 이유 중의 하나로 다음 세대의 동의 없이 그들의 유전자를 변형하여 발생할 수 있는 안전 및 윤리 문제를 들고 있다.³²⁾ 하지만 일부 당사자 동意的 부재가 행위의 전면적 금지될 필연적으로 수반하는 것은 아니다. 배아의

수 있다는 점, 수정 후 착상 전의 배아가 인간으로 인식된다거나 그와 같이 취급하여야 할 필요성이 있다는 사회적 승인이 존재한다고 보기 어려운 점 등을 종합적으로 고려할 때, 기본권 주체성을 인정하기 어렵다.” (헌법재판소 2010.5.27. 선고 2005헌마346 결정)

27) Huang J., Liang P., & Xu Y., 앞의 논문, pp. 366.
 28) 전방욱, “유전자 편집에 근거한 유전자치료 연구의 윤리”, 『한국의료윤리학회지』 제19권 제1호(통권 제46호), 2016, 54-55면.
 29) 최경석, 김중호, 이경상, “유전자 검사 및 연구의 윤리적 문제와 유전자치료의 문제: 유전자 결정론을 중심으로”, 『한국의료윤리학회지』, 제9권 제2호(통권 제16호), 2006, 227-228면.
 30) 최경석, 김중호, 이경상, 앞의 논문, 230면.
 31) 이인영, “유전자검사와 유전자치료에 관한 쟁점사항과 사회적 수용도”, 『한림법학포럼』, 제16권, 2005, 43면.
 32) Statement on NIH funding of research using gene-editing technologies in human embryos, 2015.4.29.
 (https://www.nih.gov/about-nih/who-we-are/nih-director/statements/statement-nih-funding-research-using-gene-editing-technologies-human-embryos) 최종접속 2016.6.1.

동의와 무관하게 체외수정, 유전자검사 등은 이루어지고 있다. 이러한 통상적인 보조생식술은 미래의 부모로부터 충분한 설명에 근거한 동의를 받으면 정당한 것으로 간주된다.³³⁾ 인간배아 유전자치료는 통상적인 보조생식술에 비해 침습적이지만, 치료의 이익이 발생할 위험을 능가할 경우 충분한 설명에 근거한 부모의 동의는 정당화될 수 있다.³⁴⁾

5. 결과의 파급성

유전자편집은 유전병의 치료뿐만 아니라 배아가 우수한 유전적 특징을 가지도록 강화하는 방향으로 사용될 수도 있다. 철학자 하버마스(Habermas)의 주장처럼 치료와 강화의 경계를 유지하는 게 쉽지 않은 점³⁵⁾도 이러한 우려를 심화시킨다. 인간의 유전적 강화는 20세기 초반의 우생학 운동을 떠올리게 하는데, 게놈 시대의 우생학은 국가의 강요가 아닌 개인의 선택에 따른 자유주의 우생학이라는 주장이 있다.³⁶⁾ 하지만 개인의 선택에 따르더라도 유전자편집 기술의 접근에 상당한 비용이 요구된다면 부유하고 유전적으로 강화된 집단과 그렇지 않은 집단이 나누어지는 사회부정의가 발생할 수 있고, 직업군마다 직업이 요구하는 능력에 맞춰 유전적인 강화가 이루어지는 식으로 사회가 분열될 수도 있다.³⁷⁾ 이러한 사회 분열은 유전적으로 열등하다고 여겨지는 집단에 대한 사회적 차별로까지 이어질 수

있다. 반대로 사회적으로 우수하다고 생각되는 유전형질이 설정되고 이러한 형질의 강화가 보편적으로 이루어질 경우 인류의 유전적 다양성이 상실될 가능성도 있다. 질병 유전자를 제거하거나 우수 형질을 강화하기 위한 목적 등으로 이를 집단적으로 강제하려는 시도도 발생할 수 있다. 이러한 파급효과에 대한 사회적 논의가 충분히 이루어지지 않은 상황에서 치료 목적이 아닌 유전자편집 기술의 사용을 허용하기는 어려울 것으로 보인다. 치료 목적으로 사용되더라도 강화와의 경계를 명확하게 설정하여 유전적 강화에 따르는 사회·윤리적 부작용을 미연에 방지할 필요가 있다.

6. 소결

유전자치료 기술을 인간배아에 적용함에 앞서 기술의 사회·윤리적 함의에 대해서는 충분한 검토가 이루어져야 한다. 대부분의 사회·윤리적 문제들은 유전자 치료 기술 자체만으로는 해결이 불가능하기 때문이다. 우선 이에 대한 연구를 수행함에 있어 인간으로 발생할 수 있는 배아의 잠재성을 충분히 감안해야 한다. 임상적 이용 시에도 표적이탈효과·모자이크현상 등 기술적 한계와 발병에 있어 유전자·환경 등의 복잡한 상호작용에 대한 지식적 한계를 고려할 필요가 있다. 치료의 결과가 해당 배아 및 다음 세대에 미치나 이들의 동의를 받을 수 없는 점을 고려하여 충분한 이익형

33) 전방욱, "인간 배아 유전체 편집에 관한 윤리적 쟁점", 『생명윤리』, 제16권 제2호, 2015, 24면.

34) Ishii T., "Germ line genome editing in clinics: the approaches, objectives and global society.", *Briefings in functional genomics*, 2015, pp. 8.

35) 하버마스는 바람직하지 않은 유전적 소질의 제거와 바람직한 유전적 소질의 최적화 사이의 경계를 유지하는 것이 이미 오늘날에도 어렵다고 진단한 바 있다. 따라서 유전자치료가 가능해지면 예방과 우생학을 경계 짓는 개념적 문제가 정치적 입법의 문제로 변할 것이라 예상하였다(위르겐 하버마스(장은주 역), 『인간이라는 자연의 미래 - 자유주의적 우생학 비판』, 나남출판, 2003, 50-54면).

36) 자유주의 우생학자들의 주장에 대해 마이클 셸렌은 인위적인 유전적 강화가 삶에 대한 겸손함을 잃게 하고 자신과 자녀의 운명에 대한 전적인 책임을 지게 하며 중국에는 우연성에 기반한 사회적 연대의식의 소실로 이어질 것이라고 한다(마이클 셸렌, 앞의 책, 130-138면).

37) 마리안 텔벳(강철, 김도경, 김묘경 역), 『생명윤리학』, 정담미디어, 2016, 285면.

량 후 인간배아에 대한 유전자치료가 이루어져야 한다. 그리고 유전자편집 기술이 치료가 아닌 강화의 목적으로 사용될 경우의 부작용에 대해서도 사회적인 논의가 필요하다. 사회적 합의가 이루어지기 전에는 이를 금지하고, 치료 목적으로 사용 시에도 강화와의 경계를 명확하게 설정하여야 할 것이다.

IV. 인간배아 유전자치료와 관련한 규제 동향

1. 동향 파악의 필요성

인간배아 유전자치료 기술의 사회·윤리적 문제를 고려하여 대부분의 국가에서는 법률 또는 가이드라인을 통해 이를 규제하고 있다. 연구에 사용하는 배아를 생성하는 단계부터, 인간배아 유전자치료에 관한 연구, 그리고 실제 임상적 이용까지 규제가 이루어지고 있다. 하지만 구체적인 규제 방식과 수준 등은 국가별로 차이가 있다. 비교법적 검토는 우리나라의 규제 수준을 파악하는데 도움이 될 것이다. 나아가 크리스퍼 가위 기술의 등장 이후 구체화되어가는 규제관련 논의의 동향도 확인해 볼 필요가 있다.

2. 외국의 규제 동향

(1) 연구 목적 배아생성에 대한 규제 동향

잔여배아를 통해 인간배아줄기세포의 수립이 가능한 국가들은 대부분 연구목적으로 인간배아를 생성하는 행위를 허용하며, 연구목적의 인간배아 생성이 허용된 이들 국가들은 법률이나 가이드라인을 통해 연구 가능 기간을 배아생성 후 14일 또는 원시선 형성 이전까지로 제한하고 있다.³⁸⁾ 그리고 벨기에·캐나다·덴마크·일본 및 영국 등에서는 보조생식기술을 연구할 목적으로 배아를 생성하는 것을 허용하고 있다.³⁹⁾ 중국의 가이드라인은 기관윤리위원회의 승인 하에 처녀생식과 배아생성을 통한 줄기세포주 수립을 허용하고 있으며, 미국의 일부 주는 연방자금의 지원을 받지 않는 연구자가 기관윤리위원회와 관리위원회의 승인 하에 연구용 배아세포를 생성하는 행위를 허용하고 있다.⁴⁰⁾ 연구목적의 배아생성이 제한되더라도, 체외수정 또는 착상 전 유전자진단에 의해 생성된 잔여배아를 활용한 연구는 많은 국가에서 관할 당국의 승인 하에 가능하다.⁴¹⁾

(2) 배아 유전자치료에 관한 연구 규제 동향

인간배아 유전자치료에 관한 연구에 대해서는 대부분의 국가에서 법률 혹은 가이드라인을 통해 규제하고 있는데, 허용하는 경우의 범위, 단계, 방식 등은 차이가 있다.

벨기에, 독일, 프랑스 등은 인간배아에 대한 치료적

38) Ishii T., "Germline genome-editing research and its socioethical implications", *Trends in Molecular Medicine*, Vol.21 No.8, 2015, pp. 477.

39) Ishii T., 앞의 논문, pp. 477.

40) Ishii T., 앞의 논문, pp. 477.

41) Ishii T., 앞의 논문, pp. 477.

효용, 생명 유지, 임신에 필요한 경우 등에 한하여 연구가 허용될 수 있는 길을 열어두고 있으며, 금지되는 연구에 대해서도 비교적 상세하게 규제하고 있다.⁴²⁾ 벨기에의 생체 외 배아연구 법(Act on Research on Embryos in Vitro 2003)에 의하면, 비의료적 유전적 특성에 대한 선별·강화 등 우생학적 목적의 연구나 치료는 금지된다.⁴³⁾ 가장 일반적인 경우가 연구는 허용되지만 치료적 이용에 대해서는 정부의 규제가 이루어지는 것이다. 유전자편집 연구 자체는 허용되지만 유전자가 편집된 배아의 착상은 금지되고 있는 프랑스, 이스라엘, 일본, 그리고 네덜란드 등이 이에 해당한다.⁴⁴⁾ 일본 정부 산하의 생명윤리전문조사회는 최근 인간배아의 유전자편집을 기초 연구에 한해서 허용할 방침임을 밝힌 바 있다. 위 조사회에 따르면 이 기술이 불임치료나 난치병 치료법 개발에 이용될 수 있어 사회적으로 타당성이 있다고 한다.⁴⁵⁾ 최근에 인간배아 유전자편집 연구가 이루어진 영국이나 중국의 경우, 승인 기구를 통해 이를 관리한다.⁴⁶⁾ 특히 영국에서는 인간생식배아법(Human Fertilisation and Embryology Act)을 통해 창설된 기구, 즉 앞서 본 HFEA⁴⁷⁾가 인간배아 유전자편집 연구 등에 대한 승인을 담당하고 있다.

(3) 배아 유전자치료에 대한 규제 동향

유전자편집 기술을 이용한 인간배아에 대한 유전자치료는 대부분의 국가에서 금지된다. 2014년에 세계 주요 39개국을 조사한 결과에 의하면 29개국에서 법이나 가이드라인을 통해 금지되고 있다고 한다.⁴⁸⁾ 이 29개국 중 중국, 인도, 아일랜드 그리고 일본 등은 가이드라인을 통해 비교적 약한 수준으로 규제하고 있으며 일부 완화하는 방식으로 개정도 추진되고 있다.⁴⁹⁾ 최근 일본 정부 산하의 생명윤리전문조사회는 유전자가 편집된 인간배아의 치료적 이용을 불허한다는 입장을 피력한 바 있다. 조사회에 따르면 배아 유전자치료가 난치병 치료로 이어질 것으로 기대되나, 다른 유전자에 미치는 영향을 예측할 수 없고 다음 세대에 영향을 미칠 가능성도 있기 때문에 현재로서는 치료적 이용을 허용하기 어렵다고 한다.⁵⁰⁾

호주, 벨기에, 브라질, 캐나다, 프랑스, 독일, 이스라엘, 네덜란드, 그리고 영국 등에서는 배아세포를 포함한 생식계열 세포에 대한 유전적 간섭을 금지하고 이를 위반할 경우 형벌로 규율하고 있다.⁵¹⁾ 호주의 인간 복제금지법(Prohibition of Human Cloning Act 2002)에 의하면, 다음 세대에 전달할 의도로 배아세포 등 인

42) Isasi R., Kleiderman E., Knoppers B.M., "Editing policy to fit genome?", *Science*, Vol.351 Issue6271, 2016, pp. 337

43) Law of 11 May 2003 on research into in vitro embryos Art 5.4 research or treatments of eugenic nature that is to say, focused on the selection or amplification of non-pathological genetic characteristics of the human species

44) Isasi R., Kleiderman E., Knoppers B.M., 앞의 논문, pp. 337.

45) 요미우리신문, 2016.4.22. <<http://www.yomiuri.co.jp/science/20160422-OYTT50203.html>> 최종접속 2016.5.10.

46) Isasi R., Kleiderman E., Knoppers B.M., 앞의 논문, pp. 337.

47) HFEA는 승인 취득이 필요한 연구로 ① 체외에서 연구목적으로 인간배아의 생성 및 이용 ② 생식세포 및 배아의 보관 ③ 거부된 생식세포, 배아의 보관 및 사용 ④ 인간 혼합 배아의 생성, 보관, 및 이용, ⑤ 14일 이내의 인간배아 연구 이용을 제시하고 있다. (Human Fertilisation and Embryology Act 1990 Schedule2 1(1))

48) Araki M., Ishii T., "International regulatory landscape and integration of corrective genome editing into in vitro fertilization", *Reproductive Biology and Endocrinology*, Vol.12 Issue108, 2014, pp. 8.

49) Araki M., Ishii T., 앞의 논문, pp. 8.

50) 의학신문, 日 게놈편집 인간 수정란 임상응용 불허, 2016.3.16.

<http://www.bosa.co.kr/umap/sub.asp?news_pk=600889> 최종접속 2016.6.22.

51) Isasi R., Kleiderman E., Knoppers B.M., "Editing policy to fit genome?", *Science*, Vol.351 Issue6271, 2016, pp. 337

간 세포의 염색체를 편집할 경우 최대 15년의 징역형이 부과된다.⁵²⁾

미국은 치료적 이용을 금지하고 있지는 않으나 국립보건원의 지침(Guidelines for Research Involving Recombinant or Synthetic Nucleic Acid Molecules)과 미국 식품의약품안전청(Food and Drug Administration, FDA)의 의약품 승인 절차를 통해 배아 등 생식세포를 포함하여 유전자치료 전반을 규제하고 있다. 특히, 미국 국립보건원 지침은 연구대상자 보호를 위한 상세한 제도적 장치를 마련하고 있다. 연구의 안전성 확보를 위해서 우선 유전자치료에 사용되는 물질을 위험성에 따라 4단계로 분류하고, 이에 따라 단계별 실험실 밀폐 조치를 취하여야 하며, 6가지 연구 유형별로 심의 및 승인을 구하는 절차를 달리하고 있다. 또한 충분한 설명에 근거한 동의서의 경우에도 일반적인 인간대상연구 동의서 내용에 더해 유전자치료 연구의 잠재적 위험에 따른 추가적인 사항 등을 반드시 기재하여야 한다고 한다.⁵³⁾

3. 국내의 규제 동향

(1) 현황

우리나라는 인간배아에 대한 유전자치료와 관련하여 배아의 연구, 유전자치료를 위한 연구, 유전자치료, 의약품으로서의 허가, 그리고 유전자검사 제한 등의 규제가 존재한다.

먼저, 배아 연구와 관련해서는 생명윤리법 제22조에 따라 배아생성의료기관은 보건복지부장관으로부터 지정을 받아야 하며, 동법 제23조 제1항에서 임신 외의 목적으로 배아를 생성하는 것을 금지하고 있고, 동법 제29조 제1항에 의거하여 보존기간이 지난 잔여배아를 원시선이 나타나기 전까지만 체외에서 연구 목적으로 이용할 수 있다. 이 경우 연구 목적은 난임치료법 및 피임기술의 개발을 위한 연구, 근이영양증 등 희귀·난치병 치료를 위한 연구 등으로 한정된다. 또한 동법 제24조 제1항에 따라 잔여배아의 연구 목적 이용에 대한 난자 기증자, 정자 기증자 등 동의권자의 서면 동의를 필요로 한다. 그 밖에 배아의 보존기간(제25조), 잔여배아 및 잔여난자의 연구기관 제공 절차(제26조), 난자 기증자에 대한 보호(제27조), 배아생성의료기관의 준수사항(제28조) 등의 의무가 부과된다.

유전자치료 연구와 관련해서는 현재 배아세포에 대한 명확한 규제는 존재하지 않는다. 다만, 생명윤리법은 배아에 대한 유전자치료를 금지하고 있을 뿐 유전자치료 연구에 대해서는 규제하고 있지 않으므로, 잔여배아 연구 허용 범위 안에서 유전자편집 기술을 이용한 인간배아에 대한 유전자치료 연구가 가능하다는 의견이 있다.⁵⁴⁾ 체세포 유전자치료 연구와 관련해서는 앞서 본 바와 같이 유전자치료의 정의를 ‘인체 내에서 유전적 변이를 일으키거나, ‘유전물질 또는 유전물질이 도입된 세포를 인체로 전달하는 행위’로 구분하여 전자에 대해서는 ‘유전질환, 암, 에이즈 등 생명을 위협하거나 심각한 장애를 불러일으키는 질병’(생명윤리법

52) Prohibition of Human Cloning Act 2002, 15 Offence—heritable alterations to genome (1) A person commits an offence if: (a) the person alters the genome of a human cell in such a way that the alteration is heritable by descendants of the human whose cell was altered; and (b) in altering the genome, the person intended the alteration to be heritable by descendants of the human whose cell was altered, Maximum penalty: Imprisonment for 15 years. (2) In this section: human cell includes a human embryonal cell, a human fetal cell, human sperm or a human egg.

53) 박수현, “유전자치료연구에 대한 미국 국립보건원의 규제 고찰”, 『생명윤리정책연구』, 제9권 제2호, 2015, 2면.

54) 전방욱, 앞의 논문, 26면; 김한나, 김성혜, 김소윤, “생식세포 및 배아 대상 유전자치료의 문제점과 개선방안”, 『한국의료법학회지』, 제23권 제2호, 2015, 218면.

제47조 제1항 제1호, 이하 질병요건이라 한다) 및 ‘치료법이 없거나 다른 치료법과 비교하여 현저히 우수할 것으로 예측되는 경우’(동항 제2호, 이하 치료법요건이라 한다)를 모두 요구하고 후자에 대해서는 질병요건 또는 치료법요건을 선택적으로 충족할 것을 요구하고 있다. 종래 생명윤리법은 질병요건이나 치료법요건 중 어느 하나만 충족시키면 유전자치료가 가능하다고 규정하였다. 그러나 안전성 등의 문제로 요건을 강화해야 한다는 주장이 지속적으로 제기되면서 양 요건을 모두 충족시켜야 하는 것으로 개정(법률 제11250호, 시행 2013.2.2)되었다가, 세계적으로 유전자치료 연구의 범위가 확대되는 추세를 고려하여 현행과 같이 유전자치료 유형에 따라 요건을 달리하는 방식으로 연구 허용기준을 완화(법률 제13651호, 시행 2015.12.29)한 상황이다.

생명윤리법 제47조 제3항은 배아, 난자, 정자 및 태아에 대해서는 유전자치료를 시행할 수 없음을 명시하고 있다. 체세포 유전자치료와 관련해서는 제48조에서 추가적으로 규율하고 있다. 우선 유전자치료를 하고자 하는 의료기관은 보건복지부장관에게 신고하여야 한다. 해당 의료기관은 유전자치료를 하고자 하는 환자에게 치료의 목적, 예측되는 치료 결과 및 그 부작용에 관하여 미리 설명한 후 서면동의를 받아야 한다.

생명윤리법 상의 규제외는 별개로 유전자치료의 임상적 적용을 위해서는 식품의약품안전처의 품목허가가 필요한데, 「생물학적제제 등의 품목허가·심사 규정」 제3조 제2항은 “유전질환, 암, 후천성면역결핍증, 그 밖에 생명을 위협하거나 심각한 장애를 불러일으키는 질병의 치료를 위한 연구”(질병요건), “현재 이용 가능한 치료법이 없거나, 유전자치료제가 현재 이용 가능한 다른 치료법과 비교하여 안전성·유효성이 명백하게 개선된 경우”(치료법요건) 또는 “제1호 질환으로의 진행을 억제하는 치료제 등 기타 식품의약품안전처

장이 질병예방이나 치료를 위하여 필요하다고 인정하는 경우”(식품의약품안전처장의 인정요건)을 선택적으로 충족시킬 것을 조건으로 하고 있다. 다만, 동 고시 제3조 제3항에 의하여 생식세포의 유전적 변형 등이 수반되는 등 윤리적 문제가 우려되는 경우에는 유전자치료제를 허가하지 않고 있다.

마지막으로, 유전자치료를 위해서 선행되어야 하는 유전자검사에 대해서도 생명윤리법에서는 유전정보에 의한 차별금지(제46조), 유전자검사기관의 신고의무(제49조), 유전자검사의 제한(제50조), 유전자검사의 동의(제51조), 기록 보관 및 정보의 공개의무(제52조), 검사대상물의 제공과 폐기(제53조) 등을 규정하고 있다. 특히, 동법 제50조 제1항은 유전자검사기관이 과학적 증거가 불확실하여 검사대상자를 오도할 우려가 있는 신체 외관이나 성격에 관한 유전자검사 또는 그 밖에 국가위원회의 심의를 거쳐 대통령령으로 정하는 유전자검사를 하는 것을 금지하고 있으며, 제2항은 근이영양증 등 법령으로 정하는 유전질환을 진단하기 위한 목적으로만 배아 또는 태아를 대상으로 하는 유전자검사를 허용하고 있다. 또한 유전자검사 등으로 밝혀진 유전정보에 따른 차별을 금지하고 있다. 생명윤리법 제46조 제1항에 의해 유전정보를 이유로 교육·고용·승진·보험 등 사회생활에서 다른 사람을 차별할 수 없으며, 제2항에 따라 타인에게 유전자검사를 받도록 강요하거나 유전자검사의 결과를 제출하도록 강요하는 것도 금지된다.

(2) 규제의 수준

앞서 살펴 본 외국의 규제와 비교해 볼 때, 우리나라의 인간배아 유전자치료와 관련된 규제 수준은 낮지 않은 편이다. 우선 연구목적의 배아생성이 금지된다. 많은 국가에서 보조생식기술 연구를 포함하여 연구 목적

의 배아생성이 가능한 상황이다. 배아 유전자치료에 관한 연구 범위도 현행법 해석상으로는 잔여배아 연구 범위로 한정되어 좁은 편이다. 비의료적인 연구를 제외하고는 연구범위를 제한하지 않거나, 착상만을 금지하거나, 또는 승인기구를 통해 케이스별 관리를 하는 등 상당수 국가가 우리나라보다 연구 범위가 넓다. 인간배아 유전자치료 자체는 대부분의 국가와 마찬가지로 금지된다. 하지만 일부 국가는 가이드라인을 통해 이를 규제하는 등 법률로 금지하는 우리나라 보다 약한 규제 수준을 보이고 있다. 특이한 점은 우리나라는 인간배아 유전자편집 행위를 직접적으로 규제하고 있지 않다는 점이다. 상당수 국가에서 비의료적 또는 생식 목적의 생식계열 세포 유전자편집을 금지하고 있다.

4. 규제와 관련된 최근 논의

인간배아를 대상으로 하는 유전자치료와 관련된 규제는 연구 및 치료의 허용 여부, 비의료적 사용에 대한 제한 등에 국한되어 있다. 유전자편집 기술이 성숙하지 않아 치료제 등장이 요원한 상황에서는 규제를 구체화 하는데 한계가 있을 것이다. 하지만 크리스퍼 가위를 이용한 인간배아 유전자치료의 가능성이 가시화되면서 최근에는 규제에 대한 논의도 상당히 구체적인 수준까지 진행되고 있다. 안전성·유효성의 측면에서 치료대상 질병의 결정, 다음 세대로 치료 결과가 전달되어 발생할 수 있는 문제의 최소화 등이 논의되고 있다.

첫째, 안전성과 유효성에 관한 논의이다. 인간배아 유전자치료는 배아를 대상으로 하기 때문에 착상 전 유전자진단을 통한 배아선별과 안전성·유효성을 비

교할 수밖에 없다. 우선, 단일 유전자 변이로 인한 질병에서 유전병의 발현이 확실한 상황에서만 인간배아를 대상으로 하는 유전자치료가 허용되어야 한다는 주장이 있다.⁵⁵⁾ 부모 중 하나가 우성질병유전자 동형접합인 경우 또는 부모가 모두 열성질병유전자 동형접합인 경우가 이에 해당할 것이다. 유전병이 발현되지 않을 확률이 있는 경우에는 착상 전 유전자진단을 통한 선별이 안전하고 효과적이라는 것이다. 그런데 착상 전 유전자진단은 배아 선별이 이루어지기 때문에 선별되지 않은 배이는 파괴된다. 따라서 많은 인구에서 발생하는 유전병의 경우에는, 광범위한 배아의 파괴를 최소화하는 차원에서 유전자치료가 허용되어야 한다는 주장도 있다.⁵⁶⁾

둘째, 다음 세대에 발생할 수 있는 부작용의 최소화 에 대한 논의이다. 배아를 대상으로 하는 유전자치료는 그 결과가 다음 세대까지 전달될 수 있다. 이러한 특성을 고려하여 유전자치료 시 편집된 유전자를 되돌릴 수 있는 장치를 의무화하여야 한다는 주장이 있다.⁵⁷⁾ 유전자편집과 함께 이를 되돌릴 수 있는 장치를 마련하는 것은 기술적으로 불가능하지 않다는 것이다. 이러한 장치가 없을 경우 잘못된 유전자편집 결과가 인간 유전자 풀에 들어오면 이를 삭제하기가 사실상 불가능할 것이다. 임상시험 및 치료제로서의 사용에 대해서도 장기간의 추적·관찰이 요구된다. 미국 FDA 와 우리나라 식품의약품안전처도 가이드라인 등을 통해 임상시험 의뢰자에게 임상시험 대상자에 대한 15년 이상 추적·관찰을 요구하고 있다.⁵⁸⁾ 유전자치료를 받은 환자의 다음 세대에 대한 추적·관찰도 요구될 것이다. 이를 위해서 배아에 대한 유전자치료의 경우에

55) Lander E.S., "Brave New Genome", *New England Journal of Medicine*, Vol.373 No.1, 2015, pp. 6.

56) Evitta N.H., Mascharaka S., & Altmana R.B., "Human Germline CRISPR-CAS Modification: Toward a Regulatory Framework", *The American Journal of Bioethics*, Vol.12 Issue12, 2015, pp. 26.

57) Evitta N.H., Mascharaka S., & Altmana R.B., 앞의 논문, pp. 26.

58) 식품의약품안전처, 『세포유전자치료제 초기 임상시험 디자인 가이드라인』, 2015, 30면.

시관 후 조사⁵⁹⁾가 여러 세대에 걸칠 것을 의무화하여 야 한다는 주장이 있다.⁶⁰⁾

V. 인간배아 유전자치료에 대한 바람직한 규제방안

1. 논의의 방향

크리스퍼 가위 기술로 인간배아에 대한 유전자치료가 가시화되는 상황에서 우리나라도 이에 대한 규제를 본격적으로 논의할 필요가 있다. 전면적인 허용은 우리사회가 아직 그 부작용을 감당할 만한 사회적 합의가 형성되어 있지 않아 어려워 보인다. 전면적 금지도 기술의 발전 속도와 규제를 완화해 가는 외국의 상황을 고려할 때 재고해 볼 필요가 있다. 만약 의료관광을 통해 해외에서 배아 유전자치료를 받는 상황이 도래할 때 이를 실효적으로 규제할 수 있을지 의문이다. 해외 여행 및 시술비용을 감당할 수 있는 경제력을 가진 사람만이 유전자치료에 접근할 수 있다는 문제점만 크게 부각될 수 있다. 우선은 우리나라가 전면적인 허용과 금지 사이에서 적절한 규제수준을 유지하고 있는지를 파악하여야 한다. 현 단계에서는 배아세포 유전자치료를 위한 연구의 허용 여부와 범위가 관건이다. 특히 치료와 연구의 수단이 되는 유전자편집을 어떻게 규제할 것인가가 쟁점이 된다. 앞서 살펴본 외국의 규제 상황과의 비교가 필요할 것이다. 나아가 인간배아 유전자치료가 실제로 사용될 경우 규제 전반에 걸친 변화의 방향에 대해서도 검토할 필요가 있다. 의약품의 안전성과 유효성 그리고 이에 대한 접근성에 미치는 규제의 영향력을 고려해 볼 때, 이러한 논의는 충분히 이루

어질 필요가 있다고 본다. 외국에서의 관련 논의 동향과 기준에 이루어졌던 사회·윤리적 논란들의 검토가 필요할 것이다.

2. 인간배아 유전자치료에 관한 연구 관련 규정 도입

(1) 유전자편집 관련 규정의 부재

생명윤리법은 인간배아에 대한 유전자치료를 금지하고 있다. 대부분의 국가에서도 유전자가 편집된 배아를 착상시켜 인간으로 발생시키는 것을 범죄로 규정하고 있다. 아직 유전자치료 기술의 가능성만 확인되었을 뿐, 그 안전성이 확보되었다고 보기 어려운 상황에서 적절한 규제로 판단된다. 그런데, 생명윤리법에는 인간배아 유전자편집에 관한 명시적인 규정이 존재하지 않는다. 이러한 입법의 부재는 상당한 문제점을 야기할 수 있다. 인간배아를 대상으로 하는 유전자편집은 연구가 목적일 수도 있고 치료 혹은 강화가 목적일 수도 있다. 연구가 목적일 경우에는 생명윤리법 제29조에 따라 원시선 발생 이전까지로 연구가 제한되는 등의 규제가 있다. 치료도 앞서 본 바와 같이 금지된다. 하지만 강화가 목적일 경우 유전자편집 행위는 법적 공백상태에 처하게 된다. 극단적으로 해석하면 인간배아를 대상으로 유전적 강화를 위한 유전자편집을 하고 이렇게 편집된 배아를 착상시켜 인간으로 발생시키는 행위는 금지되지 않는다고 볼 수 있다. 현행 생명윤리법은 유전자치료를 금지하고 있고, 제2조에서 유전자치료를 “질병의 예방 또는 치료를 목적으로” 하는 행위로 지칭하고 있다. 외모, 지능 등의 강화를 목적으로 하는 유전자편집은 유전자치료의 범위에 포함되지

59) ‘시관 후 조사판 신약 등의 허가 후에 예상치 못한 부작용·내약성 등을 밝히기 위한 조사로서, 우리나라는 식품의약품안전처 고시인 「의약품 등의 안전에 관한 규칙」 제22조에 따라 신약의 경우 6년의 재심사기간을 부여하고 있다.

60) Evitta N.H., Mascharaka S., & Altmana R.B. 앞의 논문, pp. 27.

않는다. 또한 인간배아의 착상과 관련해서도 생명윤리법 제21조에서 이종간의 착상을 금지하고 있을 뿐, 유전자편집된 배아의 착상을 금지하고 있지는 않다. 앞에서 살펴본 바와 같이 호주, 캐나다, 독일 등 많은 국가에서는 배아세포를 포함한 생식계열 세포의 유전자편집과 편집된 배아의 착상을 금지하고 있다. 이들 국가와는 달리 우리나라 생명윤리법에는 어떠한 금지 규정도 존재하지 않는다.

(2) 잔여배아 연구 규정과의 관계

인간배아 유전자편집에 관한 명시적인 규정은 존재하지 않지만, 생명윤리법 제29조에 따른 잔여배아 연구범위 안에서 인간배아 유전자치료를 위한 연구가 가능하다는 의견이 있다.⁶¹⁾ 하지만 생명윤리법 제29조는 줄기세포 연구를 위한 규정으로 인간배아 유전자치료를 위한 연구에는 적합하지 않다. 생명윤리법 시행령 제정이유를 보면, 잔여배아연구의 연구대상 범위는 “배아연구의 윤리적 민감성과 초기단계에 있는 줄기세포연구의 특수성”을 감안하여 설정하였다고 한다. 이에 따라 난임치료법 및 피임기술의 개발을 위한 연구를 제외하면, 근이영양증, 척추손상, 백혈병, 뇌졸중, 당뇨병 등 18종의 희귀·난치병으로 연구가 제한된다. 생명윤리법 시행령 별표3에서 정하고 있는 배아를 대상으로 유전자검사를 할 수 있는 질환이 62개 이상인 것을 볼 때, 잔여배아 연구범위가 인간배아 유전자치료를 위한 연구를 수행하는데 충분하지 않은 범위로 규정되었음을 알 수 있다. 단적으로 잔여배아 연구범위 내에는 중국 중산대학교에서 수행했던 베타 지중해성 빈혈에 대한 연구조차 포함되지 않는다.

(3) 적절한 규제 방향 도출

앞에서 검토한 바와 같이 우선은 우리나라도 인간배아 유전자편집 행위를 규제의 범위에 포함할 필요가 있다. 규제의 형태는 호주 등과 같이 다음 세대에 유전자를 전달하려는 목적의 편집을 금지하는 방식과 벨기에 등과 같이 우생학적 목적의 연구나 치료를 금지하는 방식을 생각해 볼 수 있다. 하지만 후자의 경우 ‘비의료적’, ‘유전적 강화’, ‘우생학’ 등 ‘치료’와의 경계가 명확하지 않을 수 있는 용어를 사용하여야 한다는 점에서 전자의 방식이 적절하다고 생각된다. 다음으로 인간배아의 유전자치료에 관한 연구를 위한 유전자편집은 생명윤리법 제47조 제1항과 같이 인체 내에서 유전적 변이를 일으키는 경우와 동등한 수준으로 규제하는 것이 적절할 것이다. 생명윤리법 개정법률안 검토보고서⁶²⁾도 유전적 변이를 일으키는 경우에는 세대 간 유전이 일어날 수 있음을 언급하고, 단순히 전달하는 행위와는 요건을 달리하여 좀 더 강하게 규제하는 것이 합리적인 대안이라고 지적하고 있다. 세대 간 유전이 인간배아 유전자치료와 다른 치료와의 핵심적 차이임을 고려하면, 인간배아 유전자치료에 관한 연구에 대해서도 질병요건과 치료법요건을 모두 요구하는 ‘유전적 변이’의 경우와 동등한 수준으로 규제하는 것이 합리적일 것이다. 정리하면, 생명윤리법에 배아를 포함한 인간 생식계열 세포에 대한 유전자편집 제한 규정을 신설하고, 같은 법의 잔여배아를 대상으로 허용되는 연구 범위에 인체 내에서 유전적 변이를 일으키는 경우와 동등한 수준의 유전자치료에 관한 연구를 추가할 필요가 있다.

61) 각주 54 참고

62) 국회 보건복지위원회, 『생명윤리 및 안전에 관한 법률 일부개정법률안 검토보고서』, 2015.11., 5면.

3. 인간배아 유전자치료시대를 대비한 규제 방향

인간배아 유전자치료는 앞에서 살펴본 바와 같이 그 결과가 다음 세대로 전달되고, 비의료적 이용의 위험성이 존재하는 등 다른 치료와 구별되는 특징으로 인해 규제 양상도 복잡할 것으로 예상된다. 인간배아에 대한 유전자치료가 가능해질 경우 다음과 같은 규제방향을 고려해야 할 것이다.

첫째, 치료의 범위와 관련해서 기술적·윤리적 한계선이 설정되어야 한다. 먼저, 기술적으로는 단일 유전자변이로 인한 질병에 한정되어야 할 것이다. 다수의 유전자가 관련되거나 암과 같이 그 발현에 생활환경의 요인도 개입되는 질병은, 유전자와 질병의 직접적 관련성이 명확하게 밝혀지기 전까지는 치료를 제한하여야 한다. 그리고 윤리적 한계선과 관련해서는 치료와 강화의 경계를 설정하여야 한다. 특히 AIDS 등의 질병을 예방하기 위한 유전자편집을 치료로 허용할 것인가 문제가 된다.⁶³⁾ 생각하건대 인간배아를 대상으로 하는 예방적 차원의 유전자치료의 허용 여부에 대해서는 최대한 보수적인 결정을 하여야 한다고 본다. 인간배아 유전자치료의 주 대상이 될 단일 유전자 변이 질병의 경우, 환자 숫자가 극히 적어 전체 인간 유전자 풀에 미칠 영향이 크지 않을 것이다. 하지만 당뇨, 암, AIDS 등은 발병 가능성이 높은 질병이기 때문에 이에 대한 예방적 차원의 유전자치료가 가능해진다면 상당한 숫자의 인간배아에 대한 치료가 이루어질 것이다. 이는 인간 유전자 풀에 영향을 미칠 정도가 될 것이며, 이러한 결과는 해당 유전자의 역할과 변형에 따른 부작용이 완벽하게 이해되지 않은 상황에서 자칫 인류가 되돌릴 수 없는 위험 부담을 안게 되는 일일 수 있다.

둘째, 인간배아에 대한 유전자치료는 그 안전성을 확보하기 위해서 다음 세대에까지 부작용 등의 여부를 추적하여 조사할 필요가 있다. 「의약품 등의 안전에 관한 규칙」 제22조에 의하면 의약품의 시판 후 부작용, 내약성 등의 조사를 위하여 신약 등의 경우 6년, 새로운 효능·효과를 추가한 경우 등은 4년의 재심사 기간이 부여되고 있다. 치료 결과가 다음 세대로 전달될 수 있는 형태의 유전자치료제의 경우에는 기존의 일반적인 의약품에 적용되는 재심사를 실시한 후에, 유전자치료를 받은 사람의 다음 세대에 대해서 추가적인 재심사를 실시할 필요가 있다.

셋째, 인간배아 유전자치료에 대해서는 소득수준과 무관하게 치료를 받을 수 있도록 국가에서 접근권을 보장하여 줄 필요가 있다. 유전병이 초래할 개인적인 불행과 경제적인 부담을 생각해 볼 때, 경제적 능력에 따른 치료접근권의 제한은 우리 사회에서 엄청난 사회적 불평등으로 여겨질 수 있다. 더불어 인간배아 유전자치료의 전제가 되는 착상 전 유전자 진단의 경우에도 치료가 가능한 유전병에 대해서는 요양급여 대상으로 전환하여야 할 것이다.

마지막으로, 인간배아에 대한 유전자치료를 강제하는 행위를 방지할 수 있는 방법을 마련하여야 한다. 인간배아 유전자치료의 효용에도 불구하고 동의권자인 부모의 반대를 무시하고 그 시술을 진행할 수는 없다. 현재 유전자검사와 관련해서는 생명윤리법 제46조 제2항에 강제 검사를 금지하는 규정을 두고 있다. 이에 따르면 누구든지 타인에게 유전자검사를 받도록 강요하거나 검사결과를 제출하도록 강요할 수 없다. 인간배아에 대한 유전자치료를 포함하여 유전자치료가 임상적으로 활성화된 시점에서는, 유전자검사뿐만 아니라 유전자치료 강제행위 금지규정 또한 생명윤리법에

63) 이와 관련하여, 체세포치료에 한정되기는 하지만 식품의약품안전처 고시인 「생물학적체제 등의 품목허가·심사 규정」 제3조에서는 “유전질환, 암, 후천성면역결핍증 및 기타 생명을 위협하거나 심각한 장애를 초래하는 질환으로의 진행을 억제하는 치료제”의 경우에도 유전자치료제의 품목허가가 가능하다고 규정하고 있다.

추가하여야 할 것이다.

VI. 결론

지난 2015년 10월 과학기술중사자 및 일반인 1,568명을 대상으로 유전자가위 기술 관련 설문조사가 실시된 바 있다.⁶⁴⁾ 이에 따르면 “유전자가위 기술이 인간에게 연구/적용될 경우의 범위”를 “현재 기술로 치료가 어려운 심각한 질병의 치료”로 제한하여야 한다는 응답이 70%에 달했으며, “질환치료의 유일한 방법”이고 “정확하게 유전자를 바꿀 수 있다면”, “수정란(배아)에 적용하여 치명적인 유전질환을 치료하는 것은 가능”하다는 응답도 65%에 이르렀다. 인간배아 유전자치료 기술의 이용에 대한 사회적 합의가 이루어졌다고 보기에는 무리가 있지만, 충분한 이익형량이 이루어질 경우에 이 기술을 적용할 수도 있다는 점에는 공감대가 형성되었다고 판단된다.

지금까지 크리스퍼 유전자가위 기술의 등장, 인간배아 유전자치료에 대한 사회·윤리적 우려, 그리고 국내외 규제 동향 및 바람직한 규제 방향에 대해 알아보았다. 3세대 유전자가위인 크리스퍼 유전자가위의 등장은 정확도와 경제성 측면에서 본격적인 유전자치료 시대의 등장을 예고하고 있다. 특히 인간배아를 대상

으로 하는 유전자치료는 세대 간에 이어지는 유전병의 고리를 끊을 수 있다는 엄청난 사회·경제적 효용을 가지고 있다. 하지만 인간으로 발생할 수 있는 배아의 연구 수단화, 기술적 한계로 인한 부작용, 유전자의 역할에 대한 지식의 한계, 결과가 발현될 다음 세대의 동의 부재, 치료가 아닌 강화에 적용될 가능성과 문제점 등 다양한 사회·윤리적 문제 역시 내포하고 있다. 이러한 문제점 때문에 대부분의 국가에서 인간배아를 대상으로 하는 유전자치료를 금지하고 있으나 그 잠재적 효용을 고려하여 치료를 위한 연구는 허용하는 국가들이 많다. 다가올 인간배아 유전자치료 시대를 대비한 규제방향에 대해서도 외국에서는 다양한 논의가 이루어지고 있다. 반면, 우리나라는 인간배아 유전자치료를 위한 연구의 허용 여부가 명확하지 않고 인간배아 유전자편집 행위에 대해서도 법률로 규율하고 있지 않다. 인간배아 유전자치료를 위한 연구는 위험성을 고려한 합리적 범위를 설정하여 허용하되, 생식 목적의 유전자편집 행위는 법률로 금지할 필요가 있다. 아울러 다가올 인간배아 유전자치료시대에는 치료의 기술적·윤리적 한계선 설정, 안정성 확보를 위한 장기간의 추적조사, 경제력에 의존하지 않는 보편적 의료접근권 보장, 유전자치료 강제행위의 금지 등의 법제화가 필요할 것이다.

64) 미래창조과학부, 앞의 보고서, 53면.

【Abstract】

Regulatory Framework for Gene Therapy on Human Embryos in Response to CRISPR-Cas9

Park Dae-woong* · Ryoo Hwa-shin**

The age of gene therapy is down the pike with the arrival of CRISPR-Cas9 enzyme scissors. Gene therapy on embryos can cause positive socio-economical impact in that it can break the cycle of genetic disorder. But there are various social and ethical issues, including using embryo for experiment, technological limitation, limit of knowledge about the function of genes, absent of consent by descendants, and using for genetic enhancement. For this reason, the reproductive use of edited embryos is prohibited in many countries. But scientific research are generally permitted considering the potential effectiveness. A regulatory framework for the age of gene therapy is also being discussed. But Korean law is ambiguous about whether scientific research for gene therapy on human embryo is permitted and there is no regulation for human embryos gene alteration. So scientific research for gene therapy on human embryo need to be permitted within reasonable limits, and human embryos gene alteration for reproductive purposes should be prohibited. And in human embryo gene therapy era, new regulations are necessary including technical and ethical limitation on therapy, multi generational follow-up for safety, access to therapy regardless of their economic power, and the prohibition of compulsory gene therapy.

Key words: human embryo, germline, CRISPR-Cas9, gene therapy, gene editing, regulation of gene therapy

투고(접수)일(2016년 6월 1일), 심사(수정)일(1차: 2016년 6월 2일, 2차: 6월 23일), 게재확정일(2016년 6월 29일)

* Chungbuk National University Law School

** Chungbuk National University Law School