

전장유전체 분석(Whole Genome Sequencing, WGS) 기반 신생아 선별검사 동의 체계 개발을 위한 체계적 문헌고찰

박현정¹, 차현재^{2*}, 유원후³, 김한나⁴, 김준혁⁵, 김소윤⁶

¹연세대학교 일반대학원 의료법윤리학협동과정, 석사과정생

²연세대학교 의료법윤리학연구원, 박사후과정

³연세대학교 일반대학원 의료법윤리학협동과정, 통합과정생

⁴연세대학교 의과대학 인문사회학연구소 의료법윤리학과, 연구부교수

⁵연세대학교 치과대학 치의학교육학교실, 조교수

⁶연세대학교 의과대학 인문사회학연구소 의료법윤리학과, 교수



A Systematic Review for the Development of a Consent System for Newborn Screening Based on Whole-Genome Sequencing (WGS)

HyeonJeong Park¹, Hyunjae Cha^{2*}, Wonhoo Yoo³, Hannah Kim⁴, Junhewk Kim⁵,
So-Yoon Kim⁶

¹M.S. Candidate, Departments of Medical Law & Ethics, Graduate School, Yonsei University, Seoul, Korea

²Post-Doc, Asian Institute for Bioethics and Health Law, Yonsei University, Seoul, Korea

³M.S.-Ph.D. Candidate, Departments of Medical Law & Ethics, Graduate School, Yonsei University, Seoul, Korea

⁴Research Associate Professor, Department of Medical Humanities and Social Sciences, College of Medicine, Yonsei University, Seoul, Korea

⁵Assistant Professor, Department of Dental Education, College of Dentistry, Yonsei University, Seoul, Korea

⁶Professor, Department of Medical Humanities and Social Sciences, College of Medicine, Yonsei University, Seoul, Korea

Received: Aug 10, 2025
Revised: Sep 10, 2025
Accepted: Sep 16, 2025

*Corresponding author

Hyunjae Cha
Post-Doc, Asian Institute for Bioethics
and Health Law, Yonsei University,
Seoul, Korea
Tel: +82-2-2228-2530
E-mail: chj4069@yuhs.ac

Copyright © 2025 Korean Society
for Medical Ethics. This is an Open
Access article distributed under the
terms of the Creative Commons
Attribution Non-Commercial License
(<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/>) which permits unrestricted
non-commercial use, distribution, and
reproduction in any medium, provided
the original work is properly cited.

Conflict of interests

No potential conflict of interest relevant
to this article was reported.

Acknowledgements

Not applicable.

Funding information

Korea National Institute of Health, the
Korea Disease Control and Prevention
Agency (KDCA), Whole-Genome
Sequencing-Based
Newborn Screening Pilot Study (grant
No. R25TA00336370-00).

Data availability

Upon reasonable request, the datasets
of this study can be available from the

Abstract

Informed consent for whole-genome sequencing (WGS)-based newborn screening presents distinctive ethical and legal challenges, particularly in balancing parental consent given on behalf of the child with the progressive realization of children's rights. This study examines the issues discussed in the literature and proposes consent frameworks that are responsive to evolving clinical and societal contexts. A systematic literature review was conducted in accordance with PRISMA 2020 guidelines, analyzing 19 empirical, normative, and legal studies. The synthesis identified persistent tensions between safeguarding parental autonomy and ensuring the child's future self-determination, alongside challenges in determining the scope, timing, and format of genomic information disclosure. International models increasingly adopt dynamic consent processes, such as staged consent or re-consent upon reaching legal capacity. These approaches illustrate the feasibility of aligning clinical utility, public health objectives, and rights-based ethics within large-scale genomic programs. Based on its findings, this study recommends the implementation of

corresponding author.

ORCID

HyeonJeong Park
https://orcid.org/0009-0009-1643-2506
Hyunjae Cha
https://orcid.org/0000-0003-4516-241X
Wonhoo Yoo
https://orcid.org/0009-0001-0090-9308
Hannah Kim
https://orcid.org/0000-0003-2938-9745
Junhewk Kim
https://orcid.org/0000-0002-9109-270X
So-Yoon Kim
https://orcid.org/0000-0001-7015-357X

Author contributions

Conceptualization: Park HJ, Cha H.
Data curation: Park HJ, Cha H, Yoo W.
Formal analysis: Park HJ, Cha H.
Methodology: Park HJ, Cha H.
Software: Park HJ, Cha H.
Validation: Park HJ, Cha H, Yoo W, Kim H.
Investigation: Park HJ, Cha H.
Writing - original draft: Park HJ, Cha H.
Writing - review & editing: Park HJ, Cha H, Yoo W, Kim H, Kim J, Kim SY.

Ethics approval

Not applicable.

staged consent mechanisms, transparent disclosure protocols, and procedural safeguards tailored to domestic legal and political frameworks. Such evolving consent practices are expected to support the development of ethically robust and socially sustainable governance for WGS-based newborn screening.

Keywords: whole genome sequencing; newborn screening; informed consent; parental consent; best interest of child

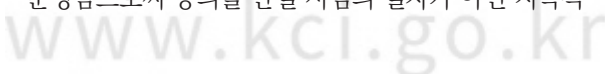
I. 서론

신생아 선별검사(newborn screening, NBS)는 무증상 신생아에서 치료 가능한 선천성 질환을 조기에 찾아 적시에 개입하기 위한 공중보건 프로그램으로, 표준화된 시료와 생화학적 분석을 바탕으로 사전에 정의된 질환군을 대상으로 운영되어 왔다[1]. 특히 전장유전체(whole genome sequencing, WGS) 신생아 선별검사는 단일 분석으로 선별 목적에 부합하는 다양한 질환 신호를 폭넓게 포착하는 모델이다. 한국에서는 WGS 선별검사가 공중보건 프로그램이 아닌 시범·연구 단계에서 타당성과 운영 원칙이 검토되고 있다[2]. WGS 기반 신생아 선별검사는 진단 지연과 불필요한 추가검사를 줄여 조기 개입의 기회를 확대할 잠재적 이익을 지니지만, 무증상 일반 신생아 집단을 대상으로 한다는 특성상 분석적 타당성, 임상적 타당성, 임상적 유용성과 더불어 동의 체계에 대한 재검토가 필요하다[3]. 특히 현행 국내 법·제도는 유전체 시대 신생아 선별검사에서 발생하는 복잡한 윤리적 문제들을 충분히 다루지 못하는 한계가 있어, 이를 해결하기 위한 새로운 운영 원칙의 수립이 필수적이다.

기존 신생아 대상 선별검사는 신생아가 법적으로 동의 능력이 없다는 전제하에, 법정대리인인 부모의 동의를 받아 시행되어 왔다. 이러한 부모 동의 체계는 특별한 치료법이 없어 선별검사의 이득이 제한적인 경우에는 권장되지 않으며, 반대로 조기 진단이 가능하고 치료 효과가 입증된 질환 또는 치료가 가능하며 조기 개입의 임상적 유용성이 명확한 질환군에 대해서만 정당성이 인정되어 왔다[4].

그러나 WGS를 기반으로 한 신생아 선별검사는 기존의 표적화된 검사 패러다임을 넘어, 개인의 전 생애에 걸쳐 의학적 함의를 가질 수 있는 포괄적 유전체 정보를 생산하고, 이를 장기간 보존·활용하는 공중보건 프로그램의 성격을 지닌다[5]. 이러한 변화는 부모의 동의가 신생아기에 한정되지 않고, 자녀의 생애 전반에 걸친 유전 정보의 생성과 관리에까지 확장됨을 의미한다[6].

미국, 영국, 호주 등에서는 WGS 기반 신생아 선별검사에서 부모의 동의와 아동의 권리를 조화시키는 동의 체계를 제도화하려는 노력이 이어지고 있다. 미국의 BabySeq Project 2단계는 전자 동의와 유전 상담을 결합해 동의 시점을 유연하게 운영하고 형평성을 고려한 절차를 마련했으며, 치료가능성이 높은 성인기 발병 질환까지 결과를 반환하고 장기 추적 절차를 포함하는 설계를 채택했다[7]. 영국의 Generation Study는 공동설계(co-design) 방식으로 자료를 개발하고 재확인·재동의 절차를 도입했으며, 아동이 16세가 되는 시점에 본인 재동의를 요구함으로써 장기 데이터 관리 책임에 관한 논의를 촉발했다[8]. 호주의 BabyScreen+는 온라인 플랫폼을 통해 교육·의사결정 지원·동의 관리를 통합 제공하고 시점별 재확인을 운영함으로써 동의를 단일 시점의 절차가 아닌 지속적·적응형 과정으로 구현하는 모델을 제



시켰다[9]. 다만 이러한 시도들은 아직 합의에 이르지 않았고, 국가별 맥락에 따라 상이한 해석과 지침이 계속 제시되고 있다.

WHO의 「인간 유전체 데이터의 수집·이용에 관한 원칙(guidance for human genome data collection, access, use and sharing)」은 ‘충분한 정보에 기반한 동의(informed consent)’를 윤리적 데이터 활용의 필수 요소로 규정하며, 동의 범위가 넓을수록 강력한 거버넌스와 보호장치가 필요하다고 명시한다. 또한 유전체 데이터의 장기 보관과 재분석을 전제로, 아동이 성년에 도달하면 새로운 동의 절차를 거치고 ‘열린 미래의 권리(the right to an open future)’를 보장할 것을 권고한다[10].

한편, 「UN 아동권리협약(The United Nations Convention on the Rights of the Child, UNCRC)」은 아동의 최선의 이익 보장(제3조), 의견 반영권(제12조), 개인정보·사생활 보호권(제16조) 등을 핵심 원칙으로 규정한다. 특히, 협약은 부모·법정대리인의 책임과 권리를 존중하면서도, 아동의 발달 수준과 성숙도에 부합하는 방식으로 권리 행사에 필요한 지원을 제공해야 함을 명시한다(제5조)[11].

국내에서도 최근 WGS 기반 신생아 선별검사를 제도화하기 위해 국립보건연구원을 중심으로 다기관 시범연구를 착수하였다. 시범연구는 중증 신생아 200명을 대상으로 WGS를 적용해, 선별검사 대상 질환과 유전자 선정, 표준화된 혈액 수집 및 분석·진단·치료 절차, 유전상담 지침을 마련하는 것을 목표로 한다. 또한 환자 동의 체계와 임상 기준을 개발하고, 향후 국가 주도의 한국형 신생아 유전체 선별검사 운영체계 구축을 위한 기반을 다지는 데 목적이 있다.

그러나 국내에서 WGS 기반 신생아 선별검사의 동의 체계에 대한 논의는 아직 초기 단계에 머물러 있다. 기존 연구들은 주로 유전정보 환류의 윤리적 기준이나[12], 미성년자 대상 이차 발견 결과 반환에서의 재동의 절차를 다루고 있으나[13], 이러한 논의들은 대부분 성인 중심의 동의 체계에 기반하거나 의사결정 능력을 어느 정도 갖춘 소아·청소년을 전제로 한다. 이에 비해, 의사결정 능력이 전혀 없는 신생아의 권리 보장, 부모의 동의와 아동의 권리 간의 균형, 유전정보의 장기 보관 및 관리에 대한 거버넌스, 그리고 WGS 기반 선별검사가 개별 진료를 넘어 공중보건 프로그램으로 작동한다는 점에서 갖는 제도적 특성에 대한 심층적 분석은 여전히 부족하다. 이는 급속히 발전하는 유전체 기술에 비해 국내의 윤리적·법적 논의가 제도적 대응과 이론적 정교화 측면에서 국제 논의 수준에 미치지 못하고 있음을 시사한다.

따라서, 본 연구는 기존 연구의 공백을 해소하기 위하여 WGS 기반 신생아 선별검사에서의 동의 체계가 제기하는 윤리적·법적 쟁점을 분석하고, 변화하는 기술적·사회적 환경에 부합하는 동의 체계 마련의 필요성을 제시하는 것을 목적으로 한다. 이를 위해 본 연구는 다음과 같은 질문에 답하고자 한다. 첫째, WGS 기반 신생아 선별검사에서의 동의 체계와 관련된 윤리적·법적 쟁점은 어떻게 논의되고 있는가? 둘째, 연구 결과를 토대로 국내 법·제도 및 실무 운영 개선에 어떤 시사점을 도출할 수 있는가?

II. 연구 방법

체계적 문헌고찰(systematic review)은 특정 주제와 관련된 연구를 가능한 한 모두 수집·분석하여, 기존 연구의 흐름과 근거 수준을 종합적으로 파악할 수 있는 방법이다. 이를 통해 연구 결과를 비교·대조하여 보다 높은 신뢰도의 결론을 도출할 수 있다[14]. 본 연구는 이러

한 장점을 활용해, WGS 기반 신생아 선별검사 등의 체계에 관한 국내외 논의와 근거를 체계적으로 검토·분석하고자 한다.

1. 문헌 검색

문헌 검색은 2025년 5월 12일부터 PubMed, Scopus, Bioethics Research Library를 활용하였으며, 국내 문헌은 RISS(학술연구정보서비스, Research Information Sharing Service)와 KISS(한국학술정보, Koreanstudies Information Service System)를 이용하였다. 문헌 검색에 사용된 주요 키워드는 각 데이터베이스의 검색 조건에 따라 조합을 달리 적용하였으며, Table 1과 같다.

국내 데이터베이스(RISS, KISS)의 경우, ‘WGS(whole genome sequencing)’ 또는 ‘전장 유전체분석’이라는 용어는 제목·초록에서 거의 사용되지 않아 검색 민감도가 매우 낮았다. 이에 따라 초기 검색에서는 포괄적 용어인 ‘유전자검사’를 기본 키워드로 설정하였다. 이후 보완적으로 ‘전장유전체’, ‘전장엑솜’ 키워드를 확장하여 추가 검색을 실시하였으나, 실제 추가되는 문헌은 없었다.

2. 문헌의 선정기준 및 배제 기준

본 연구는 신생아 대상 선별 유전자 검사를 다루며 설명·동의 체계에 대한 논의를 다루는 학술 논문을 중심으로 문헌을 선정하였다.

문헌 선정 기준은 다음과 같다. (1) 신생아를 대상으로 한 연구, (2) WGS 또는 전장엑솜 분석(whole exome sequencing, WES)과 같은 유전체 분석 기술을 기반으로 한 연구, (3) 설명·동의 체계에 대한 윤리적·법적 논의를 포함한 연구, (4) 영어 또는 한국어로 작성된 문헌, (5) 2015년 5월 이후 출판된 문헌, (6) 전문(full-text) 확인이 가능한 문헌을 포함하며, 문헌 유형은 학술논문으로 한정하여 검토하였다.

제외 기준은 다음과 같다. (1) 성인만을 대상으로 한 연구, (2) 산전 검사만을 다룬 연구, (3) 기술적·임상적 논의만을 다룬 연구, (4) 영어나 한국어 이외의 언어로 작성된 문헌, (5) 초록만 확인 가능한 문헌, (6) 중복 출판된 경우 최신 문헌을 제외한 나머지는 분석에서 제외하였다.

3. 문헌 관리 및 선정

문헌 관리는 Excel, Google Sheets를 활용하여 중복 문헌 제거, 서지 정보 정리, 검토 결

Table 1. Database-Specific Search Strategy

	Category 1	Category 2	Category 3
PubMed Scopus	Key word “infant” OR “newborn”	“genome” OR “sequencing” OR “whole genome sequencing” OR “exome sequencing”	“informed consent” OR “consent” OR “proxy consent” OR “parental consent”
	MeSH “infant, newborn” [MeSH] OR “infant” [MeSH]	“genomics” [MeSH] OR “sequence analysis” [MeSH] OR “whole genome sequencing” [MeSH] OR “exome sequencing” [MeSH]	“informed consent” [MeSH] OR “proxy” [MeSH] OR “parental consent” [MeSH]
Bioethics Research Library	Newborn AND genomic sequencing AND consent OR proxy consent		
RISS KISS	Newborn AND genome sequencing AND consent		

RISS: Research Information Sharing Service, KISS: Koreanstudies Information Service System.

과 기록을 체계적으로 진행하였다. 문헌 검토는 총 3단계로 진행되었으며, 1차 검토에서는 연구자 2인이 독립적으로 제목과 초록을 검토하여 포함 여부를 평가하였고, 2차 검토에서는 동일한 연구자 2인이 전문을 검토하였으며, 3차 검토는 1, 2차 검토에 참여하지 않은 연구자 2인과 함께 탈락 후보 문헌을 재검토한 뒤, 선정 기준에 따른 적합성을 평가하고 최종 포함 여부를 협의를 통해 결정하였다.

데이터 검색 결과 Pubmed 272건, Scopus 211건, Bioethics Research Library 6건, RISS(한국연구정보서비스) 2건, KISS(한국학술정보) 2건으로 총 491건의 문헌이 확인되었다. 이 중 중복논문 63건을 제외한 428건을 1차 검토 대상으로 선정하였다. 1차 검토에서는 주제와의 관련성이 낮거나, 학술논문이 아니거나, 신생아를 대상으로 하지 않은 연구 총 387건을 제외하였다. 이후 2차 검토 대상으로 선정된 43건은 전문을 검토하였으며, 설명·동의 체계를 다루지 않은 기술적·임상적 성격의 문헌 4건을 제외하고 39건을 분석 대상으로 선정하였다. 최종 3차 검토에서는 설명·동의체계 자체를 다루지 않은 문헌 2건, 설명·동의 과정을 다루고 있으나, 부모의 동의 또는 아동의 권리와 같은 쟁점을 포함하지 않은 문헌 16건, 부모의 동의 또는 아동의 권리와 같은 쟁점 논의하면서도, 설명·동의체계와 연결되지 않은 문헌 5건을 제외하였다. 한편, 포함 기준과 관련성이 높다고 판단되는 문헌 3건은 참고문헌 추적(snowballing)을 통해 추가로 선정하였다. 이를 포함하여 최종 19건의 문헌을 분석 대상으로 확정하였다. 문헌 검색 및 선정은 체계적 문헌고찰 보고 기준인 PRISMA 2020 지침에 따라 수행되었으며, Figure 1과 같다.

4. 자료 평가

본 연구는 체계적 문헌고찰의 핵심 단계인 문헌의 질 평가를 수행하여 최종 선정된 문헌들의 신뢰성을 확보하고자 했다. 문헌의 질 평가는 연구의 편향을 최소화하고, 결과의 타당성을 높이며, 도출된 결론의 강점을 결정하는 데 중요한 역할을 한다.

본 연구는 규범적·윤리적·법적 쟁점을 다루는 문헌의 질을 평가하는 데 있어, 현재 학계에 널리 합의된 단일 표준 도구가 부재하다는 현실을 전제로 한다. 일반적으로 실증 연구 분야에서 널리 활용되는 Kitchenham & Charters 체크리스트는 내적 및 외적 타당성 평가에 유용하지만, 정량적 데이터와 실험적 설계에 적합하게 고안되어 본 연구의 규범적·윤리적·법적 쟁점을 다루는 문헌에는 직접적으로 적용하기 어렵다는 한계를 지닌다[18].

그럼에도 불구하고, 방법론적 엄격성을 확보하기 위해, 본 연구는 체계적 문헌고찰에서 폭넓게 활용되는 체크리스트를 참조하여 평가 기준을 사전에 정의하고 일관되게 적용하였다. 이는 연구의 질을 가능한 한 객관적이고 체계적으로 검토하려는 절차적 장치이며, 규범적·윤리적·법적 쟁점을 다룬 선행연구들에서도 동일한 체크리스트를 참고해 질 평가를 수행한 사례가 보고되어 그 타당성이 뒷받침된다[16,17].

다만, Kitchenham & Fink에 따르면, 이는 단일화된 표준 체크리스트나 질문 문항은 존재하지 않으며, 연구자가 연구의 목적과 맥락에 맞게 평가 항목을 조정해야 한다. 이에 연구자들이 자신의 연구 질문에 가장 적합한 항목을 선별하고, 필요에 따라 척도를 직접 구축해야 한다고 제안했다[18].

따라서 본 연구는 선행 연구의 접근 방식을 참고하되, WGS 기반 신생아 선별검사의 설명·동의 체계가 제기하는 윤리적·법적 쟁점이라는 연구 주제의 특성을 반영하여 질 평가 질문을 재구성했다. 최종적으로 확정된 질 평가 질문은 Table 2와 같다. 각 문헌은 이 질문들

PRISMA 2020 flow diagram for new systematic reviews which included searches of databases, registers and other sources

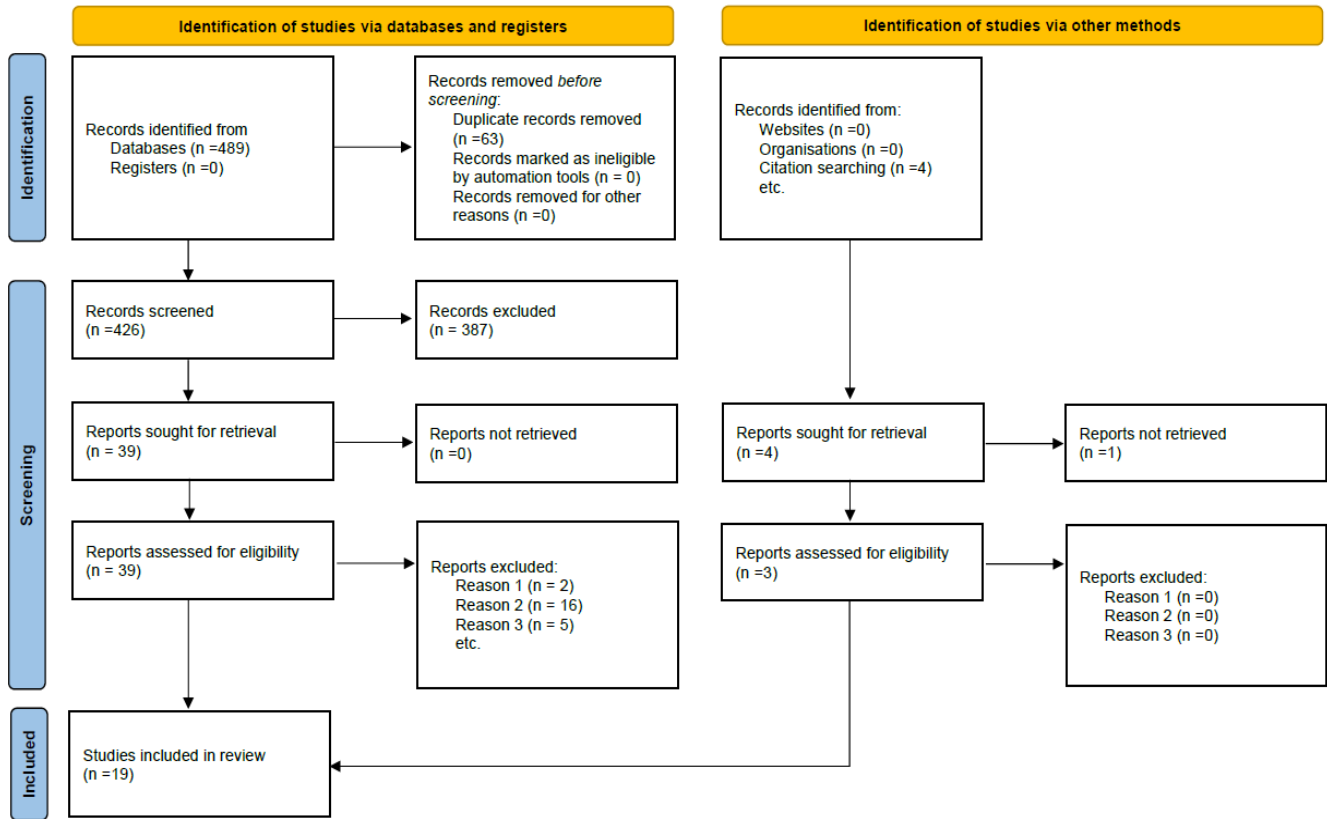


Figure. 1. Systematic review flow diagram.

에 대해 ‘완벽하게 포함(1점)’, ‘일부 포함(0.5점)’, ‘포함하지 않음(0점)’으로 평가되었다. 이 과정을 통해 문헌의 질적 수준을 객관적으로 평가하고, 최종 분석에 활용될 문헌들의 적합성과 신뢰도를 재확인할 수 있었다.

평가에는 연구자 2인이 참여하였다. 두 연구자는 서로 독립적으로 19편 문헌을 채점(5문항, 0/0.5/1)한 뒤, 상호 검토와 토의를 통해 의견을 조율하였다. 불일치 항목은 우선 합의 절차로 해결하고, 합의가 어려운 경우 제3자의 독립된 평가를 통해 최종 점수를 확정하였다.

평가자 간 신뢰도는 Cohen’s κ 로 산출하였다. 전체 과정에서 $\kappa=0.72$ (95% CI: 0.65–0.79)로, 일반적으로 실질적 합의에 해당하는 수준의 일치도를 보였다. 특히 체크리스트 기반의 총점 판정에 대한 합치도는 $\kappa=0.74$ 로 높은 일치를 확인하였다. 항목별로는 기준이 비교적

Table 2. Quality assessment criteria

No.	Authors	Score
Q1	Does the adopted research method address the research problem?	1/0.5/0
Q2	Does the study have clear research objectives?	1/0.5/0
Q3	Does the study specifically discuss key ethical and legal issues related to the consent framework?	1/0.5/0
Q4	Does the study go beyond enumeration by offering quantitative, qualitative, or normative arguments?	1/0.5/0
Q5	Does the study analyze institutional problems related to the consent framework within a legal/policy context?	1/0.5/0

명확한 Q2(연구목표 명확성)와 방법-문제 정합성을 묻는 Q1에서 합치가 상대적으로 높았고, 제도·거버넌스 해석의 폭이 큰 Q5에서 합치가 낮아지는 경향을 보였다.

체크리스트 총점 분포를 보면, 19편 중 17편(89.5%)이 4점 이상이었고, 평균 4.18점(5점 만점, 중앙값 4.0점)으로 전반적으로 높은 수준이었다. 세부적으로 5.0점 4편, 4.5점 4편, 4.0점 9편, 3.0점 1편, 2.5점 1편으로 나타났다. 이는 선정된 문헌들이 대체로 연구목표의 명료성(Q2)과 문제-방법의 정합성(Q1)을 충족하며, 동의 프레임의 윤리·법 핵심 쟁점(Q3)과 근거에 기반한 논증(Q4)을 대체로 제공하고 있음을 시사한다(Table 3).

5. 자료 분석

자료 분석은 체계적 문헌고찰 절차에 따라 수행하였다. 각 문헌의 저자, 발행 연도, 연구 설계, 대상 국가 등 기본 정보를 정리하여 연구 배경 및 논의의 다양성을 파악하는 기초 자료로 활용하였다. 이어 본문 내용을 요약, 제시, 비교하고, 반복적으로 등장하는 윤리·법적 주제를 상위 범주로 설정하였다. 각 상위 범주 내 세부 논점을 하위 범주로 분류하여 설명·동의 체계 전반의 핵심 쟁점을 도출하였다.

또한, 본 연구는 각 본문의 내용을 요약, 제시, 비교하고, 반복적으로 등장하는 윤리·법적 주제를 상위 범주로 설정하였다. 이어서 각 상위 범주 내 세부 논점을 하위 범주로 분류하여 설명·동의 체계 전반의 핵심 쟁점을 도출한 뒤, 문헌 간에 반복적으로 나타나는 논점을 합의(consensus), 불일치(divergence), 그리고 정책적 함의(policy implications)로 구분하여 제시하였다.

Table 3. Selected primary studies

Study	Q1	Q2	Q3	Q4	Q5	Total
McCullough et al. [19]	1	1	0.5	1	0.5	4
Botkin [20]	0.5	1	1	1	1	4.5
King & Smith [21]	1	1	1	1	1	5
Sénécal et al. [22]	1	1	1	0.5	1	4.5
Anderson et al. [23]	1	1	0.5	1	0.5	4
Iskrov et al. [24]	1	1	0.5	1	0.5	4
Diamonstein [25]	0.5	1	0.5	0.5	0	2.5
Brownsword & Wale [26]	1	1	1	1	1	5
Koplin et al. [27]	1	1	0.5	1	0.5	4
Armstrong et al. [28]	1	1	1	1	0.5	4.5
Bick et al. [29]	1	1	0.5	1	0.5	4
Clark & Boardman [30]	1	1	0.5	1	0.5	4
Pichini et al. [31]	0.5	1	0.5	0.5	0.5	3
King et al. [32]	1	1	0.5	1	0.5	4
Ulph & Bennett [33]	1	1	1	1	1	5
Vears et al. [34]	0.5	1	1	1	0.5	4
White et al. [35]	1	1	1	1	1	5
Leblond et al. [36]	1	1	0.5	1	0.5	4
Knoppers et al. [37]	1	1	1	1	0.5	4.5

III. 연구 결과

1. 연구 자료의 일반적 특성

WGS 기반 신생아 선별검사에서의 부모의 대리 동의와 아동의 권리에 관한 문헌 총 19편을 분석한 결과는 Table 4와 같다.

WGS 기반 신생아 선별검사에서 부모의 대리동의와 아동의 권리에 관한 학술적 관심은 시간이 지남에 따라 증가 추세를 보이고 있다. 본 분석에 포함된 19편의 연구를 연도별로 살펴보면, 2015년부터 2019년까지 초기 5년간은 연평균 1-2편 정도의 연구가 발표되어 총 6-7편의 연구가 이루어진 반면, 2020년부터 2024년까지 최근 5년간은 연구 활동이 급격히 증가하여 12-13편의 연구가 집중적으로 발표되었다. 특히 2022년과 2023년에는 각각 4-5편의 연구가 발표되어 가장 활발한 연구 활동을 보였다. 이러한 급격한 증가는 차세대 시퀀싱 기술의 발전과 비용 감소로 인해 WGS의 임상 적용이 현실화되면서, 이에 수반되는 윤리적·법적 쟁점에 대한 학계의 관심이 본격적으로 촉발되었음을 반영한다.

Table 4. General characteristics of included studies (n=19)

No.	Year	Authors	Nationality	Methods	Parental consent	Right of child	Population type	Ref.
1	2015	McCullough et al.	United States	Normative/Analytical approach		○	Critically ill newborns	[19]
2	2016	Botkin	United States	Narrative literature review	○	○	Healthy newborns + critically ill newborns	[20]
3	2016	King & Smith	United States	Normative ethical analysis with literature review	○	○	Healthy newborns	[21]
4	2016	Sénécal et al.	Multinational (EU, Canada)	Comparative legal analysis	○	○	Healthy newborns + critically ill newborns	[22]
5	2017	Anderson et al.	Canada	Qualitative study (interview, thematic analysis)	○	○	Healthy newborns	[23]
6	2017	Iskrov et al.	Bulgaria	Quantitative survey study	○	○	Healthy newborns + critically ill newborns	[24]
7	2019	Diamonstein	Virginia	Qualitative study (reflexive analysis)	○	○	Critically ill newborns	[25]
8	2021	Brownsword & Wale [26]	United Kingdom	Normative ethical analysis		○	Healthy newborns	[26]
9	2021	Koplin et al.	Multinational (Australia, UK)	Normative ethical analysis	○	○	Adults + critically ill newborns	[27]
10	2022	Armstrong et al.	United States	Quantitative survey study	○	○	Healthy newborns	[28]
11	2022	Bick et al.	Multinational (UK, Italy, US)	Narrative literature review		○	Healthy newborns + critically ill newborns	[29]
12	2022	Clark & Boardman	United States	Normative legal analysis	○	○	Healthy newborns	[30]
13	2022	Pichini et al.	United Kingdom	Mixed methods		○	Healthy newborns	[31]
14	2023	King et al.	Multinational (US, China, Australia, Europe)	Narrative literature review	○	○	Healthy newborns	[32]
15	2023	Ulph & Bennett	United Kingdom	Normative ethical analysis with literature review	○	○	Healthy newborns	[33]
16	2023	Vears et al.	Australia	Qualitative study (focus group)	○	○	Healthy newborns	[34]
17	2023	White et al.	Australia	Quantitative survey study	○	○	Healthy newborns	[35]
18	2024	Leblond et al.	United Kingdom	Qualitative study		○	Healthy newborns	[36]
19	2025	Knoppers et al.	Multinational (Canada, Australia)	Conceptual analysis	○	○	Healthy newborns	[37]

지역별로는 북미(미국, 캐나다)와 유럽(영국 중심)이 주요 연구 거점이었다. 단일 국가 연구 중에서는 미국이 7편(36.8%)으로 가장 많았고, 이어 영국 4편(21.1%), 호주 2편(10.5%), 캐나다·불가리아 각 1편(5.3%)이었다. 다국가 연구는 5편(26.3%)으로 전체의 4분의 1 이상을 차지하였다.

연구 방법으로는 규범적·개념적 연구가 9편(47.4%)으로 가장 많아 해당 주제가 단순한 실증 접근을 넘어 윤리·법·정책 차원에서 심도 있는 탐구가 필요함을 보여준다. 문헌고찰이 7편(36.8%), 양적 연구가 3편(15.8%), 질적 연구가 2편(10.5%)이었다.

세부적으로 비경험 문헌 14편은 규범적 윤리 분석[19,21,26,27,33], 법적 분석[27], 비교법적 분석[22], 개념분석[37], 내러티브 리뷰 및 논평[20,25,29,31,32,34] 등 다양한 접근법으로 WGS 기반 신생아 선별검사의 의미와 한계를 검토했다. 경험연구 5편은 양적 3편[24,28,35], 질적 2편[23,36]으로 구성되었다. 양적 연구는 모두 설문조사를 통해 의료진·부모 등 주요 이해관계자의 태도와 인식을 조사했고, 질적 연구의 경우 개별심층면담[23]과 공동설계 접근법[36]으로 동의 과정의 복잡한 현상을 심층 탐구했다.

한편, 분석 대상 문헌에는 중증 신생아(critically ill newborns)를 대상으로 한 진단 목적의 유전체검사 연구와 건강아(healthy newborns)를 대상으로 한 선별 목적의 연구가 혼재되어 있다. 이는 연구 설계상의 과도기적 특성을 반영한 것으로, 실제로 건강아 신생아만을 독립적으로 대상으로 한 WGS 프로젝트는 아직 거의 보고되지 않았다. 대부분의 파일럿 연구는 중증 신생아 집단에서 출발하여 점차 건강아 집단으로 확대되었으며, 최근에는 자원 배분 문제를 고려하여 두 집단을 동시에 포함하는 국가 단위 프로젝트도 진행되고 있다. 따라서 본 연구에서는 진단과 선별의 개념적 차이를 인지하면서도, 당시 연구의 실제 맥락을 반영해 두 집단을 모두 포함하였고, 혼재된 경우를 ‘healthy newborns+critically ill newborns’로 명시하였다.

또한, 분석 대상 문헌 중 한국에서 수행된 연구가 전무하다는 사실은 중요한 시사점을 제공한다. 이는 한국에서 WGS 기반 신생아 선별검사의 윤리적·법적 측면에 대한 학술적 논의가 아직 본격화되지 않았음을 의미한다.

19편의 문헌에서 반복적으로 등장한 윤리·법적 주제를 상위 범주로 설정하고, 각 범주 내 세부 논점을 하위 범주로 분류하여 도출한 설명·동의 체계 전반의 핵심 쟁점은 Table 5와 같다.

2. WGS(Whole Genome Sequencing) 기반 신생아 선별검사에 대한 부모의 선택

주요 연구들은 WGS 기반 신생아 선별검사의 설명·동의를 단순한 절차적 요건이 아닌 법적·윤리적·심리적·제도적 맥락이 교차하는 복합적 구조로 이해하고, 부모의 동의가 언제, 어떤 조건에서, 어떤 방식으로 이루어지는지를 분석하고 있다.

동의를 윤리적·법적 측면에서 정당화하기 위한 요건으로, 부모의 권리 보장과 법적 설계의 정당성이 강조된다. 예컨대, WGS 기반 신생아 선별검사에서의 설명 동의 체계는 부모의 자율성을 실질적으로 증진하는 것을 목적으로 하며, 이를 위해 충분한 정보 제공과 숙고된 판단을 가능하게 하는 구조를 갖추어야 한다고 설명된다[21,36]. 또한, 국가 단위로 시행되는 WGS 기반 신생아 선별검사가 헌법적 정당성을 확보하기 위해서는, 부모와 아동의 권리를 보호할 수 있는 방향으로 제도 설계가 이루어져야 한다[21]. 특히, 검사 거부권은 부모가 검사를 거부했다는 이유로 의료 시스템에서 소외되거나, 이후의 진료·예방 과정에서 배제되지 않도록

Table 5. Key research findings

Topics	Categories	Sub-categories	Consensus	Divergence	Policy implications	Interconnections	Ref.
Guaranteeing parents' rights	Conditions for securing ethical and legal legitimacy	Parental consent is a complex structure that intersects with legal, ethical, and psychological contexts.	Consent should be understood as more than a simple procedure, aiming to genuinely promote parental autonomy.	Disagreement exists on whether a parent's 'right to know' should take precedence over a child's 'right not to know'.	Guarantee the parents' right to refuse and ensure they are not excluded from the medical system for exercising this right.	Parental rights and child's rights are conflicting: a parent's right to know can conflict with a child's right not to know.	[21] [28] [32] [34] [37]
	Design reflecting psychological and emotional contexts	In cases of critically ill newborns, the consent process should consider the parents' emotional state.	The consent process should be adjusted based on the parents' psychological state and the clinical situation.	The moral and emotional burden on parents from 'inflicted ought' related to secondary findings.	Provide sufficient counseling and time for reflection to reduce the parents' emotional burden.	Psychological context and consent procedure are interconnected: a parent's psychological burden can hinder autonomous decision-making.	[23] [25] [27]
	Institutional requirements for the realization of substantive rights	Lack of sufficient information on the right to refuse makes genuine consent difficult for parents.	An institutional framework is needed to ensure parents can make clear and autonomous choices throughout the consent process.	The need for a two-tiered consent system that separates mandatory and optional aspects based on disease characteristics.	The right to refuse must be explicitly communicated to parents, and an institutional framework should be in place to enable autonomous choice.	Policy design and parental autonomy are linked: institutional conditions directly affect parents' substantive choice.	[9] [20] [21] [31] [34]
Guaranteeing children's autonomy	Ensuring Autonomy and Decision-Making Rights	Children are not merely objects of protection but moral agents to be respected.	All children have the right to participate in decisions that affect them and to express their opinions.	Conflict between a parent's proxy decision and a child's future self-determination.	The consent process should provide opportunities for children to participate in decisions based on their developmental stage, and their 'right not to know' must be guaranteed.	Child's rights are connected to the state's responsibility: the state can mandate screening to protect a child's life and health.	[22] [26] [30] [35]
	Multi-layered approaches to the best interests standard	The child's 'best interest' can be interpreted as maximizing survival through early detection.	The child's 'best interest' is the primary consideration in all actions concerning them.	Disagreement on whether the 'best interest' should be defined as maximizing survival or guaranteeing future autonomy.	Decisions should be based on the child's best interest, not solely on a proxy decision-maker's preference.	The parent-child relationship and child's rights are in a state of tension: a parent's protective judgment can limit a child's autonomy.	[19] [23] [27] [35] [36]
Systematization of information & consent	Diverging views on the scope of information to be disclosed	Parents and healthcare professionals have different views on the scope of information to be disclosed.	Genomic data is viewed as a lifelong health resource.	Parents desire access to all genetic information, while healthcare professionals believe disclosure should be limited to what is clinically useful.	A more segmented choice, including the 'right not to know,' is necessary.	The information disclosure process is a key institutional link connecting parental rights and child's rights.	[24] [30] [35] [36]
	Need for review of information provision procedures	Procedures are needed to allow children to participate in decision-making as they mature.	Re-consent' or 'independent consent' is necessary as the child develops.	Limitations of the opt-out approach versus the need for a specific opt-in model.	The re-consent process must be institutionalized to ensure that as adults, children have control over their genetic information.	Information disclosure and child's rights are intertwined: re-consent acknowledges the child's developing autonomy.	[28] [29] [30] [31] [35] [36]
Clinical Utility & Public Health	Clinical utility and the legitimacy of consent	WGS can detect a wider range of diseases but also has a higher rate of uncertain findings (VUS).	The clinical utility of WGS is generally recognized.	Concerns exist about the over-diagnosis and psychological burden caused by clinical uncertainties like VUS.	Adopt a tiered reporting strategy that categorizes and discloses information based on clinical utility.	Clinical utility and consent system interact: the complexity of information necessitates a redesign of the consent procedure.	[27] [31] [34] [37]
	Public legitimacy of newborn genomic screening	For WGS to succeed as a public health program, it must maintain a high participation rate and social acceptance.	The essence of public health is the overall health improvement of the population.	Disagreement on whether 'fully informed consent' or an 'appropriate consent' model is more effective in maintaining universal participation.	Design a consent process that considers the realities of a public health program through national discussions and stakeholder participation.	Policy implications and social acceptability are linked: failure to address ethical issues can threaten the trust in a public health program.	[27] [31] [34] [37]

WGS: whole genome sequencing, VUS: variants of uncertain significance.

록 하기 위한 현실적 장치로서 필요성이 제기된다[32]. 더욱이 유전체 기반 기술처럼 부모에게 근본적 우려를 일으킬 수 있는 검사에서 거부할 권리가 보장되지 않으면, 의료체계 전반에 대한 신뢰가 훼손되어 제도 운영의 지속성과 정당성에도 부정적 영향을 미칠 수 있다. 따라서 부모의 지지와 가치관을 반영하는 방식으로 동의 체계를 설계하는 것이 중요하다는 관점이 함께 제시된다[28,34].

설명 동의의 실행 가능성은 부모의 심리적 상태와 자녀의 임상적 상황에 크게 영향을 받는다는 점이 지적되었다. 중증 신생아의 경우, 자녀의 예후에 대한 불확실성과 의료적 긴박성으로 인해 부모가 제공되는 정보를 충분히 이해하거나, 숙고된 결정을 내리기 어려운 상황에 놓일 수 있다. 이러한 맥락에서는 설명 동의의 내용뿐 아니라, 부모의 정서 상태에 따라 동의 과정 자체를 조정할 필요성이 제기된다[25,27]. 또한, 일부 문헌은 부모가 이차적 발견에 대해 결과를 알고자 하는 강한 의지를 보이면서도, 동시에 그러한 정보가 초래할 수 있는 심리적 고통과 도덕적 부담을 함께 경험한다는 점을 지적한다. 특히, 부모가 자녀를 대신해 결정하는 상황에서 '알아야 할 의무(duty to know)'와 '강요된 당위(inflicted ought)' 사이의 긴장은 설명 동의의 자율성을 표면적으로 유지하면서도, 실제로는 강요된 선택으로 이어질 수 있는 가능성을 내포한다[23].

따라서 설명 동의의 실질적 보장을 위해서는, 동의 과정 전반에 걸쳐 부모가 명확하고 자율적인 선택을 할 수 있도록 제도적 기반이 갖추어져야 할 것이다. 일부 문헌은 선별검사 프로그램이 부모의 거부권을 형식적으로 허용하고도 안내·설명이 부족해 실질적 선택이 어렵다고 지적한다. 특히 검사를 사실상 의무로 인식하는 경향 탓에 자발적이고 충분한 정보에 근거한 동의가 이뤄지기 어렵다는 문제를 제기한다[20,31].

이에 따라, 검사 대상 질환의 특성에 맞춰 의무 항목과 선택 항목을 구분하는 단계적 동의 체계의 도입이 제안된다. 예컨대 임상적 유용성이 높고 이득이 명확한 질환은 기본 선별 대상으로 지정하고, 유용성이 불확실하거나 민감한 결과는 부모의 명시적 동의를 요구하는 방식이다[6,21].

이러한 제도 설계 논의는 비용 부담이라는 현실적 조건과도 밀접하게 연결된다. 유전체 기반 선별검사의 경우, 재원 마련 방식에 따라 부모가 검사를 선택하거나 기존 선별 방식에 의존하게 되는 등 실질적인 선택 양상이 달라질 수 있다[34]. 이에 따라, 부모가 DNA 분석과 결과 통보에 대해 실제로 '동의'하거나 '거부'할 수 있도록 절차적 요건을 명확히 규정해야 한다는 입법적 과제 역시 함께 제기된다[21].

종합적으로, 부모 동의는 다양한 윤리적·법적·사회적 맥락과 임상적 상황이 교차하는 복합적 과정으로 이해되고 있다. 문헌들은 충분한 정보 이해와 판단의 여건이 보장되기 어려운 현실적 제약을 지적하며, 이러한 제약 속에서도 동의가 부모의 권리를 실질적으로 보장하고, 자율적인 결정을 가능하게 하는 제도적 장치로 작동해야 함을 보여준다. 즉 설명·동의를 단순한 정보제공의 형식적 절차로 볼 것이 아닌, 동의가 실제로 작동하는 조건과 그 의미에 주목해야 함을 시사한다.

3. 아동의 성장과 권리 보장

WGS 기반 신생아 선별검사에서의 설명·동의 체계는 아동의 자율성과 자기결정권 보장이라는 윤리적 쟁점과 밀접하게 연결되어 있다. 이러한 논의는 단순히 보호의 관점을 넘어, 아동이 미래에 스스로 결정할 수 있는 권리까지 포함하고 있다.

WGS 기반 신생아 선별검사에서 아동은 단순한 보호의 대상이 아니라, 도덕적 주체로서 존중받아야 하며, 검사 범위가 확대될수록 아동의 최선의 이익에 대한 신중한 판단이 요구된다[35]. 이러한 관점은 국제적 권리 기준에도 반영되어 있다. UNCRC는 아동이 자신에게 영향을 미치는 모든 결정 과정에 참여하고 의견을 표명할 권리를 확인하며, 이 권리는 연령·법적 능력과 무관하게 아동의 발달 수준에 비례해 보장되어야 함을 명시한다. 따라서 의료인은 법적 동의능력이 있는 청소년에 국한하지 않고, 모든 소아 환자가 이해하고 참여할 수 있도록 설명·상담 절차를 조정해야 한다는 입장을 제시한다. 실제로, 일부 법제에서는 부모의 동의가 필요한 경우에도, 아동이 자신의 의사를 표현할 수 있을 때에는 별도의 승낙(assent)를 요구하도록 규정하고 있으며, 이는 아동의 참여권을 제도적으로 구현하기 위한 절차적 장치로 이해된다[22]. 이러한 접근은 부모가 자녀를 대신해 내리는 결정이 아동의 미래 자기결정권과 긴장을 일으킬 수 있다는 점과도 연결된다. 특히 성인기 발현 유전질환 결과의 경우 즉각적 임상적 이익이 없으며 발병 시점도 성인기에 위치하므로, 해당 정보의 통지 여부는 부모가 아니라 아동이 성장한 뒤 스스로 결정하도록 유보하는 것이 바람직하다는 견해가 제기된다. 이러한 점에서, 부모가 자녀를 대신해 정보를 선택하는 경우 자녀의 ‘알지 않을 권리’를 충분히 고려할 필요가 있다[26,29]. 즉 부모의 보호적 판단은 아동의 복리를 위한 중요한 역할을 수행하지만, 설명 동의 체계는 이러한 판단이 아동의 자율적 결정권과 조화를 이룰 수 있도록 설계될 필요가 있다.

WGS 기반 신생아 선별검사에서는 ‘아동의 최선의 이익’이 핵심 판단 준거로 작용한다. 하지만 신생아는 완전한 자율적 주체로 보기 어려워, 자율성을 어떻게 증진할지에 대한 명확한 기준이 부족하다. 이에 일부 문헌은 자율성 증진을 생존 가능성의 극대화, 즉 질병 위험 정보를 제공해 아동의 건강한 성장 가능성을 높이는 방향으로 해석한다[23,27]. 이와 관련하여, UNCRC에 따르면 아동과 관련된 모든 조치에서 ‘아동의 최선의 이익’을 고려해야 한다. 이에 따라 무증상 위험 아동의 조기 식별을 권리로까지 확장할 수 있다는 해석이 제시된다[37]. 그러나 아동의 이익과 가족의 이익은 반드시 일치하지 않기 때문에, 최선의 이익 원칙은 전통적인 의료윤리의 틀을 넘어, 가족 단위의 복합적인 이해관계와 사회적 맥락을 함께 고려하는 방식으로 확장 적용될 필요가 있다는 관점도 제기된다[19,35].

신생아 선별검사가 중대한 위해를 예방할 수 있는 경우, 국가는 아동의 생명과 건강을 보호할 권리와 책임에 근거하여 검사를 의무화할 수 있으며, 이는 아동의 권리를 실질적으로 보장하기 위한 개입으로 이해될 수 있다. 이 과정에서 부모가 자녀를 위해 내리는 결정은 아동의 복리에 부합하는지를 기준으로 평가되며, 성인의 자기결정처럼 절대적인 헌법적 보호를 받는 것은 아니다[21]. 이러한 입장은 대리결정자 중심이 아닌 아동 본인의 최선의 이익에 따라 결정을 내리는 방향으로 사회가 나아가야 한다는 관점과 연결된다. 일각에서는 성인이 될 때까지 검사를 미루는 방안이 제시되기도 하나, 이는 조기 진단과 개입이라는 선별검사의 목적과 충돌할 수 있다[32].

문헌들은 아동의 자율성과 자기결정권, 최선의 이익, 그리고 국가 개입 사이의 복합적인 균형을 모색하고 있으며, 설명 동의 체계는 이러한 가치들 사이 긴장을 조율할 수 있는 윤리적·제도적 장치를 갖출 필요가 있음을 시사한다. 아동을 단순히 보호의 대상으로 보지 않고, 의견을 표현할 수 있는 도덕적 주체로 인정하려는 이러한 흐름은, 설명 동의 체계에 대한 새로운 접근과 조정의 필요성을 제기한다.

4. 정보 공개 범위와 추가적 동의: 발달 단계 변화와 보고 대상 유전정보의 갱신

WGS 기반 신생아 선별검사는 기존의 표준 신생아 선별검사와 달리 유전자 변이의 전체 스펙트럼을 포괄하기에 정보의 양과 민감성이 현저히 증가한다. 이에 따라 부모와 의료인 사이에서 어떤 유전정보를 누구에게 언제 제공해야 하는지에 대한 기대와 기준이 상이하게 나타났다.

첫째, 부모 집단은 신생아 유전체 데이터의 장기적 활용에 대해 복잡한 태도를 보였다. 대부분의 부모는 즉시 임상적으로 관련된 결과만 공개 받기를 원하며, 나머지 정보는 아동이 적절한 나이에 스스로 결정하도록 하는 것을 지지하였다[35]. 그러나 일부 부모들은 자녀의 모든 유전정보에 접근하는 것을 부모의 권리로 간주하며, 잠재적 위해와 이익을 스스로 판단하고자 하였다[30]. 예컨대 generation study에 참여한 부모들은 ‘장기적’이라는 표현의 모호성에 우려를 표하며, 동의하지 않은 아동에게 기대되는 바가 무엇인지에 대해 의문을 제기하였다[36]. 일반 대중은 유전체 데이터를 생애 단계별로 필요에 따라 본인, 의료인, 그리고 재분석을 위한 과학자들이 접근할 수 있는 평생 자원으로 인식하는 경향을 보였다[30].

반면 의료인들은 공개 범위를 보다 엄격히 제한해야 한다는 입장을 보였다. 특히 임상적 조치가능성(clinical actionability)을 기준으로, 아동기 발병이면서 치료 가능성이 있는 질환만을 정보 공개 대상에 포함하는 것이 바람직하다고 보았다[30,35]. 예컨대 소아 발병 질환에 대해서는 치료 가능 여부와 관계없이 부모에게 알려야 하지만, 소아 질환에 대한 소인 정보는 부모가 선택할 수 있도록 하고, 그 외의 정보는 성년이 된 후 본인이 원할 경우 제공하는 방식을 제안하였다[24]. 성인기 발병 질환이나 비가역적 질환, 예후 불확실한 정보의 제공은 아동의 미래 자율성을 침해할 수 있으며, 부모의 정서적 부담을 가중시키고 의료적 불확실성을 심화시킬 수 있다는 우려가 반영된 것이다. 부모와 의료인 간 기대치의 차이는 단순한 정보 부족이 아니라 상이한 가치체계와 우선 순위에서 비롯되므로, 동의 절차는 이 간극을 조율할 수 있는 구조로 재설계되어야 한다고 권고된다[35].

둘째, 정보 제공의 절차적 정비 측면에서는 재접촉과 동의에 대한 체계적 고려가 필요하다는 점이 강조되었다. 초기 스크리닝 이후 유전체 정보의 재검토 가능성을 고려하여, 가족에게 명확한 기대치를 설정하고, 아동이 성장함에 따라 자기결정에 참여할 수 있는 적절한 시점과 절차를 마련해야 한다는 논의가 이루어졌다[29]. 예컨대, 영국의 The Generation Study는 사람 중심의 동의 원칙에 따라, 부모의 초기 결정뿐 아니라 청소년기의 재확인 및 철회 기회를 제도적으로 포함하고 있다[31]. 나아가, WGS의 민감한 특성을 감안할 때, 기존의 포괄적 동의(Broad Consent) 방식은 한계가 있으며, 정보 유형별로 구분된 명시적 동의 체계와 결과에 대한 선택권 보장이 필요하다는 주장도 제기되었다[28,30,35]. 특히 일부 부모들은 ‘알지 않을 권리’를 포함하여, 제공되는 정보의 범위와 방식에 대해 보다 세분화된 선택이 가능해야 한다는 입장을 보였다[28].

셋째, 동의 절차의 재설계 필요성이 반복적으로 강조되었다. 즉 단순히 서면 동의서를 작성하는 수준을 넘어, 부모가 충분한 정보를 실제로 이해하고 숙고할 수 있도록 돕는 과정 중심의 동의 체계에 대한 요구가 나타났다. 특히 WGS의 복잡성과 장기적인 윤리적·사회적 영향을 고려할 때, 보다 명시적이고 사전적인 동의 절차가 필요하다는 의견이 우세하다[28,35]. 부모들은 자신이 무엇에 동의하는지 명확히 알고 싶어 하며, 그 과정에서 개인적 가치관과 가족의 삶에 미치는 영향까지 고려할 수 있는 시간과 설명을 요구한다[30].

종합적으로, 신생아 유전체 스크리닝에서의 재동의 절차는 단순한 동의 갱신을 넘어, 발

달하는 자율성을 지닌 개인이 자신의 유전정보에 대한 통제권을 점진적으로 획득해 나가는 과정으로 개념화된다. 문헌들은 일관되게 16세 전후를 독립적 의사결정의 전환점으로 제시하며, ‘재동의’ 보다는 ‘독립적 동의’(independent consent), ‘결정 재검토’(review their decision) 등의 능동적 표현을 사용하고 있다[31,36]. 이는 유전체 데이터가 평생 건강관리 자원으로 활용될 수 있다는 특수성을 반영하며, 부모의 대리 결정권과 아동의 미래 자기결정권 사이의 균형을 모색하는 지속적인 윤리적 과제로 이해된다. 이러한 맥락에서, WGS 기반 신생아 선별검사의 설명·동의 체계는 단순한 정보 전달을 넘어서, 정보의 성격에 따라 구분된 공개 기준, 정교한 정보 분류와 선택권 보장, 재동의 절차, 그리고 데이터의 장기적 보관 및 관리 체계를 포함하는 방향으로 재정비되어야 한다.

5. 임상적 유용성과 공중보건적 함의

WGS 기반 신생아 선별검사는 기술적 발전에 힘입어 점차 국가 단위의 보건 프로그램으로 도입이 논의되고 있다. 먼저 임상적 측면에서, WGS 기반 신생아 선별검사는 기존의 생화학적 검사로는 확인할 수 없는 다양한 질환을 조기에 발견할 가능성이 높다는 공통적인 평가를 받고 있었다. 특히 여러 연구는 이 기술이 희귀하고 조기에 치료 가능한 질환들을 효과적으로 선별할 수 있으며, 이는 무증상 상태에서 위험에 처한 신생아의 건강권을 보장하는 데 기여할 수 있다고 강조하였다[34,37]. 또한 기존 선별검사가 다루는 질환 수의 한계를 극복할 수 있다는 점도 임상적 강점으로 제시되었다. 그러나 동시에 유전체 검사는 미확정 변이(variants of uncertain significance, VUS, Tier 2)의 잦은 검출, 질환 침투도(penetrance)의 변동성, 표현형 다양성과 같은 불확실성을 내포해 과잉진단과 불필요한 추적검사, 가족의 심리적 부담으로 이어질 수 있다는 지적이 있다[34,37]. 이러한 임상적 불확실성은 단순히 의료적 고려사항을 넘어, 수검자(부모)의 이해 수준과 정보처리 역량을 감안한 동의체계 설계의 필요성을 시사한다.

일부 연구는 특히 ‘범주화된 결과 공개(categorized results disclosure)’와 ‘단계적 결과 공개(tiered results disclosure)’의 중요성을 언급하며, 임상적 유용성과 정보의 복잡성 사이의 균형이 동의 체계 설계에서 핵심적 고려사항임을 제시하였다[21,31]. 예컨대, 진단 목적의 유전체 시퀀싱에서 활용되는 단계 구분은 ① 검사 대상 질환의 원인으로 확인된 결과(Tier 1), ② 원인 여부가 불확실한 변이(VUS, Tier 2), ③ 임상적으로 조치가 가능한 비의도적 발견(actionable unsolicited findings, Tier 3), ④ 조치가 불가능한 비의도적 발견(non-actionable findings, Tier 4), ⑤ 생식 관련 의미를 가지는 정보(carrier status 등, Tier 5) 등으로 나눌 수 있다[27]. 이러한 단계별 결과 선택권은 환자·부모가 본인의 가치와 선호에 따라 어떤 범주의 정보를 받을지 결정할 수 있도록 하며, 동시에 불필요한 정보 과부하를 줄이고 필수적 정보에 집중할 수 있도록 하는 구조적 장치로 기능한다[27].

분석된 4개의 해외 문헌들은 공통적으로 신생아 대상 선별 유전자 검사 도입 시 기존 신생아 선별검사의 높은 참여율을 유지하는 동시에, 새로운 기술이 야기하는 윤리적·사회적 문제들을 고려해야 한다고 제안했다. 특히, 선별검사의 공중보건적 본질은 개인 단위의 의료서비스가 아닌 인구집단 전체의 건강 향상에 있기 때문에, 검사 도입 시 참여율 및 형평성, 사회적 수용성(public acceptability) 등의 공중보건 윤리를 유지하는 것이 필수적이라는 점이 강조되었다[31, 37]. 이를 위해 일부 문헌에서는 국가적 수준에서의 지속적이고 개방적인 공론화와 윤리적 논의가 중요하며, 충분한 정보를 제공하되 공중보건 프로그램의 현실적인 운영

가능성을 고려하여 동의 방식을 설계해야 한다고 제안하였다[27,37].

실제로 2023년 영국의 The Generation Study는 WGS 기반 신생아 선별검사를 국가 공식 프로그램으로 도입하기 위해 최소 10만 명 규모의 연구 파일럿을 계획하였으며, 전국 단위 공론화와 이해관계자 참여를 통해 조건 선정 원칙과 동의 절차를 공동 설계하는 방안을 마련하였다[31].

일부 문헌에서는 WGS 기반 선별검사가 임상적 유용성과 공중보건적 가치를 모두 제공할 수 있으나, 현실적인 동의 과정 및 자원의 공정한 배분이 이루어지지 않을 경우, 오히려 공중보건 프로그램의 신뢰성과 보편성을 위협할 수 있다고 경고하였다[27,34]. 특히 호주에서는 기술의 특성과 프로그램 목적을 고려할 때, '충분한 정보에 기반한 사전 동의(fully informed consent)'보다 '적절한 동의(appropriate consent)' 모델을 채택함으로써, 복잡한 유전체 정보 제공 부담을 줄이고 보편적 참여율을 유지하려는 접근이 제안되었다[24]. 검사 대상 유전자와 질환 선정 기준에 있어 엄격하고 일관된 원칙을 마련하는 것이 중요하다는 의견이 제기되었다. 또한, 유전체 데이터를 평생 보관하고 활용하는 데 따른 추가적인 윤리적·사회적 논의의 필요성도 강조되었다[31].

결론적으로, WGS 기반 신생아 선별검사가 충분한 임상적 유의성을 지님에도 불구하고, 공중보건 프로그램으로 성공적으로 도입되기 위해서는 여러 윤리적·사회적 고려가 선행되어야 함이 확인되었다. 특히, 검사 결과의 불확실성을 관리하고, 명확한 검사 범위 기준을 설정하며, 실행 가능한 설명·동의 방식을 마련하는 것과 더불어, 사회적 수용성과 공공적 정당성을 확보하기 위한 지속적인 공론화 과정이 중요하게 제기되었다.

IV. 논의

1. WGS(Whole Genome Sequencing) 기반 신생아 선별검사 동의 체계 설계의 방향

연구 결과에서 도출된 네 가지 범주는 WGS 기반 신생아 선별검사의 동의 체계 전반에서 상호 영향을 미치고 있었다. WGS 기반 신생아 선별검사의 동의 체계는 부모의 동의와 아동의 권리 보장이라는 윤리적 과제를 해결하기 위해 정보의 성격에 따른 단계적 공개 방식이 필요하며, 이 모든 과정은 검사의 임상적 유용성과 공중보건적 목표 안에서 설계되어야 한다. 특히, 부모의 동의 권리와 아동의 자율성·자기결정권은 균형을 위한 상호 조율이 필요한 영역으로 부각되었다. 부모의 동의는 단순한 절차적 요건이 아니라, 윤리적·법적 정당성과 심리적·제도적 맥락 속에서 작동하는 복합적 구조로 이해되며, 부모의 자율적 판단과 아동의 미래 자기결정권 사이에서 균형을 모색해야 한다. 성인기 발병 질환과 같이 현재 직접적인 건강상 이익이 없는 정보에 대해 부모가 수용 여부를 결정하는 경우, 아동의 '알지 않을 권리'와 긴장을 일으킬 수 있으며, 이는 동의 체계가 아동의 권리를 실질적으로 보장하는 방향으로 설계되어야 함을 시사한다.

정보 공개 범위와 동의 절차는 이러한 권리 균형의 구체적 실행 방식으로 작동한다. 발병 시기, 치료 가능성, 예후 불확실성과 같은 정보의 성격에 따라 공개 여부와 시점을 구분하는 단계적 동의나 명시적 동의 체계는, 부모의 권리 보장과 아동의 자율성 보호를 동시에 달성하기 위한 제도적 장치로 제안된다. 특히, 아동이 성장함에 따라 자기결정에 참여할 수 있도

록 새로운 동의나 독립적 동의 절차를 마련하는 것은 동의 과정을 단회적 절차가 아닌 장기적 과정으로 확장하는 방향을 보여준다. 이러한 구조는 부모의 '알아야 할 의무'와 '강요된 당위' 사이에서 발생할 수 있는 심리적 부담을 완화하고, 아동의 권리를 실질적으로 보장하는 역할을 한다.

임상적 유용성과 공중보건적 함의는 동의 체계 설계의 중요한 방향을 제공한다. WGS 기반 신생아 선별검사는 기존 검사로는 확인할 수 없는 질환을 조기에 발견하여 건강권을 보장할 수 있는 잠재력을 지니지만, 동시에 미확정 변이와 질환 침투도의 다양성 등 불확실성이 존재한다. 이는 과잉진단과 심리적 부담을 초래할 수 있어, 임상적 유용성과 정보의 복잡성 사이에서 균형을 유지하는 동의 전략이 필요하다. 또한 공중보건 프로그램으로서의 성격을 고려할 때, 보편성과 형평성을 유지하면서도 부모의 거부권과 선택권을 실질적으로 보장하는 제도적 기반을 갖추는 것은 제도의 사회적 수용성과 지속 가능성을 높이는 핵심 조건이 된다.

2. 국내 법·제도 체계 검토

본 연구에서 도출한 동의 관련 핵심 쟁점을 국내 법령·제도와 대조·검토한 결과, 현행 체계의 미비점이 확인되었다.

첫째, 「생명윤리 및 안전에 관한 법률」(이하 생명윤리법) 제51조는 동의 능력이 없거나 불완전한 검사대상자의 유전자 검사에 관해 제16조제2항을 준용하여 법정대리인의 동의를 필수 요건으로 규정하고 있으나, 현행 체계에는 아동 권리 보호, 단계적 동의 전환, 정보 범위 차등화 등 구체적 절차적 보완 장치가 부재하다. 또한, 2024년 보건복지부에서 발간한 「미성년자 DTC 유전자검사 가이드라인」에서는 검사 당사자와 법정대리인 모두의 동의를 기반으로 검사 정당성을 확보해야 한다는 원칙, 미성년자 대상 시행 가능 항목의 과학적·윤리적 타당성 검토, 검사 가능 연령에서 개인정보 자기결정권 존중 필요성 등이 논의되었다. 그러나 성년 도달 시 기존 법정대리인 동의를 본인 동의로 전환하거나 재동의를 받는 제도적 장치는 마련되어 있지 않으며[38], 마이데이터 등 다른 분야에서도 이러한 권리 전환·재동의 절차를 명시한 규정은 부재한 상황이다.

선행연구 역시 시행규칙 별지 제52호 '유전자검사 동의서'가 유전체 기반 신생아 선별검사의 특성을 반영하지 못한다고 지적하며, 유전체 기반 신생아 선별검사 전용 동의서 양식 및 가이드라인의 신설·개정을 요구한다[39]. 더불어 국내 제도는 법정대리인의 서면동의만으로 절차가 진행되는 구조로, 아동의 발달 수준에 따른 의견 청취나 참여 보장 장치가 마련되어 있지 않다. 본 연구에서 분석된 문헌들은 부모의 판단이 항상 아동의 최선의 이익을 충분히 보장하지 않을 수 있음을 지적하며, 특히 성인이 발병 질환과 같이 장기적 영향을 미치는 결정에 대해 부모만의 동의로는 충분하지 않다고 본다. UNCRC 제12조가 규정하는 아동의 의견 표현권과 참여권이 국내법상 실질적 효력을 가짐에도, 유전자 검사 관련 규정에는 이를 반영한 절차적 장치가 미흡하다.

둘째, 우리 생명윤리법은 유전정보를 인체유래물의 분석을 통해 얻은 개인의 유전적 특성에 관한 정보로 정의하고, 유전정보는 「개인정보 보호법」 제23조 및 시행령 제18조가 정하는 민감정보에 해당한다. 민감정보 처리는 정보주체의 별도 동의나 법령상의 근거가 있는 경우에 한해 허용되며, 처리 전 과정에서 안전성 확보 조치의 이행이 요구된다. 유전자검사기관의 서류 및 기록 보존 의무는 생명윤리법 시행규칙에서 구체화되어 있으며, 통상 동의서와 검사 결과 기록은 10년간 보존하도록 운영되고, 표준 동의서 서식 역시 결과 기록의 보존 기간을

명시한다.

WGS 기반 신생아 선별검사는 성년기에 이르기까지의 장기 보관과 주기적 재분석을 전제로 하나, 현행 규정은 기록 보존 연한 중심으로 설계되어 있어 성년 도달 시점까지의 보관 근거와 보관 주체의 책임·관리 의무가 충분히 구조화되어 있지 않다. 이로 인해 장기 보관의 정당성과 예측가능성을 제도적으로 담보하기 어렵다는 한계가 존재한다.

생명윤리법은 검사 관련 서류와 결과 기록의 보존 기간을 10년 범위에서 규정하고 있으나, 신생아 선별의 목적과 WGS 자료의 성격을 고려할 때 성년 도달 이전의 재분석과 재통지가 가능하도록 최소 보관 기간을 성년 도달 시점까지로 명확히 상향할 필요가 있다. 장기 보관과 관련해서는, 신생아 시점의 자료가 아동기의 건강 이익과 성년 이후의 자기결정권에 모두 연결되는 만큼, 최소 보관 범위와 기간, 보관 종료 또는 전환의 원칙을 보다 명확히 하는 방향이 요구된다.

책임과 거버넌스 측면에서도, 데이터 관리의 주체와 역할을 분명히 하고, 가명처리·접근 통제·감사기록 등 기본적 보호 원칙을 일관되게 적용하는 틀이 필요하다. 개인 유전정보의 상업적 거래가 금지된 국내 환경을 전제로 하면, 데이터 관리 주체는 국가 또는 지정 공공기관과 개별 의료기관을 중심으로 구성하는 것이 합리적이다. 이에 따라 데이터 관리 책임기관, 기술·운영 수탁기관, 감독기관을 법령과 지침에서 명확히 구분할 필요가 있다[40].

종합하면, 현행 법·제도는 부모 동의의 존중과 아동 권리 보장 간 균형을 충분히 구현하지 못한다. WGS 기반 신생아 선별검사 도입 전에 ① 부모 동의의 범위와 거부권 명확화, ② 아동의 발달 단계별 참여 보장, ③ 정보 공개 범위의 차등화와 재통지 원칙, ④ 장기 보관의 최소 기준과 데이터 관리 주체·책임의 명확화를 법령·지침에 규범화할 필요가 있다. 이러한 원칙 정비가 이루어질 때, 공중보건 프로그램의 목적을 훼손하지 않으면서도 부모의 자율성과 아동의 미래 자기결정권을 조화시키는 제도적 균형이 가능해진다.

3. 실무·정책적 제언

본 연구에서 도출된 동의 관련 핵심 쟁점을 국내 현행 지침과 비교·분석한 결과, 국내 유전체의학 거버넌스의 구조적 특징과 이를 보완하기 위한 향후 과제를 일부 확인할 수 있었다. 2022년 국가생명윤리정책원에서 발간한 「신생아 대상 선별 유전자 검사에 대한 임상 가이드라인」과 2024년 국립보건연구원에서 발간한 「한국인 이차발견 질환별 임상 가이드라인」은 각각 신생아 유전검사의 특수성과 이차발견 관리의 체계화를 뒷받침하는 중요한 규범적 근거를 제공한다. 그러나 현행 지침만으로는 WGS 기반 신생아 선별검사 도입 시 제기되는 다층적 동의 절차, 정보 공개 범위, 그리고 부모와 아동의 권리 균형과 같은 복합적인 윤리적 쟁점을 충분히 포괄하지 못하는 한계가 있다. 이에 따라, 본 연구는 이러한 문제들을 구체적으로 다루고 보완 방안을 제안하고자 한다.

첫째, WGS 기반 선별검사의 동의 절차는 기존 가이드라인의 취지를 유지하되, 기술적 특성과 정보의 복잡성을 반영한 정교한 설계가 필요하다. 예를 들어, 「신생아 대상 선별 유전자 검사에 대한 임상 가이드라인」은 ‘충분한 설명과 정보에 기반한 동의’를 강조하고 있으나, WGS에서 생성되는 방대한 데이터와 장기적 의미 변화 가능성을 고려하면 기존의 동의 양식이나 설명 범위만으로는 충분하지 않을 수 있다. 특히 검사 목적, 분석 범위, 예상되는 부수적 발견, 결과의 불확실성, 추후 재분석 가능성 등을 어느 수준까지 포함할지에 대한 세부적 지침이 요구된다. 이러한 절차의 세밀화는 기술의 특수성을 반영하는 동시에, 불필요한 절차적

복잡성으로 인해 참여 장벽이 높아지지 않도록 균형 있게 설계되어야 한다.

둘째, 국내 지침은 보고 대상 질환을 의학적으로 조치가능한(actionable) 범주로 한정하며[41], 「한국인 이차발견 질환별 임상 가이드라인」은 전문가의 임상적 판단을 중심에 두고 있다. 이는 환자와 가족에게 임상적으로 의미 있고 치료적 개입이 가능한 정보에 집중하도록 설계된 것이다. 그러나 본 연구에서 검토한 해외 문헌에서는 부모가 치료 가능성이 낮거나 불확실한 변이, 약물유전체 정보까지도 제공받기를 원하는 사례가 보고되었다. 이러한 관점 차이는 추후 결과 제공 범위 설정의 근거와 목적, 나아가 정보 접근권에 대한 사회적 합의 과정에 반드시 반영되어야 할 것이다. 특히, 국내 지침은 해외에서 제안된 계층적 보고 전략(tiered disclosure)과 유사하게 임상적 유용성 기준을 반영하고 있으나, 불확실한 변이(VUS), 성인기 발병 질환, 생식 관련 정보 등 다양한 범주에 대한 세분화된 기준은 부족하다. 향후 제도 설계에서는 이러한 다층적 구분을 보다 정교하게 마련할 필요가 있다. 이러한 관점 차이는 결과 제공 범위 설정의 근거와 목적, 나아가 정보 접근권에 대한 관점 차이에서 비롯된다. 국내에서도 부모의 정보 요구와 임상적 타당성 사이에서 적절한 균형을 어떻게 설정할 것인지에 대한 심층적 논의가 필요하다. 셋째, 「한국인 이차발견 질환별 임상 가이드라인」이 도입한 이중 동의(double consent) 절차는 검사 전 사전 동의와 결과 반환 전 재동의를 구분함으로써 부모에게 숙고의 시간을 보장한다는 점에서 보다 진전된 접근이며, 과정 중심의 동의 체계를 지향한다는 점에서 본 연구의 문제의식과도 맞닿아 있다. 그러나 여전히 부모 중심의 결정 구조에 머물러 있어, 부모가 자녀를 대신해 결정하더라도 정보 제공 범위나 반환 시기 등에 대해 다양한 선택 옵션을 가질 수 있도록 제도화할 필요가 있다. 예컨대, 부모가 특정 질환군(소아기 발병/성인기 발병)별 정보 공개 여부, 분석 범위, 재분석 동의 여부 등을 선택할 수 있는 구조를 마련함으로써, 동의가 일률적인 절차가 아닌 동적인 결정 과정이 되도록 하는 것이다. 또한 아동이 성장함에 따라 유전정보에 대한 통제권을 점진적으로 확보할 수 있도록 발달 단계별 참여권과 추가적 동의 절차를 검토할 필요가 있다.

넷째, 임상 실무 차원의 실행 조건을 체계적으로 정비해야 한다. WGS 결과의 해석과 전달은 본질적으로 의료 커뮤니케이션의 영역에 속하며[42], 임상 현장에서는 다층적 장애 요인이 존재한다. 구체적으로, 검사 결과 전달 과정에서의 의료진-환자 간 소통 갈등, 체계적 지원 시스템의 부재, 그리고 신생아 검사에는 동의하나 확진을 위한 부모 인체유래물 제공은 거부하거나 유보하는 선택적 동의 현상이 나타날 수 있다. 본 연구에서 지적한 ‘강요된 당위’와 그로 인한 도덕적 부담은 의사결정을 왜곡할 위험이 있다. 따라서 임상과의 유전 상담사를 포함한 의료진이 부모와의 소통을 통해 정보를 명확히 전달하고, 결정을 지원할 수 있는 의사소통 전략과 지원 체계를 마련하는 것이 중요하다.

마지막으로, 공중보건 프로그램에서의 동의 절차는 전통적으로 개별 환자와 의사 간의 관계를 전제로 하는 임상적 맥락을 토대로 하면서도, 이를 인구집단의 건강 증진과 자원 배분이라는 집단적 목표 속에서 확장해 재구성할 필요가 있다. WGS 기반 신생아 선별검사와 같은 대규모 사업의 동의 과정에 있어, 다음의 실행 가능한 전략을 제안한다. 첫째, 조기 치료 가능 질환의 진단 및 예후 개선과 같은 직접적인 임상적 이익을 명확히 전달하는 것이다. 둘째, 변이의 불확실성, 침투도 및 표현형 다양성으로 인한 잠재적 부담을 함께 설명해야 한다. 이러한 임상적 고려사항은 대상자의 자율성과 권리 보장이라는 임상윤리적 가치와, 참여율·형평성·사회적 수용성이라는 공중보건적 목표를 균형 있게 달성할 수 있는 동의 구조 설계를 요구한다. 이를 위해서는 완전하고 포괄적인 정보 제공이라는 규범적 이상과 실제 현장에서 불

가피하게 직면하는 시간·인력·이해도 등의 제약 간의 간극을 인식하고 조정할 수 있는 실행 가능한 체계를 마련해야 할 것이다.

4. 연구의 한계

본 연구는 WGS 기반 신생아 선별검사의 설명·동의 체계와 관련된 윤리적·법적 쟁점을 체계적으로 분석하였으나, 다음과 같은 한계가 존재한다.

첫째, 본 연구는 체계적 문헌고찰 방법론의 한계로 인해 실제 이해관계자의 경험과 인식을 직접 반영하지 못했다. 이는 2015년 5월 이후 발표된 영어 및 한국어 학술 논문만을 분석 대상으로 삼았고, 특히 신생아 대상 연구 중에서도 동의 체계 논의를 명시적으로 다룬 문헌에 국한했기 때문이다. 따라서 본 연구는 문헌에 보고된 내용과 저자들의 해석에 의존할 수밖에 없었으며, 향후 연구에서는 심층 인터뷰나 설문조사 등 1차 자료를 활용하여 보다 맥락화된 동의 체계 설계 방안을 도출할 필요가 있다.

둘째, 본 연구가 ‘동의 체계’의 윤리·법 설계에 초점을 둔 한계로 인해, 실제 임상에서 WGS 결과를 해석·설명하고 그 결정에 책임을 지는 의료진의 관점과 일상 진료에서 마주하는 법적 위험 인식, 의사소통 부담, 시스템 부재와 같은 구체적 딜레마가 충분히 반영되지 못했다. 향후 연구에서는 의료진을 대상으로 실무적 어려움과 필요한 시스템적 지원을 경험 기반으로 규명할 필요가 있으며, 이러한 쟁점은 임상 현장과 공중보건 체계 전반의 설계에 직결되므로 사회적 공론과 합의 형성이 병행되어야 한다.


V. 결론

본 연구는 WGS 기반 신생아 선별검사에서 설명·동의 체계를 중심으로, 부모의 동의와 아동의 권리 보장 간의 윤리적·법적 쟁점을 체계적으로 분석하였다. 분석 결과, 부모의 동의 권리와 아동의 자율성·자기결정권은 균형을 위한 조율이 필요한 핵심 영역이며, 정보 공개 범위와 동의 절차, 임상적 유용성과 공중보건적 정당성은 이러한 가치 균형을 구체적으로 구현하는 설계 요소임이 확인되었다. 특히, 단계적 동의, 성장 이후 본인 동의, 정보 유형별 선택권 보장과 같은 제도적 장치는 부모 중심의 의사결정 구조를 아동 권리 중심으로 점진적으로 전환하는 방안으로 제시될 수 있다.

본 연구는 국내에서 아직 충분히 다루지지 않은 WGS 기반 신생아 선별검사의 동의 체계 논의를 보완하기 위해, 국제적 논의에서 제기된 핵심 쟁점을 체계적으로 검토하였다. 특히, 체계적 문헌 고찰을 통해 의사결정 능력이 전혀 없는 신생아를 대상으로 한 부모의 동의 권리와 아동의 권리 간의 균형, 정보 공개 범위와 동의 절차, 임상적 유용성 및 공중보건적 정당성을 중심으로 윤리적·법적 쟁점 틀을 도출하였다. 또한, 이를 토대로 국내 법제도 및 지침과의 비교 분석을 수행함으로써, 생명윤리법과 현행 임상 가이드라인이 미처 반영하지 못한 아동의 자기결정권 및 알지 않을 권리 보장과, 장기적 데이터 관리 및 재동의 절차의 필요성을 부각시켰다. 이를 바탕으로 향후 제도 개편과 정책 설계에서 고려해야 할 구체적 보완 방향을 제안한다.

정책적 시사점으로, 첫째, WGS 기반 신생아 선별검사의 동의 절차는 기술적 특성과 공중보건 프로그램의 집단적 목표를 모두 반영하는 다층적 구조로 재설계될 필요가 있다. 둘째,

아동이 성년에 도달하기 전까지 단계적으로 정보 통제권을 이전하는 법·제도적 장치를 마련함으로써, 부모의 대리동 의와 아동의 자기결정권 간의 장기적 균형을 도모해야 한다. 셋째, 국가 차원에서 공중보건적 형평성과 사회적 수용성을 유지하면서도, 부모와 아동 각각의 권리를 실질적으로 보장할 수 있는 윤리 지침과 법적 기준을 마련해야 한다.

결론적으로, WGS 기반 신생아 선별검사는 임상적·공중보건적 잠재력이 크지만, 그 지속 가능성과 정당성은 동의 체계가 부모와 아동의 권리를 균형 있게 보장하고, 기술 발전과 사회적 가치 변화를 반영하는 방향으로 설계되는지에 달려 있다. 본 연구가 제시한 분석과 제언은 향후 국내에서 WGS 기반 신생아 선별검사 제도를 안전하고 윤리적으로 도입·운영하기 위한 중요한 토대를 마련할 수 있을 것이다. 

REFERENCES

1. Park HY. Newborn genetic testing for early diagnosis of rare diseases [Internet]. National Institute of Health; 2025 [cited 2025 Jun 2].
<https://www.nih.go.kr/ko/bbs/B0000007/view.do?nttId=12700&menuNo=300829&pageIndex=>
2. Kim YG. Newborn screening should be systematized and led by the government, rather than implemented indiscriminately by the private sector [Internet]. ZDNet Korea; 2025 [cited 2025 Jun 2].
<https://zdnet.co.kr/view/?no=20250408125327>
3. Park KJ, Kim JW. Perspectives on next-generation newborn screening. *Lab Med Online* 5(4):169-175.
<https://doi.org/10.3343/lmo.2015.5.4.169>
4. KoNIBP. Clinical guidelines for newborn screening genetic testing [Internet]. KoNIBP; 2022 [cited 2025 Jun 2].
https://nibp.kr/xe/info4_5/227556
5. Friedman JM, Cornel MC, Goldenberg AJ, et al. Genomic newborn screening: public health policy considerations and recommendations. *BMC Med Genomics* 2017;10(1):9.
<https://doi.org/10.1186/s12920-017-0247-4>
6. Hopkin H, Kinsella S, Evans G. Implications of whole genome sequencing for newborn screening. UK National Screening Committee; 2021.
7. Boston Children's Hospital. BabySeq2 – Implementation of genome sequencing as sscreening in a diverse cohort of infants. Boston Children's Hospital; 2024.
8. Genomics England. The Generation Study Protocol V3.0. Genomics England; 2023.
9. Lunke S, Bouffler SE, Downie L, et al. Prospective cohort study of genomic newborn screening: BabyScreen+pilot study protocol. *BMJ Open* 2024;14(4):e081426.
<https://doi.org/10.1136/bmjopen-2023-081426>
10. World Health Organization (WHO). Guidance for human genome data collection, access, use and sharing. WHO; 2024.
11. United Nations (UN). The United Nations convention on the rights of the child. UN; 1990.
12. Yang JH, Kim JE, Lee IH. Ethical considerations for return of results in genomic research. *J Korean Bioethics Assoc* 2023;24(2):69-86.
<https://doi.org/10.37305/JKBA.2023.12.24.2.69>
13. Lee JH, Cha HJ, Seo EJ, et al. Clinical return of secondary genomic findings: legal and ethical considerations in South Korea. *Korean J Med Law* 2025;33(1):265-290.
<https://doi.org/10.17215/kaml.2025.6.33.1.265>
14. Ahn E, Kang H. Introduction to systematic review and meta-analysis. *Korean J Anesthesiol*

www.kci.go.kr

- 2018;71(2):103-112.
<https://doi.org/10.4097/kjae.2018.71.2.103>
15. Mertz M, Strech D, Kahrass H. What methods do reviews of normative ethics literature use for search, selection, analysis, and synthesis? In-depth results from a systematic review of reviews. *Syst Rev* 2017;6(1):261.
<https://doi.org/10.1186/s13643-017-0661-x>
 16. Li F, Ruijs N, Lu Y. Ethics & AI: a systematic review on ethical concerns and related strategies for designing with AI in healthcare. *AI* 2022;4(1):28-53.
<https://doi.org/10.3390/ai4010003>
 17. Khan AA, Badshah S, Liang P, et al. Ethics of AI: a systematic literature review of principles and challenges. In: *EASE '22: Proceedings of the 26th International Conference on Evaluation and Assessment in Software Engineering.*; Gothenburg, Sweden; 2022. pp.383-392.
 18. Kitchenham B, Charters S. Guidelines for performing systematic literature reviews in software engineering. *Evidence-Based Software Engineering (EBSE)*; 2007.
 19. McCullough LB, Brothers KB, Chung WK, et al. Professionally responsible disclosure of genomic sequencing results in pediatric practice. *Pediatrics* 2015;136(4):e974-e982.
<https://doi.org/10.1542/peds.2015-0624>
 20. Botkin JR. Ethical issues in pediatric genetic testing and screening. *Curr Opin Pediatr* 2016;28(6):700-704.
<https://doi.org/10.1097/MOP.0000000000000418>
 21. King JS, Smith ME. Whole-genome screening of newborns? The constitutional boundaries of state newborn screening programs. *Pediatrics* 2016;137(Supplement_1):S8-S15.
<https://doi.org/10.1542/peds.2015-3731D>
 22. Sénécal K, Thys K, Vears DF, et al. Legal approaches regarding health-care decisions involving minors: implications for next-generation sequencing. *Eur J Hum Genet* 2016;24(11):1559-1564.
<https://doi.org/10.1038/ejhg.2016.61>
 23. Anderson JA, Meyn MS, Shuman C, et al. Parents perspectives on whole genome sequencing for their children: qualified enthusiasm? *J Med Ethics* 2017;43(8):540-542.
<https://doi.org/10.1136/medethics-2016-103564>
 24. Iskrov G, Ivanov S, Wrenn S, et al. Whole-genome sequencing in newborn screening—attitudes and opinions of Bulgarian pediatricians and geneticists. *Front Public Health* 2017;5:308.
<https://doi.org/10.3389/fpubh.2017.00308>
 25. Diamonstein CJ. Factors complicating the informed consent process for whole exome sequencing in neonatal and pediatric intensive care units. *J Genet Couns* 2019;28(2):256-262.
<https://doi.org/10.1002/jgc4.1097>
 26. Brownsword R, Wale J. In ordinary times, in extraordinary times: consent, newborn screening, genetics and pandemics. *BioLaw J* 2021;15(Special Issue 1):129-153.
<https://doi.org/10.15168/2284-4503-778>
 27. Koplin JJ, Gyngell C, Savulescu J, et al. Moving from 'fully' to 'appropriately' informed consent in genomics: the PROMICE framework. *Bioethics* 2022;36(6):655-665.
<https://doi.org/10.1111/bioe.13027>
 28. Armstrong B, Christensen KD, Genetti CA, et al. Parental attitudes toward standard newborn screening and newborn genomic sequencing: findings from the BabySeq study. *Front Genet* 2022;13:867371.
<https://doi.org/10.3389/fgene.2022.867371>
 29. Bick D, Ahmed A, Deen D, et al. Newborn screening by genomic sequencing: opportunities and challenges. *Int J Neonatal Screen* 2022;8(3):40.
<https://doi.org/10.3390/ijns8030040>

30. Clark CCA, Boardman FK. Expanding the notion of “benefit”: comparing public, parent, and professional attitudes towards whole genome sequencing in newborns. *New Genet Soc* 2022;41(2):96-115.
<https://doi.org/10.1080/14636778.2022.2091533>
31. Pichini A, Ahmed A, Patch C, et al. Developing a national newborn genomes program: an approach driven by ethics, engagement and co-design. *Front Genet* 2022;13:866168.
<https://doi.org/10.3389/fgene.2022.866168>
32. King JR, Grill K, Hammarström L. Genomic-based newborn screening for inborn errors of immunity: practical and ethical considerations. *Int J Neonatal Screen* 2023;9(2):22.
<https://doi.org/10.3390/ijns9020022>
33. Ulph F, Bennett R. Psychological and ethical challenges of introducing whole genome sequencing into routine newborn screening: lessons learned from existing newborn screening. *New Bioeth* 2023;29(1):52-74.
<https://doi.org/10.1080/20502877.2022.2124582>
34. Vears DF, Savulescu J, Christodoulou J, et al. Are we ready for whole population genomic sequencing of asymptomatic newborns? *Pharmacogenomics Pers Med* 2023;2023:681-691.
<https://doi.org/10.2147/PGPM.S376083>
35. White S, Mossfield T, Fleming J, et al. Expanding the Australian newborn blood spot screening program using genomic sequencing: do we want it and are we ready? *Eur J Hum Genet* 2023;31(6):703-711.
<https://doi.org/10.1038/s41431-023-01311-1>
36. Leblond M, Galati M, Roberts J, et al. Co-creating the experience of consent for newborn genome sequencing: the generation study. *Public Health Genomics* 2024;27(1):210-227.
<https://doi.org/10.1159/000541935>
37. Knoppers BM, Bonilha AE, Laberge AM, et al. Genomic sequencing in newborn screening: balancing consent with the right of the asymptomatic at-risk child to be found. *Eur J Hum Genet* 2025;33(2):182-188.
<https://doi.org/10.1038/s41431-024-01677-w>
38. MOHW. (2024). Study on direct-to-consumer genetic testing guidelines for minors [Internet]. MOHW; 2024 [cited 2025 Jun 2].
https://www.mohw.go.kr/board.es?mid=a10411010200&bid=0019&act=view&list_no=1484522
39. Lee E, Chung S, Kwon YJ. Policy recommendations for the implementation of genome-based newborn screening: an analysis of major country cases. *Korean J Med Law* 2025;33(1):349-377.
<https://doi.org/10.17215/kaml.2025.6.33.1.349>
40. Kim HS. Genetic information utilization and legal responsibility. *Wonkwang Law Rev* 2025;41(1):87-109.
<https://doi.org/10.22397/wlri.2024.41.1.87>
41. National Institute of Health (NIH). Clinical guidelines for secondary diseases in Koreans [Internet]. NIH; 2024 [cited 2025 Jun 2].
<https://www.nih.go.kr/ko/main/contents.do?menuNo=301123>
42. Kim NK. Hermeneutical understanding of disabilities and law legal policy of gene testing in Korean bioethics and biosafety act. *J Korea Bioeth Assoc* 2015;16(2):67-84.