

신생아 전장 유전체 분석 기반 선별검사: 부모 동의 방안

박현정¹, 이정현¹, 유원후¹, 김한나^{2*}

¹연세대학교 의료법윤리학연구원, 연구원

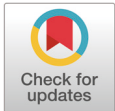
²연세대학교 의과대학 인문사회학교실 의료법윤리학과, 연구부교수

Parental Consent Approaches for Newborn Whole-Genome Sequencing–Based Screening

HyeonJeong Park¹, Junghyun Lee¹, Wonhoo Yoo¹, Hannah Kim^{2*}

¹Researcher, Asian Institute for Bioethics and Health Law, Yonsei University, Seoul, Korea

²Research Associate Professor, Department of Medical Humanities and Social Sciences, College of Medicine, Yonsei University, Seoul, Korea



Received: Feb 12, 2026

Revised: Mar 20, 2026

Accepted: Mar 20, 2026

*Corresponding author

Hannah Kim

Research Associate Professor,
Department of Medical Humanities and
Social Sciences, College of Medicine,
Yonsei University, Seoul, Korea
Tel: +82-2-2228-2537
E-mail: HANNAKIM83@yuhs.ac

Copyright © 2026 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. 2025-ER0701-00).

Abstract

This study aims to develop a standardized informed consent system for whole-genome sequencing (WGS)-based newborn screening (NBS) in Korea through a policy design approach grounded in the domestic legal and policy context. We conducted an integrated literature review of international norms, domestic legal frameworks, guidelines, and major overseas WGS-based NBS programs using a common analytical framework. To develop a consent model feasible in the Korean context, we also analyzed stakeholder evidence from parent interviews and a clinician survey focused on consent-related issues. The findings indicate that the current Korean legal and institutional framework does not adequately address long-term storage, reanalysis, recontact, and the transfer of decision-making authority as the child matures. Based on these findings, we propose a Korean informed consent model consisting of a staged consent pathway spanning antenatal, postnatal, and adulthood-related decision points; tiered consent options for the return of results; and safeguards against disadvantage or discrimination related to participation, non-participation, or withdrawal. The study further suggests that implementation will require broader legal and procedural clarification across the relevant regulatory framework, along with the continued development of education and counseling strategies.

Keywords: whole genome sequencing; newborn screening; informed consent form; comparative analysis; stakeholder analysis

I. 서론

선천성 대사이상 질환 선별검사는 출생 직후 신생아의 유전성 대사질환을 발견하여 치료를

www.kci.go.kr

Data availability

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

ORCID

HyeonJeong Park
https://orcid.org/0009-0009-1643-2506
Junghyun Lee
https://orcid.org/0009-0001-1744-6418
Wonho Yoo
https://orcid.org/0009-0001-0090-9308
Hannah Kim
https://orcid.org/0000-0003-2938-9745

Author contributions

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

Ethics approval

Research was conducted according to all ethical standards, and written informed consent was obtained from all patients. This study was approved by the Institutional Review Board (IRB) of the Asan Medical Center, Korea (Approval No. S2025-0855-0003). And Severance hospital (Approval No. 4-2025-0575)

제공하는 국가 필수 사업이다[1]. 기존 검사인 탠덤 질량분석(tandem mass spectrometry, MS/MS)은 대사 산물을 정밀하게 분석한다는 강점인 반면, 적용 범위가 유전성 대사질환으로 제한적이며, 위양성률과 검사기관 간 결과 차이가 한계로 지적된다[2].

전장 유전체 분석(whole genome sequencing, WGS)의 발전과 비용 감소는 신생아 선별 검사(newborn screening, NBS)를 유전체 기반으로 확장하는 사업의 도입을 촉진시켰다[3]. WGS 기반 NBS는 기존 선별검사보다 광범위한 유전질환을 생애 초기에 발견하여 적절한 임상 개입을 가능하게 할 것으로 기대된다[4,5]. 미국, 영국을 중심으로 시작한 WGS 기반 NBS 연구와 사업은 현재 주요 선진국을 중심으로 빠르게 확산되고 있다.

2025년부터 국내에서도 WGS 기반 NBS 국가 연구사업이 새롭게 시도되는 중이다. 이 연구사업의 초기 단계에서 주목하는 것은 명확한 기준과 절차로 신생아 부모에게 정보를 전달하고 상호작용하는 모델을 구축하는 것이다[6]. 특히, 이 사업은 최근 한국 사회에서 민간 기관을 중심으로 신생아 대상 유전자 검사 서비스 제공이 이뤄지는 실태와도 관련이 있다. 건강한 신생아를 대상으로, 민간 기관에서 임상적 유용성이 검증되지 않은 유전자 검사가 이뤄지고 있다는 보고가 있다[7]. 교육이나 상담 등 충분한 설명과 사후 관리 없이 운영될 가능성도 주요 우려로 제기된다. 이러한 상황에서, 표준화된 운영 원칙을 개발하는 것은 민간 행태를 관리하기 위한 양질의 표준을 제공하고, 신생아 부모들에게 높은 검사 접근성을 보장하는 것을 추구한다는 점에서 의미가 있다.

신생아 부모의 충분한 설명에 기반한 동의는 신생아 자녀의 권리를 보호하고 위해 최소화를 위한 제도적 안전 장치로 강조된다[8]. 특히, 전장 유전체 정보로 발견되는 임상적 의미는 시간이 지나며 달라질 수 있고, 이러한 임상적 의미는 개인뿐 아니라 가족에게 영향을 미칠 수 있다. 결정의 영향과 숙고의 필요성을 고려할 때, 단일 시점의 설명과 빠른 결정보다는 시간적 여유가 필요하다[9]. 예컨대, 출산 직후 부모가 바로 설명을 듣고 참여를 결정하는 것은 그때가 가장 취약한 시기라는 점에서 지양되는 방식이다[10]. 더 나아가 동의는 검사범위 선택, 데이터 보관 및 재해석, 신생아 자녀의 성인기 도달 시 재연락 여부 등 장기적인 정보 통제 절차적으로 실현되도록 설계될 필요가 있다[11,12].

관련 국내 선행연구에서는 체계적 문헌고찰을 통하여 보호자 의사결정의 고려 요소, 아동의 성장에 따른 권리 보장, 결과 공개 범위와 추가 동의, 임상적 유용성과 공중보건적 함의를 확인한 바 있다[13]. 그러나 해당 연구는 국내외 논의를 정리하는 데에 초점을 두었기 때문에, 한국의 법·제도·정책 환경을 반영한 실질적인 설명·동의 설계가 요구된다.

따라서 본 연구는 WGS 기반 NBS의 설명·동의 체계 표준을 제시하기 위해 규범·정책·선행연구를 통합적으로 비교·분석하고, 부모 면담과 전문가 설문조사를 통해 이해관계자 중심의 실증 연구를 수행하고, 그 결과를 반영한 한국형 설명동의서를 개발·제시하는 것을 목적으로 한다.

II. 연구 방법

본 연구는 한국형 WGS 기반 NBS 설명·동의서 개발을 위한 정책설계 연구로서, 규범·정책 분석과 해외 프로그램 비교를 통해 제도적 쟁점을 검토하고, 부모 면담 및 임상 전문가 설문을 통해 이해관계자의 의견을 반영하여 설명·동의 체계를 설계하였다.



1. 동의서 표준화를 위한 문헌 분석

규범·정책 검토는 국제 규범과 국내 법·제도·지침·선행연구로 이루어졌으며, 비교·분석은 해외 주요 유전체 기반 NBS 프로그램을 대상으로 했다.

규범·정책 검토는 문헌에서 확인되는 원칙과 구체적인 요구사항을 정렬한 뒤, 각 문서가 한국형 WGS 기반 NBS 설명동의서에 제공하는 시사점을 도출하고 이를 설명 항목과 동의 구조에 반영하였다. 비교·분석은 신생아 선별이라는 공통 맥락하에서, 국가 보건의료체계, 연구-임상 경계, 정보 인프라 및 거버넌스 구조의 차이가 각 프로그램의 설명·동의 설계에 어떻게 반영되는지를 확인하는 데 초점을 두었다. 분석 단위는 각 프로그램의 공식 문서이며, 공통 분석틀에 따라 (a) 참여 시점 및 동의 흐름, (b) 동의권자 요건, (c) 동의 방식 및 절차, (d) 설명자료 구성 방식, (e) 결과 반환 및 선택권, (f) 재연락 및 성장 이후 의사, (g) 데이터 거버넌스로 분석하였다.

2. 이해관계자 중심 실증 분석 방법

위 연구에서 도출된 원칙과 요구사항을 국내 맥락에서 실행 가능한 설명동의서로 구체화하기 위해, 부모 대상 면담 연구 및 임상 전문가 대상 설문 조사 결과를 근거로 활용하였다. 부모 대상 면담 연구와 임상 전문가 대상 설문 조사는 각각 아산병원 기관생명윤리위원회(IRB)의 승인(S2025-0855-0003)과 세브란스병원 기관생명윤리위원회(IRB)의 승인(4-2025-0575)을 받아 수행되었다. 본 연구에서는 각 연구의 조사 결과 중 설명·동의 절차와 관련되는 응답만을 분석 대상으로 한정하였다. 구체적으로는 부모 대상 연구의 참여(동의) 시점과 재확인·재동의가 필요하다고 인식되는 시점, 임상 전문가 대상 설문조사의 WGS 기반 NBS의 임상적 유용성에 대한 인식, 그리고 유전정보와 관련된 차별·보험·가족 갈등·심리적 부담 등 잠재적 사회적 우려에 관한 응답을 중심으로 검토하였다.

1) 부모 대상 면담 연구

부모 대상 면담 연구는 소아청소년과 및 산부인과 진료 기반의 제한적 공개모집 방식으로 진행되었다. 연구대상은 서울아산병원에서 진행된 WGS 기반 NBS 시범사업에 참여한 중증 신생아 부모와 동 병원 소아청소년과 및 산부인과에 내원 중이며 검사에 관심이 있는 무증상 신생아 부모, 산모, 배우자를 대상으로 구성되었다. 면담은 대면 면담을 원칙으로 하되, 서면으로 이어져 참여할 수 있도록 병행하였으며, 면담 항목에 대한 설명은 예외 없이 대면으로 수행하였다. 반구조화된 면담 질문은 전문가 자문을 거쳐 개발되었으며 기초정보, 유전자 검사에 대한 경험 및 이해도, WGS 기반 NBS에 대한 인식과 검사 참여 및 동의 시점의 선호도로 구성되었다. 면담 내용은 Collabo를 통해 녹음 및 필사하였고, 이후 필사본을 바탕으로 정량적 응답은 Microsoft Excel 2021을 사용하여 분석하였다. 정성적 분석은 필사본을 바탕으로 독립된 연구원 2인이 검토한 뒤, 해석과 범주화에 대해 합의에 이를 때까지 반복적으로 논의하는 방식으로 수행하였다.

표본 크기는 WGS 기반 NBS에 관한 유사한 연구 참여자를 대상으로 한 선행연구를 참고하여 설정하였다. 선행연구에서는 총 365명을 대상으로 설문조사를 실시하고, 총 46명을 대상

으로 심층 면담을 수행한 바 있다[14,15]. WGS 기반 NBS 시범연구의 검사 목표 표본 수가 200명이라는 점에서 연구의 대표성을 위해 신생아 부모 모집 수를 그의 50%로 산정하였고, 향후 잠재적 검사 참여자라는 점을 고려하여 이보다 높은 120명으로 설정하였다.

연구 결과, 총 425명 모집 중 187명이 면담에 참여하였고(참여율 44.0%), 중증 신생아 부모 51명, 무증상 신생아 부모 30명, 임신 중인 산모 및 배우자 106명이 포함되었다. 본 연구에서는 중증 신생아 부모 51명과 임신 중 산모 및 배우자 106명의 답변을 비교 분석하고자 한다.

2) 임상 전문가 대상 설문 조사

임상 전문가 대상 설문 조사는 WGS 또는 신생아 유전자검사 관련 경험을 가진 임상 전문가를 대상으로 리커트 척도 문항으로 구성된 온라인 설문 방식을 통해 응답으로 수집하였다. 2025년 7월 7일부터 20일까지 14일간 국내 관련 학회인 대한소아청소년과학회, 대한주산의학회, 대한진단유전학회, 대한신생아학회, 모체태아의학회, 대한분만명의원협회와 한국 내 희귀질환 거점병원 17개 중 본 연구에 참여 의사를 보인 8곳(수도권 5, 비수도권 3)을 대상으로 시행되었다. 본 설문의 표본 크기는 WGS 기반 NBS에 관한 기존 해외 임상 전문가 대상 선행 조사의 표본 규모를 근거로 설정하였다. 유사 주제의 선행 연구에서 희귀질환 전문가 238명, 유전상담사 208명을 대상으로 설문이 수행된 바 있다[16,17]. 수집된 자료는 결측값이 있는 참가자를 제외하여 완전한 데이터 세트를 구성한 뒤, SPSS 27로 기술통계를 산출하고 직업군별(의사·간호사·유전상담사) 및 의사 세부전공별(소아청소년과·산부인과·진단검사의학과) 인식 차이를 비교하였다.

3. 한국형 WGS(Whole Genome Sequencing) 기반 NBS(Based Newborn Screening) 설명동의서 개발

설명동의서 개발은 규범·정책 검토 및 해외 선행연구의 비교·분석 결과와 이해관계자 중심 분석을 통합하여 현장 적용이 가능하도록 개발하였다.

III. 연구 결과

1. 규범·정책 검토를 통한 설명동의서 개발 원칙 및 요구사항

국제 규범에서는 WHO가 발간한 ‘Guidance for Human Genome Data Collection, Access, Use and Sharing’ 지침에서 동의를 단회적 절차가 아니라 데이터 생명주기 전반에 걸쳐 지속적으로 관리되고 존중되어야 하는 과정으로 제시하며, 이해관계자 참여와 포괄성, 이익 공유 등 형평성 관련 원칙을 신뢰 형성의 중요한 요소로 강조하고 있다[18]. UN ‘Convention on the Rights of the Child of 1990’은 아동의 권리의 주체로 전제하고 최선의 이익을 주요 고려 기준으로 설정하며, 아동의 능력 발달에 따른 참여 확대와 의견 존중을 규정함으로써, 생애주기 전반에 걸친 참여 및 의사결정 구조 설계의 규범적 근거를 제공한다[19]. ACMG ‘Recommendations for Reporting of Secondary Findings in Clinical

Exome and Genome Sequencing of 2013'은 결과 반환을 임상적 조치 가능성과 중대한 건강 영향을 기준으로 최소 유전자 목록을 중심으로 운영할 것을 제시함으로써, 반환 대상의 범위를 일정 기준에 따라 제한하고 표준화하려는 원칙을 제시한다[20].

결론적으로 WGS 기반 NBS에서 부모의 동의는 단순히 검사 참여 여부를 허락하는 절차가 아니라, 아동의 최선의 이익을 대변하는 대리적 의사결정으로 이해될 필요가 있다. 따라서, WGS 기반 NBS 설명동의 체계는 부모에게 충분한 선택권을 부여하되, 그 선택이 자녀의 복리와 장래 권익을 중심으로 행사되도록 설계되어야 한다.

국내 법체계는 WGS 기반 NBS에서 최소한 충족해야 할 절차적 요건을 분명히 한다. '생명윤리법' 제51조 4항은 유전자검사와 관련하여 동의 능력이 없는 경우 대리인의 동의를 기본으로 하고 있으며, 유전정보는 '개인정보보호법' 제23조에 따라 민감정보에 해당하며, 개인정보의 수집·이용 및 제공은 특정된 목적 범위 내에서 이루어져야 하며, 목적을 초과하는 이용 또는 제공의 경우 별도의 동의가 요구된다. '개인정보보호법' 제37조에 따라 정보주체는 언제든지 동의를 철회할 수 있으며, '생명윤리법' 제51조는 유전자검사 동의서에 동의의 철회 및 철회 시 처리에 관한 사항을 포함하도록 규정하고 있다[21,22]. 다만 현행 '생명윤리법 시행규칙'상 유전자검사 동의서 서식에서는 검체 및 정보 보관기간을 통상 10년 범위로 제시하고 있어, 장기간 재분석과 단계적 재해석을 전제로 하는 WGS의 특성을 충분히 반영하지 못한다. 또한 WGS 기반 분석의 정보 범위, 재해석 가능성, 재접촉 구조 등을 구체적으로 규정하지 않는다. 한편 '개인정보보호법' 제22조의2는 만 14세 미만 아동의 개인정보 처리를 법정대리인의 동의에 의하도록 규정하고 있다. 그러나 이러한 구조는 초기 동의 단계에는 명확한 기준을 제시하는 반면, 이후 아동이 성장하여 스스로 동의할 수 있는 시점에 도달한 경우 기존의 법정대리인 동의를 어떻게 처리할 것인지에 대해서는 별도의 규정을 두고 있지 않다. 이에 따라 유전체 정보와 같이 장기적·예측적 성격을 가지는 정보의 경우, 성장 이후 동의권의 귀속 및 재동의 절차를 어떻게 설계할 것인지에 대한 추가적인 법적·제도적 검토가 필요하다. 한편 '생명윤리법' 제51조 제4항은 역시 유전자검사와 관련하여 동의 능력이 없는 경우 대리인의 동의를 허용하고 있으나, 이후 동의 능력을 갖춘 시점에서 기존 대리동의의 효력과 본인의 자기결정권을 어떻게 전환할 것인지에 대해서는 별도의 규정을 두고 있지 않다.

국내 지침은 이러한 공백을 선별검사로서의 목적성에 맞춰 보완하는 방향을 제시한다. 국가생명윤리정책위원회에서 발간한 '신생아 대상 선별 유전자 검사 관련 임상 가이드라인'은 아동의 이익 최우선과 조기 개입의 가능성이 명확한 범주를 중심으로 결과 반환 범위를 설정할 필요성을 강조하고 있다. 이러한 원칙을 고려할 때, 근거 수준, 중증도, 침투도, 발병 시기 등을 종합하여 필수 제공 범위와 선택 제공 범위를 구분하는 단계형 동의 구조를 하나의 현실적인 설계 방안으로 제시할 수 있다[23]. 국립보건연구원에서 발간한 '한국인 이차발견 질환별 임상 가이드라인'은 이차발견을 유전체 검사를 의뢰한 원래 목적은 아니지만 전문가 권고에 따라 적극적으로 탐색하여 발견한 질환 관련 변이로 설명하고, 이에 대한 검사 전 상담과 사전 동의, 분석, 결과 전달 및 후속 관리의 기준을 제시한다. 이를 고려할 때 WGS 기반 NBS에서는 이차발견을 기본 선별 목적과 구분하여 다룰 필요가 있으며, 그 반환 범위와 절차는 현 단계에서 즉시 기본 설계에 포함하기보다는 향후 사회적 합의와 제도적 정비를 전제로 검토할 수 있는 영역으로 남겨둘 필요가 있다[24].

국내 선행연구 검토는 한국형 WGS 기반 NBS 설명동의서가 현장 수용성의 조건을 함께 충족하도록 하기 위한 보완 절차로 수행되었다. 국가 통합 바이오 빅데이터 구축사업은 국가 주도의 장기 연구 인프라로서, 참여자 유형과 데이터 처리 목적에 따라 설명자료와 동의 항목을

분리·구조화하는 방식으로 운영된다. 특히 장기 보관과 연계로 철회권의 범위와 한계를 구체적으로 명시하고, 데이터 접근을 통제하는 운영 원칙을 제시한다[25]. 미성년자 대상 DTC 유전자검사 가이드라인 연구는 미성년자 유전정보 제공에서 적용 연령 기준과 사전 교육 및 결과 커뮤니케이션 요건을 정책 제안 형태로 구체화한 사례로서 참고가 된다. 특히 14세 기준은 ‘개인정보보호법’상 법정대리인 동의 체계를 실무적으로 준용한 결과로 이해될 수 있다[26]. 이는 WGS 기반 NBS에서 권리 전환 및 성장 이후 재연락·의사 확인 절차를 언제, 어떤 방식으로 설계할 것인지에 대한 근거를 제공한다. 이는 참여자 유형(산전/산후)별 문서 분리와 필수/선택 항목 구분 설계, 그리고 재연락·동의권 이전 연령 기준 및 필요 시 별도 사전동의서 구성 논의의 출발점이 된다.

2. 주요 선진국 WGS(Whole Genome Sequencing) 기반 NBS(Based Newborn Screening) 프로그램 비교를 통한 운영 설계 시사점

미국 BabySeq, 영국 Generation Study, 호주 BabyScreen+는 모두 신생아 선별 맥락에서 게놈 분석을 적용하면서도, 각 국가의 보건 의료체계와 데이터 거버넌스 인프라 차이를 반영해 설명·동의 구조를 다르게 설계하고 있었다.

BabySeq는 다기관 연구 환경에서 절차의 표준화와 실행 가능성에 무게를 두어, 친부모 또는 법적 보호자를 참여 요건으로 하고 등록 단계에서 서면동의와 전자동의(e-consent)를 병행하는 방식으로 운영된다[27-29]. 참여 장벽을 낮추기 위한 장치로 단일 보호자 동의를 허용하는 점, 문해력과 언어 접근성을 고려한 자료 설계가 특징이며, 결과는 전자의무기록(electronic medical record, EMR)과 연동되어 임상 경로로 확장될 수 있도록 구성된다[30,31].

Generation Study는 NHS 표준 선별검사와 구분되는 ‘선택 참여형’ 연구로 운영되며, 산전 단계에서 참여를 시작하되 인체유래물 채취 직전에 보호자의 허락을 다시 확인하는 구조를 채택한다[32,33]. 온라인 포털 기반 동의를 중심으로, 산전 정보 및 영아 EMR과의 연계, 추후 추가 연락·요청에 대한 선택 응답 옵션, 승인된 연구자의 비식별 데이터 접근 등 공공 신뢰를 고려한 안내 체계가 문서 전반에 두드러진다[34].

BabyScreen+는 표준 NBS와 연계된 연구로서, 산전 안내·등록과 산후 인체유래물 채취를 분리하고 출생 직전 동의 유지 여부를 확인하는 체크인 절차를 포함한다[35,36]. 교육-의사결정-동의-결과 전달을 통합 지원하는 디지털 플랫폼(Genetics Adviser)을 사용하며, 참여자가 학습 깊이를 조절하고 선별 유전자 질환 정보를 직접 확인할 수 있도록 해 이해가능성과 투명성을 강화한다[37,38].

세 프로그램에서 공통적으로 확인된 것은, 설명·동의를 서류 확보로 축소하지 않고 시간과 운영 흐름을 활용해 부모의 숙고 가능성과 현장 접근성을 함께 높이려는 설계였다. 이는 한국형 설계에서도 산전용-산후용 자료를 분리하거나, 산후 흐름을 기본으로 하되 예외 상황을 위한 등록 창구를 별도로 마련하는 방식으로 번역될 수 있다. 보호자 요건은 모두 친부모/법적 보호자를 기본으로 하되, 단일 보호자 동의 허용처럼 참여 장벽을 낮추는 선택과, 가족 의사결정 상의를 권고하는 방식, 참여자 범위를 친부모로 명확히 한정하는 방식처럼 보호 책임 기준을 다루는 강도가 달랐다. 또한 세 프로그램 모두 전자 기반 동의 및 데이터 관리를 핵심 인프라로 채택하고 있었고, 성장 이후 참여 의사를 다시 확인하는 절차는 “re-consent”라

는 용어를 전면에 내세우기보다 재연락·의사 확인(recontact) 형태로 설계되는 경향이 관찰되었다. 마지막으로 데이터 거버넌스에서는 영아 EMR 연계가 반복적으로 등장했으며, 보험사·마케팅 목적 공유 배제처럼 사회적 우려를 문서 차원에서 선제적으로 차단하는 '비공유 선언'은 국내 설명·동의서에도 참고 가능한 위험 완화 장치로 해석된다.

3. 이해관계자 실증 분석 결과

1) 부모 대상

WGS 기반 NBS 시범연구의 부모 면담과 임상 전문가 설문은, 문헌·비교제도 분석으로 도출된 설명·동의 설계 원칙이 국내에서 어떤 지점에서 수용될 수 있는지를 확인하는 경험적 근거로 활용되었다.

부모 면담은 참여 결정이 출산 전후의 제한된 시간·정보·정서적 부담 속에서 이루어진다는 점을 전제로, 동의 시점과 재확인 및 재연락 구조에 관한 현장 선호를 경험적으로 보여 주는 자료로 해석될 수 있다. 부모의 참여 결정 시기에 대한 선호도는 중증 신생아 부모와 산모 및 배우자 사이에서 내부적인 우선순위에 차이가 존재하였지만, 임신 중과 출산 후 두 시기 모두 결정 기회를 제공하는 것이 가장 높았다(43.3%). 양측 모두 “언제 참여를 고민할 여유가 있는가,” 즉 숙고의 시간을 충분히 보낼 수 있을지에 따라 답변을 내린 바 있다. 이는 참여 시점에 관한 응답 분포는 가능한 이른 시기에 대한 요구와 숙고가 가능하도록 충분한 기간에 대한 요구가 동시에 존재함을 시사한다. 또한 이는 산전-산후를 분리하거나 산전 안내 후 산후 확정 동의를 받는 등 단계형 동의 구조의 정당화 근거가 된다. 부모는 대체로 성인 이전(37.6%) 내지는 성인 이후(43.3%)까지도 재분석 후 추가 정보 발견 시 결과를 반환받기를 희망하였다. 이를 통해 동의 체계 내 추가정보 제공에 대한 의사를 물어야 한다는 점을 확인할 수 있다. 재확인/재동의 시점과 관련해서도 중고등학생(49.7%)를 비롯해 20세 이후(45.2%)를 가장 많이 꼽았으며, 구체적인 사유로 “아동이 스스로 판단 가능한 시기”에 의사 확인이 필요하다는 인식이 확인되었다. 이를 통해 특정 용어 사용 여부와 무관하게 청소년기-성년 전환기에 재연락·의사 확인을 최소 요건으로 포함하는 설계가 요구된다. 재연락 및 재동의 시점에서 중증 신생아 부모가 산모 및 배우자에 비해 성인 이후(54.9%)에도 추가 유전정보를 수주받고자 하였으며, 재동의를 위한 자녀의 성숙도가 성인이 된 후(62.7%)에 달성된다고 답변한 경향을 확인하였다. 이는 중증 신생아 부모가 산모 및 배우자보다 보호차원에서의 자녀 건강 관리가 부모의 책임 하에 있어야 한다 느끼고 있음을 알 수 있다. 이러한 경향성은 산모와 달리 중증 신생아 부모는 출산 후 자녀의 유전질환을 의심하고 있는 상태이며, 지속적인 관심과 보살핌의 필요성을 경험 후 공감하고 있기 때문일 것이라 예상된다. 주요 결과는 Table 1에 요약되어 있다.

2) 전문가 대상 설문조사

총 356명이 응답하였으며 직역별로는 의사가 288명(80.9%), 간호사 37명(10.4%), 유전상담사가 31명(8.7%)를 차지하였다.

먼저, 전장유전체검사 결과가 가족 구성원의 건강관리에도 유익하다는 데에 의사(76.0%),

Table 1. Parent's perception of the timing of consent (n, %)

Category		Parents of critically ill newborns (n=51)	Pregnant women and spouses (n=106)	Total (n=157)
Preferred timeline for parent's participation decision	During pregnancy	6 (11.8)	27 (25.5)	33 (21.0)
	After childbirth	24 (47.1)	32 (30.2)	56 (35.7)
	Both time points	21 (41.2)	47 (44.3)	68 (43.3)
Preferred timing for receiving additional genetic information	Before entering elementary school	3 (5.9)	17 (16.0)	20 (12.7)
	Before age 20	17 (33.3)	42 (39.6)	59 (37.6)
	After reaching adulthood	28 (54.9)	40 (37.7)	68 (43.3)
	Do not want additional information	3 (5.9)	7 (6.6)	10 (6.4)
Re-consent of child	Upper elementary school	0 (0.0)	1 (0.9)	1 (0.6)
	Middle/high school	17 (33.3)	61 (57.5)	78 (49.7)
	After age 20	32 (62.7)	39 (36.8)	71 (45.2)
	No re-consent needed	2 (3.9)	5 (4.7)	7 (4.5)

간호사(81.1%), 유전상담사(77.4%) 에서 긍정적으로 응답하여 의학적 유용성에 대한 인식이 공유됨을 확인할 수 있었다. 또한 검사 결과가 부모에게 정서적 안도감을 줄 수 있다는 문항은 의사(40.3%), 간호사(62.2%), 유전상담사(29.0%)에서만 각각 긍정적으로 나타났는데, 설명동 의는 단순한 정보 전달이 아니라 부모들의 정서적 안도감을 주는 것의 중요성을 보여준다.

또한, 전문가들은 WGS 기반 검사의 실제 활용 과정에서 결과 해석과 전달, 그리고 상담 체 계의 취약성을 우려하였다.

'검사 결과에 대한 상담이 부족하다'는 우려에는 의사(81.9%), 간호사(70.3%), 유전상담사 (90.3%)가 동의했으며, '검사 결과를 부모가 이해하기 어렵다'는 우려에도 의사(86.8%), 간호 사(86.5%), 유전상담사(96.8%)가 동의하였다.

이는 WGS 기반 선별검사 도입 시 결과 전달을 뒷받침할 표준화된 설명자료, 유전상담 연 계, 충분한 사후 상담 인프라와 같은 보완이 요구되는 것을 의미한다. 아울러 전문가들은 '검 사 결과가 가족 내 갈등을 초래할 수 있다'는 문항에 의사(82.6%), 간호사(73.0%), 유전상담 사(74.2%)가 동의했고, '아동이나 가족이 보험 등 사회적 불이익을 겪을 수 있다'는 문항에도 의사(84.4%), 간호사(75.7%), 유전상담사(71.0%)가 동의하였다.

설명·동의 과정에는 검사 결과가 초래할 수 있는 관계적 위험에 대한 사전 고지와 함께, 제도적으로 이를 완화하기 위한 보호·지원 장치가 함께 마련되어야 한다.

전문가들의 응답 결과는 설명동의서에 검사로 인해 초래될 수 있는 관계적·제도적 위험에 대한 사전 안내와, 이를 완화하기 위한 구조적 장치의 필요성을 뒷받침한다. 주요 설문 결과 는 Table 2에 요약하였다.

4. 한국형 WGS(Whole Genome Sequencing) 기반 NBS(Based Newborn Screening) 설명동의서

본 연구에서 도출한 최소 설계 원칙은, WGS 기반 NBS의 설명·동의를 단순한 서면 동의 가 아니라 정보-권리-운영을 함께 규정하는 제도적 장치로 재구성하는 데에 있다.

본 연구에서 개발한 한국형 WGS 기반 NBS 설명·동의서는 산전용(산모/산부 대상)과 산 후용(부모/법정대리인 대상) 두 유형으로 구성된다(Supplementary). 두 문서는 공통적으로 검사 개요, 결과 반환 및 전달 과정, 정보 거버넌스, 참여자 권리와 철회를 핵심 구성요소로

Table 2. Professional views on newborn WGS screening (n, %)

Item	Profession	Positive	Negative	Not sure
Variants are helpful for family health management	Physician	219 (76.0)	57 (19.8)	12 (4.2)
	Nurse	30 (81.1)	7 (18.9)	0 (0)
	Genetic counselor	24 (77.4)	5 (16.1)	2 (6.5)
Providing reassurance to parents	Physician	116 (40.3)	158 (54.9)	14 (4.9)
	Nurse	23 (62.2)	12 (32.4)	2 (5.4)
	Genetic counselor	9 (29.0)	16 (51.6)	6 (19.4)
Lack of counseling on test results	Physician	236 (81.9)	42 (14.6)	10 (3.5)
	Nurse	26 (70.3)	11 (29.7)	0 (0)
	Genetic counselor	28 (90.3)	2 (6.5)	1 (3.2)
Difficulty understanding test results	Physician	250 (86.8)	33 (11.5)	5 (1.7)
	Nurse	32 (86.5)	5 (13.5)	0 (0)
	Genetic counselor	30 (96.8)	1 (3.2)	0 (0)
Potential to cause family conflict	Physician	238 (82.6)	31 (10.8)	19 (6.6)
	Nurse	27 (73.0)	8 (21.6)	2 (5.4)
	Genetic counselor	23 (74.2)	4 (12.9)	4 (12.9)
Concern about social disadvantage	Physician	243 (84.4)	34 (11.8)	11 (3.8)
	Nurse	28 (75.7)	8 (21.6)	1 (2.7)
	Genetic counselor	22 (71.0)	6 (19.4)	3 (9.7)

WGS: whole genome sequencing.

포함한다. 최종 문서는 설명자료(설명문)와 동의서로 구분하여 구성하였으며, 설명·동의서 전문은 부록에 수록하였다.

설명·동의를 단일 시점의 서명 절차가 아니라 시간의 흐름에 따라 구성되는 단계적 과정으로 설계하였다. 산전 단계에서는 충분한 숙고를 위한 정보 제공과 참여 의향 확인을 중심으로 하고, 산후 인체유래물 채취 직전에는 참여 여부를 다시 확인하는 절차를 둔다. 이러한 모델은 참여자의 정보 부담을 줄이면서도, 출산 전후의 시간·정서적 제약 속에서 발생할 수 있는 형식적 동의 위험을 완화하기 위한 운영 장치로 제안된다. 이후 아동이 성장하여 자기결정 능력을 갖추는 시점에는 참여 지속 여부와 데이터 통제에 관한 재연락 및 의사 확인 절차를 포함하도록 하였다.

설명·동의 체계는 프로그램 참여에 필수적인 범주와 참여자가 선택할 수 있는 범주를 구분하는 방식으로 설계하였으며, 전체적인 항목은 Table 3과 같다.

이는 공중보건 프로그램으로 확장될 수 있다는 점을 고려해, 참여자에게 요구되는 최소 동의 범위를 명확히 하면서도 개인의 가치 판단이 필요한 영역에는 선택권을 실질적으로 보장하기 위한 구조이다. 이러한 구분은 결과반환 설계에서 분명하게 드러난다. 결과 반환은 임상적 유용성과 조기 개입 이득이 명확한 범위를 중심으로 설계하였다. 유전자-질환 목록은 증정도·침투도·근거 수준 등을 기준으로 구성하고, 핵심 범주는 기본 제공(Tier 1), 추가 범주는 선택 제공(Tier 2)으로 구분한다. 또한 검사로 확인되지 않을 수 있는 질환·변이가 존재하고 위양성·위음성이 발생할 수 있음을 고지하여, 결과가 진단 확정이 아니라 추가 검사와 상담·진료 연계가 필요한 선별 결과임을 명확히 한다.

부모의 대리결정이 불가피한 구조에서는 “아동의 최선의 이익”과 “장래 자기결정”을 동시 충족시키기 위해 권리 배치를 시간축에 따라 설계한다. 신생아기에는 법정대리인 동의를 전제로 하되, 성장 단계에서 정보 제공·의견 청취를 확대하고 성년기에는 당사자에게 핵심 통

Table 3. Korean WGS-based newborn screening informed consent in South Korea

Category	Information sheet	Consent form	Mandatory	Optional
Test overview	1. What is this test?	Participate and to undergo testing	o	
	2. Who conducts the test, and for what purpose?			
	3. What is tested, and how is it performed?			
Information and procedures	4. What information will be returned, and within what scope?	Regarding the scope and delivery of test results	o (Tier 1)	o (Tier 2)
	5. What happens during the testing process?			
Data governance	6. What information and materials will be collected?	Collection and use of personal data and sensitive data	o	
	7. Where and how will the materials/data be stored?	Long-term storage of data and use for research purposes		
	8. Who can use the materials/data, and under what conditions?			
Specific rights	9. Expected benefits and potential risks of participation	Understanding of the right to withdraw and its limitations	o	
	10. What if you change your mind after providing consent?			
	11. What happens when the child grows up and can decide for themselves?	Reanalysis and recontact as the child grows up	o (reanalysis)	o (reconsent)
	12. Additional notes			

WGS: whole genome sequencing.

제권을 이전할 수 있도록 절차를 명시한다. 부모의 결정이 전제되는 구조에서는, 아동의 최선의 이익 원칙, 미래 자율성, 자기결정권 보장을 함께 고려하기 위해 동의를 생애주기별로 설계한다. 신생아기에는 법정대리인 동의를 전제로 참여가 이루어지되, 성장 단계에서는 정보제공과 의견 청취의 범위를 점진적으로 확대하고, 성년 도달 시에는 참여 지속 여부와 정보이용에 관한 의사결정 권한을 당사자에게 이전하는 절차를 명시한다.

데이터 거버넌스는 유전체 정보의 민감성을 고려하여, 수집 · 보관 · 접근 · 공유 · 재분석의 각 단계별로 동의 범위를 구분 · 구조화하고 이를 명확히 제시한다. 전자의무기록 연계 여부, 장기 보관 기간, 연구 목적의 이차 활용에 관한 원칙을 사전에 설명하며, 철회권은 행사 절차와 함께 기술적 · 운영상의 한계를 포함하여 고지한다.

마지막으로 공중보건적 운영 가능성과 형평성을 고려하여, 참여 · 비참여 · 철회 여부에 따른 불이익 금지 및 차별 방지 원칙을 명시하고, 참여자가 과도한 정보 부담 없이 이해하고 선택할 수 있도록 설명 항목을 핵심 중심으로 구성한다.

IV. 논의

1. 연구의 의의

본 연구의 의의는 WGS 기반 NBS의 설명 · 동의 문제를 개별 쟁점의 나열이나 단일 실증 연구에 그치지 않고, 규범 · 정책 문헌 검토, 비교제도 분석, 이해관계자 기반 경험적 근거를 단계적으로 연결하여 실제 적용 가능한 설명동의서라는 구체적 산출물로 구현했다는 데에 있다. 특히, 본 연구는 WGS 기반 NBS가 기존 NBS와 구분되는 특성인 유전체 데이터 장기 보관, 재분석 가능성, 재접촉 필요성은 사후 대응이 아닌 설명동의서 설계 단계에서 핵심 요소로 선제적으로 반영하였다. 또한, 본 연구는 사전 · 산후 단계 분리, 공중보건적 기준에 따른 결과 반환 범주화, 검사 한계의 명확한 고지를 통해 수용성과 위해 최소화 사이의 균형을 도모하였다.

www.kci.go.kr

2. 법·제도적 함의

본 연구에서 제안한 설명동의서 설계는 현행 법체계와의 정합성뿐 아니라, 향후 법·제도 준비가 요구되는 지점을 구체적으로 드러낸다는 점에서 정책적 함의를 가진다. 첫째, 프로그램 참여 시기와 관련하여 '모자보건법'은 신생아를 '출생 후 28일 이내의 영유아'로 정의하고 있다. 이에 따라 본 설계는 기존 신생아 선별검사와 동일하게 출생 후 28일 이내 검사를 원칙적으로 권장하되, 사업 목적에 부합하는 경우 예외적으로 영유아기 참여를 허용하였다. 이는 조기 개입이라는 NBS의 기본 목적을 유지하면서도 임상적 필요를 반영한 구조이나, WGS 기반 NBS가 공중보건 선별검사와 임상적 진단·추적 검사 사이의 성격을 동시에 가지게 되다는 점에서 제도적 위치가 불명확해질 수 있다. 따라서 향후 WGS 기반 NBS가 공중보건 프로그램으로 제도화될 경우, '모자보건법', '생명윤리법'과 같은 관련 법체계 내에서 적용 범위와 기준을 명확히 규정할 필요가 있다. 둘째, 유전체 정보의 보관 기간과 관련하여 현행 생명윤리법 시행규칙상 유전자검사 동의서 서식은 검체 및 관련 정보의 보관기간을 통상 10년 범위로 제시하고 있다. 그러나 본 연구에서 제안한 설명동의서는 아동이 성장한 이후의 재연락과 권리 전환 가능성까지 고려하여 설계되었다는 점에서, 현행 보관기간 설정만으로는 이를 충분히 뒷받침하기 어렵다. 따라서 향후 WGS 기반 NBS가 제도화될 경우에는 '생명윤리법' 체계 내에서 장기 보관 및 재분석을 반영할 수 있도록 보관·관리 기준과 동의서 서식을 재정비할 필요가 있다. 아울러 성장 이후 정보주체의 권리 전환 및 재연락 절차와 관련해서는 '개인정보보호법'과 '생명윤리법'을 포함한 관련 법체계 전반에서 그 법적 근거와 절차를 명확히 할 필요가 있다. 셋째, 재접촉 및 권리 전환 절차는 현재 명확한 법적 근거가 충분히 마련되어 있지 않은 영역이다. 특히 개인정보보호법은 만 14세 미만 아동의 개인정보 처리에 있어 법정 대리인의 동의를 요구하고 있으나, 이후 아동이 성장하여 스스로 동의할 수 있는 시점에 도달한 경우 기존 법정대리인 동의와 본인의 자기결정권을 어떻게 연결할 것인지에 대해서는 별도의 규정을 두고 있지 않다. 본 연구는 아동의 최선의 이익과 미래 자기결정권 보장을 해석 근거로 재연락 절차를 설계하였으나, 향후 WGS 기반 NBS가 제도화될 경우 재접촉의 법적 근거와 절차는 '개인정보보호법' 체계 내에서, 권리 전환 및 재동의의 구조는 '개인정보보호법'과 '생명윤리법'을 포함한 관련 법체계 전반에서 보다 명확히 정비될 필요가 있다.

3. 데이터 연계 및 거버넌스 과제

본 연구는 WGS 기반 NBS 결과를 아동의 진료 및 추후 임상적 활용을 위해 EMR과 연계하는 구조를 기본안으로 제시하였다. 다만 WGS 기반 NBS가 장기적인 임상 경로 관리, 재분석 필요성 판단, 위양성·위음성 관리, 프로그램 평가와 연결될 수 있다는 점을 고려하면, 이러한 논의를 확장할 경우 향후 건강보험 정보나 예방접종 정보 등 공공데이터와의 연계 필요성도 추가적으로 제기될 수 있다. 이를 실현하기 위해 데이터 결합의 목적과 범위, 접근 통제, 감독 체계 등을 포함한 거버넌스 구조에 대한 별도의 검토가 필요하며, 이 과정에서 기술적·법적·윤리적 정합성이 함께 검토되어야 하는 과제가 남는다.

4. 설명동의 체계의 장기적인 보완 방안

WGS 기반 NBS에서는 검사 결과의 범위와 한계를 포함한 복합적인 요소가 함께 설명되어야 한다. 이러한 특성은 단순한 결과 통보만으로는 충분히 전달되기 어렵고, 설명의 질이 동의 절차와 수용성에 직접적인 영향을 미친다. 따라서, 본 연구에서 제안한 설명·동의 체계가 실제로 작동하기 위해서는, 결과 반환 이후의 상담 연계, 문의 창구, 표준화된 설명 자료와 스크립트, 전담 인력 교육 등 지속 가능한 교육·상담 운영 인프라 구축이 필수적이다. 이는 윤리적 고려를 넘어, 프로그램의 신뢰성과 장기적 지속 가능성을 확보하기 위한 운영 요건으로 이해되어야 한다.

5. 연구의 한계

첫째, 본 연구는 설명동의서 설계와 문서화에 초점을 둔 연구로서, 실제 현장 적용 과정에서의 설명 시간, 이해도, 동의 철회 양상, 재접촉 성공률 등 운영에 관한 사항을 실증적으로 검증하지는 못하였다. 이는 향후 사업 운영을 통한 평가 연구로 보완될 필요가 있다. 둘째, 본 연구는 참여·비참여·철회에 따른 불이익 금지와 차별 방지를 명시함으로써 형평성을 확보하고자 하였으나, 지역 격차, 의료 접근성, 언어 및 정보 이해 수준, 상담 인력의 차이와 같은 실질적 형평성 문제까지 충분히 해결하지는 못하였다. 향후 제도 설계에서는 참여 기회 확대와 접근성 강화를 위한 추가적인 보완 방안이 요구된다. 셋째, 부모 면담과 전문가 설문은 중요한 경험적 근거를 제공하였으나, 이를 사회 전체의 합의로 일반화하기에는 한계가 있다. 향후에는 환자·시민단체·법률·데이터 거버넌스 등 관련 이해관계자를 포함한 공론화 과정과 후속 실증 연구를 통해 사회적 합의를 확장해 나갈 필요가 있다.

V. 결론

본 연구는 WGS 기반 NBS의 도입 논의가 기술 중심으로 전개되는 상황에서 한국의 법·제도·정책 환경을 전제로 설명·동의 체계를 설계하고 문서 형태의 산출물로 구현하는 것을 목표로 하였다. 이를 위해 국제 규범과 국내 법체계 및 지침·선행연구를 검토하고, 미국 BabySeq, 영국 Generation Study, 호주 BabyScreen+ 프로그램을 비교 분석하여 설명·동의의 핵심 설계요소를 구조화하였다. 또한 국내 이해관계자 합의를 통해 설명·동의를 관련되는 근거를 반영하여, 현장 실행 가능성을 고려한 한국형 WGS 기반 NBS 설명동의서 모델을 제시하였다.

본 연구가 제안한 WGS 기반 NBS 설명·동의 모델은 다음 네 가지 특성으로 요약된다. 첫째, 설명·동의를 생애주기에 따라 갱신되는 단계형 과정으로 설계하여, 산전의 정보 제공·참여 의향 확인, 산후의 참여 지속 여부 재확인, 지식·목록 변화에 따른 재분석 가능성, 성년기 도달 시 재접촉과 의사 확인을 포함하였다. 둘째, 결과 반환은 임상적 유용성과 조기 개입 이득을 기준으로 기본 제공(Tier 1)과 선택 제공(Tier 2)을 구분하고, 위양성·위음성 및 발견 범위의 한계를 명시함으로써 선별검사로서의 성격을 분명히 했다. 셋째, 데이터 거버넌

스는 수집·보관·접근·공유·이차 활용의 범위를 동의 항목 수준에서 분리·명료화하고, EMR 연계, 보관 기간, 철회 절차와 그 한계를 사전에 고지하는 구조로 구성하였다. 넷째, 참여·비참여·철회에 따른 불이익 금지와 차별 방지 원칙을 명시하여, 프로그램 운영의 신뢰와 형평성 확보를 위한 최소 기준을 제도적으로 담보하고자 하였다.

다만, 본 연구는 설명동의서의 설계와 문서화를 중심으로 수행되었으며, 실제 현장 적용에서의 이해도, 동의 과정의 부담, 철회 양상, 재접촉 성공률과 같은 운영 지표를 실증적으로 평가하지는 못하였다. 또한 형평성 측면에서 지역·접근성·문해력 격차를 해소하는 장치가 충분히 논의되지는 못하였다. 사회적 합의 역시 제한된 이해관계자 근거에 기반하므로, 향후 다양한 이해관계자를 포함한 공론화와 추가 실증 연구가 진행될 필요가 있다.

향후 과제로는 재연락 및 성년기 권리 전환의 법적 근거와 운영 책임을 명확히 하고, 장기 보관·재분석을 전제로 데이터 보관 기간과 관리 기준을 현행 규정과 정합적으로 재구성할 필요가 있다. 또한 EMR 및 공공 정보 연계를 확대하기 위한 결합 범위·방식·감독 체계를 포함한 거버넌스 인프라를 마련하고, 결과의 한계를 설명하며 위해를 최소화할 교육·상담 체계와 표준 운영 지침을 구축해야 한다. 이러한 조건이 갖추어질 경우, 본 모델은 실제 사업의 실행을 뒷받침하는 동시에 향후 제도화 과정에서 설명·동의 설계를 구체화하는 기준점으로 활용될 수 있다. ©

SUPPLEMENTARY MATERIALS

Supplementary materials are only available online from: <https://doi.org/10.35301/ksme.2026.29.1.15>

REFERENCES

1. Lee SM. Newborn screening test for inherited metabolic disease. *J Korean Soc Inherit Metab Dis* 2024;24(2):76-82.
2. Jang JW. Utility of NGS-based newborn genetic disease screening proven [Internet]. *BioSpectator*; 2017 [cited 2026 Feb 11]. <https://www.biospectator.com/news/view/3887>
3. Spiekerkoetter U, Bick D, Scott R, et al. Genomic newborn screening: are we entering a new era of screening? *J Inherit Metab Dis* 2023;46(5):778-95. <https://doi.org/10.1002/jimd.12650>
4. Woerner AC, Gallagher RC, Vockley J, et al. The use of whole genome and exome sequencing for newborn screening: challenges and opportunities for population health. *Front Pediatr* 2021;9:663752. <https://doi.org/10.3389/fped.2021.663752>
5. Park H. Newborn genome testing for early diagnosis of rare diseases [Internet]. Korea National Institute of Health; 2025 [cited 2026 Feb 11]. <https://www.nih.go.kr/ko/bbs/B0000007/view.do?nttId=12700&menuNo=300829&pageIndex=>
6. Korea National Institute of Health (KNIH). Whole-genome sequencing-based newborn screening pilot study. Korea National Institute of Health; 2025.
7. Choi JW. Uncontrolled newborn genetic testing, “needs national-level management” [Internet].

- Medical News; 2025 [cited 2026 Feb 11].
<http://www.bosa.co.kr/news/articleView.html?idxno=2265577>
8. Corrigan O. Empty ethics: the problem with informed consent. *Social Health Illn* 2003;25(7):768-92.
<https://doi.org/10.1046/j.1467-9566.2003.00369.x>
 9. Horton R, Lucassen A. Consent and autonomy in the genomics era. *Curr Genet Med Rep* 2019;7(2):85-91.
<https://doi.org/10.1007/s40142-019-00164-9>
 10. Wilman E, Megone C, Oliver S, et al. The ethical issues regarding consent to clinical trials with pre-term or sick neonates: a systematic review (framework synthesis) of the empirical research. *Trials* 2015;16(1):502.
<https://doi.org/10.1186/s13063-015-0957-x>
 11. 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>
 12. Hopkins Van Mil. Implications of whole genome sequencing for newborn screening. UK National Screening Committee; 2021.
 13. Park H, Cha H, Yoo W, et al. A systematic review for the development of a consent system for newborn screening based on whole-genome sequencing (WGS). *Korean J Med Ethics* 2025;28(3):207-228.
<https://doi.org/10.35301/ksme.2025.28.3.207>
 14. 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>
 15. Callahan KP, Mueller R, Crew K, et al. Frequency and reasons that parents decline genetic testing for critically ill neonates. *Genet Med Open* 2024;2:101896.
<https://doi.org/10.1016/j.gimo.2024.101896>
 16. Gold NB, Adelson SM, Shah N, et al. Perspectives of rare disease experts on newborn genome sequencing. *JAMA Netw Open* 2023;6(5):e2312231.
<https://doi.org/10.1001/jamanetworkopen.2023.12231>
 17. Ulm E, Feero WG, Dineen R, et al. Genetics professionals' opinions of whole-genome sequencing in the newborn period. *J Genet Couns* 2015;24(3):452-63.
<https://doi.org/10.1007/s10897-014-9779-3>
 18. World Health Organization. Guidance for human genome data collection, access, use and sharing. World Health Organization; 2024.
 19. United Nations. Convention on the rights of the child. United Nations; 1989.
 20. ACMG Board of Directors. ACMG policy statement: updated recommendations regarding analysis and reporting of secondary findings in clinical genome-scale sequencing. *Genet Med* 2015;17(1):68-9.
<https://doi.org/10.1038/gim.2014.151>
 21. Law Viewer. Bioethics and Safety Act (Republic of Korea), Act No. 20327 (Feb 20, 2024; effective Aug 21, 2024).
 22. View Statute. Personal Information Protection Act (Republic of Korea), Act No. 20897 (Apr 1, 2025; effective Oct 2, 2025).
 23. Korea National Institute for Bioethics Policy (KONIBP). Clinical guideline on screening genetic tests for newborns. KONIBP; 2022.
 24. Korea National Institute of Health (KNIH). Clinical guidelines by disease for secondary findings in Koreans. KNIH; 2024.
 25. Ministry of Health and Welfare (MOHW); Ministry of Science and ICT; Ministry of Trade,

- Industry and Energy; Korea Disease Control and Prevention Agency. Korea National Integrated Bio Big Data Project: participant information sheet and informed consent form. MOHW; 2024.
26. Ministry of Health and Welfare (MOHW). Research on guidelines for direct-to-consumer genetic testing for minors. MOHW; 2025.
 27. Genomes2People. The BabySeq project [Internet]. G2P; 2026 [cited 2026 Feb 11]. <https://www.genomes2people.org/research/babyseq/>
 28. The BabySeq Project. Standard operating procedure (SOP) [Internet]. BabySeq; 2026 [cited 2026 Feb 11]. https://docs.google.com/document/d/1hRk5jCz3swmZ3NoPz1sG6pUeMWBn_KGt/edit
 29. 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>
 30. Holm IA, McGuire A, Pereira S, et al. Returning a genomic result for an adult-onset condition to the parents of a newborn: insights from the BabySeq project. *Pediatrics* 2019;143(suppl 1):S37-S43. <https://doi.org/10.1542/peds.2018-1099H>
 31. Boston Children’s Hospital. BabySeq2: implementation of genome sequencing as screening in a diverse cohort of infants. Boston Children’s Hospital; 2024.
 32. Genomics England. Genomics 101: what is whole genome sequencing? [Internet]. Genomics England; 2023 [cited 2026 Feb 11]. <https://www.genomicsengland.co.uk/blog/genomics-101-what-is-whole-genome-sequencing>
 33. Genomics England. The Generation Study protocol v3.0 [Internet]. Genomics England; 2023. https://files.genomicsengland.co.uk/documents/Newborns/Generation-Study-Protocol_nc.pdf
 34. 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):210-27. <https://doi.org/10.1159/000541935>
 35. BabyScreen+. What is the BabyScreen+ research study? [Internet]. BabyScreen+; 2023 [cited 2026 Feb 11]. <https://babyscreen.mcri.edu.au/>
 36. 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>
 37. Downie L, Caruana J, Kugenthiran N, et al. Supporting parental decisions about genomic newborn screening at scale in the digital age: experience from the BabyScreen+ study. *SSRN Electron J* 2024. <https://doi.org/10.2139/ssrn.5373750>
 38. Lunke S, Downie L, Caruana J, et al. Feasibility, acceptability and clinical outcomes of the BabyScreen+ genomic newborn screening study. *Nat Med* 2025;31(12):4236-4245. <https://doi.org/10.1038/s41591-025-03986-z>