

[첨부]

연구결과물

「생명윤리및안전에관한법률」의 유전자치료 및 배아·
태아의 유전자검사에 대한 개선 방안 연구

- 2006. 8. 31 -

이화여자대학교

보건복지부장관 귀하 :

이 보고서를 보건복지부 정책연구과제 “생명윤리 및 안전에 관한 법률의 유전자치료에 관한 운영지침 및 제도보완 방안 마련”의 연구결과물로 제출합니다.

* 연구책임자 : 장영민 (이화여자대학교 법과대학)

* 연구원 : 권복규 (이화여자대학교 의과대학)

김현철 (이화여자대학교 법과대학)

정성철 (이화여자대학교 의과대학)

목 차

I. 서설	1
제1장 서론	1
1. 연구의 목적과 필요성	1
(1) 연구의 목적	1
(2) 연구의 필요성	1
2. 연구의 내용 및 방법	2
(1) 연구의 내용	2
(2) 연구의 방법	3
II. 유전자치료	9
제2장 유전자치료의 국내외 현황	9
1. 개관	9
2. 외국의 유전자치료제 임상시험 현황	10
3. 국내의 유전자치료제 임상시험 현황	15
제3장 유전자치료 관련 윤리적 쟁점과 분석	17
1. 유전자치료 자체에 대한 윤리적 쟁점	17
(1) 윤리적 쟁점이 제기된 배경	17
(2) 윤리적 쟁점에 대한 분석	18
(3) 소결	22
2. 유전자치료와 관련된 윤리적 고려사항	24
(1) 안전성 확보	24
(2) 충분한 정보에 근거한 동의	24
(3) 유전자치료 및 유전자치료 연구의 적응증	25
(4) 유전정보 및 의료정보 보호 대책	27
제4장 외국의 유전자치료 관련 제도 및 지침 분석	28

1. 미국	28
(1) 개관	28
(2) 제도와 규정	28
(3) 승인절차	30
2. 영국	32
(1) 개관	32
(2) 규정	32
(3) 승인절차	33
3. 일본	36
(1) 개관	36
(2) 규정	36
(3) 승인절차	37
4. 소결	38
 제5장 한국의 유전자치료 관련 법과 제도의 현황 분석	40
1. 개관	40
(1) 현황	40
(2) 특징	40
2. 생명윤리법의 유전자치료 규정과 분석	40
(1) 유전자치료의 정의	40
(2) 유전자치료의 금지 및 예외적 허용	41
(3) 유전자치료기관	44
(4) 유전자치료제 임상시험	46
(5) 유전자치료를 위한 동의	46
3. 약사법의 유전자치료 규정과 분석	48
(1) 유전자치료제 임상시험계획의 승인	48
(2) 유전자치료제 임상시험을 위한 동의	49
4. 유전자치료제 관련 고시 및 제도의 현황	50
(1) 개관	50
(2) 식품의약품안전청 고시의 유전자치료 및 유전자치료제	50
5. 소결	58
 제6장 생명윤리법의 유전자치료 관련 규정의 개선방안	59

1. 개관	59
(1) 개선방안의 개요	59
2. 유전자치료의 정의 관련 조항의 개선(안)	59
(1) 현행조문	59
(2) 개정조문(안)	59
(3) 개정이유	60
3. 유전자치료의 목적 및 범위 관련 조항의 개선(안)	61
(1) 현행조문	61
(2) 개정조문(안)	61
(3) 개정이유	62
4. 유전자치료기관 관련 조항의 개선(안)	63
(1) 현행조문	63
(2) 개정조문(안)	63
(3) 개정이유	64
5. 유전자치료제 임상시험 관련 조항의 개선(안)	66
(1) 현행조문	66
(2) 개정조문(안)	66
(3) 개정이유	66
6. 유전자치료의 절차	67
(1) 유전자치료제 임상시험 절차	67
(2) 유전자치료 시술 절차	67
7. 생명윤리법의 유전자치료 관련 현행조문과 개정조문(안) 비교	69
 Ⅲ. 배아·태아에 대한 유전자검사	72
 제7장 배아·태아에 대한 유전자검사의 현황	72
1. 배아·태아에 대한 유전자검사의 역사적 배경	74
2. 배아·태아에 대한 유전자검사 기술	75
(1) 배아에 대한 유전자검사 기술	75
(2) 태아에 대한 유전자검사 기술	75
3. 배아·태아에 대한 유전자검사의 현황	79
(1) 배아에 대한 유전자검사	79
(2) 태아에 대한 유전자검사	82

제8장 배아·태아의 유전자검사에 대한 외국의 현황	83
1. 배아에 대한 유전자검사(착상전 유전자검사)	83
1) 미국	84
2) 영국	84
3) 프랑스	85
4) 일본	86
5) 독일	86
2. 태아에 대한 유전자검사(산전유전자검사)	87
1) 미국	87
2) 유럽	87
3) 일본	88
4) 독일	89
제9장 한국의 배아·태아의 유전자검사에 대한 윤리적 쟁점과 분석	90
1. 개관	90
2. 배아에 대한 유전자검사의 윤리적 쟁점	90
1) 우생학적 이유 등에 따른 악용	90
2) 인간의 도구화	91
3) 태어날 아기에 대한 위험	91
4) 배아에 대한 파괴	92
5) 유전자검사에 대한 결정권과 알 권리	93
3. 태아에 대한 산전 유전자검사의 윤리적 쟁점	94
(1) 윤리적 쟁점이 제기된 배경	94
(2) 윤리적 쟁점에 대한 분석	94
제10장 한국의 배아·태아에 대한 유전자검사 관련 법의 현황 분석	97
1. 개관	97
(1) 배아에 대한 유전자검사	97
(2) 태아에 대한 유전자검사	97
2. 생명윤리법의 배아·태아의 유전자검사 관련 규정과 분석	97

(1) 유전자검사의 정의	97
(2) 유전자검사의 목적	99
(3) 유전자검사의 허용범위	100
(4) 유전자검사의 시행 절차	101
(5) 유전자검사기관	106
(6) 유전자검사기관의 심의위원회	107
제11장 생명윤리법의 배아·태아의 유전자검사 관련 규정의 개선방안	108
1. 배아·태아의 유전자검사 관련 조항의 개선(안)	108
(1) 현행조문	108
(2) 개정조문(안)	108
(3) 개정이유	109
2. 생명윤리법의 배아·태아의 유전자치료 관련 현행조문과 개정조문(안) 비교표	112
3. 착상전·산전유전자검사 심의기준	114
(1) 원칙	114
(2) 심의기준	114
(3) 심의 기준표	121
(4) 배아,태아 대상의 유전자 연구	124

< 참 고 자 료 >

1. 유전자치료 관련 주요 현행법 규정
2. 배아·태아의 유전자검사 관련 주요 현행법 규정

< 붙 임 자 료 >

1. 전문가 의견 청취에 대한 회의록

I. 서설

제1장 서론

1. 연구의 목적과 필요성

(1) 연구의 목적

이 연구의 목적은 생명윤리및안전에관한법률(이하 “생명윤리법”이라 한다) 제36조와 제37조의 유전자치료에 관한 규정과 제25조 제2항의 배아·태아의 유전자검사 관련규정에 대한 개선방안을 모색하는 데 있다.

이를 위해 다음과 같은 세부 연구목적을 지닌다.

첫째, 유전자치료 및 배아¹⁾와 태아에 대한 유전자검사와 관련된 국내외 현황을 조사하여 현행 규정의 타당성을 검토하고자 한다.

둘째, 유전자치료 및 배아와 태아에 대한 유전자검사와 관련된 윤리적 쟁점을 검토하여 합리적 해결방안을 모색하고자 한다.

셋째, 검토된 현황과 윤리적 쟁점에 근거하여 구체적인 법률 개선방안을 제안하고자 한다.

(2) 연구의 필요성

유전자치료 및 배아와 태아에 대한 유전자검사가 생명윤리 및 안전이 확보된 상태에서 수행되어야 한다는 당면한 요청에 부응하여 생명윤리법에 관련 규정이 포함되었다. 그러나 다음과 같은 문제점이 지적되어 왔다.

첫째, ‘유전자치료’, ‘유전자검사’ 등 법률에서 사용하고 있는 용어의 개념이 명확

1) 이 보고서에서 배아라 함은 특별한 언급이 없는 한 착상전배아를 의미한다.

하지 않아 법이 규율하여야 하는 대상이 모호하다는 지적이 있다. 따라서 이를 법적으로 명확하게 규정할 수 있도록 연구할 필요성이 있다.

둘째, 관련 규정의 내용 중 모순되는 표현이 있을 뿐만 아니라 체계상의 일관성이 없다는 지적이 있다. 특히 배아·태아의 유전자검사의 경우 모자보건법 등 관련 법률과의 체계성을 검토할 필요성이 있으며, 유전자치료의 경우 유전자치료제에 관한 식품의약품안전청의 고시 등을 검토할 필요성이 있다.

셋째, 관련 규정이 유전자치료 및 배아와 태아에 대한 유전자검사의 생명과학기술 현황을 충분히 반영하지 못하고 있다는 지적이 있다. 특히 유전자치료의 경우 in vivo 형태의 유전자치료제로 개발되고 있는 것이 대부분이어서 이를 법률에 반영할 수 있도록 할 필요성이 있다.

따라서 개념적 명확성, 실효성, 법률적 체계성과 통일성을 지닌 개선안이 마련될 필요성이 있고, 이에 제도적 안정성과 사회적 윤리성, 그리고 생명과학기술 사용의 안전성을 확보하기 위하여 생명윤리법 관련 규정의 재검토가 요구된다.

2. 연구의 내용 및 방법

(1) 연구의 내용

1) 연구 주제

연구 주제는 생명윤리법에 규정된 내용 중 유전자치료 및 배아와 태아에 대한 유전자검사로 크게 나뉜다. 유전자치료와 배아와 태아에 대한 유전자검사는 서로 내적인 연관관계가 없다. 따라서 유전자치료와 배아와 태아에 대한 유전자검사는 병렬적으로 고찰하도록 한다.

2) 연구 범위

연구 범위는 유전자치료, 배아와 태아에 대한 유전자검사 각각에 대하여 다음과 같이 설정하였다.

- 관련 기술 발전 및 운용 등에 대한 현황
- 윤리적 쟁점
- 외국의 관련 법과 제도
- 현행 생명윤리법 및 현행법상 관련 규정
- 관련 규정의 개선방안

유전자치료 및 배아와 태아에 대한 유전자검사의 세부 연구목적을 달성하기 위하여 1차적으로 정확한 기술적 현황을 파악하고 윤리적 쟁점을 도출하도록 한다. 이어서 도출된 쟁점에 대하여 외국에서는 제도적으로 어떻게 해결하고 있는지 살펴보고, 외국의 법과 제도에 비해 현행 한국의 법과 제도는 어떻게 마련되어있는지를 검토하도록 한다. 나아가 이러한 작업들에 기초하여 기술현황과 윤리적 쟁점, 그리고 국제적인 법과 제도에 합당한 개선방안을 제시하고자 한다.

(2) 연구의 방법

1) 문헌연구

유전자치료 및 배아와 태아에 대한 유전자검사에 대한 현황 파악을 위한 기초단계로써 각종 서적, 논문, 정부보고서, 해외 관련 규정 및 가이드라인 등을 중심으로 문헌연구를 하였다.

생명윤리법과 약사법, 그리고 식품의약품안전청 고시 및 유전자치료와 유전자진단에 관계되는 문헌들을 중심으로 검토하였다. 이에 대한 자세한 사항은 이하와 같다.

① 관련 법률

생명윤리및안전에관한법률(일부개정 2005.3.24 법률7413호)

생명윤리및안전에관한법률시행령(일부개정 2005.6.34 대통령령 18873호)

생명윤리및안전에관한법률시행규칙(제정 2004.12.31 보건복지부령 305호)

약사법(일부개정, 2005.7.29 법률 7635호)

약사법시행령(일부개정, 2004.5.25 대통령령 18401호)

약사법시행규칙(일부개정, 2006.2.24 보건복지부령 제 350호)

② 고시, 지침, 관련 연구

- 의약품임상시험관리기준, 식품의약품안전청고시, 제1999-67호, 2000.1.4
- 의약품임상시험실시기관지정에관한규정, 식품의약품안전청고시, 제2004-44호, 2004.6.3
- 유전자치료제허가및임상시험관리지침, 식품의약품안전청고시, 제2000-61호, 2000.12.4
- 유전자치료제평가가이드, 생물의약품팀, 식품의약품안전청, 2001
- 유전자치료제의 안전성평가2004, 생물의약품본부, 식품의약품안전청, 2004
- 유전자치료제의 안전성평가2005, 생물의약품본부, 식품의약품안전청, 2005
- 세포치료제 및 유전자치료제 가이드라인, 생물의약품평가과, 식품의약품안전청, 2005
- 임상시험용 유전자치료제의 특성분석 제조 및 품질관리가이드, 생물의약품평가부, 식품의약품안전청, 2005
- 생명공학의약품의 안전성·유효성 평가 : 비교동등성 평가시 고려사항, 생물의약품평가과, 2005.9.30
- 유전자치료임상연구에 관한 지침, 문무과학성 후생노동성 고시 제1호, 2002
- Guidance for Industry, Guidance for Human Somatic Cell Therapy and Gene Therapy*, U.S. Department of Health and Human Services, Food and Drug Administration Center For Biologics Evaluation Research, 1998
- 유전자치료제의 안전성 유효성 평가를 위한 기반기술연구, 보건의료기술연구개발산업 최종보고서, 길광섭, 식품의약품안전청, 보건복지부, 2001
- 유전자치료 시행지침작성에 관한 연구, 남명진, 국립보건원, 보건복지부, 1998
- 생명과학관련 국민보건안전 · 윤리확보를 위한 정책개발 및 인프라 구축방안 연구, 이의경, 한국보건사회연구원, 보건복지부, 2001
- 유전자치료 의약품의 기준 및 안전성 평가에 관한 연구, 손여원, 식품의약품안전청, 보건복지부, 2000

③ 연구 논문

- 강미정, “유전공학 발전의 근거비판-세계관과 가치관을 중심으로”, 생명윤리 제3권 제2호, 한국생명윤리학회, 2002
- 강미정, “유전자치료에 대한 윤리적 고찰”, 생명윤리 제1권 제1호, 한국생명윤리학회, 2000
- 강호일 · 김옥희, **유전자치료**, 군자출판사, 2003
- 구영모, “유전자치료 : 기술적 난점, 규제현황, 윤리적 쟁점”, 의료 · 윤리 · 교육 제5권 제1호(통권 제9호), 한국의료윤리교육학회, 2002
- 김병수, “유전자감식기술의 사회윤리적 쟁점”, 생명윤리 제6권 제1호, 한국생명윤리학회, 2005
- 김장한, “생명윤리및안전에관한법률의 분석”, <생명윤리및안전에관한법률>의 집중점검, 한국생명윤리학회, 2004
- 김중호, 구인회, 홍석영, 구영모, 이경상, “생명윤리및안전에관한법률’에 대한 비판적 분석”, 한국의료윤리교육학회지 제8권 제1호, 한국의료윤리교육학회, 2005
- 박은정, “생명윤리 및 안전 관련 입법정책”, 생명윤리 제4권 제1호, 한국생명윤리학회, 2003
- 양해림, “착상전유전자검사와 인간의 미래-하버마스의 자유주의적 우생학 비판을 중심으로”, 생명윤리 제5권 제2호, 한국생명윤리학회, 2004
- 오범석, “인간유전체연구현황 및 <생명윤리및안전에관한법률>”, 생명윤리 제6권 제1호, 한국생명윤리학회, 2005
- 이상욱·조은희, “바이오뱅크: 현황과 윤리적 쟁점”, 생명윤리 제6권 제1호, 한국생명윤리학회, 2005
- 이승덕, “개인식별의 기술적 배경 및 우리나라 현황”, 생명윤리 제6권 제1호, 한국생명윤리학회, 2005
- 이은영, “생명공학에서의 분배정의와 사회인식도 조사”, 생명윤리 제6권 제1호, 한국생명윤리학회, 2005
- 이처영, “최신 특허동향 유전자 이용 치료 진단기술”, BT신기술·특허 동향, 2005.
- 정규원, “인간 유전체 기능 연구의 법적 문제”, 생명윤리 제3권 제1호, 한국생명윤리학회, 2002
- 한재각, “임상연구의 윤리”, 생명윤리 제3권 제1호, 한국생명윤리학회, 2002
- 홍석영, “생명윤리및안전에관한법률의 분석, <생명윤리및안전에관한법률>의 집중점

검”, 한국생명윤리학회, 2004

홍석영, “인간배아의 인격지위에 관한 고찰”, 생명윤리 제3권 제2호, 한국생명윤리학회, 2002

2) 전문가 의견 수렴

유전자치료 및 배아와 태아에 대한 유전자검사 관련 학자, 연구자 및 관련 종사자 등 전문가들에게 네 차례에 걸쳐 자문을 구하였다. 이를 통해 유전자치료 및 배아와 태아에 대한 유전자검사가 처해 있는 한국의 현실을 시뮬레이션 해봄으로써 보다 정확히 이해하고, 다양한 관점에서의 의견을 교환하며 논의하는 과정을 통해 윤리적 법적 쟁점을 추출하며, 도출되는 문제점 해결을 위한 정책 개선 방향을 조율하였다. 전문가 의견 수렴을 위한 회의 관련 사항은 이하와 같다.(상세한 내용은 붙임자료 참조)

① 1차 회의

- 내용: 유전자치료 관련 문제에 대한 기본 분석
- 일시: 2006.3.10, 이화여자대학교 법학관 313호
- 참석자: 장영민, 김유석, 권복규, 김현철, 정성철
- 논의사항:
 - 연구전반에 관한 기본 논의
 - 해외 및 국내 자료 수집 및 번역작업

② 2차 회의

- 내용: 유전자치료 관련 문제에 대한 국내외 체계와 지침 분석
- 일시: 2006.3.24, 이화여자대학교 법학관 교수회의실
- 참석자: 장영민, 김유석, 권복규, 김현철, 정성철, 김선영, 김종묵, 남명진
- 논의사항:
 - 유전자치료 허용대상 질환 선정 기준 및 절차
 - 유전자치료 동의 요건 및 절차
 - 유전자 치료 기관의 요건

③ 3차 회의

- 내용: 유전자치료 관련 문제에 대한 법적 문제와 의견청취
- 일시: 2006.4.26 이화여자대학교 법학관 313호
- 참석자: 김유석, 장용욱, 권복규, 김현철, 정성철, 김종묵
- 논의사항:
 - 법상 유전자 치료 정의의 불일치
 - 법상 유전자 치료의 허용범위
 - 법상 유전자 치료의 관리체계

④ 4차 회의

- 내용: 유전자치료 관련 문제에 대한 법적 문제 검토
- 일시: 2006.6.29 이화여자대학교 법학관 313호
- 참석자: 권복규, 김유석, 김현철, 정성철.
- 논의사항:
 - 유전자치료 시술정의
 - 유전자치료 임상시험 연구정의
 - 지침의 필요성 여부
 - 임상연구-시술기관과의 관계 설정
 - 예방 및 치료의 의미
 - 장관의 심의

3) 공청회를 통한 의견 수렴

전문가 의견 수렴 및 문헌연구를 통해 유전자치료 및 배아와 태아에 대한 유전자 검사의 제도적 개선방안을 1차적으로 마련하고, 이에 대한 공청회를 개최하여 시민 사회 및 전문가집단의 의견을 공개적으로 수렴하였다. 공청회에 대한 사항은 아래와 같다.

* 유전자 진단 및 치료에 대한 공청회

일시 : 2006년 7월 18일 화요일 2시-5시

장소 : 이화여자대학교 법학관 504호

주제 및 발표·토론자 : 제1주제는 착상전유전자진단과 산전유전자진단의 법률개선안으로 이화여대 의대 권복규 교수가 발표하고, 서울아산병원 유전학클리닉 유한욱 교수와 경상대학교

윤리교육과 홍석영 교수가 이에 대한 토론을 하였다. 제2주제는 유전자치료에 관한 법제도 개선안으로 이화여대 법대 김현철 교수가 발표하고 바이로메드 김종묵 소장과 울산의대 인문사회 의학과 김장한 교수가 이에 대한 토론을 하였다.

4) 개선안 검토

문헌연구와 전문가 의견 수렴, 공청회를 통한 의견 수렴을 거쳐 생명윤리법 관련 규정 개선안을 마련하였고, 이를 보건복지부 생명윤리팀과 공동으로 검토하였다.

II. 유전자치료

제2장 유전자치료의 국내외 현황

1. 개관

유전자치료는 현재 유전자치료제 임상시험을 실시하는 단계에 있다.²⁾ 유전자치료제 임상시험은 1989년 세계에서 처음으로 미국 NIH의 R. M. Blaese 박사가 ADA(adenosine deaminase) 결핍증 환자에게 실시한 것이 시작이다. 그 이후 암, 후천성면역결핍증(AIDS), 선천성 유전질환 및 혈관질환 등을 포함하여 세계적으로 승인된 유전자치료제 임상시험계획서는 1100건 이상이며, 이에 따른 유전자치료제 임상시험의 대상이 되는 환자 수만도 3500명 이상에 이르는 것으로 집계되고 있다. 그러나 유전자치료제 임상시험의 대부분은 아직 유전자치료제의 안전성 여부와 효과가 있는지의 여부를 평가·검토하는 phase I 및 phase II 이며, 극히 일부가 유전자치료제의 효과가 어느 정도인가를 평가·검토하는 phase III 인 것으로 알려져 있다.

우리나라에서의 유전자치료 역시 현재 유전자치료제를 개발하기 위한 임상시험 단계로서 1997년부터 지금까지 총 4건이 시행되었을 뿐이고 유전자치료제로 허가받은 제제는 아직 없다. 우리나라에서는 유전자치료제가 안전성 면에서 불확실한 부분이 있는데다가 무분별한 임상시험을 하면 국민보건의 심각한 위해 요소로 작용할 가능성이 있다는 판단 하에 식품의약품안전청이 2000년 12월 유전자치료제 허가 및 임상시험 관리 지침(식품의약품안전청 고시 제2000-61호)을 제정했다.

유전자치료제는 그 동안의 실용화 연구를 거치면서 안전성 및 유효성 측면에서 많은 문제점이 제기되어 왔다. 특히 유전자치료의 안전성 문제가 부각된 것은 2000년 미국 펜실베이니아대학에서 발생한 사고에서 비롯됐다. 유전자 돌연변이로 인한 희귀 유전병인 OTC 결핍증을 가진 17살 소년 제스 젤싱어(Jese Gelsinger)가 새로 개발된 유전자치료제 임상시험에 자원했다가 치료 4일째에 부작용 때문에 혼수 상태에 빠져 2000년 9월 갑자기 사망했다. 사망의 직접 원인은 유전자 전달체인 아데노 바이러스의 부작용으로 밝혀졌으나, 조사 결과 의료진이 가이드라인을 준수

2) 따라서 유전자치료에 대한 현황은 유전자치료제 임상시험에 대한 현황과 현재로서는 일치한다.

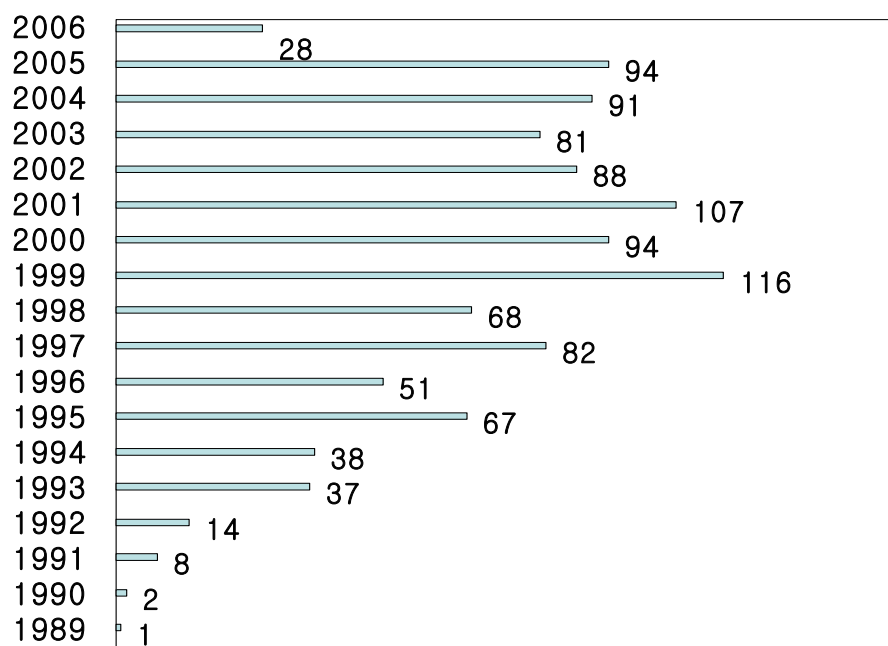
하지 않은 것이 사고를 부른 것으로 드러났다. 이 사건을 계기로 미국에서는 유전자 치료 부작용에 관한 정보를 연구기관이 즉각 공개토록 의무화하는 내용의 규정을 마련해 시행하고 있으며 유전자 치료제 품질관리 및 표준화, 대상환자 선정기준 등을 강화해 나가고 있다.

최근 유전자치료제 임상시험의 국제 동향에 따르면 유전자치료기술의 기초를 이루고 있는 바이러스 벡터 및 비바이러스 벡터를 중심으로 활발히 연구되고 있는 추세이다.

2. 외국의 유전자치료제 임상시험 현황

외국에서의 유전자치료제 임상시험은 1989년 1건의 시험으로부터 시작되어 1999년도에 100건을 넘은 이후 전 세계적으로 연간 평균 90회 정도 지속적으로 실시되었다. 그리고 2006년에는 7월을 기준으로 28건의 유전자치료제 임상시험이 실시되었다.

외국에서의 유전자치료제 임상시험 연간 실시 횟수에 대한 자세한 내용은 <그림 1>과 같다.

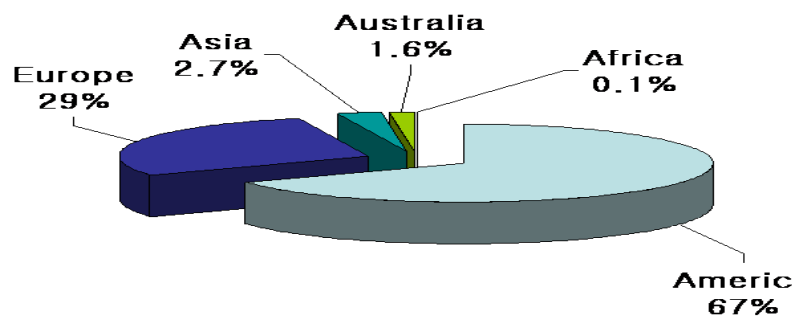


자료 출처 : The Journal of Gene Medicine, 2006년 7월

(<http://www.wiley.co.uk/genmed/clinical>)

<그림 1> 외국에서의 유전자치료제 임상시험 실시 횟수

외국의 유전자치료제 임상시험의 지역별 허가현황을 대륙을 구분기준으로 하여 살펴보면, 미국과 유럽이 각각 67%, 29%로 외국의 유전자치료제 임상시험 전체의 96% 정도를 차지하고 있다. 외국에서의 유전자치료제 임상시험의 지역별 허가현황에 대한 내용은 <그림 2>와 같다.



자료 출처 : The Journal of Gene Medicine, 2006년 7월

(<http://www.wiley.co.uk/genmed/clinical>)

<그림 2> 외국에서의 유전자치료제 임상시험 지역별 허가현황

유전자치료제 임상시험의 지역별 허가현황을 세부적으로 살펴보면, 전체 1192건 중에서 미국이 776건(65%)으로 가장 많이 실시되어왔으며, 영국이 136건(11%)으로 두 번째 순위를 차지하고 있다. 아시아 지역에서는 일본이 15건(1.3%)으로 가장 높은 허가 현황을 보이고 있다.

외국에서의 유전자치료제 임상시험의 국가별 허가현황에 대한 자세한 내용은 <표 1>과 같다.

국가명	허가 현황(횟수)	비율(%)
미국	776	65
영국	136	11
독일	73	6.1
스위스	42	3.5
프랑스	19	1.6
벨기에	19	1.6
오스트레일리아	17	1.4
일본	15	1.3
이탈리아	15	1.3
캐나다	13	1.1
한국	4	0.3
기타	63	5.8
총계	1192	100

자료 출처 : The Journal of Gene Medicine, 2006년 7월
(<http://www.wiley.co.uk/genmed/clinical>)

<표 1> 외국에서의 유전자치료제 임상시험 국가별 허가현황

임상시험 실시 허가를 받은 유전자치료제의 치료분야별 분포를 살펴보면, 암 치료에 관한 유전자치료제가 797건(67%)으로 가장 많고, 다음으로 혈관질환에 관한 유전자치료제가 106건(8.9%), 단일유전질환에 관한 유전자치료제가 102건(8.6%) 등이다. 외국에서의 유전자치료제 임상시험 치료분야별 허가 현황에 대한 자세한 내용은 <표 2>와 같다.

Indications	Gene Therapy Clinical Trials	
	Number	%
Cancer diseases	797	67
Vascular diseases	106	8.9
Monogeneic disease	102	8.6
Infectious diseases	78	6.5

Other diseases	40	3.4
Gene making	50	4.2
Healthy volunteers	19	1.6
Total	1192	100

자료 출처 : The Journal of Gene Medicine, 2006년 7월

(<http://www.wiley.co.uk/genmed/clinical>)

<표 2> 외국에서의 유전자치료제 임상시험 치료분야별 허가 현황

유전자치료제에 있어서는 운반체인 벡터의 역할이 가장 중요하다. 현재 벡터로써 가장 많이 사용되는 것은 아데노 바이러스(Adeno virus)와 레트로 바이러스(Retro virus)이며, 각각 26%와 24%로 유전자치료제 임상시험에 사용되는 벡터 중 50%의 비율을 차지하고 있다. 이외에도 Naked/Plasmid DNA가 17%, Lipofection이 8.3% 등의 순으로 사용되고 있다. 외국에서의 유전자치료제 임상시험에 사용되는 벡터에 대한 자세한 내용은 <표 3>과 같다.

Vector	Gene Therapy Clinical Trials	
	Number	%
Adenovirus	305	26
Retrovirus	288	24
Naked/Plasmid DNA	206	17
Lipofection	99	8.3
Poxvirus	82	6.9
Vaccinia virus	78	6.5
Addeno-associated virus	40	3.4
RNA transfer	15	1.3
Others	29	2.4
Unknown	37	3.1
Total	1192	100

자료 출처 : The Journal of Gene Medicine, 2006년 7월

(<http://www.wiley.co.uk/genmed/clinical>)

<표 3> 외국에서 유전자치료제 임상시험에 사용되는 벡터 현황

한편, 유전자치료제 임상시험에서 연구되는 유전자형을 보면 Cytokine이 312건으로 가장 많아 전체 연구의 26%를 차지하고 있고, 다음으로 Antigen(16%)과 Tumor Suppressor(12%), Suicide(7.9%), Deficiency(6.0%)가 있다. 외국에서의 유전자치료제 임상시험에서 연구되는 유전자형 현황에 대한 자세한 내용은 <표 4>와 같다.

Gene type	Gene Therapy Clinical Trials	
	Number	%
Cytokine	312	26
Antigen	189	16
Tumor suppressor	139	12
Suicide	94	7.9
Deficiency	72	6.0
Drug resistance	56	4.7
Replication inhibitor	45	3.8
Receptor	44	3.7
Others	203	17
Unknown	38	3.2
Total	1192	100

자료: The Journal of Gene Medicine, 2006년 7월

(<http://www.wiley.co.uk/genmed/clinical>)

<표 4> 외국에서의 유전자치료제 임상시험에서 연구되는 유전자형 현황

현재 외국에서의 유전자치료제 임상시험은 Phase I 이 62.3%로 가장 많다. Phase III 에 있는 경우는 전 세계적으로 26건이다. 이는 전년도 17건에 비해 9건 정도 증가한 것이다. 그러나 743건이 Phase I 인 것으로 보아 지금까지의 유전자치료제 임상시험이 유전자치료의 기대 효과를 아직은 충분히 담보하기 어려운 실정

임을 알 수 있다. 외국에서의 유전자치료제 임상시험의 Phase 현황에 대한 자세한 내용은 <표 5>와 같다.

Phase	Gene Therapy Clinical Trials	
	Number	%
Phase I	743	62.3
Phase I / II	242	20.3
Phase II	169	14.2
Phase II/III	12	1
Phase III	26	2.2
Total	1192	100

자료 출처 : The Journal of Gene Medicine, 2006년 7월

(<http://www.wiley.co.uk/genmed/clinical>)

<표 5> 외국에서의 유전자치료제 임상시험의 Phase 현황

3. 국내의 유전자치료제 임상시험 현황

한국에서는 1997년부터 현재까지 식품의약품안전청으로부터 임상시험 승인(IND Approval)을 획득한 유전자치료제의 종류가 3가지이며, 임상시험 승인 건수는 총 4건이다. 1종류의 유전자치료제(VMDA3601)는 Phase I 과 Phase II 단계에서 모두 임상시험 승인을 받아서, 유전자치료제 종류는 3가지이나 임상시험 승인 건수는 총 4건이 되었다. 그 중 Phase II 단계까지 진행된 것이 1건이고, 나머지 3건은 Phase I 단계에 있다. Retrovirus, Naked/Plasmid DNA, Cytokine, Lipfection 벡터를 사용하여 실행되었다. 유전자치료를 흔히 사용되는 Adenovirus 벡터는 사용되지 않았다. 1건이 Antigen이었고 나머지는 모두 Cytokine으로 모두 In Vivo 방식에 의하여 진행되었다.

아직까지 식품의약품안전청의 허가를 받은 유전자치료제는 없다. 세계적으로도 중국에서 2004년에 허가받은 젠디신이라는 이름의 유전자치료제가 나와 있을 뿐이

다. 목 주변에 생기는 진행성 암(두경부암)을 목표물로 한 이 치료제는 암세포 성장을 억제하는 P53 유전자를 체내 운반수단인 바이러스에 집어넣어 종양 부위에 전달하는 방식을 이용했다.

국내에서 처음으로 유전자치료제 임상시험 승인을 획득한 제품은 바이로메드가 개발하고 동아제약이 삼성서울병원과 연세대 세브란스병원에서 2상 시험을 진행 중인 허혈성족부궤양치료제(VMDA3601)이다. 뉴젠팜은 미국에서 1상 시험을 마친 항암 유전자치료제 쉐라젠에 대한 2상 시험을 미국과 한국에서 동시에 실시키로 하고, 임상 2상 시험계획서를 식품의약품안전청에 제출했다. 이는 미국서 1상 시험을 마치고 국내에 2상 시험을 신청한 특별한 케이스이다. 참고로 쉐라젠은 자살유전자를 암 조직에 주사해 이 유전자가 암세포 스스로 소멸되도록 유도하는 개념의 항암 유전자치료제로 미국 헨리 포드 헬스 시스템(Henry Ford Health System)과 뉴젠팜 유전공학연구소가 공동으로 개발한 제품이다.

다음으로 포항공대 성영철 교수가 창업한 제넥신의 후천성면역결핍증(AIDS) 유전자치료제는 이미 우크라이나에서 환자 20명을 대상으로 한 1상 시험을 마쳤으며 희망적인 결과를 얻은 것으로 보고된 바 있다. 또 코오롱생명과학의 관절염치료제는 타인의 세포를 이용한 유전자치료제로서는 세계 처음으로 지난 7월 미국 현지법인인 티슈진사를 통해 미국 식품의약품국(FDA)으로부터 임상시험 승인을 획득하기도 했다.

	개발 기관	제품명	대상질환	유전자 전달체	임상시험 승인단계
임상 시험 승인	바이로메드, 동아제약	VMDA3601	허혈성 족부궤양	Plasmid DNA	1상, 2상
	제넥신, 동아제약	GX-12	AIDS 감염	Plasmid DNA	1상
	동아대학교 의대	JX-594	간암	Vaccinia virus	1상
임상 시험 신청	코오롱생명 과학	TissueGene-C	관절염	Retrovirus	
	뉴젠팜	Theragene	전립선암	Adenovirus	
	바이로메드, 유한양행	VM106	만성육아종질환	Retrovirus	

	바이로메드, 이연제약	VM202RY	허혈성 심질환	Plasmid DNA	
사전 미팅	두경부암 등 7건			Adenovirus	
	B형간염 등 5건			Plasmid DNA	
	혈우병 등 2건			Adeno-Associated Virus	
	간암 등 1건			Antisense	

<표 6> 국내 유전자치료제 개발 현황

제3장 유전자치료 관련 윤리적 쟁점과 분석

1. 유전자치료 자체에 대한 윤리적 쟁점

(1) 윤리적 쟁점이 제기된 배경

인간 유전자에 대한 조작의 가능성에 대한 이론적 논의는 1962년에 인간과 그의 미래라는 주제로 런던에서 열린 CIBA 재단 심포지엄에서 본격적으로 시작되었다. 여기에 참석했던 당대의 대표적인 생물학자들은 인간의 유전특질을 개선하는 방법으로 우수한 정자의 기증이나 우수한 인간의 복제와 아울러 유전자에 대한 직접적 조작을 제시했다. 이들은 생식세포 유전자를 조작하는 것이 체세포 유전자를 조작하는 것보다 힘들며, 치료보다는 특질 강화가 더 어려운 작업일 것으로 이미 예견했다. 1960년대 후반 분자생물학의 발전은 유전자조작의 가능성을 보다 현실화시켰으며, 이에 대한 윤리적 논의 역시 가열시켰다.

인간의 유전자에 대한 조작과 관련된 윤리적 논의는 1979년 WCC(World Council of Churches)가 주최한 국제회의가 분수령을 이룬다. 이 회의에서 WCC는 유전질환의 치료를 위한 체세포 유전자치료만 윤리적으로 용납될 수 있으며, 질병의 예방이나 치료를 위한 생식세포 유전자치료나 인간의 능력을 강화하기 위한 어떠한 유전자조작도 윤리적으로 용납될 수 없다는 내용의 권고안을 채택하였다. 그리고 덴마크, 스웨덴 등 서구 여러 나라는 이 권고안에 기초하여 체세포 유전자치료만 윤

리적으로 용납될 수 있다는 입장의 정책선언문을 발표하였다. 이러한 부분적 허용에 따라 1980년대 중반 이후 체세포 유전자치료에 대한 수많은 임상시험이 수행되고, 이를 위한 국제적인 가이드라인도 마련되었다. 한편으로는 금기시되어버린 생식세포 유전자치료에 대한 논의도 활발해졌다.

이후 영국의 클로시어 위원회(Clothier Committee)는 1992년 1월 체세포 유전자치료에 대하여 검토한 후 유전자치료 윤리에 관한 보고서를 발표하였다. 위원회는 환자 개인의 질병을 경감하기 위해 안전하고 효율적인 체세포 유전자 변이 수단을 도입하고 개발하고자 하는 것은 의학의 적절한 목적이며, 이 방법은 일반적으로 새로운 치료나 처치를 도입할 때 수반되기 마련인 윤리적 문제에 대한 관심을 고조시키기는 하지만 새로운 윤리적 문제를 제시하지는 않는다고 결론을 내렸다. 다만 현재의 지식 수준에서 질병과는 무관하게 인간의 성향을 변화시키려는 유전자 변경은 수용할 수 없음을 밝혔다.

유전자치료는 체세포에 대한 유전자치료와 생식세포에 대한 유전자치료로 구분할 수 있다. 체세포에 대한 유전자치료는 유전자의 변이를 일으킨다는 사실을 제외하고는 일반적인 의료적 처치와 방법 측면에서 거의 유사하므로 윤리적인 문제가 예민하게 제기되지 않는다. 그러나 생식세포에 대한 유전자치료는 유전자를 변화시켜 유전적 결함을 고칠 수 있다는 점에서 유용성이 충분히 있지만 한 개인에게 영향을 주는 것으로 끝나지 않고 그 개인의 다음 세대에까지 영향을 미칠 수 있어, 결국 인간 종을 의미하는 전체 유전자(게놈)에까지 변화를 초래할 수 있다. 때문에 종교계 등은 유전자치료가 “신노릇(playing God)”, 정체성 문제, 우생학 문제 등, 인간 사회의 질서에 혼란을 초래할 수 있다는 우려를 표명하여 왔다.

(2) 윤리적 쟁점에 대한 분석

1) 신노릇(playing God)

유전자치료에 대한 반대론 중 하나에 따르면 인간의 유전자에 대한 조작은 신의 영역에 대한 개입임과 동시에 자연의 질서를 거스르는 것이므로 금지되어야 한다. 이런 입장은 인간의 유전자가 인간 종의 본성을 이루는 기본적인 설계도인 동시에, 이러한 설계가 신, 혹은 초월적 지능에 의해 이루어졌다는 생각을 전제로 삼고 있다. 또한 신, 혹은 초월적 지능이 설계한 자연의 질서는 모든 인간들이 따라야 할

기본적인 질서이며, 이를 인간이 변경하는 것은 인간이 창조주의 위치에 오르코자 하는 교만한 행위로서 그 자체로 비윤리적이라는 것이다. 게다가 아직까지 인간 유전자의 전모를 완전하게 파악하지 못하는 상태에서 유전자 설계를 마음대로 변경하면 장차 그것이 어떤 영향을 미칠지 모른다는 우려 또한 존재한다. 하지만 이러한 주장은 질병의 치료나 예방을 위해 유전자 치료가 효율적인 수단이라고 한다면 종교적이거나 신비적인 “신”, 혹은 “자연의 질서”에 의해 그 수단을 통제하는 것이 오히려 윤리적이기 못하다는 반박을 받을 수 있다. 그리고 “신”이나 “자연의 질서”라는 관념에 대해 모든 사람이 동의하는 것은 아니며, 과학기술을 통한 인간의 진보를 옹호하는 입장에서 본다면 이러한 관념은 받아들이기 어려운 것이다. 하지만 미지의 세계, 특히 인간의 근원적 정체성과 직접적으로 관련이 있는 유전자 설계를 조작한다는 점에 대해서 특정 종교인을 비롯한 많은 사람들이 우려를 품고 있다는 사실을 부정하기는 어렵다.

2) 정체성 문제

생식세포에 대한 유전자치료는 정자와 난자 그리고 8 혹은 16 배아세포기 등이 유전자조작의 대상이 되는 것이므로 생식세포에 대한 유전자치료를 받은 사람에게는 그러한 인위적인 개입 없이 태어난 사람과 달리 자신의 정체성이라는 측면에서 변화·혼란이 초래될 수 있다. 즉 자신이 어떤 유전형을 가져야 하는지가 “자연스러운”과정이 아닌 부모, 혹은 제3자의 판단에 의해 규정되었기 때문에 이로 인한 정체성의 혼란을 겪을 수 있는 것이다. 또 체세포에 대한 유전자치료에서도 현대 생물학의 시각에서 인간의 정체성을 근원적으로 규정하는 것은 바로 그 사람의 유전자의 집합인 게놈(genome)이라고 볼 수 있기 때문에 정체성의 문제가 제기될 수 있다. 물론 인간의 실제 정체성은 그 사람의 교육, 환경, 의지에 따라 매우 다양하게 바뀌어 일관성 쌍둥이라 해도 정체성이 동일한 것은 아니지만 적어도 정체성을 규정하는 매우 중요한 요소임은 부정할 수 없다. 그런데 유전자치료는 어떤 식으로든 인간의 생물학적 정체성의 변화를 가져온다. 물론 대개의 경우 이 변화는 긍정적인 영향, 즉 질병의 치료와 같은 변화를 줄 것이라 기대되나 역시 변화가 수반된다는 점에는 변함이 없다. 이러한 사실에 대해 환자 본인이 어떻게 느끼고 평가할지에 대해서는 객관적인 판단을 하기 어렵다. 정체성이라는 것은 사실 인간 개인이 세계와 상호작용하는 준거가 되는 것이기 때문에 자신의 유전자 풀이 일시적으로든, 영구적으로든 일부 변했다는 사실에 대해 어떻게 느낄지는 일률적으로 평가할 수 없다.

그러나 생식세포에 대한 유전자치료는 수많은 세대에 걸쳐 적지 않은 비용을 들이며 체세포에 대한 유전자치료를 위험하게 실행할 필요성을 줄일 수도 있다. 이는 장애인을 가치 없다고 여기고자 하는 것이 아니라 원하는 경우에는 피할 수 있는 장애를 막을 수 있도록 허용하여야 한다는 의미이기도 하다.

또한 생식세포에 대한 유전자치료는 재생산과 관련한 현대 의학 및 사회학 등의 주 흐름인 재생산에 대한 개인의 권리와 자유를 존중한다는 철학을 반영하여, 자녀에 관한 한 부모의 자율성을 존중한다는 차원에서 허용되어야 한다는 주장도 있다. 더 나아가 가장 본질적이고 자유주의적인 입장으로서는 과학기술과 관련되는 공동체가 자유를 행사하는 것으로써 허용되어야 한다는 주장도 존재한다.

3) 우생학 문제

유전자치료를 통해서 바람직한 특질을 얻기 위한 시도나 복잡한 인간의 형질을 개선하려는 시도가 가능할 수 있을 것이다. 사실 유전자치료에 대한 가장 큰 반대는 이 기술이 장차 그러한 의도로 연장될 수 있다는 점에서 비롯되었다. 유전자치료는 유전자검사와 결합하여 “부적절한” 유전자를 제거하고 “적절한” 유전자를 가진 인간을 만드는 데 활용될 수도 있을 것이다. 그러나 인간의 형질 중에서 무엇이 적절한지, 혹은 부적절한지를 어떻게 평가할 수 있을 것인가? 이는 절대적이고 객관적인 것이 아니라 한 사회의 전통, 문화, 가치의 영향을 받기 마련이다. 비질병 소인일 경우에 이는 매우 분명하다. 파란 눈, 하얀 피부, 큰 키, 높은 지능 등은 선호되는 유전적 소인이기는 하나 이미 그 선호에는 특정한 가치 판단이 개입되어 있는 것이다. 따라서 이러한 비질병 소인을 조작하는 데 활용될 가능성이 있는 유전자치료 기술은 사회적으로 매우 위험하며 윤리적인 측면에서 받아들일 수 없다.

질병 소인에 있어서도 이는 마찬가지다. 어떤 경우에는 질병/비질병의 구분이 모호한 것이 있는데 예컨대 “비만”이 그렇다. 엄격하게 말해서 노화, 퇴행성 질환 등 대부분이 이러한 혐의를 피해갈 수 없으며, 그렇다면 질병과 질병 아닌 것은 누가 어떻게 결정하는가의 문제가 생기게 되고, 이는 객관적으로 증명되기 어려운 것이다. 물론 암이나 선천성면역결핍증처럼 누가 보아도 질병으로 여길 수 밖에 없는 현상도 존재하지만 그렇지 않는 부분도 꽤 있다는 것이다. 질병과 비질병 소인의 구분이 모호해진다면 이는 비질병 소인의 변경으로 바로 이어지기 때문에 유전자치료가 더 이상 치료가 아닌 “개량”, 혹은 “개선”으로 연계될 수 있으며 이는 현존하

는 사회의 윤리적 관점에서 받아들일 수 없는 일이다.

어떤 이들은 유전자치료 기술을 사용하여 장차 현재 인류의 능력을 넘어서는 “슈퍼 인류”의 출현을 예견하기도 한다. 체력, 신장, 지능, 수명 면에서 현재의 인류보다 우월한 인류가 출현하는 것은 과연 바람직한 일일까? 이는 인류를 우월한 집단과 열등한 집단으로 구분하여 두 집단 간의 갈등을 조장하는 것으로 이어질 가능성이 높다. 이러한 이유로 인해 현재의 유전자 치료 기술이 대단히 조악한 수준에 머물러 있기는 하지만 그 적용에 있어 매우 신중해야 한다는 주장이 힘을 얻고 있는 것이다.

4) 유전자치료(기술) 이용자의 분배 문제

유전자치료 대상 질병이나 대상자를 어떠한 기준과 방법으로 공정하게 선정할 것인가, 즉 자원의 균등한 할당이 문제된다. 결국 사회·경제적 조건이 고려될 수밖에 없겠지만, 설령 수많은 조건들을 기준으로 하여 유전자치료의 대상자로 결정된다고 하더라도 유전자치료가 시장경제체제 내에서의 사적인 치료로 이루어진다면 그에 따른 비용을 감당할 수 없는 사람은 접근이 불가능할 수밖에 없다는 근본적인 문제점은 미결로 남는다. 더군다나 치료적 차원에서가 아니라 비치료적 개선 차원으로 유전자치료가 발전된다면, 평균 이상의 능력을 가진 자녀를 얻기 위해 유전자 치료를 실시하고자 하는 부모들 중에서도 경제적 능력이 충분한 부모들에 의해 실시될 것이므로 사회 내에서 바람직한 성향의 분배는 부정적으로 왜곡될 가능성이 다분하고, 이에 따라 사회경제적 불평등도 가속화될 우려가 있다.

5) 안전성 문제

유전자치료를 의학적인 유용성이 있다고 하더라도 아직까지는 유전자치료가 실험적인 상태이므로 과학적 불확실성과 임상적인 위험성이 존재하고 있다. 더군다나 유전자치료는 대상자에게는 물론 후손에게까지 영향을 줄 수 있기 때문에 궁극적으로는 인간 종의 유전자 풀에 영향을 줄 수 있다. 또한 기술이 시현되었다고 하더라도 부작용이 아직 확인될 만한 충분한 기간이 지나지 않은 상황이다. 따라서 유전자치료의 문제가 대상자에게 뿐만 아니라 인류 전체에 악영향을 줄 우려가 크다는 정도까지의 문제점이 제기된다면 유전자치료는 사적인 문제만이 아닌 공적인 문제로 귀결될 수밖에 없다.

일단 유전자치료가 허용되기 위해서는 대상자에게 이득을 줄 수 있어야 하고 적어도 이득을 줄 가능성이 있어야 한다. 그런데 설령 질병을 치료하고 예방하는 데에 결과적으로 효과적일 수 있다고 밝혀진다고 하더라도, 추후 유전자치료로 인해 어떠한 문제점이 나타날 수 있는가에 대해서는 증명되어있지 않으므로 앞서 언급한 안전성 확인 등의 조치만으로는 잠재적 또는 예상되는 해악을 판단하기에 부족할 수밖에 없다. 그리고 이득과 해악이 증명되는 경우라 하더라도 과연 어느 정도까지의 이득과 해악이 있는 경우에 대하여 유전자치료의 허용과 금지를 결정할 것인가도 문제이다. 예를 들어 유전자치료로 인한 이득의 정도가 해악의 정도를 넘어서기만 하면 인정할 것인가, 아니면 해악과 이득의 기준점을 정해놓고 판단할 것인가 등의 문제인 것이다.

6) 미래 세대의 동의 문제

생식세포에 대한 유전자치료의 경우 이에 의해 영향을 받게 될 미래 세대가 동의할지가 불확실하다는 것에 근거한 반대 주장이 있다. 다시 말해 미래 세대가 동의하지 않더라도 이미 그들에게 영향을 줄만한 연구 내지 치료를 할 수 있는데, 과연 미래세대가 현재의 가치를 수용할 것인지에 대해 의문스럽기 때문이다. 이에 대해 일부 학자는 유전자기술윤리에 대한 원리들을 제시하면서 개인 선택의 영역에 속하는 체세포에 대한 유전자치료가 아닌 생식세포에 대한 유전자치료는 모든 사회 구성원의 동의가 없는 경우 엄격하게 금지되어야 한다고 주장한다.

(3) 소결

앞서 언급한 유전자치료와 관련된 윤리적 문제들은 이상적인 “유전자치료”, 즉 우리가 문제가 있다고 알려진 특정 유전자를 자의적으로 변경하거나 조작할 수 있게 되었다는 사실을 전제로 하고 있다. 즉 특정 부위의 유전자 결손을 보완하거나 문제가 있는 유전자를 제거하거나, 비정상적인 염기서열을 바꾸거나 하는 것이다. 그러나 이러한 유전자치료의 이상적인 개념(ideal concept)은 현재 이루어지고 있는 유전자치료와 관련된 연구들과 어느 정도 거리가 있는 것이 사실이다. 현재 이루어지고 있는 유전자치료는 실용화 단계로 정착된 것은 없으며 대부분 유전자 치료제와 관련된 임상시험 수준에 머물러 있다.

하지만 유전자치료가 계속 발전한다면 앞서 언급한 윤리적 문제들의 상당수가 현실에서 가능해질 것이라는 예측을 해볼 수 있다. 그리고 유전자치료의 연구 및 실

제 적용에 있어서도 해결해야 할 생명윤리 차원의 문제가 존재하는데 안전성, 개인의 정체성 변화에 대한 대책, 유전자치료의 적용 범위 등은 현 단계에서 당장 해결해야 할 중요한 문제들이다. 따라서 이러한 윤리적 우려를 차단할 규정이 필요하며 외국에서는 유전자치료의 윤리성과 안전성을 검토할 수 있는 법과 제도 등을 마련하여 시행하고 있다. 우리나라에서도 유전자치료와 관련되는 윤리적 측면에서의 문제점 발생을 최소화하고 예상되는 문제점을 해결해나갈 수 있는 대책이 마련되어야 한다.

2. 유전자치료와 관련된 윤리적 고려사항

(1) 안전성 확보

현 단계에서 유전자치료와 관련된 가장 중요한 윤리적 고려사항은 “안전성(safety)”이다. 체외(ex vivo)유전자치료에서는 체외로 추출한 세포 등에 대한 유전자 조작이 전문가의 책임 하에 안전하게 이루어져야 하고, 이를 환자에게 주입하고 모니터링하는 모든 과정에서 최고의 의학적 엄밀성이 강구되어야 한다. 체외로 추출한 세포에 대한 유전자 조작 과정에서 환자에게 해로운 변화가 일어나지 않도록 이를 검증할 장치가 마련되어야 한다. 체외유전자치료보다도 환자에게 직접 “유전자-백터”를 주입하게 되는 체내(in vivo)유전자치료에서는 백터의 안전성이 큰 문제가 된다. 아울러 이러한 유전자치료제를 개발하고 제조하는 과정에서 이중 바이러스나 세균 등의 감염 등이 발생하지 않게끔 충분한 주의를 기울여야 한다. 유전자치료는 아직까지 연구 단계에 있으므로 이를 사람에게 적용하기 위해서는 충분한 동물 실험을 거친 데이터를 확보하여야 하며 대상자의 선정 역시 질병 및 신체 상태를 평가하여 적어도 해를 입히지 않도록 충분한 주의를 기울여야 한다. 제스 겔링어의 사례와 같이 지금까지의 유전자 치료에 관한 연구 중에 발생한 특히 큰 문제는 안전성과 관련된 것이었다. 특히 유전자치료에 관한 연구는 중환자를 대상으로 하고, 백터의 안전성에 대한 부분도 충분히 검증이 되지 못한 부분이 있기 때문에 안전성의 확보에 유념해야 한다.

(2) 충분한 정보에 근거한 동의

유전자치료는 아직 확립된 치료방법이 아니며 거의 대부분의 나라에서 연구 및 임상시험 단계에 머물고 있다. 그리고 유전자치료 중에서 일부 유전자 치료제가 임상시험을 거쳐 관계 당국으로부터 시판 승인을 받았다 하더라도 유전자치료의 위험성 및 인간 정체성 관련 부분으로 인하여 환자의 동의를 반드시 받아야 할 것이다. 유전자치료와 관련된 “충분한 정보에 근거한 동의”의 내용은 연구 및 임상시험 단계에서는 통상적인 인체를 대상으로 하는 연구에 있어서의 동의를 받기 위한 절차들을 온전히 따라야 한다.

여기에 덧붙여 유전자치료에 고유한 부분들에 대한 내용을 설명해 주어야 한다. 그 내용으로는 해당 유전자치료의 고유한 방법, 고유한 방법에 수반되는 위험성, 체내에 들어간 외부의 유전자가 이상 반응을 일으킬 가능성의 유무, 그리고 유전자치료 이후 환자 본인이 혹시 느끼게 될지도 모르는 정체성과 관련된 부분 등이 포함되어야 한다. 생식세포에 대한 유전자치료는 지금 일반적으로 허용되고 있지 않지만 혹시 유전자치료로 인해 유발된 유전적 변이가 후손에게 전달될 가능성에 대한 부분도 설명이 되어야 한다. 유전자치료의 내용은 매우 전문적인 부분이므로 피험자나 환자들이 이를 완전히 숙지하지 못하기 쉽다. 그러므로 피험자나 환자들이 이해하기 쉽게끔 반복해서 설명하는 것이 “충분한 정보에 근거한 동의”를 받기 위해 필요할 수도 있다.

1. 연구의 목적과 성격
2. 피험자의 참여 기간, 피험자가 받게 되는 처치와 시술, 피험자의 책임
3. 연구에 수반되는 위해나 불편함의 가능성
4. 연구로부터 피험자나 사회가 얻게 되는 이득
5. 연구에 참여하는 다른 대안
6. 어떤 불이익도 받지 않고 언제라도 연구 참여를 중단할 수 있는 권리
7. 피험자의 비밀 준수 방법
8. 예상되는 보상, 혹은 예상되는 피험자의 비용
9. 연구에서 발생 가능한 손상에 대한 보상이나 치료법
10. 연구에 의문이 있을 때 접촉할 수 있는 사람의 신원
11. 피험자의 참여를 그만두게 할 수 있는 상황
12. 연구 진행 중에라도 새로운 정보가 있으면 알려주겠다는 보장
13. 연구의 재정적 후원자, 혹은 상업적인 권리의 소유자

(3) 유전자치료 및 유전자치료 연구의 적응증

유전자치료에 관한 연구에 대해서 포괄적인 규제를 하는 것은 일단 불합리한 것으로 여겨진다. 반드시 실용화할 목적이 아니더라도 유전자치료에 대한 연구를 수행하다 보면 부수적으로 유용한 성과를 거둘 수 있기 때문이다. 다만 비질병 소인에 대한 유전자치료 연구는 앞서 언급한 윤리적인 이유로 인해 금지할 필요가 있다. 그리고 현재 유전자치료 연구의 상당 부분을 차지하는 유전자 치료제의 임상시험에 대한 부분은 유전자치료가 갖는 윤리적인 문제점뿐 아니라 그것이 공중보건에 미칠 영향으로 인하여 더욱 엄격하게 통제할 필요가 있다.

그런데 연구와 치료가 구분이 모호한 경우에 문제가 발생한다. 특히 해외에서 이

투여된 체외 유전자치료 연구는 그 대상이 희귀 질환을 앓고 있는 소수의 환자들을 대상으로 한 것이기 때문에 일반적인 임상시험의 틀에서 벗어난다. 우리나라에서는 “응급임상”이라는 이름으로 효과가 입증되지 않은 의약품, 특히 세포치료제와 같은 부분들을 다른 치료법이 없다고 판명된 중증 환자에 대해 사용하는 것을 식품의약품안전청의 허가로 가능하게 하고 있다. 이는 다른 나라와는 차이가 있는 것이다.

원칙적으로 유전자치료, 또는 유전자치료와 관련된 연구를 할 때 고려해야 할 윤리적 문제는 첫째 그 목적이 무엇인가이다. 즉 연구를 할 때와 치료를 할 때는 같은 행위라 하더라도 윤리적 함의가 달라진다. 기본적으로 연구는 불확실한 상황에서 새로운 지식이나 정보를 얻기 위해 수행하는 일련의 행위이며, 치료는 어느 정도 확실성을 담보한 가운데 환자의 질환을 낮게 하거나 증상을 완화시키기 위한 목적으로 수행하는 행위이다. “유전자치료”에서 “유전자치료에 관한 연구”의 개념을 제외하면 이를 어디까지나 “치료”로서 볼 수 있으나 현 단계에서는 대부분이 임상시험 단계에 머물고 있으며, 특히 체외유전자치료는 치료와 연구의 중간 단계에 있다.

연구 및 임상시험 단계에서는 이미 언급한 것처럼 인간 대상 의학연구에 수반되는 엄격한 윤리지침을 지켜야 한다. 그러나 임상시험을 통과한 유전자치료에 대해서도 엄격한 통제를 해야 할 것인가에 대해서는 논란의 여지가 있다. 유전자치료, 특히 유전자치료제를 다른 의약품과 동일하게 보는 관점에서는 임상시험을 통해 안전성이 확립된 치료제의 적용에는 별다른 윤리적 문제가 없다고 볼 수 있는 반면, 유전자치료의 특이성을 강조하는 입장에서는 여전히 해결이 어려운 윤리적 문제가 남아있다고 볼 수 있다. 그러한 문제들로는 새로운 기술의 적용에 대한 정서적 반감, 유전적 정체성의 변화에 따르는 심리적 문제, 새로운 기술의 장기적 영향에 대한 불안감, 추가되는 의료비용의 문제 등을 들 수 있다.

이러한 문제들을 고려하면 동일한 질병에 대해 대안적인 치료법(alternative treatment)이 있는 경우에는 비교이익이 현저하지 않는 한 유전자치료보다는 이미 확립된 치료법(conventional treatment)을 사용하는 것이 윤리적으로 타당해 보인다. 그리고 유전자치료를 적용할 때는 환자로부터 매우 엄격한 “충분한 정보에 근거한 동의”를 받는 것을 전제로 하여야 한다. 또한 각 기관에서 유전자치료의 적용 내역이 책임 있는 정부 당국에 의해 파악될 수 있도록 하여야 하며 유전자치료기관의 자격을 엄격하게 하여 무분별한 유전자치료가 이루어지지 않도록 하여야 한다.

유전자치료를 비질병 소인의 변화를 목적으로 적용하는 것의 문제점은 이미 언급하였지만 질병/비질병의 구분이 모호한 영역에 대해 적용하는 것에 대해서는 신중

할 필요가 있다. 즉 유전자치료는 여러 윤리적 문제점과 안전성에 대한 불안감으로 인해 어느 정도 정보가 축적되고 안전성이 입증될 때까지는 다른 방법으로는 치료가 어렵거나 불가능한 심각한 질환이나 치명적인 질환에 한해 적용하는 것이 타당하다. 이 부분에서 유전자치료의 적용이 가능한 질병과 아닌 질병의 구분을 하는 것이 쉬운 일은 아니지만 개발 단계에서 IRB, 혹은 식품의약품안전청의 심의 과정에서의 판단을 통해 절차적으로 해결이 가능할 것이다.

(4) 유전정보 및 의료정보 보호 대책

유전자치료를 하기 위해서는 환자의 유전정보에 대한 인식이 선행되어야 한다. 그리고 현재 진행되는 많은 유전자치료 연구들은 “단일유전자질환”에 대한 것이며 이는 환자의 의료정보와 직결된다. 유전질환을 가진 환자의 의료정보는 환자 개인은 물론 환자와 혈연관계에 있는 가족들에게까지도 영향을 미칠 수 있는 예민한 정보이므로 이 정보는 특히 주의를 기울여 비밀이 보장되어야 한다. 유전자치료 과정에서 환자의 유전자검사가 이루어질 것이며 그 유전자검사 결과는 다른 유전자검사와 마찬가지로 현행 법규의 범위 안에서 엄격하게 비밀이 보장되어야 한다. 유전자치료 이후 추적관찰을 위한 유전자검사에 있어서도 마찬가지로 조치가 필요하다. 이들의 유전자검사 및 유전자치료, 그리고 의무기록은 장기적인 영향 평가를 위해 현행법으로 정해진 기간 이상으로 등록, 보관될 필요가 있다. 그 기간에 대해서는 해당 전문가들의 논의가 있어야 한다. 이를 위해서 유전자치료를 받은 환자들은 책임 있는 정부 기관에 등록이 될 필요가 있다.

유전자치료의 임상시험을 위해 건강한 자원자를 대상으로 연구를 할 때에도 마찬가지로 조치가 필요하다. 그리고 이들이 유전자치료 임상시험에 참여하였다는 사실 역시 예민한 프라이버시 문제가 될 가능성이 있으므로 이들의 신원이 노출되지 않게끔 주의할 필요가 있다. 임상시험 단계에서 이들의 신원과 유전정보는 그럴 만한 이유가 없는 한 익명화(anonymization), 혹은 코드화되어야 하며 알 필요가 있는 사람들에게 한해 노출되어야 한다. 유전자치료의 장기적인 안전성 여부를 추적하기 위해 이들의 의무기록에 유전자치료 임상시험 참여가 포함되어야 하는지의 여부에 대해서는 더 많은 논의가 필요할 것이다.

제4장 외국의 유전자치료 관련 제도 및 지침 분석

1. 미국

(1) 개관

유전자치료에 관한 연구가 가장 먼저 시작된 미국에서는 국립보건원(National Institute of Health : NIH)과 식품의약품안전청(Food and drugs Administration : FDA)에서 유전자치료를 관리하고 있다.

유전자치료가 최첨단기술이었던 연구 초기에는 연구 촉진을 위해 NIH에서 유전자치료를 주도해왔으나, FDA에서 유전자치료제를 생물학적 제제로 인정하면서 NIH와 FDA 두 기관이 유전자치료를 공동으로 관리하게 되었다. 오늘날에는 점차 유전자치료가 안전하다고 인정되면서 NIH보다는 FDA에서 유전자치료제를 중심으로 유전자치료에 대한 관리가 이루어지고 있다.

(2) 제도와 규정

1) NIH

NIH에는 현재 1974년 설립된 재조합유전자연구자문위원회(Recombination DNA Advisory Committee: RAC)와 생명공학관리국(the Office of Biotechnology Activities: OBA)이 있으며, 유전자치료정책회의(Gene Therapy Policy Conferences: GTPCS)를 정기적으로 개최하여 유전자치료연구의 과학성, 안전성 및 사회·윤리적 함의에 대한 공적 논의의 깊이와 가치를 더하고 있다.

재조합유전자연구자문위원회의 위원은 과학자, 의사, 변호사, 윤리학자, 정책책임자, 종교인으로 구성되어 있다. 따라서 주로 유전자치료의 윤리, 종교, 법 그리고 과학적 측면에 대하여 충분한 논의를 거쳐 포괄적으로 검토한 후 사람을 대상으로 한 시험을 허가함으로써 유전자치료를 관리하고 있다.

재조합유전자연구자문위원회는 현재 전 세계에서 재조합유전자실험의 지침으로 사

용되고 있는 “재조합유전자연구에 관한 NIH 지침(Guideline for research involving recombinant DNA molecules)”을 1976년에 제정하였다. 이 지침에서는 재조합 DNA가 우발적으로 방출되는 것을 방지하기 위한 시설마련 및 행동지침에 대해 규정하고 있다. 이 지침은 유전자 치료기술이 지속적으로 발전됨에 따라 개정의 필요성이 대두되어 1997년 10월에 “인간 게놈으로서의 재조합유전자 전달을 위한 연구방법의 설계 및 제출에 대한 지침(Points to Consider in the Design and Submission of Protocols For the Transfer of Recombinant DNA into the Genome Of Human Subjects)”으로 개정되었다. 따라서 연구자가 재조합유전자연구를 하고자 할 경우에는 아직까지도 이에 명시된 절차에 따라 관련 서류를 제출하도록 하고 있다. 물론 유전자치료를 하고자 하는 경우에도 이 지침의 내용에 따라 유전자치료제 임상시험계획서를 NIH에 제출하여야 한다.

2) FDA

FDA는 1986년에 유전자치료제를 생물학적 제제로 규정하면서, 개발된 유전자치료제를 제품으로 판매하기 위해서는 FDA의 허가를 받아야 한다고 발표하였다. 이후 유전자치료 연구가 초기연구단계에서 유전자치료제의 상품화 단계로 진전됨에 따라 FDA는 생물학적 제제로서 유전자치료제를 연구 개발하려고 하는 사람들을 위하여 생물학적 제품 평가 및 연구 센터(Center for Biologics Evaluation and Research : CBER)를 설립하였다.

1991년에는 “인간체세포치료 및 유전자치료에 관한 지침(Points to Consider in Human Somatic Cell Therapy and Gene Therapy)”을 제정하여 주로 유전자치료제의 제조 과정 및 품질 안정성 확보를 중심으로 유전자 치료제의 허가 및 임상시험을 관리하고 있다.

이 지침은 환자들의 안전과 인권을 보호하기 위한 장치이며, 유전자치료 적용범위를 대상 질병이 생명을 위협하는 질병인 경우, 환자의 기대수명이 3개월 미만인 경우, 기존의 치료방법으로는 치료가 불가능한 경우로 제한하고 있다.

지침의 주요 내용으로는 유전자 치료제의 안전성, 윤리성 확보를 위해 허가범위를 유전성 질환, 암, 에이즈 및 기타 생명을 위협하거나 심각한 장애를 초래하는 질환에 대한 치료제의 경우와 현재 이용 가능한 치료법이 없거나 유전자치료제의 효과가 현재의 이용 가능한 다른 치료법과 비교해 우수함을 예측할 수 있는 경우로 제한하고 있다. 특히, 생식세포의 유전적 변형을 통해 치료하거나 생식세포의 유전적

변이를 초래하는 등 윤리적 문제의 우려가 있는 경우는 허가하지 않게 되어 있다.

(3) 승인절차

현재 미국에서는 NIH가 유전자치료의 과학성과 윤리성을 검토하고, FDA가 유전자치료의 안전성을 심사하고 있다. 따라서 유전자치료제 임상시험계획서는 NIH의 RAC가 검토를 하고, 이 검토가 끝나면 유전자치료제가 생물학적 제제로서 안전성을 가지는가의 여부를 판단하기 위해 FDA가 심사를 한다.

유전자치료제 임상시험을 실시하려고 하는 사람은 먼저 임상시험계획서를 작성하여 NIH에 제출해야한다. 임상시험계획서에 대하여 RAC는 1)새로운 벡터/새로운 운반 시스템 2)새로운 질병 3)유전자 전달의 독특한 적용 4) 심도 있는 일반인 토의가 필요한 사항 등을 검토하며, 이러한 RAC의 검토는 국립보건원장에 의해 개시되거나 3명 이상의 RAC위원 또는 다른 연방기관의 권고에 의해 시작된다. RAC가 논의의 대상으로 하는 유전자치료는 일반인의 토의도 요구한다. RAC위원은 임상시험의 과학적 근거를 비롯한 내용의 타당성, 임상시험과 관련하여 도출될 수 있는 사회·윤리적 문제점 등을 살피게 된다.

연구계획서에 대한 RAC의 검토가 끝나면 유전자치료제 임상시험을 실시하려고 하는 사람은 임상시험에 사용될 유전자치료제가 생물학적 제제로서 안전성을 가지는가의 여부를 확인받기 위해 FDA에 제품 판매 허가를 위한 신약개발(Investigational New Drug : IND) 신청을 하여야 한다. 특히 재조합 DNA가 사람에게 투여되는 경우에는 생물안전위원회(Institutional Biosafety Committee : IBC)의 승인이 반드시 요청된다. 만약 계획이 완전히 새로운 벡터를 이용하거나, 새로운 질병에 관한 것이거나, 특이한 유전자 전달 응용 등을 이용할 경우에는 NIH에서 유전자치료 임상시험 계획서에 대해 전면적으로 검토하게 되어 있다.

미국 NIH와 FDA의 유전자치료 관련 담당업무에 대한 비교는 <표 6>과 같다.

항목	NIH	FDA
공개여부	Open Public(공개토론)	Confidential

회의빈도	Six meeting/year	Day to Day basis
규제정도	Law	Regulatory Issues
규제대상	Ethics	Manufacturing Process
규제이슈	새로운 유전자치료의 과학적 타당성, 윤리성	유전자치료용 세포, 벡터의 품질 및 안전성

자료 출처 : 생명과학관련 국민보건안전 · 윤리확보를 위한 정책개발 및 인프라
구축방안 연구, 한국보건사회연구원, 2001

<표 7> 미국 NIH와 FDA의 유전자치료 관련 담당업무에 대한 비교

2. 영국

(1) 개관

영국은 1989년 유전자치료윤리위원회(Committee on the ethics of Gene therapy : CEGT)를 설립하였고, 1992년 1월 “인간을 대상으로 하는 유전자치료 임상시험제안서 작성지침(Guidance on Making Proposals to Conduct Gene Therapy Research of Human Subject)”을 마련하였다. 또한 영국에서의 유전자치료 임상시험을 감시하기 위하여 유전자치료자문위원회(Gene Therapy Advisory Committee: GTAC)을 1993년 설립하였다. GTAC은 “임상시험규정2004(Clinical Trial Regulations 2004)”에 의해 유전자치료 임상시험에 대한 국가윤리위원회의 기능을 하며 잠재적 이익과 해악, 그리고 과학적 타당성을 고려하여 유전자치료연구의 윤리적 수용 가능성을 검토한다. GTAC의 구성원은 의사, 과학자, 그리고 일반인이며 유전자치료의 발전 등에 관해 관계 부처 장관에게 자문을 하는 역할도 하고 있다.

2003년에 설립된 "약품및의료용품규제청(Medicines and Healthcare Products Regulatory Agency, MHRA)"은 영국에서 임상시험을 공인하는 주무 기관이다. 2005년 현재 영국에서는 1993년 이후로 96개의 임상시험이 공인을 받았다. 72%는 암, 13%는 단일유전자질환, 그리고 7%는 혈관질환에 대한 것이었다. 대부분은 가망이 없는 소수의 말기 환자들을 대상으로 유전자치료제의 안전성을 살펴보는 1상 임상시험이었다. 2005년 현재 3개의 임상시험만이 3상으로 근접해가고 있다.

영국에서 유전자치료제로 시판되는 것은 아직 없다. 유전자치료제의 시판을 위해서는 유럽의약품청(Europe Medicines Agency, EMEA)으로부터 허가를 받아야 한다. EMEA는 하나의 허가 요청 품목에 대해 두 국가로부터 보고를 받게끔 되어 있으며 허가 요청은 제품의 품질, 안전성, 그리고 효능에 대하여 검토를 받게 되어 있다.

(2) 규정

EU의 “임상시험지시(Clinical Trial Directive, CTD)”를 실정에 맞도록 변형한 “인체적용을 위한(임상시험)의약품 규정 2004(SI 1031)”는 영국에서 모든 인간 대상 임상시험을 규제한다. 구체적인 유전자치료 지침으로는 GTAC에서 제정한 “인간 대상 유전자치료 임상시험제안서 작성지침(Guidance on Making Proposals to

Conduct Gene Therapy Research of Human Subject)”이 있다. 이 지침서에서는 ‘유전자치료는 인간을 실험대상으로 하는 연구로 간주되어야 하며, 생명을 위협하는 질병이나 심각한 장애를 유발하는 병에만 제한적으로 사용되어야 한다’고 명시하고 있으며, 이를 기반으로 유전자치료 관리체계에 대한 토대를 마련해두고 있다. GTAC의 구체적인 운영에 대해서는 “유전자치료 임상시험을 위한 국가윤리위원회로서 GTAC의 운영절차(Operational Procedures for the Gene Therapy Advisory Committee in its Role as the National Ethics Committee for Gene Therapy Clinical Trial, 4th ed. April 2005)”가 있다.

(3) 승인절차

영국에서는 EU의 “임상시험지시(Clinical Trial Directive, CTD)”를 실정에 맞도록 변형한 “인체적용을 위한(임상시험)의약품 규정 2004(SI 1031)”에 의해 유전자치료 임상시험에 대해 공인(authorization)을 받도록 되어있다. 이는 영국에서는 임상시험공인(Clinical Trial Authorization, CTA)이라 알려져 있으며 MHRA가 이를 공인한다. EU의 CTD는 유전자치료 임상시험을 시작하기 전에 특별한 윤리위원회의 검토를 거칠 것을 요구하고 있으며, 영국에서 이는 GTAC이 담당한다. GTAC은 제출된 임상시험계획서를 검토, 승인하고 대상 환자 모집 규정을 정하는 등의 역할을 한다. 또 특정 환자에 대해 통상적인 임상시험의 범주 외로 연구 목적의 유전자치료 기술을 승인할 수 있기도 한다. GTAC과 MHRA, 그리고 NHS의 중앙연구윤리위원회(Central Office of Research Ethics Committee, COREC)간에 협조를 위해서 2006년 양해각서(memorandum of understanding)를 체결하였다. 유전자치료 임상시험의 윤리성은 GTAC이, 안전성에 대해서는 MHRA가 주로 책임을 진다. 이들 기관은 2004년의 인체적용을 위한 의약품 규정에 의해 긴밀하게 협력하게끔 되어 있다. 이 규정에 의해 임상시험을 “공인(authorization)”하는 것은 MHRA의 임무이며 주로 해당 유전자치료의 안전성 등을 심의하여 “허가(license)”를 발급한다. GTAC은 유전자치료의 윤리성을 검토하여 이를 “승인(approve)”한다. 이 둘을 받지 못하면 유전자치료 연구를 수행할 수 없다.

2006년의 양해각서에 의해 임상시험공인을 받으려고 하는 연구자, 혹은 스폰서는 MHRA와 GTAC에 모두 신청을 해야 한다(양해각서 4.2). GTAC은 신청 후 60일 내로 책임연구자에게 의견서를 보내야 하며, 추가 정보가 필요하면 90일까지 이를 늦출 수 있다. GTAC은 MHRA에 의견서를 보내야 한다. MHRA는 스폰서로부터 공인 요청을 받은 지 30일 내에 공인 문서를 발급하거나 인증 불가의 이유를 밝혀

야 한다. 유전자치료의 안전성에 대한 부분은 주로 MHRA가 검토를 하며 윤리적인 부분은 GTAC이 심의한다. 유전자치료 연구에 대한 검토를 위해 GTAC에 제출해야 할 서류는 다음과 같다.

- ▶ GTAC 심의요청서
- ▶ 임상 프로토콜
- ▶ 환자 의무기록과 동의서 양식
- ▶ 연구자의 경력과 자격에 대한 정보
- ▶ 연구 센터의 적절성에 대한 정보
- ▶ 독성시험, 약리, 그리고 체내 분포 등에 대한 전임상, 임상자료

GTAC의 심의 원칙(principle)은 다음과 같다.

- ▶ 유전자치료는 연구이며 치료 단계가 아니다.
- ▶ 체세포 유전자치료만 허용된다.
- ▶ 환자에 대한 치료적 연구는 부적절한 위험을 수반해서는 안된다. 이런 이유로 유전자치료는 현재 다른 치료적 대안이 없는 심각한 질환을 가진 환자에게만 적용되어야 한다.

이 원칙을 위해 GTAC이 심의하는 내용은 다음과 같다.

- ▶ 피험자에 대한 이익/해악
- ▶ 유전자 구성과 전달 시스템
- ▶ 제조 및 취급(MHRA의 규정을 고려)
- ▶ 사전 연구
- ▶ 치료대상이 아닌 장기에 대한 영향
- ▶ 연구 프로토콜
- ▶ 포함/배제 기준
- ▶ 추가되는 의료행위
- ▶ 사후 모니터링
- ▶ 환자에게 설명하는 정보 내용
- ▶ 동의
- ▶ 보험 및 비용 지불
- ▶ 연구시설의 적절성
- ▶ 취급자의 안전 등

책임연구자가 GTAC에 심의요청서를 작성하여 제출하면 총무국에서 이 서류를 확인(validation)한 후 1명 이상의 위원으로 하여금 이 요청을 검토하게끔 한다. 이후 GTAC회의에서 승인 여부를 결정하는데 이 회의는 1명의 일반인, 1명의 전문가, 그리고 의장이나 부의장을 포함한 7명의 위원으로 구성된다. 총무국은 이해당사자(개인이나 집단을 포함)들에게 이 회의에서 자신의 이해관계를 진술할 수 있도록 한다. 승인 여부는 책임연구자에게 통보되며 승인된 연구계획에 변경이 있을 경우 책임연구자는 GTAC에 이를 서면으로 보고해야 한다. GTAC의 결정은 다음 네 가지로 구분된다.

- ▶ 조건 없는 승인
- ▶ 조건부 승인
- ▶ 보류
- ▶ 불승인

결정에 이의가 있을 경우 책임연구자는 영국 윤리위원회청(UK Ethics Committee Authority)에 항소할 수 있다. 그리고 승인이 내려진 경우 대부분 12개월 이내에 연구를 시작하게 된다.

MHRA의 임상시험에 대한 허가는 의약품국(Medicine Branch)의 허가담당실(Licensing Division) 임상시험과(Clinical Trial Unit)에서 담당한다. 유전자치료에 대한 임상시험을 실시할 경우 스폰서는 MHRA에 관련 서류를 갖추어 허가 및 공인 신청을 해야 하며, MHRA는 30일 내에 공인 여부를 결정해야 하지만, 전문위원회의 의견을 청취해야 할 때는 90일까지 이 기간을 연장할 수 있다. 공인이 거부되면 스폰서는 임상시험계획서를 변경하여 다시 제출할 수 있다.

3. 일본

(1) 개관

일본은 1991년 이후 후생노동대신 산하 과학심의위원회에 유전자치료에 대한 전문위원회를 두고 있다. 그리고 후생성과 문부과학성 각각에 유전자치료 심의위원회가 있다. 또한 후생성 산하에 중앙의약품평가위원회(Central Drug Evaluation Committee: CDEC)가 있어 벡터의 안전성을 재검토하고 사용을 승인한다.

(2) 규정

일본의 유전자치료에 대한 규정은 “유전자치료 임상연구에 관한 지침(2002년 3월 27일)”이다. 이 지침은 1994년 후생성고시 제23호 “유전자치료임상연구에 관한 지침”과 문부성고시 제79호 “대학 등의 유전자치료 임상연구에 관한 지침”을 통합하여 2002년 문부과학성과 후생노동성의 통합고시 제1호로 만든 것이다. 구 지침에서는 유전자치료 임상연구에 대해서 후생노동대신의 심의를 거쳐야 했으며, 대학의 연구는 문부과학대신의 심의를 거쳐야 했으나, 지난 몇 년간의 유전자치료 임상연구가 큰 문제를 일으키지 않고 불필요한 규제를 혁파해야 한다는 요구에 의해 보다 신속한 연구가 가능할 수 있도록 개정된 것이다.

이 지침에서 유전자치료는 “질병의 치료를 목적으로 유전자, 혹은 유전자를 도입한 세포를 인체 내에 투여하는 것”으로 정의한다(제2조). 특이한 것은 치료법 개발을 목적으로 유전자 표지자를 인체 내에 투여하는 연구도 “유전자표식임상연구”라 하여 유전자치료에 함께 포함시킨 것이다. 이 지침에서 허용하는 유전자치료의 대상은 다음과 같다.

- ▶ 심각한 유전질환, 암, 후천성면역결핍증 등 생명을 위협하는 질환이나 신체 기능을 현저하게 해하는 질환
- ▶ 치료효과가 현재 가능한 다른 방법과 비교하여 더 좋을 것이라고 충분히 예측되는 유전자치료
- ▶ 피험자의 경우 유전자치료 임상연구의 이익이 해악을 충분히 상회하는 것

이 지침에서 요청하는 유전자치료 임상연구의 원칙은 다음과 같다.

- ▶ “의약품임상시험실시기준에관한후생성령(1998년, 후생성령 제28호)”에 따라
표준 시설에서 제조되고 품질과 유효성, 안전성이 확인된 물질만 허용
- ▶ 생식세포에 대한 유전자치료 금지
- ▶ 충분한 정보에 근거한 동의 확보
- ▶ 공중위생상의 안전 확보
- ▶ 피험자의 인권 보호

이외에도 약사법, 그리고 후생노동성령인 “임상시험 실시기준”이 유전자치료 임상시험과 관련이 있다.

(3) 승인절차

일본의 유전자치료 임상시험은 연구책임자, 연구기관장, 심사위원회(IRB), 그리고 후생노동대신의 규제 체계를 가지고 있다. 연구책임자는 연구의 윤리성과 타당성을 검토하여 “유전자치료임상연구 실시계획서”를 작성하여 연구기관의 장에게 승인을 요청한다. 연구기관은 충분한 시설과 인적 자원을 갖추고 있으며 피험자에 대한 관리가 가능하고 심사위원회(IRB)가 있어야 한다. 연구기관장은 연구책임자와 심사위원회의 의견을 청취한 후 후생노동대신에게 보고하고 의견을 요청한다. 실제로 일본의 유전자치료 임상시험에 있어서 승인은 후생노동대신의 의견을 듣고 해당 연구기관장이 하게 된다. 후생노동대신은 연구기관장의 요청에 의하여 특별한 문제가 있거나 중대한 사태가 발생할 때 특히 후생과학심의회에 회부하여야 한다.

심사위원회는 연구계획서에 대한 심의를 하고 그 결과를 연구기관장에게 보고한다. 심사위원회는 해당 분야의 전문가와 임상, 법률, 생명윤리 전문가로 구성되어야 하며 복수의 외부위원을 포함하여 적절한 남녀 성비로 구성되어야 한다. 심사위원회의 독립성과 투명성은 보장되어야 한다.

후생노동대신은 유전자치료 임상시험 보고를 받은 후 30일 내에 의견을 송부하며 다음의 경우에는 후생과학심의회에 회부하여 의견을 듣는다.

- ▶ 새로 만든 벡터를 사용하는 경우
- ▶ 새로운 질병에 대한 유전자치료
- ▶ 새로운 유전자치료법의 사용
- ▶ 기타 개별적인 심사가 필요한 사항

연구기관이 대학인 경우에 후생노동대신은 의견서 사본을 문부과학대신에게 송부한다. 또 그러한 경우 기관장은 연구계획서를 후생노동대신과 문부과학대신에게 모두 송부하여야 한다.

제약회사 등이 스폰서를 하여 치료제 개발 목적의 유전자치료 임상시험을 하는 경우에는 약사법의 규율을 받는다. 하지만 이런 경우에도 이 지침의 제1장과 제16장 제1호, 제3호의 규정은 동등하게 적용된다. 제1장의 내용은 유전자치료의 정의와 적용 대상, 유전자치료 임상시험 시 지켜야 할 원칙에 관한 것이며, 제6장은 기록의 보존과 정보의 공개에 관한 사항이다. 일본의 의약품승인을 위한 임상시험은 일본 약사법과 후생노동성령인 “임상시험 실시기준(후생성령 제28호)”에 의해 이루어진다. 스폰서나 연구책임자는 후생노동대신에게 이를 신고하여야 하며 임상시험 실시기준에 따라 이를 시행하고 관리해야 한다. 임상시험의 경우 임상시험실시기관의 심사위원회는 해당 임상시험의 윤리적, 과학적 타당성을 심사한다. 임상시험 심사위원회는 5인 이상의 의학, 약학 등의 전문가로 구성되며 1인 이상의 비전문가를 포함해야 한다.

4. 소결

유전자치료와 관련된 임상시험의 경우 그 규제는 크게 개별 환자에 대한 연구 목적의 치료적 임상시험인가, 아니면 시판 목적의 유전자치료제 개발을 위한 임상시험인가에 따라서 달라질 수 있다. 그리고 유전자치료가 통상적인 의약품과 그 윤리적 함의의 차원에서 크게 다른 부분이 있다면 그 규제를 어떤 방식으로 해야 할 것인가도 문제가 된다.

미국의 경우에는 NIH와 FDA 두 기관이 유전자치료를 공동으로 관리하면서, 특히 NIH가 유전자치료의 과학성과 윤리성을 검토하고, FDA가 유전자치료의 안전성을 심사하고 있다. 유전자치료 내지 유전자치료제의 안전성에 대한 검토뿐만 아니라 윤리적 검토를 할 수 있는 절차를 따로 마련해두고 있는 것이다. 이는 각각의 기관이 유전자치료와 관련하여 발생할 수 있는 문제점에 대하여 기관의 특성을 살려 업무를 분담하는 것임과 동시에 유전자치료에 대한 윤리성을 검토하는 기관을 생물학적 임상시험을 하는 기관과 분리하는 것이다. 그러므로 연구계획이 완전히 새로운 전달시스템을 이용하거나, 새로운 질병에 관한 것이거나, 특이한 유전자 전달 응용 등을 이용할 경우에는 NIH에서 유전자치료제 임상시험계획서에 대해 전면적으로 검토하게 되어 있다. 일본에서도 이러한 경우에는 후생노동성의 과학심의위원회가 별도의 심의를 하게끔 되어 있다.

개별 환자에 대한 연구 차원에서의 유전자치료 임상연구와 유전자치료제 개발을 위한 임상시험에 대해서는 각기 다른 수준의 규제가 바람직하다고 여겨진다. 일본에서도 유전자치료제 개발을 위한 목적의 임상시험은 다른 의약품과 마찬가지로 임상시험실시기준에 의거하여 하게끔 되어 있다. 유전자치료제 개발을 위한 임상시험은 그 안전성과 품질을 보증해야 하므로 GMP시설을 요구하는 등 더 까다로운 규제가 부가되어야 한다. 영국에서도 유전자치료제의 시판을 위해서는 유럽의약품청(EMA)의 승인을 받아야 한다. 그러나 개별 환자에 대한 연구 차원의 유전자치료 임상연구는 연구기관의 책임 하에 기관생명윤리심의위원회와 정부의 관리와 감독을 받아서 수행하는 것이 더 타당할 것이다. 일본에서 최근 규제를 완화하면서 실시기관에게 연구 수행에 대한 책임을 더 많이 부과한 것도 좋은 예가 될 수 있다.

어떤 경우든 유전자치료의 임상시험은 그 윤리성과 안전성이 함께 담보되어야 한다. 미국과 영국에서는 주로 안전성과 공중보건, 과학적인 면을 중시하는 기관(FDA, MHRA)와 윤리적 측면을 주로 평가하는 기관(NIH, GTAC)이 있다. 일본은 모두 후생노동성이 관리하게끔 되어 있으나 우리나라는 보건복지부와 식품의약품안전청으로 이원화되어 있으므로 미국이나 영국의 모델에 더 가깝다.

이러한 상황에서 유전자치료의 윤리성과 안전성을 어떻게 공조하여 평가하고 감독할 것인가는 기관 간의 업무 조율이라는 측면에서 큰 관심사가 아닐 수 없다. GTAC과 MHRA간에 양해각서를 체결하여 서로 정보를 공유하고, 업무를 조율하는 영국의 예는 큰 참고가 된다. 다만 서로 다른 성격의 두 기구가 하나의 사안에 대해 평가를 할 때 생기는 행정적인 번거로움 및 견해의 상이함 등을 어떻게 잘 조율해 나갈지는 앞으로의 해결 과제라 할 것이다.

제5장 한국의 유전자치료 관련 법과 제도의 현황 분석

1. 개관

(1) 현황

현재 우리나라에서 유전자치료와 관련되는 법령으로는 생명윤리법과 약사법이 있다. 생명윤리법에서는 유전자치료의 허용 여부나 범위, 유전자치료기관에 대하여 규정하고 있고, 약사법에서는 유전자치료제와 유전자치료제 임상시험에 대하여 규정하고 있다.

(2) 특징

우리나라에서는 유전자치료를 유전자치료기술과 유전자치료제 및 유전자치료제 임상시험으로 나누어 각각 생명윤리법과 약사법에 의해 규정하고 있다.

2. 생명윤리법의 유전자치료 규정과 분석

생명윤리법 제2조에서는 유전자치료를 정의하고 있고, 제36조에서는 유전자치료 허용 여부와 범위 등 전반에 대하여 규정하고 있으며, 제37조에서는 유전자치료기관에 대하여 규정하고 있다.

(1) 유전자치료의 정의

1) 현행규정

생명윤리법 제2조에서는 유전자치료를 정의하고 있다. 이에 의하면 유전자치료라 함은 질병의 예방 또는 치료를 목적으로 유전적 변이를 일으키는 일련의 행위를 말한다. 이러한 정의에 따른 유전자치료와 관계되는 부분들에 대해서는 생명윤리법 제6장에서 규정하고 있다.

2) 분석

생명윤리법에서는 유전자치료를 질병의 예방 또는 치료를 목적으로 유전적 변이를 일으키는 일련의 행위를 말하는 것으로 광범위하게 정의하고 있다.

일단 유전적 변이를 일으키는 일련의 행위가 모두 유전자치료에 해당한다고 포괄적인 용어를 사용하여 정의하고 있기 때문에, 현행 생명윤리법이 유전자치료와 관련하여 규제하여야 할 대상의 범위를 명확히 확정되지 않는다는 난점이 있다.

생명윤리법의 정의에 의하면 유전자치료가 검증을 거쳐 유전자치료제로서의 안전성 내지 유효성을 확보하기 위한 임상시험단계에서 치료인지 아니면 임상시험을 마친 후 이미 안전성 내지 유효성이 검증된 유전자치료제를 이용하여 환자를 대상으로 한 시술단계에서의 치료인지가 명확하지 않다.

또한 생명윤리법에서 규정하고 있는 유전자치료의 정의는 식품의약품안전청 고시에서 규정하고 있는 유전자치료제의 정의와 달리 포괄적으로 되어 있다. 현재 유전자치료 연구의 대부분이 유전자치료제 임상시험 연구라면, 유전자치료와 유전자치료제의 관계에 대해 명확한 정의가 필요하다.

생명윤리법의 정의에 의하면 유전자치료에는 질병의 치료뿐만 아니라 질병의 예방을 목적으로 하는 경우도 포함된다. 유전자치료에 있어 질병의 치료뿐만 아니라 질병의 예방을 목적으로 하는 경우까지도 포함되는데, 이는 질병의 예방을 목적으로 한 유전자 변이 행위에 대한 국외 사례가 보고된 바 있으므로 적절하다. 그리고 유전자치료가 질병의 치료와 예방 목적으로 시행되는 것임을 밝힘으로서 생명윤리법상의 유전자치료부분에 유전자 관련 연구에 대한 내용이 포함되지 않는다는 것을 분명히 하고 있다.

(2) 유전자치료의 금지 및 예외적 허용

1) 현행 규정

제36조에서는 유전자치료가 예외적인 경우를 제외하고는 금지된다는 것을 규정함과 동시에, 유전자치료를 할 수 있는 예외적인 경우에 대하여 규정하고 있다.

이에 대하여 구체적으로 설명하자면 유전자치료는 유전질환 · 암 · 후천성면역결핍증 그 밖에 생명을 위협하거나 심각한 장애를 초래하는 질병을 치료하기 위한 경우, 현재 이용 가능한 치료법이 없거나 유전자치료의 효과가 이용 가능한 다른 치료법과 비교하여 현저히 우수할 것으로 예측되는 치료를 하기 위한 경우, 그 밖에 심의위원회의 심의를 거쳐 보건복지부장관이 정하는 질병의 예방이나 치료를 위하여 필요하다고 인정하는 경우에만 할 수 있다.

그러나 예외적인 경우임에도 불구하고 생식세포나 배아 또는 태아에 대한 유전자 치료를 금지하고 있음을 명확히 하고 있다.

2) 분석

a. 생명윤리법의 규정을 해석하는 경우 1호의 요건과 2호의 요건 중 한 가지를 갖추면 허용되는 것으로 본다. 그러나 유전자치료를 엄격히 제한하자는 입장에서는 생명을 위협하거나 심각한 장애를 초래하는 질병을 치료하기 위한 경우에 해당하면서, 동시에 그 질병 치료를 위해 현재 이용 가능한 치료법이 없거나 유전자치료의 효과가 이용 가능한 다른 치료법과 비교하여 현저히 우수할 것으로 예측되는 경우에만 허용하자는 주장이 가능하다.

그렇지 않고 해석상, 생명을 위협하거나 심각한 장애를 초래하는 질병을 치료하기 위한 경우에 해당하면 2호의 제약 없이 가능하다고 하거나, 심지어 2호 즉 질병 치료를 위해 현재 이용 가능한 치료법이 없거나 유전자치료의 효과가 이용 가능한 다른 치료법과 비교하여 현저히 우수할 것으로 예측되는 경우에는 어떤 질병인지 즉 1호에 해당하는 질병인지를 묻지 않아도 된다면 유전자치료의 허용범위는 너무 넓어지게 되어 불합리한 결과를 낳을 수 있다.

b. 그리고 생명윤리법에 의하면 현 단계에서 유전자치료는 원칙적으로 금지되고 예외적으로 허용되며, 예외적으로 허용되는 경우에 있어서도 정자 · 난자 · 배아 또는 태아를 대상으로 하여 유전자치료를 하여서는 안 된다고 규정하고 있다. 따라서 유전자검사 중 배아에 대한 유전자검사와 태아에 대한 유전자검사가 의미상으로 한정될 수밖에 없다는 문제가 있다. 왜냐하면 예를 들어 배아에 대한 유전자검사와 산전 태아의 유전자검사를 통해 유전자치료를 하여야만 치료할 수 있는 질병이 발견된다고 하더라도 유전자치료를 할 수 없기 때문이다. 이렇게 되면 유전자치료를 요

하는 질병을 발견하기 위한 기본적이고 우선적인 조치로서의 유전자검사의 역할은 그 의미가 퇴색될 수밖에 없다. 게다가 현행 형법에 의하면 낙태는 금지되어 있고, 현행 모자보건법에 의해 몇몇 제한적인 경우에만 인공임신중절이 허용되고 있다. 그러므로 그 예외적인 허용요건에 충족되지 않는 경우에 있어서는 불법적인 낙태를 조장할 수밖에 없거나 또는 합법적으로는 어떠한 조치를 취할 수도 없으므로 결국 유전자검사가 사실 내지 상태만을 알기 위한 것, 즉 부모의 알권리 충족을 위한 것으로만 그 함의가 축소될 것이다. 특히 배아의 유전자검사는 유전적 이상이 없는 배아를 선별하는 경우로 한정된다.

c. 생명윤리법에 의하면 유전자치료는 특정 목적을 위한 예외적인 경우에 한하여 허용된다. 그런데 규정상에는 질환의 종류 및 치료법 기타 범위에 관한 사항 등 예외적으로 허용되는 유전자치료인지를 판단할 수 있는 기준에 대한 구체적인 언급이 없다. 그러므로 유전자치료의 예외적 허용여부를 판단하고 결정하는 일이 매우 중요함에도 불구하고 판단이나 결정이 엄격하고 신중하게 이루어지지 않는 경우나 심지어 판단이나 결정을 함에 있어 판단자의 재량이 남용되는 경우 등이 발생할 소지가 다분하다.

d. 생명윤리법에 의하면 유전자치료는 생명을 위협하거나 심각한 장애를 초래하는 질병을 치료하고자 하는 경우에 있어서 예외적으로 허용된다. 그러나 생명 위협과 장애 초래라는 표현이 명확하지 않고 상당히 광범위하여 예외적으로 허용되는 유전자치료에 해당하는가의 여부를 판단함에 있어 주관적인 해석이 가능할 수도 있다. 또한 이러한 규정은 결국 판단자의 자의에 의한 결정을 용인하는 것이 되어 이 역시 유전자치료를 허용함에 있어 판단자의 재량권이 남용될 수 있는 문제점까지도 초래할 수 있다.

e. 생명윤리법에 의하면 유전자치료가 예외적으로 허용되는 경우에 대한 범위가 허용 가능한 목적 내지 사유를 중심으로 규정되어 있을 뿐이고, 다만 제시된 두 경우 이외에 정하는 질병의 예방이나 치료를 위하여 유전자치료가 필요하다고 인정하는 경우에 대한 구체적인 판단만을 심의위원회의 심의를 거쳐 보건복지부장관이 내리도록 하고 있다. 따라서 유전자치료의 구체적인 사항은 물론 허용 여부에 대한 판단 내지 결정이 어떤 경로를 통해 결정됨으로서 공정성은 물론이고 윤리적으로나 법적으로 문제점이 발생하지 않을 수 있도록 하기 위한 판단 절차 등의 대책은, 특히 제시된 두 경우에 대해서는 전혀 마련되어있지 않은 상황이다.

(3) 유전자치료기관

1) 현행 규정

제37조에서는 유전자치료기관과 관련된 사항에 대하여 규정하고 있다. 이에 대하여 구체적으로 설명하면 유전자치료를 하고자 하는 의료기관은 보건복지부장관에게 신고하는 절차를 거쳐 유전자치료기관이 될 수 있는 것으로 규정하고 있다. 유전자치료기관의 신고 절차 및 첨부 서류에 관한 사항은 생명윤리법 시행규칙 제27조에서 규정하고 있다. 또한 유전자치료기관이 보건복지부장관에게 신고할 당시의 여러 가지 사항들 중 대통령령이 정하는 중요한 사항을 변경하는 경우도 보건복지부장관에게 신고하는 절차를 거치도록 하고 있다. 여기에서 대통령이 정하는 중요한 사항이라 함은 시행령 제17조에 의하면 유전자치료기관의 변경신고 사항으로서 유전자치료기관의 소재지, 기관장, 유전자치료 대상 질환 또는 치료항목, 기관위원회 구성 또는 운영에 해당하는 사항을 말한다. 이러한 규정에 따라 보건복지부장관에게 신고하는 절차를 거쳐 유전자치료기관이 된 경우, 유전자치료기관이 유전자치료를 하기 위해서는 유전자치료를 하고자 하는 환자에 대하여 치료의 목적, 예측되는 치료 결과 및 그 부작용, 그 밖에 보건복지부령이 정하는 사항으로서 환자의 안전을 확보하기 위하여 조치하는 사항과 환자의 개인정보를 보호하기 위하여 조치하는 사항 등에 관하여 미리 설명한 후 서면동의를 얻도록 규정하고 있다. 그리고 이러한 유전자치료기관의 신고요건 및 절차, 동의서의 서식 그 밖에 필요한 사항은 보건복지부령으로 정하도록 하고 있다.

2) 분석

생명윤리법에 의하면 유전자치료기관은 유전자치료를 하고자 하는 의료기관이 보건복지부장관에게 신고함으로써 될 수 있다고만 규정하고 있다. 그러나 유전자치료기관에는 유전자치료제 임상시험기관과 유전자치료 시술기관이 있고, 유전자치료 시술기관은 이미 안전성 내지 유효성 등이 검증되어 허가된 유전자치료제를 이용한 시술을 하는 반면, 유전자치료제 임상시험기관은 개발된 유전자치료제의 안전성 내지 유효성을 확보하기 위한 임상시험단계에서 시술로서의 유전자치료를 실시하는 것이므로 그 위상이 다르다. 그러므로 각각이 구분되어 규정되어야 하는 것이 당연한 바이나, 이 둘의 상위개념인 유전자치료기관에 대한 설립 방법만이 규정되어있다. 즉 유전자치료제 임상시험기관과 유전자치료 시술기관 각각에 대한 설립 기준

이 달라야 함에도 불구하고 생명윤리법은 이 둘을 유전자치료기관으로서 동일하게 다루어 규정하고 있는 것이다.

생명윤리법에 의하면 유전자치료기관은 보건복지부장관에게 신고하는 절차만을 거쳐 설립될 수 있다. 그러나 신고절차만으로 의료기관이 유전자치료 시술기관이 되도록 규정하고 있는 것은 곧 기본적인 요건만을 갖춘 상태라면 어떠한 의료기관에 대해서도 제한 없이 신고만으로 유전자치료시술을 하는 것을 허용하는 것이 된다.

그러나 유전자치료기관의 한 종류인 유전자치료제 임상시험기관은 아직 안전성 내지 유효성이 검증되지 않은 새로이 개발되어 허가되지 않은 유전자치료제를 시술함으로서 그 유전자치료제의 안전성 내지 유효성을 검증하고자 하는 경우이므로 그 특성상 강화된 기준을 갖춘 의료기관이 요구된다. 그러나 이러함에도 불구하고 유전자치료 시술기관으로서의 설립 방법을 단지 신고 수준으로만 규정함으로써 유전자치료제 임상시험기관으로서의 기본적인 요건에 충족하지 못하는 의료기관도 유전자치료기관으로서 난립할 수 있다.

생명윤리법에 의하면 의료기관은 필요한 조건을 갖추고 유전자치료기관 설립에 관한 신고를 하면 이를 통해 유전자치료기관으로 설립될 수 있고, 따라서 유전자치료기관이 자율적으로 생명윤리법에 규정된 요건에 따라 유전자치료를 할 수 있도록 하고 있다. 그러나 생명윤리법보다 하위 법령인 식품의약품안전청의 고시에 따르면 유전자치료기관이 유전자치료제 임상시험을 진행하는 경우에는 고시의 내용에 따르도록 규정되어 있다. 그러나 법률의 상하관계를 고려할 때, 보다 상위인 생명윤리법에 의해 자율적으로 시행될 수 있는 유전자치료가 보다 상위인 식품의약품안전청의 고시에 의해 규제되는 것은 적절하지 않다. 따라서 유전자치료제 임상시험에 관하여 생명윤리법에 별도의 규정을 두는 것이 타당할 것이다.

(4) 유전자치료제 임상시험

1) 현행 규정

없음

2) 분석

생명윤리법이 유전자치료제 임상시험 및 유전자치료 기술의 윤리적 측면에 대하여 어떻게 규정함으로써 정도 관리가 되도록 하고 있는지가 불분명하다. 즉, 유전자치료, 특히 유전자치료제 임상시험은 안전성 내지 유효성 등의 문제로 인하여 윤리적 측면에서의 검토가 반드시 요구되는 반면, 심사과정에 대해서는 직접 규정하고 있지 않아 문제점으로 지적된다.

생명윤리법에 의하면 유전자치료제 임상시험이 이루어지기 전에 윤리성을 검토하는 절차가 마련되어있지 않아 정도 관리가 제대로 되기 어려운 상황이며, 유전자치료제 임상시험에 대한 승인에 있어서나 기술에 대한 사후관리에 해당하는 규정도 존재하지 않는다.

(5) 유전자치료를 위한 동의

1) 현행규정

생명윤리법은 제37조 제2항에서 유전자치료기관이 유전자치료를 하고자 할 경우 유전자치료를 하려는 환자에 대하여 치료의 목적, 예측되는 치료결과 및 그 부작용, 그 밖에 보건복지부령이 정하는 사항에 관하여 미리 설명한 후 서면동의를 얻어야 한다고 규정하고 있다.

2) 분석

유전자치료와 관련하여 유전자치료를 함에 있어서 서면동의를 받을 대상을 환자만으로 규정하고 있어 이 조항은 유전자치료제 임상시험보다는 유전자치료 기술기관의 유전자치료 기술을 대상으로 한다고 해석할 가능성을 열어놓고 있다.

유전자치료 대상자가 충분한 설명에 근거한 동의를 할 수 있도록 하기 위해서는, 유전자치료 대상자가 되어 유전자치료를 받기 전부터 받은 이후까지 유전자치료 대상자를 보호하기 위하여 유전자치료제 임상시험의 목적, 의의 및 방법, 유전자치료법에 있어서 예견되는 효과, 부작용 및 위험, 다른 치료법의 유무 및 그 내용, 피험자가 유전자치료제 임상시험의 실시에 동의한 경우에도 언제든지 철회할 수 있다는 것, 기타 피험자의 인권 및 정보의 보호에 관해 필요한 사항, 피험자에 대한 보상과 관련되는 사항 등까지도 서면동의를 받아야 하는 사항에 포함되어야 한다.

생명윤리법에 의하면 사전 서면동의에 관한 부분이 유전자치료 시술기관의 신고와 관계되는 내용을 담은 조항에 포함되어 있는데, 유전자치료제 임상시험 및 유전자치료시술을 위한 사전 서면동의를 이 조항의 전반적인 내용과 논의의 성격상 상이한 측면이 있고, 그 필요성이나 중요성을 감안할 때 분리되어 규정되는 것이 적절하다고 판단되므로 신설하여 규정하도록 하는 것이 바람직하다.

3. 약사법의 유전자치료 규정과 분석

(1) 유전자치료제 임상시험계획의 승인

1) 현행규정

약사법 제26조의4에서는 유전자치료제 임상시험계획의 승인 등에 대하여 규정하고 있다. 이에 의하면 의약품등으로 임상시험을 하고자 하는 자는 임상시험계획서를 작성하여 식품의약품안전청장의 승인을 얻어야 한다. 임상시험계획서를 변경하고자 하는 때에도 또한 같다. 식품의약품안전청장은 이러한 규정에 의하여 승인을 얻고자 하는 임상시험이 안전성·유효성 문제 성분 함유제제, 혈액제제, 유전자치료제, 세포치료제 등 공익상 또는 보건위생상 위해가 발생하거나 발생할 우려가 있다고 인정되는 경우 임상시험을 제한할 수 있다고 규정하고 있다. 또한 식품의약품안전청장은 승인 또는 변경승인 받은 임상시험이 승인 또는 변경승인 받은 사항에 위반되거나 중대한 안전성·유효성 문제가 제기되는 경우에는 임상시험용의약품 등의 사용금지 및 회수·폐기 등 필요한 조치를 명할 수 있다고 규정하고 있다.

2) 분석

약사법은 유전자치료를 유전자치료제 개발과 이를 위한 임상시험이라는 관점에서 규율하고 있다. 사실상 현 단계에서의 유전자치료는 유전자치료제를 사용하여 임상시험을 실시함으로써 그 안전성과 유효성 등을 증명해내는 것이기 때문이다. 임상시험은 아직 안전성과 유효성 등이 확실히 증명되지 않은 유전자치료제를 인간에게 사용하는 것이므로 그 실시에 있어 상당히 신중이 기해져야만 한다. 그러므로 식품의약품안전청장으로 하여금 임상시험에 대한 승인권 및 부적절하다고 판단되는 임상시험에 대한 제한권을 행사하도록 하는 현행 체제는 합리적이라고 할 것이다.

(2) 유전자치료제 임상시험을 위한 동의

1) 현행 규정

현행 약사법 제26조의4에 의하면 임상시험을 하고자 하는 자는 임상시험의 내용 및 임상시험 중 피험자에게 발생할 수 있는 건강상의 피해에 대한 보상내용과 절차 등을 피험자에게 설명하고 피험자의 동의를 받아야 한다. 그리고 임상시험계획에 따른 피험자의 동의내용과 시기 및 방법 등에 관하여 필요한 사항은 보건복지부령으로 정하도록 하고 있다.

2) 분석

유전자치료제 임상시험 대상자가 충분한 설명에 근거한 동의를 할 수 있게 하기 위한 근거규정을 마련해두고 있는 것은 매우 적절하다. 그러나 유전자치료를 받기 전부터 받은 이후까지 유전자치료 대상자를 보호하기 위해서는 보다 상세한 부분에 대한 충분한 설명이 가능하도록 하고 이에 대하여 동의를 받아야만 한다. 따라서 유전자치료제 임상시험의 목적, 의의 및 방법, 유전자치료법에 있어서 예견되는 효과, 부작용 및 위험, 다른 치료법의 유무 및 그 내용, 피험자가 유전자치료제 임상시험의 실시에 동의한 경우에도 언제든지 철회할 수 있다는 것, 기타 피험자의 인권 및 정보의 보호에 관해 필요한 사항, 피험자에 대한 보상과 관련되는 사항까지도 서면동의를 받아야 하는 사항에 포함되어야 한다.

4. 유전자치료제 관련 고시 및 제도의 현황

(1) 개관

생명윤리법에서 유전자치료에 대한 기본적인 규정을 하고 있다. 그렇지만 유전자치료가 사실상 유전자치료제를 의약품으로서 임상시험에 사용하는 것이 기본적인 단계이고, 아직까지 유전자치료제로서 승인된 의약품이 없는 상황이다. 그러므로 유전자치료를 규율함에 있어 가장 현실적인 부분은 유전자치료제, 유전자치료제 임상시험에 대한 규율이다.

현행법 중 생명윤리법은 유전자치료, 약사법은 유전자치료제 임상시험에 대하여 근본적인 규율을 하고 있다. 그리고 유전자치료제 임상시험의 세부적인 부분에 대해서는 식품의약품안전청의 고시에서 상세하게 규정하여 관리하고 있다.

(2) 식품의약품안전청 고시의 유전자치료 및 유전자치료제

1) 유전자치료제 허가 및 임상시험 관리지침(식품의약품안전청 고시 제2000-61호, 2000.12.4)

① 유전자치료제의 정의

유전자치료제 허가 및 임상시험 관리지침 제2조에서는 유전자치료제를 질병치료 등을 목적으로 유전물질 또는 유전물질을 이입한 세포를 인체에 투여하는 의약품으로 정의하고 있다.

② 유전자치료제로서의 품목허가

유전자치료제 허가 및 임상시험 관리지침 제4조에서는 유전자치료제가 유전성 질환, 암 및 기타 생명을 위협하거나 심각한 장애를 초래하는 질환에 대한 치료제일 경우나, 현재 이용 가능한 치료법이 없거나 유전자치료제의 효과가 현재 이용 가능한 다른 치료법과 비교하여 우수함을 예측할 수 있는 경우에만 유전자치료제로서 품목허가를 받을 수 있는 범위에 속한다는 것을 규정하고 있다. 또한 이러한 규정

에도 불구하고 사람 생식세포의 유전적 변형을 통하여 치료하거나 생식세포의 유전적 변이를 초래하는 등 윤리적 문제의 우려가 있는 유전자치료제는 허가하지 않는다는 것을 규정하고 있다.

③ 유전자치료제의 품목허가 및 변경허가를 위한 안전성·유효성의 심사

유전자치료제 허가 및 임상시험관리지침 제6조에서는 유전자치료제의 품목허가 또는 변경허가를 받고자 하는 자는 그 품목에 대한 안전성·유효성의 심사를 받아야 한다고 규정하고 있으며, 이러한 심사에 필요한 구체적인 자료의 종류 및 요건은 별도로 정한 바에 의한다고 규정하고 있다.

2) 의약품등의 안전성 유효성 심사에 관한 규정(식품의약품안전청 고시 제 2003-17호, 2003.4.14)

① 세포치료제의 정의

의약품등의 안전성 유효성 심사에 관한 규정 제2조에서는 세포치료제를 세포와 조직의 기능을 복원시키기 위하여 살아있는 자가(autologous), 동종(allogenic) 또는 이종(Xenogeneic) 세포를 체외에서 증식·선별하거나 여타한 방법으로 세포의 생물학적 특성을 변화시키는 등의 일련의 행위를 통하여 치료, 진단 및 예방의 목적으로 사용되는 의약품을 말한다고 규정하고 있다.

② 안전성·유효성 심사

의약품등의 안전성·유효성 심사에 관한 규정 제3조에서는 심사 대상에 세포치료제와 같이 생명공학기술을 이용한 제제를 포함시키고 있다. 다만, 장기 등 이식에 관한 법률에 속한 대상은 제외하는 것으로 규정하고 있다.

또한 의약품등의 안전성·유효성 심사에 관한 규정 제17조에서는 식품의약품안전청장은 생명공학기술을 이용하여 개발된 의약품 중 생명을 위협하는 질병 또는 비가역적 질병에 대하여 임상적 효과를 기대할 수 있는 신개념 의약품에 대하여는 동 규정 제5조 제1항에 의한 제출자료의 일부를 시판 후 제출하도록 할 수 있으며, 우선적으로 신속하게 심사하여 허가할 수 있다고 규정하고 있다.

③ 임상시험계획 승인 후속 조치

의약품등의 안전성·유효성 심사에 관한 규정 제18조에서는 식품의약품안전청장은 의약품임상시험계획승인지침 제14조 규정에 의거 사전 상담결과에 따라 치료적 확증 임상시험 등을 실시하고, 임상시험 결과를 통하여 기대하는 안전성·유효성에 특별한 문제가 없는 한 추가의 임상시험 자료 요구 없이 심사할 수 있다고 규정하고 있다. 그리고 임상시험계획 승인에 따라 임상시험을 실시하고 안전성·유효성 심사를 의뢰하는 경우 해당 적응증 등에 대한 치료적 확증 임상시험의 결과보고서와 함께 실시된 모든 임상시험자료를 제출하여야 한다고 규정하고 있다. 그러나 이러한 규정에 불구하고 현재 실시하고 있는 임상시험과 무관하게 안전성·유효성이 확보되었다고 판단되는 경우에는 임상시험완료 이전에 안전성·유효성 심사를 의뢰할 수 있다고 규정하고 있다. 이 경우 실시중인 임상시험의 결과는 추후 식품의약품안전청장에게 제출하여야 하며, 필요한 경우 안전성·유효성에 관한 정보 등을 허가사항에 반영하여야 한다고 규정하고 있다. 또한 식품의약품안전청장은 식품의약품안전청장이 정한 의약품임상시험관리기준에 따라 임상시험에 대한 실태조사를 실시할 수 있다고 규정하고 있으며, 다만 치료적 확증 임상시험 결과보고서 이외의 경우에는 의약품임상시험관리기준에 따라 임상시험 의뢰자가 점검확인서를 제출하는 경우에는 그러하지 아니하며, 실태조사결과 필요하다고 인정되는 경우 전체 임상시험 결과보고서에 대한 실태조사를 실시할 수 있다고 규정하고 있다. 마지막으로 외국에서 실시한 임상시험자료를 제출하는 경우에는 제출된 자료가 동 규정 제6조 제1항 제6호 가목2)다)에 해당됨을 판단하기 위하여 해당 임상시험자료에 대한 실태조사를 할 수 있으나 이 경우 실태조사에 필요한 경비는 의뢰인이 부담하여야 한다고 규정하고 있다.

3) 의약품등 기준 및 시험방법 심사의뢰서 심사규정 (식품의약품안전청 고시 제 2005-57호, 2005.10.17)

① 유전자치료제의 일반적 사항

의약품등 기준 및 시험방법 심사의뢰서 심사규정 제31조에서는 유전자치료제의 일반적 사항에 대해 규정하고 있다. 일단 유전자치료제의 기준 및 시험방법에는 다음 각 조를 설정하며, 최종제품 및 생산과정 중에 적용되는 기준에 대하여 적합범위를 설정하고 품질관리 시험을 한다. 만약 의약품원료와 최종의약품이 동일하다면,

한 셋트만 설정할 수 있다고 규정하고 있다. 원료약품 및 그 분량은 생물학적 제제 등 허가 및 심사에 관한 규정 제8조에 따라 작성하여야 하고, 제조방법은 생물학적 제제 등 허가 및 심사에 관한 규정 제10조에 따라 제조시 사용된 세포, 벡터 및 유전자 등에 관한 유래, 특성, 배양, 보존방법 및 관리방법, 목적산물의 생산, 분리 정제 등에 대하여 상세히 작성하여야 하며, 저장방법 및 사용(유효)기간은 생물학적 제제 등 허가 및 심사에 관한 규정 제15조에 따라 작성하여야 한다고 규정하고 있다. 또한 기타 일반적 사항은 동 규정 제5장 제19조 재조합의약품 및 세포배양의약품에 따른다고 규정하고 있다.

② 유전자치료제의 기준 설정

의약품등 기준 및 시험방법 심사의뢰서 심사규정 제32조에서는 유전자치료제의 기준 설정은 제5장 제20조 재조합의약품 및 세포배양의약품에 따른다고 규정하고 있다.

③ 유전자치료제 원료의약품의 기준 및 시험방법 작성 요령

의약품등 기준 및 시험방법 심사의뢰서 심사규정 제33조에서는 유전자치료제 원료의약품의 기준 및 시험방법 작성 요령을 규정하고 있다. 이에 의하면 원액 또는 최종원액에 대해서는 세포를 이용하는 경우와 벡터를 이용하는 경우로 나누어 규정하고 있다. 먼저 세포를 이용하는 경우에 있어서는 정의, 성상, 무균시험, 마이코플라스마 부정시험, 엔도톡신 시험, 외래성 바이러스 부정시험, 복제가능 바이러스 부정시험, 세포 생존율 시험, 확인, 순도, 역가, 동결 세포은행(제품의 특성에 따라 설정한다)을 설정한다고 규정하고 있다. 다음으로 벡터를 이용하는 경우에 있어서는 정의, 성상, 무균시험, 마이코플라스마 부정시험, 엔도톡신 시험, 외래성 바이러스 부정시험, 복제가능 바이러스 부정시험, 확인, 순도, 역가를 설정한다고 규정하고 있다. 또한 기타 일반적인 사항은 따로 규정이 없는 한 본 규정 제2장 제5조에 따른다고 규정하고 있다.

④ 유전자치료제 완제의약품의 기준 및 시험방법 작성 요령

의약품등 기준 및 시험방법 심사의뢰서 심사규정 제34조에서는 유전자치료제 완제의약품의 기준 및 시험방법 작성 요령을 규정하고 있다. 이에 의하면 유전자치료

제의 기준 및 시험방법에 있어서도 세포를 이용하는 경우와 벡터를 이용하는 경우로 나누어 규정하고 있다. 먼저 세포를 이용하는 경우에 있어서는 명칭, 성상, 무균시험, 마이코플라스마 부정시험, 엔도톡신 시험, 외래성 바이러스 부정시험, 복제가능 바이러스 부정시험, 세포 생존율시험, 확인, 순도, 역가, 동결 세포은행(제품의 특성에 따라 설정한다)을 설정한다고 규정하고 있다. 다음으로 벡터를 이용하는 경우에 있어서는 명칭, 성상, 무균시험, 엔도톡신 시험, 이상독성부정시험(제품의 특성에 따라 설정한다), 복제가능 바이러스 부정시험, 확인, 순도, 역가, 제조과정 중 항생물질 사용시 잔류항생물질 시험, 제조과정 중 유독성 화학물질 또는 유기용매 사용시 잔류 화학물질, 잔류유기 용매 시험, 핵산복합체 제제 경우 핵산에 첨가되는 지질 등에 대한 함량 확인으로 설정한다고 규정하고 있다. 또한 기준의 항목과 시험방법의 항목과 순서는 동일하다고 규정하고 있으며, 기타 일반적인 사항은 따로 규정이 없는 한 본 규정 제2장 제6조에 따른다고 규정하고 있다.

⑤ 유전자치료제의 제출자료의 범위

의약품등 기준 및 시험방법 심사의뢰서 심사규정 제35조에서는 유전자치료제의 제출자료의 범위에 대하여 규정하고 있다. 이에 의하면 유전자치료제의 기준 및 시험방법을 검토하기 위해서는 유전자치료제의 개발, 생산 및 특성결정에 관한 자료가 요구되므로 근거자료를 첨부하여 제출하여야 한다고 규정하고 있다. 이러한 규정에 의하면 세포를 이용하는 경우 제출해야 할 근거자료는 세포채취, 세포배양, 세포은행 과정, 제조과정 중에 사용되는 물질에 대한 규격에 대한 자료이고, 벡터를 이용하는 경우 제출해야 할 근거자료는 벡터의 제조 및 특성결정에 관한 자료, 벡터 생산시스템에 관한 자료, 마스터 바이러스은행(바이러스가 치료벡터 제조시 종바이러스(seed)로 사용될 경우)에 관한 자료, 핵산 복합체 관련 자료라고 규정하고 있다.

⑥ 유전자치료제의 제출자료의 요건

의약품등 기준 및 시험방법 심사의뢰서 심사규정 제36조에서는 유전자치료제의 제출자료의 요건에 대하여 세포를 이용하는 경우와 벡터를 이용하는 경우로 구분하여 제출해야할 근거자료에 대해 규정하고 있다.

먼저 세포를 이용하는 경우 제출해야할 근거자료는 다음과 같다고 규정하고 있다.

1. 세포채취 : 세포채취에 대한 세부사항에 대해 아래와 같은 자료를 제출하여야 한다.

가. 세포종류 : 세포의 기원, 출처, 확인

나. 세포공여자의 선택기준 : 공여자와 관련되는 특성, 공여자 제외기준, 공여자의 혈청학적, 진단학적 자료를 포함하여 임상력 등에 대한 자료

다. 조직 타이핑 : 공여자와 수여자간의 조직적합성 항원, 조직 타이핑 과정 및 적합 기준

라. 세포채취 과정 : 채취방법, 채취량, 사용한 재료 등

2. 세포배양 : 세포배양에 대한 세부사항에 대해서 아래와 같은 자료를 제출한다.

가. 품질관리 과정 : 세포배양 방법, 세포배양과정에서의 품질관리 과정

나. 세포배양배지 : 출처 및 로트번호를 포함하여 배지 구성성분 관련자료, 안전성을 입증할 수 있는 자료

다. 세포배양에서 외래성 미생물부정시험 : 세균, 진균, 마이코플라스마, 외래성 바이러스 검사

라. 세포의 확인세포 표면의 표지물질 또는 기능을 정량적으로 조사하여 배양세포 조성의 적합범위를 규정

마. 치료효과를 갖는 물질의 특성 : 세포가 생합성하는 특정물질이 있다면 구조 및 생물학적 자료

바. 세포배양 주기 : 배양세포의 안정성에 근거하여 세포배양 주기를 결정

3. 세포은행 과정 : 세포은행 시스템(마스터 세포은행, 제조용 세포은행 및 생산세포) 제조 및 특성에 대하여 다음 자료를 제출한다.

가. 세포의 기원 및 내력에 관한 자료

나. 세포은행 과정 : 세포은행 제조과정, 세포의 동결 및 해동 과정, 동결안정화제, 단일 로트로 저장된 바이알 수, 저장조건 등

다. 세포의 특성 : 유전자형 및/또는 표현형, 확인, 순도, 유전자 도입된 세포 또는 벡터 생산세포에서 벡터의 확인

라. 외래성 미생물부정시험 : 세균, 진균, 마이코플라스마, 외래성 바이러스, 복제 가능한 바이러스 등 오염생물체가 없다는 것을 증명

마. 세포은행의 동결 유효기간에 대한 자료

바. 해동세포에 대한 시험 : 해동 및/또는 증폭 후 세포의 확인, 세포의 기능시험,

생존세포 회수율, 무균시험

사. 제조용 세포은행에서 세포의 확인, 벡터의 확인, 외래성 미생물 부정시험

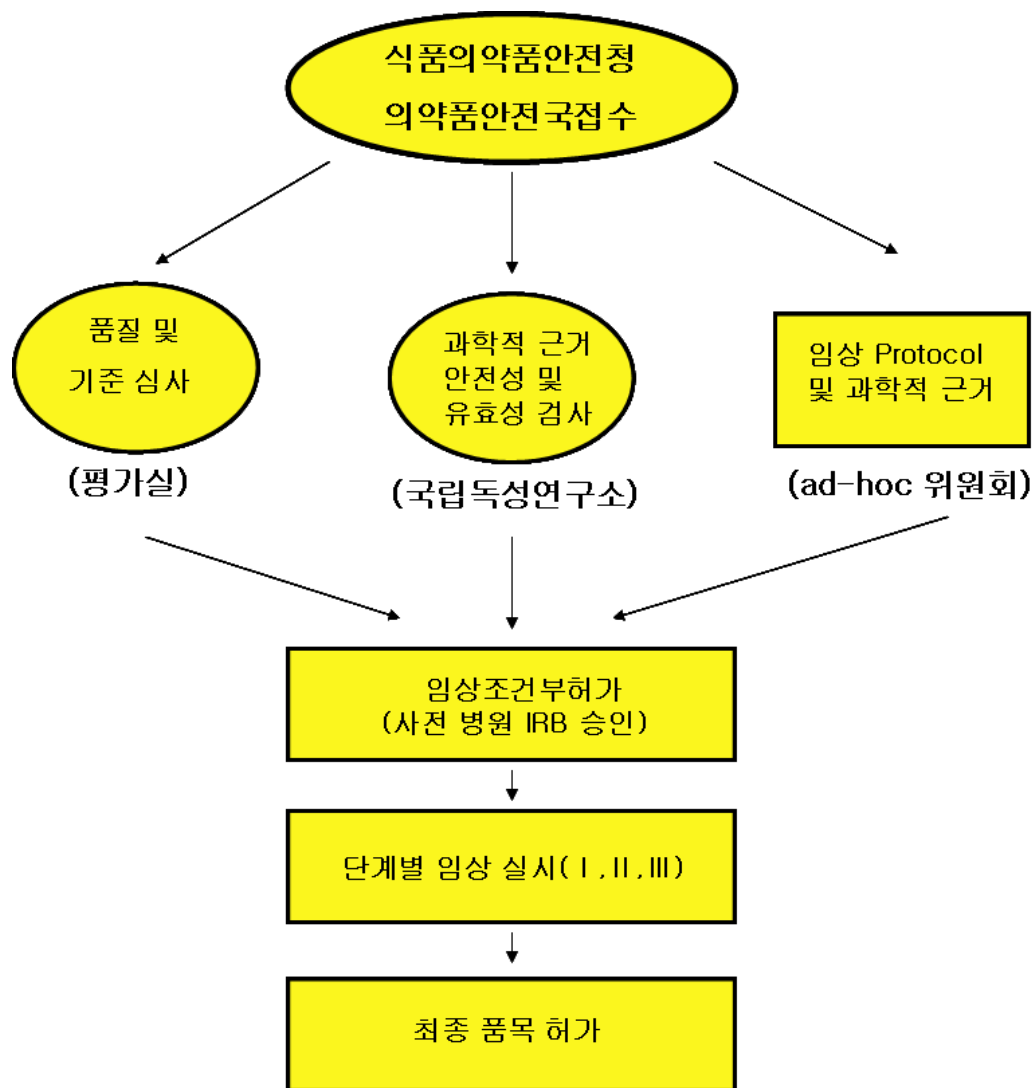
아. 생산종결세포(EPC)에서 오염시험, 벡터의 확인시험

자. 자가세포일 경우 최종 세포제제의 특성관련 자료

4. 제조과정 중에 사용되는 물질에 대하여 확인, 순도, 역가 등의 규격, 동물유래물질은 외래성 미생물 없다는 증명, 잔류물질의 농도범위, 잔류물의 제거방법과 제거효과를 보여주는 시험 등을 제출하여야 한다.

다음으로 벡터를 이용하는 경우 제출해야할 근거자료는 다음과 같으며, 제품의 특성에 따라 다음의 자료를 요구할 수 있다고 규정하고 있다.

1. 벡터의 제조 및 특성결정에 관한 자료 : 벡터 구성성분의 유래 및 특성, 벡터의 염기서열 및/또는 제한효소지도 등을 포함한 벡터의 특성, 사용된 모든 벡터, 헬퍼 바이러스, 패키징세포주, 최종벡터 생산세포주를 포함하여 벡터의 구축방법, 숙주/벡터 시스템의 안정성, 도입 유전자 생산물의 구조와 특성
2. 벡터 생산시스템에 관한 자료 : 최종벡터의 선정과정, 숙주세포로 벡터전달방법, 재조합 숙주세포 클론의 선정방법 및 특성(벡터의 카피수 등), 숙주세포내 벡터의 물리적 상태(즉, 염색체내로 삽입 또는 염색체 외부), 재조합 숙주세포 클론의 증식 및 증폭과정, 종세포주(seed stock) 설정 및 품질관리, 세포배양 및 세포은행 과정(세포제제의 세포배양 과정 및 세포은행 시스템 참조)
3. 마스터 바이러스은행(바이러스가 치료벡터 제조시 종바이러스로 사용될 경우)에 관한 자료: 벡터의 기원 물질(플라스미드, 벡터, 올리고머 등)에 대한 설명, 종벡터 생산방법, 종벡터의 유전적 안정성 및 생물활성자료, 세균, 진균, 마이코플라스마, 외래성 바이러스가 없다는 증명, 복제가능 바이러스 부정시험 등
4. 핵산 복합체 관련자료 : 유전물질이 양이온성 지질, 리포솜, 단백질, 또는 기타 고분자 물질 등과 복합체를 형성하는 경우, 벡터 디자인의 이론적 근거, 복합체 구성성분의 조성, 유래, 제조방법, 정제법, 품질 등에 관련하는 자료



<그림 7> 유전자치료 의약품의 허가 흐름도

5. 소결

현재 우리나라에서 유전자치료 전반의 문제점은 유전자치료를 대해서는 생명윤리법에서 규정하고 있고, 유전자치료제 임상시험에 대해서는 식품의약품안전청 고시에서 규정하고 있다는 것이다. 두 법령의 규율 목표와 대상이 불분명하고, 이를 통합해서 관리할 수 있는 관리 감독 평가 시스템이 미비하다. 생명윤리법상의 “유전자치료”가 이미 개발이 끝난 “유전자치료제”를 사용하는 기술이라면 유전자치료기관은 유전자치료제를 가지고 환자에게 적용하는 의료기관일텐데 식품의약품안전청의 승인을 받은 “치료제”를 다시 어떤 통제나 규율을 받아 환자에게 적용해야 한다는 것은 불합리하게 여겨진다. 그런데 만약 생명윤리법이 식품의약품안전청의 승인을 받은 유전자치료를 대해서 어떠한 규율도 하지 못한다면 유전자치료가 법규에 포함될 이유가 없다.

생명윤리법의 “유전자치료”가 입법 취지대로 다른 방법으로 치료가 불가능한 유전질환, 암 등 생명을 위협하거나 심각한 장애를 초래하는 질병 등의 치료에 한해 허용된다면 임상시험 단계부터 해당 유전자치료제가 이와 같은 질병 치료의 목적에 사용되기 위한 것인지에 대한 심의가 필요하다.

식품의약품안전청의 현행 유전자치료제 허가 및 임상시험 관리지침 제4조에서는 유전자치료제가 유전성 질환, 암 및 기타 생명을 위협하거나 심각한 장애를 초래하는 질환에 대한 치료제일 경우나, 현재 이용 가능한 치료법이 없거나 유전자치료제의 효과가 현재 이용 가능한 다른 치료법과 비교하여 우수함을 예측할 수 있는 경우에만 유전자치료제로서 품목허가를 받을 수 있는 범위에 속한다는 것을 규정하고 있다. 그러나 이와 같은 경우를 누가, 어떻게 판정하는지에 대해서는 구체적인 내용이 명시되어 있지 않다. 또 생명윤리법 제36조 제1항 제3호의 “그밖에 심의위원회의 심의를 거쳐 보건복지부장관이 정하는 질병이나 치료를 위하여 필요하다고 인정하는 경우”는 식품의약품안전청의 관리지침에 포함되어 있지 않다.

즉 생명윤리법의 유전자치료를 관한 규정을 식품의약품안전청이 규율하는 유전자치료제의 임상시험에 어떻게 적용할 것인가, 혹은 생명윤리법의 유전자치료가 임상시험 이후 유전자치료를 임상 적용단계를 역시 규율하는 것이라면 그 구체적인 방법은 무엇인가에 대해서 좀 더 세밀한 규정이 필요하다. 그리고 유전자치료와 관련된 생명윤리 문제들을 어떻게 통제하면서 생명윤리법과 식품의약품안전청의 고시, 혹은 관리지침과의 관계에 있어 조화를 이루어 나갈 것인가도 해결되어야 할 문제이다.

제6장 생명윤리법의 유전자치료 관련 규정의 개선 방안

1. 개관

(1) 개선 방안의 개요

지금까지 살펴본 바와 같이 현재 유전자치료는 유전자치료제를 개발하기 위한 임상시험으로 실시되고 있다. 그러나 생명윤리법에서는 유전자치료에 대하여 유전자치료제 이외의 유전적 변이를 일으킬 수 있는 것들로 포괄적으로 규정하고 있어서, 유전자치료가 in vivo 유전자치료제 개발이 대부분이라는 현실과 어울리지 않는다. 그리고 약사법과 식품의약품안전청 고시에 의해 유전자치료제 임상시험과 유전자치료제가 규율되고 있기는 하지만, 생명윤리법의 규정과 내용적으로 통일되어있지 않아 문제가 되고 있다.

그러므로 일단 유전자치료에 대한 허용범위가 규정에 의해 합리적인 해석이 가능하도록 전체적인 체계가 갖추어져야 한다. 그리고 현재 유전자치료와 관련된 연구동향 및 기술의 발전방향을 고려하여 전반적으로 규정을 재검토하고 현실을 반영하여야 한다. 또한 유전자치료제 임상시험은 안전성이나 유효성 등이 확실히 검증되지 않은 유전자치료제를 사용하여 실시함으로써 유전자치료제의 안전성·유효성을 확인하고자 하는 것이므로 유전자치료제 임상시험에 대하여 윤리적 검토를 한 후 실시를 승인할 수 있는 절차를 마련하여 법에 규정하여야 한다.

2. 유전자치료의 정의 관련 조항의 개선(안)

(1) 현행조문 : 제2조

제2조 (정의) 이 법에서 사용하는 용어의 정의는 다음과 같다.

9. "유전자치료"라 함은 질병의 예방 또는 치료를 목적으로 유전적 변이를 일으키는 일련의 행위를 말한다.

(2) 개정조문(안) : 9호의 규정내용 변경

제2조 (정의) 이 법에서 사용하는 용어의 정의는 다음과 같다.

9. "유전자치료"라 함은 질병의 예방 또는 치료를 목적으로 세포나 조직에 유전자를 전달하는 등의 방법으로 유전자를 교정하거나 세포에 새로운 기능을 제공하는 기술을 말한다.

(3) 개정이유

1) 생명윤리법의 규정에는 유전자치료가 유전적 변이를 일으키는 일련의 행위로 너무 광범위하게 정의되어 있어 규제 대상을 확정하는 기능을 제대로 수행하지 못하고 있다. 그리고 앞서 살펴본 현재의 유전자치료 기술 현황에 의하면 실제로 시행되고 있는 유전자치료를의 종류는 한정되어 있으므로 모든 범위의 유전자치료에 관한 사항이 규제 대상에 포함되도록 하는 것은 실익이 없으므로 적절하지 않다. 그러므로 현재의 유전자치료 기술 현황에 근거하여 반드시 규제 대상에 포함되어야 하는 부분을 중심으로 유전자치료가 정의되어야 한다. 따라서 현재 행해지고 있는 유전자치료제의 정의를 기본으로 정의조항을 재구성하여야 한다.

2) 다만 생명과학기술은 급속히 발달하여 그 미래를 예측하기가 어렵다. 따라서 현재의 유전자치료제 이상의 다른 유전자치료기법이 나타날 가능성을 배제할 수 없다. 그러한 새로운 유전자치료기법이 나타나더라도 이 법에서 적절히 규제할 수 있도록 입법적인 장치를 할 필요가 있다.

3) 생명윤리법의 규정에 유전자치료를 목적으로써 질병의 치료는 물론 예방까지 포함되어 있는 것은 예방 목적의 유전자치료에 대한 사례가 국외에서 보고된 바 있으므로 적절하다.

4) 따라서 정의 조항은 다음과 같이 재구성된다.

가. 유전자치료를의 목적 : 질병의 예방 또는 치료

나. 유전자치료를의 방법 : 세포나 조직에 유전자를 전달하는 등의 방법

다. 유전자치료를의 결과 : 유전자를 교정하거나 세포에 새로운 기능을 제공

3. 유전자치료의 목적 및 범위 관련 조항의 개선(안)

(1) 현행조문 : 제36조

제36조 (유전자치료) ① 누구든지 유전자치료는 다음 각호의 1에 해당하는 경우 외에는 하여서는 아니된다.

1. 유전질환·암·후천성면역결핍증 그 밖에 생명을 위협하거나 심각한 장애를 초래하는 질병의 치료
2. 현재 이용가능한 치료법이 없거나 유전자치료의 효과가 이용가능한 다른 치료법과 비교하여 현저히 우수할 것으로 예측되는 치료
3. 그 밖에 심의위원회의 심의를 거쳐 보건복지부장관이 정하는 질병의 예방이나 치료를 위하여 필요하다고 인정하는 경우

② 제1항의 규정에 불구하고 정자·난자·배아 또는 태아에 대하여 유전자치료를 하여서는 아니된다.

(2) 개정조문(안) : 제1항의 규정내용 변경, 제1항 제3호 삭제, 제2항 신설, 제2항 항번호 변경 및 규정내용 변경

제36조 (유전자치료) ① 유전자치료는 다음 각호의 요건을 모두 갖춘 경우 외에는 하여서는 아니된다.

1. 유전질환·암·후천성면역결핍증 그 밖에 생명을 위협하거나 심각한 장애를 초래하는 질병의 치료
2. 현재 이용가능한 치료법이 없거나 유전자치료의 효과가 이용가능한 다른 치료법과 비교하여 현저히 우수할 것으로 예측되는 치료

② 유전자치료를 허용하는 질병의 종류 및 치료법, 기타 범위에 관한 사항은 심의위원회의 심의를 거쳐 보건복지부령으로 정한다.

③ 제1항 및 제2항의 규정에 불구하고 정자·난자·배아 또는 태아에 대하여 유전자치료를 하여서는 아니된다.

(3) 개정이유

1) 생명윤리법의 규정에 의하면 유전자치료를 할 수 있는가에 대한 판단 기준을 제시하는 방식에 있어 ‘다음 각호의 1에 해당하는 경우’라는 표현으로 인해 제1항 제1호의 요건과 제2항의 요건 둘 중 한 가지 경우에만 해당하면 유전자치료가 가능할 수 있는 것으로 부적절한 해석이 이루어질 가능성이 다분하다. 이에 따라 일반적인 치료보다 유전자치료를 통한 치료효과가 더욱 우수할 경우 질병의 종류와 관계없이, 즉 모든 질병에 대하여 유전자치료를 허용하게 되는 결과까지도 초래할 수 있는 문제점이 도출될 수 있다. 그러므로 각호의 요건을 모두 갖춘 경우에만 유전자치료가 예외적으로 허용된다는 것을 분명히 규정하는 표현 방식이 사용되어야 한다.

2) 생명윤리법의 규정에 의하면 예외적으로 허용되는 유전자치료에 대하여 목적이 규정되어 있을 뿐 허용되는 유전자치료가 허용되는 질병의 종류나 치료법 등에 관한 사항에 대해서는 규정되어 있지 않다. 그러나 유전자치료가 원칙적으로는 금지되고 특정한 목적을 위해서만 예외적으로 허용되는 것이므로, 유전자치료를 허용할 수 있는 질병의 종류 및 치료법 기타 범위에 관한 사항은 매우 신중한 절차를 통해 구체적으로 결정될 필요성이 있다. 유전자치료를 예외적으로 허용할 수 있는 범위를 정하는 일은 매우 중요하기 때문에 이에 있어 재량권 남용의 소지를 없애고 엄격하고 신중한 심사가 가능하도록 하기 위해 유전자치료를 허용할 수 있는 질병의 종류 및 치료법 기타 범위에 관한 사항은 심의위원회의 심의를 거쳐 보건복지부령으로 정해지도록 하여야 한다.

3) 보건복지부령에 의해 유전자치료가 허용되는 질환의 종류 및 치료법에 해당하는 경우라고 하더라도 이러한 유전자치료가 정자·난자·배아 또는 태아에 대하여 허용되어서는 안 되므로 제2항에 대해서도 제3항의 정자·난자·배아 또는 태아에 대한 유전자치료 금지규정이 적용되어야 한다.

4. 유전자치료기관 및 유전자치료 임상시험 관련 조항의 개선(안)

(1) 현행조문 : 제37조

제37조 (유전자치료기관) ① 유전자치료를 하고자 하는 의료기관은 보건복지부장관에게 신고하여야 한다. 대통령령이 정하는 중요한 사항을 변경하는 경우에도 또한 같다.

② 제1항의 규정에 따라 보건복지부장관에게 신고한 의료기관(이하 "유전자치료기관"이라 한다)은 유전자치료를 하고자 하는 환자에 대하여 다음 각호의 사항에 관하여 미리 설명한 후 서면동의를 얻어야 한다.

1. 치료의 목적
2. 예측되는 치료결과 및 그 부작용
3. 그 밖에 보건복지부령이 정하는 사항

③ 유전자치료기관의 신고요건 및 절차, 동의서의 서식 그 밖에 필요한 사항은 보건복지부령으로 정한다.

(2) 개정조문(안)

제37조 (유전자치료기관) ① 유전자치료시술을 하고자 하는 의료기관(이하 "유전자치료시술기관"이라 한다)은 보건복지부장관에게 신고하여야 한다. 대통령령이 정하는 중요한 사항을 변경하는 경우에도 또한 같다.

② 유전자치료를 관한 임상시험을 하고자 하는 의료기관(이하 "유전자치료임상시험기관"이라 한다)은 약사법에 따른 의약품임상시험실시기관의 자격을 갖추어야 한다.

③ 유전자치료임상시험기관이 유전자치료를 관한 임상시험을 하고자 하는 때에는 보건복지부장관에게 유전자치료 임상시험계획의 승인을 얻어야 한다. 대통령령이 정하는 중요한 사항을 변경하는 경우에도 또한 같다.

④ 유전자치료 임상시험계획에는 기관위원회의 심의결과서 및 식품의약품안전청의 임상시험허가서가 첨부되어야 한다.

⑤ 유전자치료임상시험계획의 승인기준 및 절차, 제출서류 그 밖에 필

요한 사항은 보건복지부령으로 정한다.

(3) 개정이유

1) 유전자치료기관의 기본적인 성격은 의료기관이다. 그러므로 생명윤리및안전에 관한법률상의 규정에 의하면 의료기관은 보건복지부령이 정한 요건을 갖추고 절차에 따라 신고만 하면 유전자치료기관이 될 수 있다. 그러나 앞서 문제점을 지적한 바와 같이 허가된 유전자치료제를 이용하여 유전자치료 기술을 하는 것과 유전자치료제를 검증하기 위해 유전자치료제 임상시험을 실시하는 것은 엄연한 차이가 있다. 따라서 두 경우를 동일한 수준에서 판단하여 유전자치료기관으로 다루면서 이를 신고에 의해 설립 가능하도록 하고 있는 것은 부적절하다. 그러므로 유전자치료기관은 유전자치료임상시험기관과 유전자치료기술기관으로 나누어 규율되어야 하고, 이에 맞추어 유전자치료임상시험기관과 유전자치료기술기관이 설립될 수 있도록 하는 요건과 절차를 개선하여야 한다.

2) 유전자치료기술기관은 이미 허가된 유전자치료제를 이용하여 치료행위를 하는 것이므로 의료기관이 유전자치료 기술을 위한 요건을 갖추고 신고만 하면 유전자치료 기술기관으로 설립될 수 있도록 하는 것이 적절할 수 있다. 그러나 유전자치료 임상시험기관은 아직 안전성과 유효성이 검증되지 않아 허가되지 않은 유전자치료제로 임상시험을 하는 것이므로 인력 등에 있어 유전자치료 기술기관보다는 훨씬 강화된 요건을 갖추도록 하여야 할 필요가 있다. 현행 법령 체계에 의하면 임상시험 기관은 식품의약품안전청장이 승인을 하도록 되어 있으므로, 생명윤리법에도 이 승인을 얻은 기관이 임상시험을 할 수 있도록 선언적 조항을 두는 것이 타당하다.

3) 유전자치료 임상시험은 안전성 내지 유효성은 물론 윤리성에 있어서도 검증을 받은 후 실시되어야 한다. 그러나 현행 생명윤리법은 유전자치료 임상시험의 윤리적인 측면에 관하여 규정하고 있지 않다. 따라서 식품의약품안전청 고시에 따른 유전자치료제의 안전성·유효성 심사과정 외에 생명윤리법의 규정에 유전자치료에 대한 윤리적 측면의 심사과정을 추가로 마련하는 것이 적절하다. 이를 위해 기본적으로 유전자치료 임상시험에 대한 외국의 입법례에 따라 안전성과 유효성을 검증하는 기관으로서의 역할은 유전자치료제를 규제하는 식품의약품안전청이 하도록 하고, 윤리성을 검증하는 기관으로서의 역할은 보건복지부가 하도록 각각의 역할을 분담하는 것이 적절하다.

4) 유전자치료 임상시험기관에 의한 유전자치료제 임상시험에 대해서는 기존의 약사법에 제26조의4에 의약품임상시험실시에 대한 규정에 따라 기관위원회의 심의를 거쳐 식품의약품안전청장으로부터 유전자치료제 임상시험 연구계획서에 대한 승인을 받는 절차를 거친 후, 보건복지부령이 정하는 바에 의해 보건복지부장관에게도 승인을 얻도록 함으로서 유전자치료제 임상시험에 대한 정부의 관리가 가능하도록 하는 것이 적절하다.

5) 유전자치료제 임상시험계획에는 기관위원회의 심의결과서 및 식품의약품안전청의 임상시험허가서가 첨부되도록 하여야 한다. 즉 심의기관의 심의 목적과 심의 시 보호하고자 대상이 다르다는 점을 감안하여 외국의 입법례에 따라 안전성과 유효성, 윤리성을 검증하는 기관을 따로 두는 것이며, 연구계획서에 대한 정부 승인이 식품의약품안전청과 관계되는 모든 절차를 마친 후에 이루어지도록 함으로서 정부의 유전자치료기관에 대한 정도관리가 가능하도록 하는 이러한 조치가 적절하다고 판단된다. 참고로 유전자치료제 임상시험연구계획의 구체적인 승인기준 및 절차, 제출서류 그 밖에 필요한 사항은 보건복지부령으로 정하도록 하여야 한다.

6) 생명윤리법 제37조 제1항의 규정에 따른 유전자치료임상시험기관이 유전자치료에 관한 임상시험을 하고자 하는 때에는 보건복지부령이 정하는 바에 따라 미리 보건복지부장관에게 유전자치료임상시험연구계획의 승인을 얻도록 하고, 대통령령이 정하는 중요한 사항을 변경하는 경우에도 또한 동일하도록 규정하여야 한다. 이때 연구계획서의 승인에 관하여는 시행규칙 조항을 신설하여 생체 외와 생체 내로 나누어 규정하여야 한다. 생체 내 시술의 경우 허가받은 유전자치료제를 사용하는 유전자치료이므로 별도의 정부 승인절차 없이 기관 내 심의 및 시술 사후 장관에 대한 보고로 승인절차에 갈음하도록 하고, 생체 외 시술의 경우 자기정체성에 관한 윤리적 논란이 가능하기 때문에 장관의 승인이 필요하므로 승인과정을 거치도록 하여야 한다.

5. 유전자치료를 위한 동의 관련 조항의 개선(안)

(1) 현행조문 : 제37조 제2항

제37조 (유전자치료기관)

② 제1항의 규정에 따라 보건복지부장관에게 신고한 의료기관(이하 "유전자치료기관"이라 한다)은 유전자치료를 하고자 하는 환자에 대하여 다음 각호의 사항에 관하여 미리 설명한 후 서면동의를 얻어야 한다.

1. 치료의 목적
2. 예측되는 치료결과 및 그 부작용
3. 그 밖에 보건복지부령이 정하는 사항

(2) 개정조문(안) : 규정내용 변경

제37조의1 (사전 서면동의) 제37조에 의한 유전자치료기관은 환자 및 피험자에 대하여 다음 각호의 사항에 관하여 미리 설명한 후 서면동의를 얻어야 한다.

1. 치료의 목적
2. 예측되는 치료결과 및 그 부작용
3. 그 밖에 보건복지부령이 정하는 사항

(3) 개정이유

1) 생명윤리법은 유전자치료를 함에 있어서 서면동의를 받을 대상을 환자만으로 규정하고 있어 유전자치료 임상시험보다는 의료기관의 유전자치료 기술을 대상으로 하고 있다는 해석을 할 가능성을 열어놓고 있다. 그러나 유전자치료 기술은 환자만을 대상으로 하지만, 유전자치료 임상시험의 경우에는 환자는 물론 피험자가 중요한 대상이 되므로 법률은 이를 감안하여 환자뿐만 아니라 인간피험자도 서면동의의 대상으로 규율함으로써 충분한 정보를 얻은 환자 및 인간피험자의 동의가 타당한 절차를 통해 이루어지도록 하여야 한다. 물론 유전자치료제 임상시험에 있어서의 사전 서면동의에 관한 사항은 식품의약품안전청 고시에 의해 규율되고 있으므로 생명윤리법에서는 유전자치료 기술과 관련되는 환자에 대한 사전 서면동의만을 규정

하는 것이 적절하다.

2) 서면동의의 사항에 있어서도 유전자치료 기술의 목적, 의의 및 방법, 유전자치료법에 있어서 예기된 효과 및 위험, 다른 치료법의 유무, 내용과 함께 당 치료법에 있어서 예기되는 효과 및 위험, 피험자가 유전자치료 기술의 실시에 동의한 경우에도 언제든지 철회할 수 있는 것, 기타 피험자의 인권의 보호에 관해 필요한 사항 등이 포함되어야 한다.

6. 유전자치료의 절차

유전자치료제 임상시험기관과 유전자치료기술기관의 유전자치료승인절차는 다음과 같다.

(1) 유전자치료제 임상시험 절차

먼저 유전자치료제 임상시험을 하고자 하는 연구자는 유전자치료제 임상시험계획서를 작성하여야 한다. 유전자치료제 임상시험 대상에게 받을 사전 서면동의서가 포함된 유전자치료제 임상시험계획서를 기관위원회에 제출하여 심사를 통해 승인 받은 후, 유전자치료제 임상시험연구계획서 및 이에 대한 기관위원회의 심의결과서를 식약청에 제출하여 심사를 통해 승인받아야 한다. 유전자치료제 임상시험연구계획서 및 이에 대한 기관위원회의 심의 결과서, 그리고 식약청의 임상시험허가서를 보건복지부 장관에게 제출하고 나면, 보건복지부장관이 제출된 제반 서류를 바탕으로 유전자치료제 임상시험을 승인하고, 이에 따라 유전자치료제 임상시험이 실시된다. 실시 이후, 유전자치료제 임상시험의 결과가 보건복지부장관에게 보고되면 유전자치료제 임상시험의 승인절차는 완료된다.

(2) 유전자치료 기술 절차

유전자치료 기술기관도 이와 유사한 절차를 거친다. 유전자치료 기술기관은 유전자치료제를 시술하는 기관으로 보건복지부장관에게 신고를 받아 유전자치료를 관한 시술계획서를 작성한다. 유전자치료 시술대상인 피험자 또는 환자에게 충분한 설명을 거쳐 사전 서면동의서를 받은 후 사전 서면동의서가 포함된 유전자치료를 관한 시술계획서를 기관위원회에 제출하여 심사를 통해 승인받으면 유전자치료 기술을

실시할 수 있다.

허가를 받아 시판되는 약물의 부작용(adverse effect)에 대해서는 식품의약품안전청이 사후관리를 하고 있지만 유전자치료는 그 윤리적 함의로 인해 생명윤리법에서 특별히 규율하고 있는 사항이고, 유전자치료기관(유전자치료 시술기관)역시 보건복지부장관에게 신고를 하게끔 되어 있기 때문에 치료 대상 및 시술 결과 등에 대한 사항을 보건복지부장관에게 보고하여야 한다.



<그림 6> 유전자치료제 임상시험 승인절차

7. 생명윤리및안전에관한법률의 유전자치료 관련 현행조문과 개정조문
(안) 비교

현행조문	개정조문(안)
제2조 (정의) 이 법에서 사용하는 용어의 정의는 다음과 같다. 9. "유전자치료"라 함은 질병의 예방 또는 치료를 목적으로 유전적 변이를 일으키는 일련의 행위를 말한다.	제2조 (정의) 9. "유전자치료"라 함은 질병의 예방 또는 치료를 목적으로 <u>세포나 조직에 유전자를 전달하는 등의 방법으로 유전자를 교정하거나 세포에 새로운 기능을 제공하는 기술을</u> 말한다.
제36조 (유전자치료) ① 누구든지 유전자치료는 다음 각호의 1에 해당하는 경우 외에는 하여서는 아니된다. 1. 유전질환·암·후천성면역결핍증 그 밖에 생명을 위협하거나 심각한 장애를 초래하는 질병의 치료 2. 현재 이용가능한 치료법이 없거나 유전자치료의 효과가 이용가능한 다른 치료법과 비교하여 현저히 우수할 것으로 예측되는 치료 3. 그 밖에 심의위원회의 심의를 거쳐 보건복지부장관이 정하는 질병의 예방이나 치료를 위하여 필요하다고 인정하는 경우 <신설>	제36조 (유전자치료) ① 유전자치료는 다음 각호의 <u>요건을 모두 갖춘 경우</u> 외에는 하여서는 아니된다. <3호 삭제> ② <u>제1항 이외에</u> 유전자치료를 허용하는 질환의 종류 및 치료법 기타 범위에 관한 사항은 심의위원회의 심의를 거쳐 보건복지부령으로 정한다.
② 제1항의 규정에 불구하고 정자·난자·배아 또는 태아에 대하여 유전자치료를 하여서는 아니된다.	③ 제1항 <u>및 제2항</u> 의 규정에 불구하고 정자·난자·배아 또는 태아에 대하여 유전자치료를 하여서는 아니된다.
제37조 (유전자치료기관) ① 유전자치료를 하고자 하는 의료기관은 보건복지부장관에게 신고하여야 한다. 대통령령이 정하는 중요한 사항을 변경하는 경우에	제37조 (유전자치료에 관한 임상시험) ① <u>유전자치료기술을 하고자 하는 의료기관(이하 "유전자치료기술기관"이라 한다)</u> 은 보건복지부장관에게 신고하여야

도 또한 같다. ② 제1항의 규정에 따라 보건복지부장관에게 신고한 의료기관(이하 "유전자치료기관"이라 한다)은 유전자치료를 하고자 하는 환자에 대하여 다음 각호의 사항에 관하여 미리 설명한 후 서면동의를 얻어야 한다. 1. 치료의 목적 2. 예측되는 치료결과 및 그 부작용 3. 그 밖에 보건복지부령이 정하는 사항 ③ 유전자치료기관의 신고요건 및 절차, 동의서의 서식 그 밖에 필요한 사항은 보건복지부령으로 정한다. <신설>	한다. 대통령령이 정하는 중요한 사항을 변경하는 경우에도 또한 같다. <삭제>제37조의1로 개정 <③항 삭제> <u>② 유전자치료를 관한 임상시험을 하고자 하는 의료기관(이하 "유전자치료임상시험기관"이라 한다)은 약사법에 따른 의약품임상시험실시기관의 자격을 갖추어야 한다.</u> <u>③ 유전자치료임상시험기관이 유전자치료를 관한 임상시험을 하고자 하는 때에는 보건복지부장관에게 유전자치료 임상시험계획의 승인을 얻어야 한다. 대통령령이 정하는 중요한 사항을 변경하는 경우에도 또한 같다.</u> <u>④ 유전자치료 임상시험계획에는 기관위원회 심의결과서 및 식품의약품안전청의 임상시험허가서가 첨부되어야 한다.</u> <u>⑤ 유전자치료임상시험계획의 승인기준 및 절차, 제출서류 그 밖에 필요한 사항은 보건복지부령으로 정한다.</u> <신설> <u>제37조의1(사전서면동의) 제37조에 의한 유전자치료기관은 환자 및 피험자에 대하여 다음 각호의 사항에 관하여 미리 설명한 후 서면동의를 얻어야 한다.</u> <u>1. 치료의 목적</u>
--	--

	<u>2. 예측되는 치료결과 및 그 부작용</u> <u>3. 그 밖에 보건복지부령이 정하는 사항</u>
--	--

Ⅲ. 배아 · 태아에 대한 유전자검사

제7장 배아 · 태아에 대한 유전자검사의 현황

1. 배아 · 태아에 대한 유전자검사의 개괄

불임 치료의 방법으로 현재 널리 이용되고 있는 체외수정은 난자와 정자의 채취에서부터 수정 및 착상에 이르기까지 전반적인 과정에 있어서 인간에 의한 인위적 개입이 가능하여야 함을 전제로 한다. 그런데 이러한 인위적 과정과 관련되는 기술이 발달함과 더불어 인간의 정상적인 자녀에 대한 기대가 커지면서 이제는 배아 · 태아는 물론 수정란이나 그 이전의 생식세포 단계에서의 유전자검사에 대한 욕구가 증가하고 있다. 실제 기술적으로도 이러한 유전자검사가 가능하고, 경우에 따라서는 반드시 필요하다. 그렇지만 이와 관련하여 많은 윤리적 문제점들이 존재하므로 이에 대한 적절한 법적 규제가 마련되어야 한다.

현재 생명윤리법에서도 유전자검사에 대하여 규정하고 있다. 그런데 배아와 태아의 윤리적 · 법적 지위가 다를 수밖에 없기 때문에 유전자검사 관련 문제점도 다르다. 따라서 이에 따른 조치도 배아와 태아 각각에 대하여 다르게 취해져야만 하는데, 생명윤리법은 이들을 구분하여 다루지 않고 있는 상태이다.

따라서 배아와 태아에 대한 유전자검사와 관련하여 어떠한 기술이 개발 · 이용되면서 윤리적 법적으로 어떤 문제점들이 제기되고 있는가를 살펴보고, 각각에 대하여 분리하여 규제할 수 있는 방안을 마련하여야 한다.

1) 유전자검사의 정의와 종류

“생명윤리및안전에관한법률”에 의하면 유전자검사(genetic test)는 “개인의 식별, 특정한 질병, 또는 소인의 검사 등의 목적으로 혈액, 모발, 타액 등의 검사대상물로부터 염색체, 유전자 등을 분석하는 행위”를 의미한다. 이 유전자검사의 정의는 대단히 광범위해서 다음 몇 가지로 나누어볼 수 있다.

<목적에 따른 분류>

■ 유전자진단(genetic diagnosis)

유전자진단은 특정 질병을 진단하기 위해서 하는 유전자검사로 대상자가 그 질병에 이환될 위험이 높을 때 확진이나 진단 보조, 혹은 예후 예측 목적으로 시행한다. 주로 염색체이상질환이나 단일유전자질환의 진단, 혹은 백혈병의 예후 진단 등 목적으로 사용된다.

■ 유전자선별검사(genetic screening)

유전자선별검사는 불특정 집단의 대상자에게 특정 질병이나 소인의 존재나 부재 여부를 결정하기 위해 시행하는 유전자검사이다. 선별진단은 특이도(specificity)와 민감도(sensitivity), 신뢰도(reliability), 타당도(validity)의 면에서 확진을 내릴 만큼의 수준이 아닐 때 집단을 대상으로 일차적인 선별을 하기 위한 용도로 사용된다는 점에서 유전자진단과 다르다.

■ 유전자예측검사(genetic predictive testing)

유전자예측검사는 검사 대상자에게 특정 질병에 이환된 확률을 해당 유전자의 존재 유무를 통해 알아보는 검사이다. 주로 가족력이 있으나 증상이 나타나지 않고 있는 대상자에게 해당 질환과 관련된 유전자가 존재하는지 여부를 알아내는 데 사용된다.

■ 유전자신원식별검사(genetic fingerprinting/DNA typing)

DNA의 유전자염기다형성(SNPs)등을 이용하여 체액이나 모발 등의 검체로부터 당사자의 신원을 확인하는 검사로 주로 법의학적인 목적으로 사용된다.

■ 유전자연구검사(research testing)

검사 대상자의 질병 진단이나 치료와 무관하게 순수한 연구 목적으로 특정 유전자나 염색체, 핵산의 기능, 유전자의 발현, 상호작용 등을 알아보기 위해 시행하는 검사이다.

■ 기타 유전자검사

친자감별, 혹은 성감별을 위한 유전자검사를 비롯하여 과학적으로 입증이 완전히 되지는 않았으나 신장, 지능, 체력 등과 같은 비질병성 소인을 알아보는 유전자검사

가 있다. 대상자의 유전자다형성(genetic polymorphism)을 알아보기 위한 검사도 여기에 해당될 수 있다.

<시기에 따른 분류>

■ 착상전유전자검사

시험관아기시술(IVF)을 통해 만들어진 인간 배아를 자궁에 착상시키기 전에 시행하는 유전자검사를 의미한다. 이 보고서에서 “배아”는 “착상전배아”를 의미한다.

■ 산전유전자검사

자궁에 착상되어 자라고 있는 태아를 대상으로 시행하는 유전자검사를 의미한다. 이 보고서에서 “산전유전자검사”는 모두 자궁에 착상된 태아를 대상으로 하는 검사를 의미한다.

■ 일반 유전자검사(소아 및 성인)

소아 및 성인에 대해 일반적으로 시행되는 유전자검사를 의미한다.

■ 사체에 대한 유전자검사

사체의 신원 식별, 혹은 기타 목적으로 시행되는 유전자검사를 의미한다.

■ 기타

신원불명의 인체조직, 검체, 미이라 등에 대한 유전자검사가 있을 수 있다.

2) 착상전유전자검사와 산전유전자검사

착상전유전자검사는 배아를 대상으로 하며 착상전유전자진단(Preimplantation Genetic Diagnosis, PGD)와 착상전유전자선별검사(Preimplantation Genetic Screening, PGS)로 구분된다. 산전유전자검사는 태아를 대상으로 하며 산전유전자진단(Prenatal Genetic Diagnosis, PND)과 산전유전자선별검사(Prenatal Genetic Screening, PNS)로 구분된다. 마찬가지로 연구 목적의 착상전유전자연구검사 및 산전유전자연구검사가 개념적으로 구분될 수 있다. 착상전유전자연구검사는 “배아 연구”의 개념에 포함되며, 산전유전자연구검사는 태아를 대상으로 하는 연구의 개념에 포함된다.

2. 배아 · 태아에 대한 유전자검사 기술

(1) 배아에 대한 유전자검사 기술

배아에 대한 유전자검사는 체외인공수정(IVF)과정에서 실시되는 착상전유전자진단(PGD) 및 착상전유전자선별검사(PGS)이다. 착상전유전자진단은 인공수정에 의해 생성된 배아에 대하여 착상 전 단계에서 염색체에 결함, 혹은 특별한 유전적 결함이 있는지를 검사하는 것이며 착상전유전자선별검사는 위험군에 속하는 부모, 혹은 산모로부터 얻은 배아에 대하여 특정 질병이나 소인이 없는 배아를 선별하는 것이다. 그러므로 이들은 인공수정에 의하여 생성된 배아에 국한된다.

수정 후 3일이 지나 6-10 세포기에 분할된 세포 중 1-2개를 채취하여 이를 대상으로 유전자검사를 실시한다. 이때 검사의 구체적인 목적에 따라서 직접 특정한 유전자자리를 알아보는 방법인 중합연쇄반응(Polymerase Chain Reaction : PCR), 또는 형광물질을 이용하여 염색체의 이상 여부를 확인하는 방법인 형광제자리부합법(Fluorescence In Situ Hybridization : FISH)을 사용한다. PCR 방법은 특정 염색체의 일부 특정 서열을 중합효소에 의해 단시간에 많은 수로 증폭시키는 방법으로 특정 서열이 정상적으로 존재하는지 결실되었는지 진단할 수 있는 방법이다. FISH 방법은 특정 염색체 부위에 결합할 수 있는 DNA segment에 형광물질을 붙여 특정 염색체 부위에 결합시키는 방법이다. 발색되는 형광물질을 관찰하여 표적이 되는 염색체 부위가 존재하는지, 수적으로 정상인지 진단할 수 있다.

그 외에 모체로부터 유래할지도 모르는 유전적 이상을 검사하기 위하여 난자의 극체(polar body)를 채취하여 검사하는 방법도 사용된다. 이 방법은 수정란 이전의 단계인 난자에서 채취하는 것도 가능하므로 PGD/PGS에서 문제될 수 있는 배아에 해를 입힐 가능성이 있다는 윤리적 논란을 피할 수 있기는 하다.

(2) 태아에 대한 유전자검사 기술

태아에 대한 유전자검사는 산전진단(PND), 혹은 산전선별검사(PNS)의 형태로 이루어질 수 있으며 그 방법은 매우 다양하고 계속적으로 개발되고 있다. 이 기술은 고령 산모, 혹은 잦은 유산 등 고위험 임신일 경우, 혹은 가족력이 있을 경우에 적용되고 있으며 때로 초음파 검사 등을 통해서 태아에게 이상이 발견되면 확진을 위

해 시행되기도 한다. 유전자검사기술의 방법으로는 일반적으로 삼중마커검사(Triple Marker Test), 양수천자검사(Amniocentesis), 융모막검사(Chorionic Villi Sampling)등이 있을 수 있으며 이 중에서 삼중마커검사는 주로 선별검사용으로, 나머지는 유전질환에 대한 진단용으로 사용되고 있다.

■ 삼중표지자검사

Triple test는 산전유전자검사 중 가장 흔히 사용되는 검사로서 보통 15~22주 사이에 임신부의 혈액을 약 5~10ml 채혈한 후 혈액, 혈청 내에 존재하는 MSAFP(태아당단백질), Human Chorionic Gonadotropin (융모성 성선자극 호르몬), Unconjugated Estriol(에스트리올) 세 가지 수치를 면역효소법과 방사선 동위원소법으로 동시에 측정하여 태아의 다운증후군, 신경관 결손 여부를 알아내는 진단방법이다. 최종적인 결과는 이 세 가지 임상검사에 임신부의 나이, 체중, 임신 주수, 태아 수, 당뇨병 등의 인자를 추가로 고려하여 태아의 기형 여부를 대략적으로 산출하게 된다. 이 과정에서 약 80-85%의 이분척추증후군, 65%의 다운증후군을 발견해낼 수 있지만 검사의 정확도는 60-70% 정도이므로 이 검사에서 정상 소견이 나왔다고 해서 태아가 완전히 정상이라고는 할 수 없다. 다만 이 검사는 태아 기형의 위험성이 높은 임신부를 대략적으로 가려내는 선별 검사(Screening test)에 불과하다. 따라서 검사 결과가 비정상일 경우에는 즉시 양수천자검사를 시행하여 염색체 분석을 시행하여야 한다. 검사 항목 중 모체혈청 AFP가 높은 경우(임신 주수별 중앙값의 2~2.5배 이상)에는 한번 더 모체혈청 AFP를 측정하고, 만약 2회 연속 모체혈청 AFP가 증가한 경우에는 신경관 결손 태아의 위험성이 있는 것으로 판단하여 초음파와 더불어 양수천자를 시행하여 양수 AFP 검사, 양수 AChE 검사 등의 생화학 검사와 함께 태아 염색체 분석을 실시해야 한다.

■ 양수천자검사

양수천자검사(Amniocentesis)란 임신 15주에서 20주 사이에 초음파로 태아와 양수, 태반 등을 관찰하면서 태아와 태반을 피해 긴 바늘로 임신부의 복부를 통하여 임신부의 자궁에서 20-30cc의 양수를 채취하여 양수에 세포를 배양해 염색체 핵형 검사를 하거나 양수 내의 대사 물질을 이용하여 생화학검사를 하여 태아에게 염색체 이상 및 기형이 있는지 없는지를 확인하는 비교적 안전하고 보편적인 검사이다. 검사에서 결과까지 약 3주정도가 걸리며, 합병증으로 출혈, 파수, 사산 등이 초래할

수 있다는 단점이 있으나, 현재 유전질환 검사법으로 널리 이용되고 있는 방법이다. 양수검사가 특히 필요한 사람은 만 35세 이상인 고령임산부, 다운증후군이나 염색체 이상, 기형아의 출산 경험에 있는 임산부, 가족력이 있는 경우 등이다.

보통 임신 15주 이전에 시행하면 합병증이 증가하는 양상을 보이고 그 후에 시행하면 결과가 너무 늦어져 의학적 결정이 늦어질 수 있다. 양수천자검사 후 유발될 수 있는 합병증으로는 모체측에서는 질출혈, 복통, 양수유출 등이 있을 수 있고, 태아측에서는 자연유산, 자궁내 감염, 조기진통 등이 유발될 수 있으나, 그 가능성은 0.5%로 극히 적다.

■ 융모막검사

융모막검사(Chorionic Villi Sampling)는 1983년에 개발된 산전 진단법으로, 임신 초기에 자궁 경부를 통해 태아의 조직을 대신해 태반의 조직 일부인 융모막을 채취하여 태아의 염색체 이상과 대사성 이상을 조기에 진단할 수 있는 검사이다. 태아 염색체 검사 중에서 가장 일찍 할 수 있는 방법으로, 대개 임신 10주부터 12주 사이에 시행하며, 초음파를 이용해 태아와 태반의 위치를 확인한 후, 자궁경부를 통해 직경 1.2mm, 길이 17cm 정도의 유연한 플라스틱 카테터를 삽입시켜 태반의 일부 조직을 흡입해 내서 검사한다. 자궁경부 외에 복벽을 통해 샘플링을 하기도 한다. 표본 채취 성공률은 99.5%에 달하며, 태아의 소실율은 약 2-3%이다. 물론 양수 천자 검사와 비교했을 때에는 태아의 소실율이 높지만, 조기에 이상 여부를 알 수 있다는 장점이 있다. 채취한 태반은 염색체 표본 제작법에 의해 직접 핵형을 분석하거나 배양해서 진단한다. 융모막 조직은 수정란에서 유래하는 것이기 때문에 태아와 동일한 염색체 구성을 갖고 있으므로, 융모세포 직접 관찰법(1일 이내)과 배양법(8일 이내)을 통해 태아의 염색체를 분석하는 것이다.

융모막 검사는 자연유산이 빈번한 시기에 이루어지므로 검사가 잘 진행된다 하더라도 유산이 일어날 수 있다. 또한 자궁경관, 질벽 또는 복벽을 통해 이루어지므로 이 검사로 인해 모체나 태아에 다소의 위험이 따르며, 필요한 모든 조치를 취함에도 불구하고 합병증(예: 질 출혈, 세균감염)으로 인해 유산이 될 수 있고, 극히 소수이지만 팔, 다리가 짧은 기형이 발생할 수도 있다.

■ 모체말초혈액검사

어머니의 말초혈액에서 발견되는 태아의 세포(fetal cell)를 증식시켜서 여기서 유

전자진단을 하는 방법이다. 임신 10주쯤 모체로부터 5-10cc의 혈액을 뽑아 여기에 극미량 존재하는 태아유핵적혈구(nRBC)를 현미경이나 레이저 마이크로빔을 통해 분리하여 비교게놈교잡법(CGH)으로 염색체 이상 등을 판별하는 검사이다. 이 방법은 태어나 모체에게 해가 없고 비침습적이기 때문에 유망할 것으로 기대되고 있다.

3. 배아·태아에 대한 유전자검사의 현황

(1) 배아에 대한 유전자검사

부부에게 유전질환이나 염색체 이상이 있는 경우에는 습관성 유산이나 기형아 출산이 발생할 수 있다. 이러한 경우 유전자검사 기술을 이용하여 임신이 되기 전 수정란 단계에서 유전자나 염색체의 이상 여부를 진단하여 정상인 수정란을 자궁에 이식하는 방법을 택할 수 있다. 이러한 착상전유전자검사(PGD/PGS)를 통해 반복적인 자연유산은 방지할 수 있고, 임신 후에 양수검사를 통해 염색체 이상을 발견하여 인공 유산을 하게 되는 과정을 피할 수 있다. 국내에서 1995년부터 2003년 6월까지 시행된 착상전 유전자검사는 총 318건으로 이에 대한 구체적인 사항과 결과는 <표 8>, <표 9>와 같다.

	염색체 전좌	염색체 역위	단일유전자 질환	염색체이상 선별	
				고령임신	성염색체이상
환자 수	122	5	12	23	12
시험관이식 시술시도회수	235	13	15	38	17
배아이식회수	191(81.2%)	11	13	25	16
진단된 배아 (%)	94.7 ± 0.7	97.4 ± 1.5	89.6 ± 5.6	95.7 ± 1.4	91.1 ± 3.2
정상 배아 (%)	21.8 ± 1.1	36.4 ± 0.5	39.4 ± 12.8	23.9 ± 3.4	45.6 ± 6.8
이식한 배아 개수	2.5 ± 0.1	3.2 ± 0.6	2.5 ± 0.6	2.2 ± 0.4	3.1 ± 0.5
임신율(임신/ 배아이식)(%)	22.0% (42/191)	27.3% (3/11)	46.2% (6/13)	24.0% (6/25)	12.5% (2/16)
유산/임신	5/42(11.9%)	1/3	0	1/6	0

자료 출처 : 대한불임학회지, 2004

<표 8> 착상전 유전자 검사 318건의 결과(1995~2003.6)

	단일 유전자 질환
환자 수	15
PGD 횟수	22
이식한 PGD 주기	18
정상 수정란 비율	47.4% 6.0
이식된 수정란 수	3.1 ± 0.35
임상적 임신율	38.9%
착상율 %	17.9%
유산율	0/7(0%)
분만율	38.9%

자료 출처 : 삼성제일병원

<표 9> 유전질환 : PGD(PCR)결과 (1995-2003)

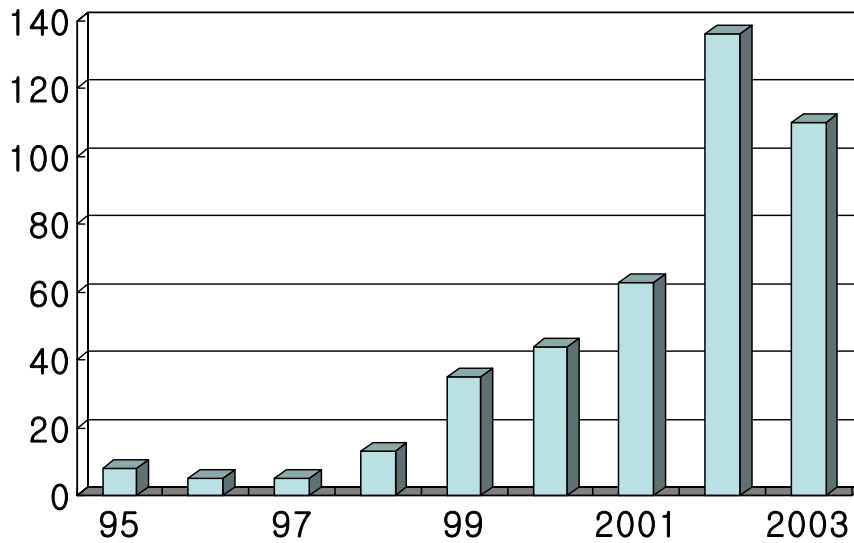
현재 생명윤리법에서는 배아에 대한 유전자 진단(Preimplantational genetic diagnosis : PGD)과 태아에 대한 산전 진단(Prenatal diagnosis : PND)으로서 대통령령에서 특정한 63개의 유전질환의 진단을 허용하고 있다. 앞서 언급한 바와 같이 생명윤리법은 현재 PGD와 PND를 동일하게 규율하고 있으며, 구체적인 적응증은 염색체 이상으로 인한 반복유산, 클라이네펠터 증후군, 가계도의 유전병(근이양증, 척수성 근위축증, 혈우병, 망막아세포종)등의 유전질환이 있다.

배아 또는 태아를 대상으로 유전자진단을 할 수 있는 유전질환	
1. 수적 이상 염색체이상질환	33. 헌팅톤 병
2. 구조적 이상 염색체이상질환	34. 발한저하성 외배엽이형성증
3. 연골무형성증	35. 색소실조증
4. 낭성 섬유증	36. 케네디병
5. 혈우병	37. 크라베병
6. 척수성 근위축	38. 로웨 증후군
7. 디 죠지 증후군	39. 신경섬유종증
8. 표피 수포증	40. 구안지 증후군
9. 고세병	41. 불안전 골형성증
10. 레쉬 니한 증후군	42. 펠리제우스-메르츠바하병
11. 마르팡 증후군	43. 피르브산 탈수소효소 결핍
12. 근육긴장성 장애	44. 망막세포변성

13. 오르니틴 트랜스카바밀레이즈 결핍	45. 망막아세포증
14. 다낭성 신장병	46. 망막층간분리
15. 겸상 적혈구 빈혈	47. 산필립포 증후군
16. 테이삭스병	48. 척수소뇌성 운동실조
17. 윌슨병	49. 스틱클러 증후군
18. 판코니 빈혈	50. 결절성 경화증
19. 블룸 증후군	51. 비타민 D 저항성 구루병
20. 부신백질 영양장애	52. 폰 히펠-린다우 증후군
21. 무감마글로불린혈증	53. 비스코트-올드리치 증후군
22. 알포트 증후군	54. 니만-피크병
23. 파브리(-안더슨)병	55. 이염성백질이영양증
24. 바스 증후군	56. 후플리 증후군
25. 샤르코-마리-투스 병	57. 프로피온 산혈증
26. 선천부식증식	58. 메틸말로닌산혈증
28. 크루존 증후군	59. 페닐케톤뇨증
29. 가족성 선종성 용종증	60. 티로신혈증
30. 골츠 증후군	61. 윌프-허쉬호른 증후군
31. 육아종병	62. 베타-지중해 빈혈
32. 헌터 증후군	63. 근이양증

<표 10> 생명윤리법상 배아·태아를 대상으로 유전자검사를 할 수 있는 유전질환

이 가운데 배아에 대한 유전자검사로 현재 적용되는 질병은 ①염색체 이상(전좌, 역위), ②클라이네펠터 증후군, ③척수성 근위축증, ④듀센씨 근이양증, ⑤오르니틴 트랜스카바밀라제 효소 결핍증, ⑥표피세포증, ⑦피루브산 탈수소효소 결핍증, ⑧불완전 골형성증의 총 8개 병증으로 전체적으로 배아에 대한 유전자검사를 거쳐 51명의 건강한 아기가 출생한 바 있으며, 실시 건수는 98년부터 매년 급격히 증가하고 있는 추세이다.



<그림 8> 배아에 대한 유전자검사 실시 건수

(2) 태아에 대한 유전자검사

태아에 대한 산전유전자검사가 얼마나 이루어지고 있는지를 알려주는 구체적인 자료는 존재하지 않는다. 다만 2005년도 한 해 우리나라에서 태어난 신생아는 모두 438,062(통계청 자료)명이며 이들 중 85%정도가 병원에서 출생한 것으로 추정된다. 그렇다면 36만 명 정도의 신생아가 병원이나 의료진의 산전 관리를 받았을 것이며 삼중표지자검사는 최근 임산부에게 필수적인(routine)검사로 여겨지고 있는 것을 감안해볼 때 산전관리를 받은 임산부의 60%가 이 검사를 받았다고 해도 매년 20만 명 정도가 검사를 받은 것으로 추정해볼 수 있다. 이 중에서 5%정도가 이상이 있어서 양수천자검사 등을 받았다고 추정한다면 대략 1만여 건의 검사가 매년 이루어진다고 짐작할 수 있다. 이는 단순한 추정에 불과하며 삼중표지자검사, 혹은 초음파검사 상에서 이상이 나타나 임신 중절되어 출생으로까지 이어지지 않은 숫자를 감안한다면 더 늘어날 것으로 생각된다. 매년 우리나라에서 발생하는 임신중절 건수가 대략 35만 건 정도로 추정되는데 이중 기혼여성의 경우가 20만 건 정도이며 그 중에서 임산부의 건강이나 태아의 건강에 문제가 있는 경우는 극히 일부에 불과하다. 이를 포함하더라도 양수검사 등의 유전자검사를 통해 태아의 유전자검사를 하는 경우는 1만-1만5천건 정도로 추정된다.

제8장 배아 · 태아의 유전자검사에 대한 외국의 현황³⁾

1. 배아에 대한 유전자검사(착상전유전자검사)

착상전유전자검사를 시행하는 것은 앞으로 태어날 아기에게 특별히 위험하지 않는지가 문제된다. 따라서 유럽의 경우 착상전유전자검사 시행 기관에 대하여 정부의 일정한 기준을 정하여 승인해 주는 형태를 취하고 있고, 충분한 능력이 있다고 판정되는 제한된 시설에서만 시행되고 있다.

착상전유전자진단에 대한 각국의 정책은 일관되지 않다. 이 중에서 유럽의 경우를 살펴보면 다음 표와 같다.

구분	국가명
법률로 허용된 국가	덴마크 프랑스 노르웨이 스웨덴
법률로 통제가 되지는 않으나 허용된 국가	벨기에 사이프러스 핀란드 그리스 이탈리아 네덜란드 포르투갈 스페인 영국
법률로 금지된 국가	오스트리아 스위스
법률은 없으나 헌법으로 금지된 국가	아일랜드

표. 유럽의 착상전유전자검사에 대한 정책

3) 이 내용은 유전자 진단 및 산전진단에 대한 고찰, 김장한, 제2회 ELSI 쟁점과 토론, -산전유전자진단의 현황과 문제점, 2005.7.8을 참고로 작성되었음을 밝힙니다.

1) 미국

기본적으로 미국은 여러 종류의 가이드라인을 통하여 자율적인 규제를 하고 있는데, Clinical Laboratory Improvement Amendment(CLIA) 그리고 ASRM(American Society for Reproductive Medicine)에 의한 Practice Guideline Preimplantation Genetic Diagnosis(2001), Ethics Committee Report Sex Selection and Preimplantation Genetic Diagnosis(1999)가 있다.

대부분의 주에서, 의학적 증상을 기반으로 허용하고 있으나, 법적으로 통제하지는 않고 있다. 2000년 8월 미국에서 맞춤아기가 처음으로 탄생하였는데, 이 아기는 판코니증후군(fanconi's syndrome)이라는 유전질환을 앓고 있는 여섯 살 여아에게 조직이 일치하는 골수를 제공할 목적으로 시험관 수정을 통해 태어났다. 여아의 조직과 일치하는 골수를 가진 아기를 낳기 위해 그녀의 어머니는 자신의 난자 12개를 시험관에서 수정시킨 다음 여기서 얻은 10개의 배아 가운데 자신의 유전자 검사에서 목적에 맞는 하나를 골라 임신한 뒤 아담이라는 이름의 남자 아기를 낳았다. 아담의 제대혈을 아이의 골수에 이식해 3주일 만에 혈소판과 백혈구를 만들어냄으로써 아이는 정상적인 생활을 할 수 있게 되었다. 이 기술을 담당했던 미네소타대학은 생명윤리 포럼을 통해 질병 치료라는 특정 목적을 위해 맞춤 아기를 낳을 수 있다는 결론을 내렸다. 따라서 친족의 조직적합성을 위한 또는 성염색체 이상을 위한 질병을 위해 특정 배아를 선택하고 있다. 그러나 몇몇의 주에선 윤리적 문제로 인해 착상전유전자진단을 명백히 금지하고 있다.

2) 영국

영국은 1990년 인간의 발생과 배아에 대한 법(the Human Fertilization and Embryology Act)에 의하여 착상전유전자진단을 인정하고 있다. 동 법에 의해 1991년 설립된 인간수정배아청(Human Fertilization and Embryology Authority, HFEA)가 착상전유전자진단을 승인하는 권한을 가진다. 유전질환이 없는 건강한 아기를 출산하기 위해서 착상전유전자진단을 이용하는 경우, 염색체 수의 이상은 FISH를 이용하여야 하며, 성염색체를 통하여 유전되는 질병에 대해서는 성별의 판단과 특정 질환에 대한 진단을 동시에 허용하고 있다.

1999년에서 2000년 사이에 Human Genetic Commission과 HFEA는 배아에게

심각한 유전적 장애가 생길 상당한 위험이 있을 때 착상전유전자진단을 사용 가능하다고 정하고, 2001년에는 동기간의 생명을 구하기 위한 배아의 조직적합성 검사(HLA typing)까지 윤리적으로 허용가능하다고 하였다. PGD-Guiding Principles for Commissioners of NHS Services, HEFA는 의료진(Embryo Biopsy는 HEFA의 면허가 있어야 함), 동의, 시술프로토콜, 유전상담, 질병에 대한 정보, 환자에 대한 정보를 근거로 불임센터에 산전 유전자진단 면허를 부여하였다. 그리하여 2002년까지 총 6개의 병원이 HEFA로부터 착상전유전자진단을 위한 면허 획득이 되어 있는 상태이다. 그러나 HFEA가 특정한 질병에 걸린 환자에 대하여 불임센터로 하여금 착상전유전자진단을 실시하도록 허용하였다고 하여 그와 동일한 질병을 가진 환자 모두에게 실시가 허용 가능한 것이 아니고 각각의 환자에 대하여 개별적인 승인을 받을 것을 요구하고 있다.

맞춤아기를 위한 착상전유전자진단의 이용에 관한 HFEA의 태도에는 변화가 있어, 2001년에는 배아에게 유전질환이 발생할 가능성이 있는 경우와 유전질환을 앓고 있는 형제자매를 구하기 위해서 부가적인 형태의 조직적합성 검사가 이용될 수 있을 것이라고 발표하였다. 2003년에는 영국의 항소법원이 유전질환에 걸린 형제자매의 생명을 구할 수 있다면 맞춤아기의 출산은 새로운 기술의 합법적 사용이라는 판결을 하였다.

3) 프랑스

프랑스는 1994년 7월 29일 법령 94-654, 1998년 3월 24일 칙령 98-216에 의하여 현 상태로 특별한 적응증 없이 치료방법이 없는 심각한 유전질환에 걸릴 우려가 높은 아기를 가질 가능성이 굉장한 위험에 처해있는 부부에 한해 법률(동 법률 2131-1조)로 규정된 진단센터에서 유전자검사를 실시하도록 규정하고 있다.

검사를 위해서는 다음과 같은 조건을 만족시켜야 하는데, 먼저 부모 한 쪽에서 해당 질병에 대한 적절한 소인을 가진다는 것이 사전에 증명되어야 하고, 부모 모두의 서면 동의가 있어야하며, 배아에 대한 착상전유전자검사는 해당 질병을 진단하기 위한 목적으로만 사용되어야 한다. 이 규정을 엄격하게 해석하면 헌팅턴병의 가능성이 있는 부모가 자신의 발병 여부는 알고 싶지 않지만 태어날 아기의 발병 여부를 알아보기 위하여 태아에 대한 유전자검사를 실시하고자 하는 것은 허용되지 않는다.

그러나 2002년 프랑스 국가윤리자문위원회(CCEN)는 새로 태어날 아기가 조직을 기증하는 것이 아니라 형제자매를 치료하기 위하여 줄기세포 채취를 위한 제대혈을 제공하는 것이라면 착상전유전자진단을 허용할 수 있다고 의견을 내놓았다. 이러한 의견에 따르면 전술한 헌팅톤병의 예에 대해서도 착상전유전자진단을 허용할 여지가 충분하다.

프랑스에서 착상전유전자진단은 National Committee for Reproductive and Prenatal Diagnosis Medicine and Biology에서 승인을 받은 특별한 면허가 있는 기관에서만 실시될 수 있다. 2003년까지 3개의 센터가 승인을 받은 실정이다.

2002년 “생명과학과 의학을 위한 국가윤리자문위원회”의 보고서에 따르면 199년 11월부터 2000년 말까지 약 260건의 착상전유전자진단 신청이 들어왔고, 이 중 127건이 승인되었으며, 승인되지 않은 경우는 대부분 기술적 부적합 때문인 것으로 판단되고 있다.

4) 일본

2000년 발표된 일본사회유전학(JSHG)의 유전자검사에 대한 지침에 의하면, 착상전유전자진단은 (a) 부모에게 염색체 이상이 있는 경우, (b) 위중한 상염색체 우성 질환이 있는 경우, (c) 부모 모두가 상염색체 열성질환이 있는 경우, (d) 산모에게 위중한 X-염색체 관련 질환이 있는 경우에 첨가적으로 (e) 유전적 낙태를 원하지 않는 경우 또는 (f) 앞에서 제기된 상황에 따라서 불임 부부가 충분한 정보에 근거한 동의하에서 검사를 강력하게 요청할 경우 실시될 수 있다. 또한 착상전유전자검사의 시술은 매우 위험하고 고도의 기술이 필요한 검사이므로, 착상전유전자검사를 수행하는 기관은 윤리적 쟁점들을 알고 주의 깊게 검사에 착수하여야 한다고 정의하였다.

5) 독일

착상 전인 배아에 대한 유전자검사가 배아보호법에 의하여 금지되는 것인지 여부에 대해서는 의견대립이 존재한다. 하지만 배아로부터 할구세포를 채취하는 것이 배아보호법 제6조에 의한 복제금지조항에 해당하여 금지되므로, 이에 의해 현실적으로는 착상전유전자진단이 합법적으로 실시되기는 어려운 실정이다. 그러나 독연방의사협회는 그것의 가능성을 부당하게 제한하지 말고 허용해줄 것을 요청하고 있다.

2. 태아에 대한 유전자검사(산전유전자검사)

태아의 정상 여부를 알아보기 위한 산전검사를 통해 형태학적 이상이 발견된 경우 유전자 이상과 연관되어 있는지 확인하기 위하여 양수 천자나 융모막검사를 시행한다. 각 국의 산전유전자검사에 대한 구체적인 정책이나 지침이 정확하게 마련되어 있지 않으나 대략적으로 살펴보면 다음과 같다. 대부분의 국가에서 산전유전자진단에 대한 법적 규제를 하고 있지는 않으며 관련 학회 등의 지침을 통해 규율이 되고 있다.

1) 미국

American Academy of Pediatrics(AAP)이 2004년에 발표한 ‘소아과의를사를 위한 산전선별검사 및 산전진단을 위한 지침’에 의하면, 염색체 및 유전자 검사는 다음과 같은 경우 시행되어야 한다고 주장한다. 즉 산전검사는 일반적으로 인정되는 이유, 예를 들어 산모의 나이가 35세 이상이거나 부모의 염색체에 이상이 있는 경우, 또는 X-염색체 관련 질환의 위험으로 인해 성감별이 필요한 경우 등에 의해 실시될 수 있다고 보았다. 산전유전자검사는 유전상담사나 유전학자의 상담으로 이루어져야 한다고 규정하였다.

2) 유럽

유럽에서의 산전유전자검사는 1990년에 Committee of Ministers의 R(90)13 권고안에 의해 규정되어 있다. 산전유전자선별검사 또는 산전유전자검사는 태어난 아기의 건강에 영향을 주는 위중한 위험의 감지를 목적으로 태어나지 않는 아기의 건강을 해치지 않는 범위 내에서 실시되어야 한다고 규정하고 있다. 또한 검사는 의사와의 상담 아래 국가 또는 공공기관에 의해 승인된 기관에서 수행되어야 하며, 상담은 지시의 단계가 아닌 사실에 근거한 정보 및 조언의 제공으로 이루어져야 함을 명시하고 있다.

또한 여성의 자유를 보호하기 위하여 검사에 대한 허용 또는 거부를 선택함에 있어 자연법적 또는 행정상의 관습에 의해 강제성이 없어야 함을 제시하였고, 산전유전자검사에서의 개인적 정보는 질병의 진단과 예방을 위한 의학적 목적이나 질병과 연계가 깊은 연구를 위해서만 수집 및 저장되어야 하며, 또한 수집된 정보는 극비

사항으로 보호되어야 한다고 규정짓고 있다.

유럽의 각국에서 산전유전자진단은 서로 다른 법적 규제에 의해 통제되고 있다. 프랑스에서의 산전진단은 법으로 규제되고 있으며, 검사의 시행기관은 National Reproductive Medicine Commission에 의해 허가받아야 한다. 영국에서의 산전진단은 법적 규제가 아닌 지침을 기본으로 시행되고 있으며, 대부분의 나라에서 건강을 해치는 산전진단은 유전질환의 위험도가 증가하는 경우를 제외하고 산모의 나이가 35세 이상인 경우에만 허용하다고 보고 있다.

3) 일본

1996년 일본 우생보호법이 전면적으로 개정되면서 모성보호법에는 경제적인 이유와 강간에 의한 임신, 이 두 종류의 낙태를 합법화하였다. 아울러 산전진단 및 그 결과의 낙태는 모성보호법에 의해 시행될 수 있다고 보았다. 현재 국가 차원의 산전 유전자진단에 대한 규제와 법규는 없으나 일본산부인과학회(JSOG)지침(1998)에서 심각한 질환이 있는 아기를 가질 부부에 한해 사례별로 허용하는 것으로 하고 있다. 그러나 유전질환 환자에 대한 사회적 차별 등을 우려하여 가고시마 의대와 후쿠오카 불임클리닉의 허용 청원은 모두 기각되었다(1999). 오늘날에는 JSOG지침에도 불구하고 산전 유전자진단을 시술하는 사설 불임클리닉은 늘어나고 있는 실정이다.

현재 일본에서는 연간 1만여 건의 산전진단이 실시되고 있고 이 중에서 90%가 염색체검사, 10%가 유전자검사이다. 유전자에 인식이 높아짐에 따라 앞으로 산전진단이 더욱 증가할 것으로 예측되고 있으며, 2000년 일본사회유전학(JSHG)의 유전자검사에 대한 지침 중 산전유전자검사에 대한 항목을 살펴보면 다음과 같다, 부모의 한쪽 또는 양쪽 모두에게 염색체 이상이 있는 경우, 또는 염색체 이상으로 태어난 신생아가 있는 경우, 임신부의 나이가 많은 경우, 임신부가 심각한 X-염색체 관련 질병이 있는 경우, 부모 모두가 상염색체 열성 질환이 있는 경우, 부모에게 위독한 상염색체 우성 질환이 있는 경우, 태아가 위중한 질병에 걸린 것으로 예측되는 경우 산전유전자검사가 실시되어야 한다고 한다. 그러나 X-염색체 관련 유전질환의 검사를 제외하고 태아의 성별을 공개할 수 없다고 규정하고 있다.

4) 독일

연간 7만여 건의 태아에 대한 산전 유전자검사가 이루어지고 있는 독일은 연방차원에서의 직접적인 규정은 없는 상태이다. 그러나 태아에 대한 산전유전자검사에서의학적으로 적응증에 해당하는 유전이나 염색체 이상이 발견되는 경우 여태의 제한 없이 낙태가 가능하다. 여기에서 의학적 적응증의 판단이 중요해지는데, 이 경우 ‘임신의 지속이 산모의 신체적 또는 정신적 상태에 심각한 해를 미칠 것으로 판단되는 경우’라는 것은 산모가 감내할 수 있는 다른 방법으로는 해결되지 않는 정도여야 한다. 물론 태아에 대한 산전유전자검사를 전후하여 장애에 대한 사회적 태도를 포함하여 유전자진단과 관련되어 나타나는 사회적 윤리적 문제를 다루는 임신 상담에 특별히 중점을 두고 있다.

제9장 한국의 배아 · 태아의 유전자검사에 대한 윤리적 쟁점과 분석

1. 개관

배아에 대한 유전자검사와 태아에 대한 산전 유전자검사에 대한 윤리적 쟁점에는 차이가 있다. 왜냐하면 생명이 시작되는 시점 내지는 인간으로 인정될 수 있는 시점에 대한 판단이 다양하므로 배아와 태아의 윤리적 지위나 생물학적 상태가 다르기 때문이다. 특히 배아와 달리 태아는 모체 내에 존재하는 상태이므로 그 처분과 관련하여 형법상의 낙태 내지 모자보건법상의 인공임신중절의 문제와 분리될 수 없다는 문제가 있다.

2. 배아에 대한 유전자검사의 윤리적 쟁점

1) 우생학적 이유 등에 따른 악용

착상전배아를 대상으로 하는 유전자진단 및 선별검사는 일차적으로 유전질환이 없는 아기를 출산하기를 원하는 부모 및 사회의 공리적 목적에 부응하는 것으로 생각되지만 문제는 이것이 질병의 사전 예방 차원을 넘어서서 비질병 소인, 예컨대 원하는 외모나 성격, 체력 등을 갖춘 아기의 탄생으로 이어질지도 모른다는 두려움에 있다. 그렇게 된다면 성별부터 성격에 이르기까지 “원하는” 형질을 갖춘 아기를 출산할 수 있을 것이며 이를 소위 “맞춤아기(designer baby)”라 부를 수 있다. 이는 인간의 다양한 모습과 자질을 “우월한” 것과 “열등한”것으로 구분하는 일을 초래하게 될 것이며 인류 사회를 우월한 자와 열등한 자의 두 집단으로 분열시킬지도 모른다.

이런 극단적인 경우를 제외하더라도 비질병적 소인에 대한 유전자검사는 그 자체로 인간의 특성을 우월/열등으로 구분하는 가치 판단을 전제로 하기 때문에 위험하다. 비질병 소인과 질병 소인 사이의 간격은 때로 모호한데, 예컨대 정신지체아를 예방하기 위한 착상전유전자진단이 지능이 낮은 사람들에게 대한 차별을 불러일으킬 수도 있는 것이다. 이러한 면에 대해서는 엄격한 판단이 필요하며 그렇기 때문에 착상전유전자진단/선별검사를 개인과 의료진의 판단에만 맡겨둘 수 없는 이유가 존재하는 것이다.

2) 인간의 도구화

착상전유전자검사는 이미 질병을 가지고 태어난 형제/자매를 치료하기 위해서 “면역적합성항원(HLA)”이 일치하는 동생을 출산하기 위한 목적으로 활용될 수 있다. 이미 영국 인간수정배아청은 2004년 이러한 목적으로 착상전유전자진단을 적용하는 것을 허용하기로 방침을 정하였다. 형제/자매가 치명적인 질병을 가지고 있고, 치료를 위해서는 적합한 골수의 이식 등의 방법만이 있다면 이런 수단도 정당화될지도 모른다. 그러나 한편으로는 그렇게 태어난 아이는 결국 질병에 걸린 형제/자매를 위한 수단에 불과하며 생명의 탄생 단계부터 특정 목적을 위해 조작되었기 때문에 인권과 존엄성에 큰 침해를 입었다는 주장 역시 가능할 수 있다. 어쨌든 이는 “인간은 그 자체로 존엄하며 어떤 경우에도 수단으로 여겨져서는 안 된다”는 근대 윤리와 인권의 기본원칙에 어긋나는 점이 있는 것이다. 덧붙여 그렇게 출생한 아이의 심리적 외상이나 가족관계의 변화 등으로 어떤 문제가 발생할 지 예측할 수 없다는 위험도 존재한다. 이런 기술이 널리 보급되면 결국 인간은 태어날 때부터 누군가의 어떤 목적을 위해 복무하게 되리라는 예측도 가능할 수 있다. 이러한 인간의 출생이 사회적으로 미치게 될 도덕관념의 변화 역시 고려해 볼 필요가 있다.

3) 태어날 아기에 대한 위험

질병의 예방을 위해서 이기는 하지만 검사의 실시 과정에서 배아가 받게 될 위험이나 부작용 역시 문제가 된다. 현재의 착상전유전자진단/선별검사는 배아로부터 할구세포를 떼어내 검사를 하는 것으로 그 과정에서 배아가 손상을 받을 위험이 존재한다. 만약 검사의 결과로 장차 태어날 아기가 어떤 손상을 입거나 불구가 되었다면 이는 이러한 검사를 금지하여야 할 강력한 이유가 될 것이다. 현재까지 이러한 검사가 태어난 아기에게 어떠한 부작용을 미쳤는가가 의학적으로 보고된 바는 없지만 사실 이러한 기술이 장기적으로 어떤 영향을 주게 될 지는 아직도 확실하지 않다.

단 2001년 출산과 관련이 있는 한 유럽협회의 자체조사결과는 배아 상태에서 유전자검사를 받고 태어난 아기에게서 기형이 발생하는 빈도가 자연임신에 의하여 태어난 아기와 차이가 없었지만, 유아기 시절에 합병증을 나타내는 빈도가 유의미하게 높은 것으로 보고되고 있다.

위의 연구 결과가 사실이라면 착상전유전자검사는 배아/태아의 안전을 위해서 금지해야 할 필요가 있을 것이다. 하지만 최근(2006년 6월) 영국의 성 토마스 병원에

서는 PGH(Preimplantation Genetic Haplotype)라는 기법으로 배아의 DNA를 증폭하여 사용하기 때문에 배아에 대한 손상을 최소화하면서 수천 중에 이르는 유전질환을 한꺼번에 진단할 수 있다는 장점을 가지고 있다. 앞으로 기술이 더욱 발달하면서 이러한 방법이 개선된다면 태어날 아기에 대한 위험은 최소화하면서 진단을 할 수 있게 될 것이며, 그런 경우 위험, 혹은 해악을 이유로 이 기술을 금지하기는 어려워질 것이다.

4) 배아에 대한 파괴

착상전유전자진단/선별검사를 통해 “적절하지 않다”고 판정된 배아는 폐기될 수밖에 없는데 이는 배아파괴라는 윤리적 논란을 일으킨다. 이 논란에는 첫째 원하지 않은 소인을 가지고 있다고 해서 배아가 폐기되어야 하느냐는 물음과, 배아 자체를 온전한 생명으로 본다면 이를 폐기해서는 안 된다는 주장이 혼재되어 있다.

배아를 온전한 인간으로 보는 가톨릭교회 및 일부 보수주의자의 입장에서 본다면 착상전유전자진단은 어쨌든 배아 파괴를 초래하므로 받아들일 수 없는 기술이다. 이는 낙태(인공임신중절)에 대한 반대와 맥락을 같이 한다. 낙태 역시 온전한 인간의 생명인 태아를 죽이는 행위이므로 비윤리적이라면 온전한 인간 생명인 배아를 폐기처분 하는 결과를 빚게 될 착상전유전자진단 또한 마찬가지라는 주장이다.

이러한 주장에 대해서 착상전배아를 검사하여 선별적으로 착상시키는 것은 “낙태”가 아니라는 반대 입장이 가능하다. 착상전유전자진단과 무관하게 체외에서 수정된 모든 배아를 자궁에 착상시킬 수 있는 것은 아니며 부득이하게 잔여배아(spare embryo)가 남는다. 물론 엄격하게 꼭 착상시킬 만큼의 배아만을 만들어 자궁에 착상을 시키도록 한다면 잔여배아가 생기지는 않겠지만 이 경우 임신율이 떨어지고 임신부의 고통이 가중된다는 문제가 있다. 또 배아에 대한 윤리적인 입장은 매우 다양하며 낙태를 허용하는 자유주의적 입장에서 본다면 “온전한 인간”이라고 보기는 힘든 배아를 파괴하는 것이 문제가 안 될 수도 있다. 이 논쟁은 배아연구 및 줄기세포연구, 낙태와 맞물려 매우 해결하기 어려운 부분이기도 하다.

생명윤리법은 이미 잔여배아를 이용한 연구, 특히 줄기세포연구를 제한적으로 허용하고 있다. 이러한 입법 취지에서 본다면 타당한 사유가 있을 경우 배아 파괴를 초래할지도 모르는 착상전유전자검사를 원칙적으로는 허용하고 있다고 볼 수 있다.

5) 유전자검사에 대한 결정권과 알 권리

우선 배아에 대한 유전자검사 여부를 누가 결정할 것인가의 문제가 있다. 통상적으로는 배아의 “어머니”와 “아버지”, 즉 배아를 생성한 생식세포를 제공하였으며 배아에 대해 합법적인 권리가 있는 이들의 동의로 검사가 가능할 것이나 정자, 혹은 난자의 기증자가 다른 사람이라면 복잡한 문제가 생길 수 있다. 익명의 기증자로부터 받은 정자나 난자를 사용하여 얻은 배아에게 유전자검사의 시행 여부를 결정할 권리는 합법적인 “부모”에게 있는가? 만약 그 검사의 결과 어떤 유전적인 문제가 발견되었다면 익명의 기증자에게 그 사실을 통보해야 하는가? 또 완전히 익명화되었다면 그러한 통보는 가능할 것인가? 이런 경우를 대비하기 위해 익명의 기증자의 신원정보도 보관할 필요가 있는가? 등의 문제가 발생한다.

일반적으로 자녀에 대한 유전자검사의 결정은 부모가 하게 되지만 그것이 배아에 대해서도 마찬가지로 적용되는가? 보다 근본적으로 A배아에 어떤 결함이 있고, B배아에는 그것이 없다면 “부모”는 B배아를 착상하기로 선택할 권리를 가지고 있는가? 부모는 유전적 결함이 없는 자녀를 낳을 “권리”가 있는가? 심지어 원하는 성별을 가진 자녀를 낳을 권리가 있는가? 이러한 물음은 배아에 대한 착상전유전자검사에 의해서 제기되는 중요한 문제들이다. 개인의 행복추구권과 권리를 극단적으로 추구하는 입장에서는 부모가 원하는 아기를 가질 권리가 있다는 주장을 할 것이며, 반면 보수적인 입장에서는 자녀는 부모의 소유물이 아니라 “신의 선물”로서 자녀의 특성에 대해 부모가 근본적으로 결정할 권리는 없다는 주장을 할 것이다. 하지만 적어도 치명적인 유전질환에 대해서는 사전에 이를 방지하려는 목적으로 시행하는 착상전유전자검사가 가능하다는 데 어느 정도의 합의를 볼 수 있을 것이다. 그러나 성별과 같은 특성에 대해서는 의견의 일치를 보기가 쉽지 않다.

3. 태아에 대한 산전유전자검사의 윤리적 쟁점

(1) 윤리적 쟁점이 제기된 배경

태아에 대한 산전유전자검사는 착상 즉 임신 이후에서부터 출산 이전까지의 시기에 여성의 신체 내에 있는 태아의 이상 유무를 확인하기 위해 이루어진다. 일단 누구에게나 태아에 대한 산전유전자검사를 할 수 있도록 허용하는 경우에는 태아의 이상 유무를 출산 전에 확인할 수 있으므로 부모의 알권리가 충족될 수 있는 측면이 있다.

그러나 태아에 대한 산전 유전자진단 결과 유전적인 이상이 있는 것으로 판명되는 경우에는 현행법 및 사회현실과 관련하여 윤리적 법적 문제가 발생할 수 있다. 즉, 유전적으로 이상이 있는 태아에 대하여, 더군다나 확실한 치료방법이 없는 경우에, 이는 임신을 지속할 것인가의 여부, 즉 아직 태어나지 않은 인간이라고도 할 수 있는 태아를 살해할 것인가의 여부를 결정하는 문제로 직결된다.

(2) 윤리적 쟁점에 대한 분석

1) 검사 결과가 낙태로 이어질 가능성

현행 형법에 의하면 낙태는 금지되고 있어서 낙태를 감행할 경우 처벌을 받게 되어 있다. 다만 모자보건법에 의해 임부 본인 또는 배우자가 대통령령이 정하는 우생학적 또는 유전학적 정신장애나 신체질환이 있는 경우에만 예외적으로 인공임신중절이 허용될 뿐이다. 이러한 규정에 의해 인공임신중절을 할 수 있는 구체적인 경우로는 유전성 정신분열증, 유전성 조울증, 유전성 간질증, 유전성 정신박약, 유전성 운동신경원 질환, 혈우병, 현저한 범죄경향이 있는 유전성 정신장애, 기타 유전성 질환으로서 그 질환이 태아에 미치는 위험성이 현저한 질환 등에 대해서 임신한 날로부터 28주 이내에 있는 자에 한해서이다.

2) 새로운 딜레마의 발생

앞서 언급한 경우에 해당하는 태아에 대해서는 물론이거니와 이에 해당하지 않더라도 장애나 신체질환이 있는 태아에 대해서는 대부분 출산을 거부 내지 기피하고

자 하는 것이 현실이다. 왜냐하면 이러한 자녀에 대한 사회적 인식이 좋지 않을 뿐만 아니라 이러한 자녀를 양육하기 위한 여건도 제대로 마련되어있지 않은 것이 사실이기 때문이다. 그러므로 임부가 모자보건법상 예외적으로 인공임신중절이 허용되는 경우에 해당하지 않는 이상 내지 결함이 있는 자녀를 출산하려면 윤리적인 비난을 받게 될 수 있고, 임부는 물론 가족 모두가 불안 등의 심리적 부담을 경험하게 될 수 있다. 반면에 만약 출산하지 않으려 한다면 윤리적인 비난을 받음과 동시에 불법을 감행하여야 하는 새로운 딜레마 상태에 빠지게 된다는 문제점이 발생할 수 있다. 즉 산전 유전자진단을 하는 것이 결국 부모의 알권리 충족이라는 측면 이외에 아무런 실효성을 가지지 못하게 되는 것이다. 참고로 예외적으로 허용되는 인공임신중절의 경우에 있어서는 가능한 시기가 임신한 날로부터 28주일 이내에만 가능하므로 이 시기 이후에 문제점이 발견되는 경우에 있어서는 모자보건법상 사유에 해당한다고 할지라도 인공임신중절이 불가능하다는 문제점이 있다.

3) 우생학적 악용

배아에 대한 유전자검사 뿐만 아니라 태아에 대한 유전자검사는 태아의 이상을 조기에 진단함으로써 우생학적인 사고를 확산시킬 가능성이 있다. 예컨대 다운증후군으로 진단된 태아는 살 가치가 없는가? 의 문제에 대해 우리는 쉽게 대답할 수 없다. 일 년에 35만 건의 인공임신중절이 이루어지는 우리 현실에서 태아가 유전적 이상이 있다고 진단되면 이는 대개 낙태로 이어질 것이며, 그렇다면 그러한 질환을 가진 사람은 “살 가치”가 없다는 관념을 고착시킬 수 있다. 이는 장애인, 정신지체인, 유전병 환자 등에 대한 차별로 이어질 것이며 약자를 돕고 사는 사회의 미풍양속을 저해할 것이다.

태아의 성감별은 의료법으로 금지되어 있지만, 태아의 유전질환 유무를 판별하기 위한 과정에서 자연스럽게 태아의 성이 알려질 수 있다. 특히 X염색체 연관 질환은 태아의 성별이 결정적인 영향을 미치므로 성별을 검사하지 않을 수 없다. 이러한 경우 특정 성별의 태아를 낙태하는 등 남녀의 선별적인 출산이 이루어질 수도 있다.

4) 여성의 재생산 자율권 침해 가능성

태아에 대한 유전자검사의 실시가 보편화되면 유전자검사에 임하는 것이 당연시 되어 이를 원하지 않는 임부에게 암묵적으로 강요될 수 있다. 왜냐하면 우생학적 또는 유전학적 정신장애나 신체질환이 있는 태아에 대해서는 물론이거니와 조금의 이상이라도 발견되는 태아에 대해서도 출산이 기피 내지 거부되고 있는 것이 현실이기 때문이다. 이렇게 되면 재생산, 특히 출산에 대한 결정권이나 통제권을 행사함에 있어 주변 가족들 등에 의해 강력한 영향을 받을 수 있거나, 아예 이를 실질적으로는 과학기술자나 의료인에게 양도할 수밖에 없어 임부가 출산의 주체가 아니라 단지 과학, 기술, 의료의 혜택을 받고자 하는 일종의 환자로서 대상화 내지 객체화 되어 결국 실질적으로는 재생산에 있어 주변화 되어버리는 상황에 처할 수도 있다.

제10장 한국의 배아·태아 유전자검사 법령 현황 분석

1. 개관

(1) 배아에 대한 유전자검사

배아에 대한 유전자검사는 대상이 배아라는 이유로 배아관련 기관 규정의 적용을 받는지, 아니면 단순한 유전자검사기관의 규정을 적용받는지 문제가 된다. 또한 생명윤리법 제14조에서는 배아생성의료기관이 일정한 시설과 인력을 갖추고 보건복지부에 신고하면 지정을 받도록 하고 있는데, PGD의 경우 배아에 대한 손상 가능성 등을 우선적으로 고려하여야 하므로 유전자검사를 실시하는 기관의 정도관리가 중요하다. 그러므로 일반적인 유전자검사기관과 이를 동일하게 규정하는 것이나, 신고로 지정을 받게 하는 것만으로는 불충분하다. 따라서 배아생성 의료기관 중에서 적합성 여부를 판단하여 적절한 수준을 갖춘 의료기관에 대해서만 보건복지부가 승인하도록 하여야 한다.

(2) 태아에 대한 유전자검사

생명윤리법에 따른 태아에 대한 산전유전자검사는 낙태의 문제를 초래할 수 있다. 그러나 현행 형법은 낙태를 금지하고 있으며, 다만 모자보건법에 의해 예외적으로 인공임신중절을 허용하고 있을 뿐이다. 그러나 모자보건법 제14조 제1항 제1호에서 본인 또는 배우자가 유전질환 등을 가지는 경우라고 규정하고 있는 것을 한정적으로 해석하면 부모가 유전질환이 없음에도 불구하고 태아가 돌연변이에 의하거나 사고에 의하여 유전질환을 가지게 된 것으로 판단될 경우에는 모자보건법에 의한 합법적인 인공임신중절을 할 수 없다. 이러한 규정은 과거 산전 진단의 방법으로 유전자검사가 널리 이용되지 않았던 시기에 본인 또는 배우자의 유전질환이 확인되는 것만으로도 인공임신중절이 가능하도록 했던 규정이라고 할 수 있다. 반면 이러한 규정에 의하면 부모가 유전질환을 가진다고 하여도 그 질환의 성격에 따라서 태아에게 유전질환이 이환되지 않을 가능성이 있는 질병에 대해 유전자검사 없이 인공임신중절이 가능하다. 이는 도리어 비판받을 수 있는 부분이다.

2. 생명윤리법의 배아·태아의 유전자검사 관련 규정과 분석

생명윤리법 제2조에서는 유전자치료를 정의내리고 있고, 제36조에서는 유전자치료의 원칙적 금지, 예외적 허용 기준 등에 대하여 규정하고 있으며, 제37조에서는 유전자치료기관의 신고, 유전자치료시의 사전 서면동의 등에 대하여 규정하고 있다.

(1) 유전자검사의 정의

1) 현행규정

생명윤리법 제2조는 유전자검사를 개인의 식별, 특정한 질병 또는 소인의 검사 등의 목적으로 혈액·모발·타액 등의 검사대상물로부터 염색체·유전자 등을 분석하는 행위로 규정하고 있다. 이러한 정의에 따른 유전자검사와 관계되는 부분들에 대해서는 생명윤리 및 안전에 관한 법률 제4장에서 상세히 규정하고 있다.

이 중 배아 및 태아에 대한 유전자검사와 직접적으로 관계되는 제25조에서는 유전자검사기관이 유전자검사를 함에 있어 과학적 입증이 불확실하여 검사대상자를 오도할 우려가 있는 신체외관이나 성격에 관한 유전자검사 그 밖에 심의위원회의 심의를 거쳐 대통령령이 정하는 유전자검사를 하여서는 안 된다고 규정하고 있다. 그리고 유전자검사기관은 근이영양증 그 밖에 대통령령이 정하는 유전질환을 진단하기 위한 목적 외에는 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 하여서는 안 된다고 규정하고 있다. 또한 의료기관이 아닌 유전자검사기관에서는 질병의 진단과 관련한 유전자검사를 할 수 없으며, 다만 의료기관의 의뢰를 받아 유전자검사를 하는 경우에는 그러하지 않는다고 규정하고 있다.

2) 분석

현행 생명윤리법의 규정에 의한 유전자검사의 정의에 따르면, 유전자검사가 검사 대상의 염색체, 유전자 등을 분석하는 행위 행위로 지나치게 광범위하게 정의된다. 왜냐하면 이러한 정의에 의하면 환자의 정체성 혹은 우생학과 무관한 DNA, RNA, 염색체에 대한 검사까지 유전자검사의 범위에 포함되기 때문이다. 그러므로 유전자검사와 유전형질검사를 개념적으로 구분하여 유전자검사의 정의를 명확하게 함으로써 현행 생명윤리법에 의해 유전자검사와 관련하여 규제되어야 할 대상의 범위를

확정할 수 있어야 한다.

앞서 언급하였듯이 “검사”에는 질병 진단 목적의 “유전자진단”과 선별 목적의 “유전자 선별”, 연구목적의 유전자검사 등이 모두 포함된다. 그러나 현행법에 의하면 대통령령으로 정한 63개 유전질환의 “진단”목적 외에는 모두 금지함으로써 다양한 목적과 성격의 유전자검사가 모두 금지되는 결과를 빚었다. 경우에 따라서는 신원 식별 목적의 유전자검사를 배아나 태아를 대상으로 해야 할 때가 있으며, 또 연구 목적의 유전자검사를 63개 이외의 질환이나 다른 소인, 혹은 불임치료 등의 목적을 위해서 시행해야 할 경우도 있다. 그러므로 유전자검사의 정의를 보다 명확히 하고 법으로 금지되는 것과 허용되는 것을 분명하게 가려내어야 한다.

또한 유전자검사에 있어 배아에 대한 유전자검사와 태아에 대한 산전 유전자검사에 대해서는 검사 대상의 지위부터가 다르고 이에 다른 윤리적인 문제점 등에 있어서도 차이가 있다. 그런데 이와 관련하여 현행 생명윤리법에서는 유전자검사기관이 근이영양증 그 밖에 대통령령이 정하는 유전질환을 진단하기 위한 목적으로 배아 또는 태아를 대상으로 실시하는 유전자검사를 허용하는 것으로 규정하고 있다. 그러나 검사 대상의 지위 차이를 고려할 때 배아에 대한 유전자검사와 태아에 대한 유전자검사를 허용하는 기준은 다르게 설정되어야 하므로 배아에 대한 유전자검사와 태아에 대한 유전자검사의 허용 기준 등에 대해서는 각각 분리하여 규정하는 것이 적절하다.

(2) 유전자검사의 목적

1) 현행 규정

생명윤리법에 의하면 유전자검사기관은 과학적 입증이 불확실하여 검사대상자를 오도할 우려가 있는 신체외관이나 성격에 관한 유전자검사 그 밖에 심의위원회의 심의를 거쳐 대통령령이 정하는 유전자검사를 하여서는 안 된다고 규정되어 있다. 그리고 근이영양증 그 밖에 대통령령이 정하는 유전질환을 진단하기 위한 목적 외에는 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 하여서는 안 된다고 규정되어 있다.

2) 분석

일단 이러한 규정에 의하면 근이영양증 그 밖에 대통령령이 정하는 유전질환을 진

단하기 위한 목적으로 시행하는 배아 또는 태아에 대한 유전자검사를 예외적으로 인정하는 경우에 대한 상세한 규정이 마련되어 있지 않으므로 유전질환을 진단하기 위한 배아 또는 태아에 대한 유전자검사의 허용 가능 여부 내지 허용 범위를 판단하기 어렵다. 따라서 어떠한 요건을 갖춘 경우에 예외적으로 허용될 수 있는가에 관한 규정 및 규정에 의해 예외적으로 허용된 유전자검사를 시행하기 위한 절차에 대한 규정이 마련되어야 한다.

그리고 위와 같은 규정에 의하면 유전질환의 진단 목적이 아닌 연구 목적으로 배아 또는 태아에 대하여 유전자검사를 하는 것은 원칙적으로 금지된다. 그러나 이 규정에서 말하는 배아에 체세포복제배아가 해당되는지가 불분명하다. 참고로 현행 생명윤리법에 의하면 배아의 보존기간인 5년이 경과된 잔여배아는 발생학적으로 원시선이 나타나기 전까지에 한하여 체외에서 근이영양증 그 밖에 대통령령이 정하는 희귀·난치병의 치료를 위한 연구 목적으로 사용될 수 있으므로 체세포복제배아의 연구에 관하여는 독립된 규정이 존재하는 것이라고 판단할 수 있기는 하다. 그러나 이를 분명히 하기 위해서는 현행 생명윤리법에서 허용하고 있는 연구 목적과 관계되는 배아에 대해서는 유전자검사가 예외적으로 허용된다는 식의 단서조항을 포함시키도록 하여 규정의 내용 및 범위를 명확히 하는 것이 적절하다.

(3) 유전자검사의 허용범위

1) 현행규정

현행 생명윤리법에 의하면 유전자검사기관은 근이영양증 그 밖에 대통령령이 정하는 유전질환을 진단하기 위한 목적으로만 배아 또는 태아를 대상으로 한 유전자검사를 할 수 있다.

2) 분석

배아 또는 태아를 대상으로 하는 유전자검사의 예외적 허용과 관련하여 범위를 정함에 있어서는 대통령령이 정하는 유전질환은 물론 심각한 질환과 관련된 유전자 혹은 염색체를 진단하기 위한 목적에 의한 검사까지 포함되어야 한다. 왜냐하면 이러한 규정에 따라 현행 생명윤리법 시행령에서는 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 할 수 있는 유전질환으로서 수직 이상 염색체이상질환에서부터 베타-지중

해빈혈까지 63개의 유전질환을 규정하고 있다. 이 63개의 유전질환은 2천여 개가 넘는 유전질환 중에서 선정되었으나 그 논리적 타당성이 부재하다. 왜냐하면 실제로 이 63개의 유전질환 유무에 대해 산전 유전자검사를 실시해도 산모나 태아가 얻을 이익이 별로 없기 때문이다. 또한 각각의 질환 명칭으로 규정하는 경우에는 관련 변화 발생시 자주 개정하여야 한다는 어려움이 발생할 수 있음도 문제점으로 지적될 수 있다. 그러므로 배아 또는 태아를 대상으로 하는 유전자검사를 예외적으로 허용하는 경우에 있어서는 현행 규정에서와 같이 유전질환의 명칭을 나열하기 보다는 유전질환 혹은 심각한 질환 중에서 배아 또는 태아를 대상으로 하는 유전자검사가 요구되는 몇 가지 범주를 만들어 규정해놓도록 하고, 허용 여부에 대한 구체적인 판단에 대해서는 심의위원회의 심의를 거쳐 대통령령으로 정해진 내용을 통해 가능하도록 하는 것이 적절하다.

또한 현행 규정에 의하여 배아 또는 태아를 대상으로 한 유전자검사로써 허용될 수 있는 63개의 질환 중에는 혈우병 등 성염색체 관련 질환에 대한 유전자검사가 포함되어 있다. 그런데 성염색체 관련 질환에 대한 유전자검사가 당연히 성감별의 문제와 직결되는 반면, 의료법에서는 성감별을 금지하는 규정을 두고 있어 생명윤리법과 의료법 사이에 상충의 문제가 발생한다. 의료법 제19조의2에서는 태아의 성감별 행위 등의 금지에 대하여 규정하고 있다. 이에 의하면 의료인은 태아의 성감별을 목적으로 임부를 진찰 또는 검사하여서는 안 되며, 같은 목적을 위한 다른 사람의 행위를 도와주어서는 안 되고, 또한 태아 또는 임부에 대한 진찰이나 검사를 통하여 알게 된 태아의 성별을 임부 본인, 그 가족 기타 다른 사람이 알 수 있도록 하여서는 안 된다. 그러므로 예외적으로 허용 가능한 배아 및 태아에 대한 유전자검사를 규정함에 있어 그러한 규정과 내용상 관련될 수 있는 여타 현행법의 규정내용을 반드시 고려하여야 한다. 참고로 법 규정에 의해 허용되는 배아 또는 태아에 대한 유전자검사로 인하여 성감별이 이루어지는 것은 예외적으로 허용될 필요가 있다.

생명윤리법에서는 유전자검사 중 착상전유전자검사에 대해서는 구체적으로 규정하고 있지 않다. 그런데 대통령령이 정하는 유전질환은 물론 습관성 유산과 같은 심각한 질환과 관련된 유전자 혹은 염색체를 진단하기 위한 목적으로의 착상전 유전자검사가 예외적으로 허용될 필요가 있다. 예를 들어 심각한 가족성 단일유전자이상 질환(이황 확률 25% 이상)인 경우, 심각한 성염색체관련 유전질환인 경우, 다운 증후군과 같은 고령(여성35세 이상)에 의해 급증하는 염색체 이상 질환인 경우, 미

세정자주입술 등 불임시술과정에서 심각한 문제가 생길 가능성이 큰 경우나 불임시술 후 일정 횟수 이상의 습관성 유산인 경우 등에 대해서는 기관심의위원회의 심의를 거치는 방식 등을 통해, 배아에 대한 HLA typing이나 위에 해당하지 않는 연구 목적의 유전자검사에 대해 허가될 수 있도록, 그리고 이에 해당하지 않는 유전자검사는 전면 금지되도록 규정할 필요가 있다.

현행 생명윤리법에 의한 산전유전자검사에 대한 규정 내용은 형법상의 낙태 관련 조항 및 모자보건법상의 인공임신중절 관련 조항에서의 규정 내용을 고려할 때 현실적으로 초래될 문제와 갈등의 소지가 있다. 현행 형법은 제269조와 270조에서 자기낙태, 의사 등의 낙태, 부동의 낙태 등 모든 낙태행위를 금지하고 있고, 현행 모자보건법은 제14조에서 임부 본인 또는 배우자가 대통령령이 정하는 우생학적 또는 유전학적 정신장애나 신체질환이 있는 경우 등에 대해서만 인공임신중절을 허용하고 있다. 그러므로 산전 유전자검사를 통해 태아가 유전질환 내지 심각한 질환을 가진 것으로 판단되었음에도 불구하고 이는 인공임신중절을 예외적으로 허용하는 경우에 해당될 수 없어 결국 알권리의 충족이라는 이유 이외에 의료적 측면과 관련해서는 산전유전자검사를 시행할 필요성이 없게 된다. 그러므로 산전 유전자검사에 대하여 규정하는 것은 낙태 내지 인공임신중절에 대한 법률적인 입장과 직결되는 문제점을 발생시킬 수밖에 없으므로 산전유전자검사가 불법낙태나 산모의 감정적 불안과 불만 등을 조장하지 않도록 고려되어 규정되어야 한다. 이를 위해 임부 본인 또는 배우자가 모자보건법 제14조 제1항의 임신중절 허용사유에 해당하는 우생학적 또는 유전학적 정신장애나 신체질환이 있는 경우가 아니더라도 산전 유전자진단을 통해 태아에게서 우생학적 또는 유전학적 정신장애나 신체질환이 발견되는 경우 등도 예외적으로 인공임신중절을 허용할 수 있는 경우에 포함되도록 하는 조치 등이 요구된다.

(4) 유전자검사의 시행 절차

1) 착상전유전자진단/선별검사의 경우

배아에 대한 착상전유전자진단/선별검사(PGD/PGS)는 배아생성의료기관으로 지정을 받은 불임치료시술기관에서 다음 기준에 해당하는 경우 유전상담, 환자(부부) 본인의 동의와 기관생명윤리심의위원회의 심의를 거쳐 시행할 수 있다. PGD/PGS는 유전질환을 갖지 않은 아기의 출산을 위해서뿐 아니라 습관성 유산 등 원인 불명 불임의 치료를 위해서도 사용될 수 있다. 배아생성의료기관의 의뢰를 받은 경우에는 승인을 받은 유전자검사기관도 이를 시행할 수 있다. 다음은 유럽인간생식발생학회(European Society of Human Reproduction and Embryology, ESHERE)에 의하면 착상전유전자진단을 할 수 있는 기준을 참고로 하여 우리 현실에 맞게 변형한 것이다.

● 일반적 기준

- 원칙적으로 유전자진단이 기술적으로 가능해야 한다.
- 진단의 신뢰도가 높아야 한다(90% 이상의 신뢰도).
- 환자의 문제가 시험관수정술을 통해 해결 가능해야 한다.

● 착상전유전자진단(PGD)

- 유전자진단결과가 정확하거나 거의 정확해야 한다.
- 특정 유전질환을 진단할 목적으로만 허용된다.
- 자녀에게 예상되는 특정 유전질환의 발병률이 매우 높아야 한다.
: 염색체이상질환(10% 이상), 단일유전자질환(25-50% 이상), 혹은 부모의 구조적 염색체 이상으로 인해 잦은 유산경력이 있는 경우
- 해당 유전질환으로 인해 심각한 건강 문제가 발생하여야 한다.
(선천성기형으로 인한 신체장애, 심각한 지능 저하, 조기사망, 혹은 지속적인 의료적 도움 없이는 정상적인 생활이 불가능한 경우 등이 이에 해당하며 현행 의료기술로 치료가 불가능한 것으로 한정한다.)
- HLA 타이핑 : 형제자매의 질환 치료를 위한 목적으로 HLA type가 일치하는 동기를 임신하려는 목적의 PGD 허용 여부는 국가생명윤리심의위원회의 결정을 따른다.

● 착상전유전자선별검사(PGS)

- 습관성 유산 환자 (3회 이상의 자연유산 경험자)
- 시험관아기 시술을 받으면서 3회 이상 연속해서 자궁 착상이 실패한 환자 (5-10개의 건강한 배아로 착상을 시도했는데도 실패한 경우에 한하며 착상 실패는 착상시도 후 5주 이상이 지난 뒤에 G-sac이 없는 것으로 정의한다)

● 기관생명윤리심의위원회 제출 서류

- 유전상담 결과 보고서(필수)
- 담당 산부인과 의사 및 필요한 경우 소아과 의사의 소견서(필수)
- 부모의 동의서(필수)
- 3대에 걸친 가계도(필요시)
- 부모의 의무기록 및 유전자검사 결과(필요시)
- 어머니 및 아버지의 산과력(필요시)

2) 산전유전자진단/산전유전자선별검사의 경우

삼중표지자검사(triple marker study)와 같은 대사산물을 이용한 산전유전자선별 검사는 특이도와 민감도가 떨어져서 진단/확진 목적으로 사용될 수 없고, 산모/태아에게 침습적이거나 위험하지 않으며 이미 일반 의료기관에서 보편적으로 사용되고 있는 검사이므로 산전유전자검사의 범주에서 제외하는 것이 타당하다. 즉 법령상의 “산전유전자검사”는 양수, 융모, 모체의 혈액 등으로부터 태아의 세포를 직접 채취하여 검사하는 “산전유전자진단”으로 국한시켜야 한다. 산전유전자진단은 유전자검사기관으로 신고한 의료기관에서 시행하여야 하며 가급적 산부인과전문의 및 유전상담이 가능한 전문인력이 있는 곳을 권장한다. 산전유전자진단을 받으려는 환자는 유전상담을 거친 후 기관생명윤리위원회의 승인을 받아야 한다. 산전유전자진단의 대상 질환을 현행처럼 62개로 국한시킬 필요는 없으며 유전질환 중에서 다음 기준을 만족하면 시행할 수 있도록 한다.

● 산전유전자진단의 대상

- 삼중표지자검사에서 이상이 발견된 경우
- 임신 10-14주 동안의 초음파 검사 상 태아의 이상이 발견된 경우
- 부부 모두 유전적 결함을 가지고 있는 것으로 진단된 경우

- 부모 한 편이 유전적 결함에 기인한 선천성 기형을 가지고 있는 경우
- 이미 유전적 결함을 가진 아기를 출산한 경우
- 어머니의 나이가 35세 이상인 경우
- 근친간의 임신인 경우
- 기타 의학적으로 염색체, 혹은 유전자 이상으로 인한 태아의 건강 문제가 예상되는 경우(부모의 알콜, 약물, 방사선 조사경력 등)

● 일반적 기준

- 원칙적으로 유전자진단이 기술적으로 가능해야 한다.
- 진단의 신뢰도가 높아야 한다(90% 이상의 신뢰도).

3) 유전상담(genetic counselling)의 필요성

착상전유전자검사는 산전유전자검사와 이 검사를 받고자 원하는 사람(부부)은 사전에 전문 의료인으로부터 유전상담을 받아야 한다. 유전상담은 검사를 받기 전에 예상되는 유전질환의 종류, 심각성, 발생 가능성, 치료 방법, 가족에게 미칠 영향 등에 대한 전문적인 정보를 주기 위해 필요하며 검사를 원하는 부부가 “충분한 정보에 근거한 동의”, 혹은 “거부”를 하는데 도움이 된다. 유전상담은 검사 이전에 국한되지 않고 검사를 받은 이후에도 진단 결과를 가지고 앞으로의 치료방침을 결정하는 데 도움이 될 것이다. 유전상담은 의사나 간호사 중에서 적절한 훈련을 받고 경험이 있는 사람이 말아야 하며 전문적인 유전상담이 가능하지 않은 의료기관에서는 산전유전자진단을 하지 말아야 한다. 착상전유전자검사를 시행하는 배아생성의료기관에서는 전문적인 유전상담사, 혹은 이를 전공한 의료 인력을 반드시 갖추어야 한다.

4) 배아와 태아에 대한 연구 목적의 유전자 검사

배아와 태아에 대한 진단 목적이 아닌 연구 목적의 유전자 검사를 시행할 수 있다. 원칙적으로 이는 배아와 태아에게 해를 입히지 말아야 하며 기관생명윤리심의위원회와 기관심의위원회(IRB)의 심의를 거쳐 시행하여야 한다. 연구 목적의 유전자검사의 목적과 방법은 매우 다양하므로 법령으로 일일이 정하기보다는 심의를 거쳐 연구를 할 수 있도록 허용하여야 한다.

(5) 유전자검사기관

1) 현행 규정

생명윤리법에 의하면 유전자검사를 하고자 하는 자 또는 직접 검사대상물을 채취하여 유전자에 관한 연구를 하고자 하는 자는 유전자검사시설 또는 연구시설의 소재지, 기관장, 유전자검사 또는 연구항목 등의 사항에 대하여 보건복지부령이 정하는 바에 따라 보건복지부장관에게 신고를 하면 된다. 즉 유전자검사기관은 유전자검사기관으로서의 요건을 갖추고 신고만 하면 유전자검사기관이 될 수 있다.

2) 분석

유전자검사기관을 신고제로 하는 경우 유전자검사기관이 배아생성의료기관과 착상전 유전자검사기관 및 산전 유전자검사기관이 분리되어 상업적 목적의 유전자진단이 남발될 가능성이 있다. 그러므로 일정한 요건을 갖춘 배아생성의료기관에 한하여 착상전 유전자진단을 할 수 있도록 허가제를 도입할 필요가 있다. 또한 허가를 함에 있어 기간을 한정하고 허가에 대한 갱신제도를 도입하여 허가를 연장해주는 방식을 택함으로써 유전자검사기관에 준하는 정도 관리를 주기적으로 받을 수 있도록 하여야 할 필요가 있다.

현행 생명윤리법에 의하면 유전자검사기관은 보건복지부령이 정하는 바에 따라 동의서, 유전자검사 결과, 검사대상물의 제공에 관한 기록을 보존하여야 하고, 검사대상자 또는 법정대리인이 이러한 기록의 열람 또는 사본의 교부를 요청하는 경우에는 이에 응하여야한다고 규정하고 있지만, 유전자검사기관이 시행하는 유전자검사에 대하여 유전자검사기관이 보건복지부장관에게 보고 또는 자료를 제출하여야 할 의무나 보건복지부장관이 유전자검사기관이 시행하는 유전자검사에 대하여 유전자검사기관에게 보고 또는 자료의 제출을 명할 수 있는 권한을 부여하는 규정은 마련되어있지 않다.

그러나 유전자검사에 대한 정도관리 및 사후관리 등을 해나갈 수 있도록 하기 위해서는 보건복지부장관에게 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 실시하는 의료기관에 대하여 보건복지부령이 정하는 바에 따라 이 법의 시행에 관하여 정기적으로 필요한 보고 또는 자료의 제출을 명할 수 있는 권한을 부여하는 규정을 마련

하여야 한다.

다만 산전유전자검사 중에서 선별검사목적의 삼중표지자검사(triple marker study)는 유전자검사의 예외로 하여 의료기관이 자율적으로 검사할 수 있게끔 하는 것이 타당하다. 이 검사는 태아나 산모에게 크게 침습적이거나 위험하지 않고, 확진을 내리기 보다는 진단에 도움을 주기 위한 목적으로 활용되며 검사 결과가 절대적이지 않기 때문이다. 현실적으로 유전자검사기관으로 신고하지 않은 대다수의 의료기관들이 이 검사를 시행하고 있기도 하다.

(6) 유전자검사기관의 심의위원회

1) 현행 규정

생명윤리법에 의하면 배아 또는 태아를 대상으로 한 유전자검사는 심의위원회의 심의를 거쳐 근이영양증 그 밖에 대통령령이 정하는 유전질환 및 심각한 질환과 관련된 유전자 혹은 염색체를 진단하기 위한 목적이어야 한다. 또한 배아 또는 태아를 대상으로 한 유전자검사를 허용하는 질환 기타 검사에 관한 사항은 심의위원회의 심의를 거쳐 대통령령으로 정해져야 한다.

2) 분석

심의위원회가 위와 같은 역할을 원활히 수행할 수 있도록 하기 위해서는 그 역할에 대하여 법에 규정이 마련될 필요가 있다. 특히 배아에 대한 유전자검사의 허가 여부를 심의하는 기관위원회에는 유전학자 혹은 관련 질환의 전문가와 생명윤리전문가가 반드시 참여하도록 의무화할 필요가 있다. 또한 기관위원회의 심의의 적절성에 대한 평가를 배아에 대한 유전자검사로의 허가 갱신에 반영하도록 함으로서 기관위원회는 물론 유전자검사기관에 대해서도 정도관리를 할 수 있도록 조치하는 것이 적절하다. 이러한 조치를 통해서 검사에 대한 신뢰성 확보 및 우생학적 이유 등에 의한 검사의 오남용이나 상업적 목적의 활용방지가 가능하도록 할 수 있다.

그리고 배아에 대한 유전자검사 등 의료적으로나 윤리적으로 예민한 연구나 시술을 하는 의료기관에 대해서는 전문 생명윤리학자를 상근하도록 하거나 이들에게서 상시 자문을 받을 수 있도록 유도할 필요가 있다. 물론 기관심의위원회의 위원 구성, 활동, 예산 등에 대한 관리감독을 강화하여야 한다.

제11장 생명윤리법의 배아 · 태아의 유전자검사 관련 규정의 개선방안

1. 배아 · 태아의 유전자검사 관련 조항의 개선(안)

(1) 현행조문 : 제25조

제25조 (유전자검사의 제한)

- ① 유전자검사기관은 과학적 입증이 불확실하여 검사대상자를 오도할 우려가 있는 신체외관이나 성격에 관한 유전자검사 그 밖에 심의위원회의 심의를 거쳐 대통령령이 정하는 유전자검사를 하여서는 아니된다.
- ② 유전자검사기관은 근이영양증 그 밖에 대통령령이 정하는 유전질환을 진단하기 위한 목적외에는 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 하여서는 아니된다.
- ③ 의료기관이 아닌 유전자검사기관에서는 질병의 진단과 관련한 유전자검사를 할 수 없다. 다만, 의료기관의 의뢰를 받아 유전자검사를 하는 경우를 제외한다.

(2) 개정조문(안) : 제2항 삭제 및 제25조의1로 개정, 제3항 항번호변경

제25조 (유전자검사의 제한)

- ① 유전자검사기관은 과학적 입증이 불확실하여 검사대상자를 오도할 우려가 있는 신체외관이나 성격에 관한 유전자검사 그 밖에 심의위원회의 심의를 거쳐 대통령령이 정하는 유전자검사를 하여서는 아니된다.
- ② 의료기관이 아닌 유전자검사기관에서는 질병의 진단과 관련한 유전자검사를 할 수 없다. 다만, 의료기관의 의뢰를 받아 유전자검사를 하는 경우를 제외한다.

제25조의1 (배아 또는 태아를 대상으로 한 유전자검사)

① 배아 또는 태아를 대상으로 한 유전자검사는 다음 각 호의 요건을 갖춘 경우에 한하여 실시할 수 있다.

1. 심의위원회의 심의를 거쳐 근이영양증 그 밖에 대통령령이 정하는 유전질환 및 심각한 질환과 관련된 유전자 혹은 염색체를 진단하기 위한 목적일 것

2. 보건복지부장관의 허가를 받은 유전자검사기관에 의하여 검사될 것

② 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 하려는 의료기관은 기관위원회의 심의를 거쳐 유전자검사를 실시하여야 하며, 그 결과를 보건복지부장관에게 보고하여야 한다.

③ 보건복지부장관은 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 실시하는 의료기관에 대하여 보건복지부령이 정하는 바에 따라 이 법의 시행에 관하여 정기적으로 필요한 보고 또는 자료의 제출을 명할 수 있다.

④ 제1항 1호의 규정에 의하여 배아 또는 태아를 대상으로 한 유전자검사를 허용하는 질환 기타 검사에 관한 사항은 심의위원회의 심의를 거쳐 대통령령으로 정한다.

(3) 개정이유

① 현행 생명윤리법에 의하면 근이영양증 그 밖에 대통령령이 정하는 유전질환 및 심각한 질환과 관련된 유전자 혹은 염색체를 진단하기 위한 목적으로 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 하는 것은 예외적으로 허용된다. 그러나 이러한 규정만으로는 예외적으로 허용할 수 있는 경우에 대한 구체적인 내용을 판단하기 어렵기 때문에 배아 또는 태아를 대상으로 한 유전자검사와 관련되는 내용에 대하여 따로 규정할 필요가 있다.

② 배아 또는 태아를 대상으로 한 유전자검사는 원칙적으로 금지되면서 예외적인 경우에 한하여 허용되는 것이므로 엄격한 기준에 의한 판단에 기초하여야만 한다. 그런데 현행 생명윤리법상의 규정에 의하면 배아 또는 태아를 대상으로 한 유전자검사가 예외적으로 허용되는 경우라고 하더라도 단지 유전자검사기관은 근이영양증 그 밖에 대통령령이 정하는 유전질환을 진단하기 위한 목적이어야만 한다. 그러나 기준에 규정되어 있는 63개의 유전질환에 대해서는 선정에서부터 논리적 타당성이 의심스러우며, 실제로 이에 대해 산전 유전자검사를 실시해도 산모나 태아가 얻을 실익이 별로 없다. 반면 심각한 질환과 관련된 유전자 혹은 염색체를 진단하기 위

한 목적에서 배아 또는 태아에 대한 유전자검사를 하여야 할 필요성은 제기되고 있는 실정이다.

③ 따라서 배아 또는 태아에 대하여 예외적으로 유전자검사가 허용되는 범위를 결정함에 있어 그 목적을 심의위원회의 심의를 거쳐 근이영양증 그 밖에 대통령령이 정하는 유전질환 및 심각한 질환과 관련된 유전자 혹은 염색체를 진단하기 위한 목적으로까지 확대 조정할 필요성이 있다.

④ 물론 이러한 목적에 따라 유전자검사가 허용되는 경우에 대해서는 유전질환의 명칭을 나열하는 방식이 아니라, 배아 또는 태아를 대상으로 한 유전자검사를 허용하는 질환 기타 검사에 대하여 몇 가지 범주를 만들어 규정해 놓고 구체적인 부분에 대해서는 심의위원회의 심의를 거쳐 대통령령으로 정하도록 하는 방식을 택하는 것이 적절하다.

⑤ 이러한 유전자검사는 보건복지부장관의 허가를 받은 유전자검사기관에 의하여 검사되도록 규정하여야 한다. 왜냐하면 유전자검사기관을 신고제로 운영하는 경우에는 유전자검사기관의 난립이 우려되기 때문이고, 따라서 상업적 목적의 유전자진단이 남발될 가능성이 있기 때문이다. 그러므로 일정한 요건을 갖춘 배아생성의료기관만이 유전자검사를 할 수 있도록 허가제를 도입하는 것이 요구된다.

⑥ 현행 생명윤리법상의 규정에 의하면 보건복지부장관이 유전자검사의 정확도를 평가받게 할 수 있고 그 결과를 공개할 수 있다는 내용은 있으나, 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 실시하는 것과 관련한 구체적인 규정은 없다. 배아 또는 태아를 대상으로 하는 유전자검사는 예외적으로 허용되는 것인 만큼 이의 시행에 대한 절차적인 측면에 대해서도 규정하여야 할 필요가 있다.

⑦ 그러므로 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 하려는 의료기관은 기관위원회의 심의를 거쳐 유전자검사를 실시하도록 하여야 한다.

⑧ 배아 또는 태아를 대상으로 하는 유전자검사는 예외적으로 허용되는 것인 만큼 이의 시행에 관한 정도관리 및 사후관리가 반드시 이루어져야만 한다. 그런데 현행 생명윤리법상의 규정에 의하면 유전자검사기관이 시행하는 유전자검사에 대하여 보건복지부장관에게 보고 또는 자료를 제출하여야 할 의무를 부여하는 규정, 혹

은 보건복지부장관이 유전자검사기관이 시행하는 유전자검사에 대하여 유전자검사기관에 보고 또는 자료의 제출을 명할 수 있는 권한을 부여하는 규정은 마련되어있지 않다.

⑨ 그러므로 유전자검사기관이 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 한 경우에는 그 결과를 보건복지부장관에게 보고하도록 규정하여야 한다. 또한 보건복지부장관은 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 실시하는 의료기관에 대하여 보건복지부령이 정하는 바에 따라 이 법의 시행에 관하여 정기적으로 필요한 보고 또는 자료의 제출을 명할 수 있도록 규정하여야 한다.

2. 생명윤리법의 배아 · 태아의 유전자치료 관련 현행조문과 개정조문 (안) 비교표

현행조문	개정조문(안)
제25조 (유전자검사의 제한) ② 유전자검사기관은 근이영양증 그 밖에 대통령령이 정하는 유전질환을 진단하기 위한 목적외에는 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 하여서는 아니된다. ③ 의료기관이 아닌 유전자검사기관에서는 질병의 진단과 관련한 유전자검사를 할 수 없다. 다만, 의료기관의 의뢰를 받아 유전자검사를 하는 경우를 제외한다.	제25조 (유전자검사의 제한) <삭제>제25조의1로 개정 ② 의료기관이 아닌 유전자검사기관에서는 질병의 진단과 관련한 유전자검사를 할 수 없다. 다만, 의료기관의 의뢰를 받아 유전자검사를 하는 경우를 제외한다.
<신설>	제25조의1 (배아 또는 태아를 대상으로 한 유전자검사) ① 배아 또는 태아를 대상으로 한 유전자검사는 다음 각 호의 요건을 모두 갖춘 경우에 한하여 실시할 수 있다. 단, 태아를 대상으로 한 유전자검사는 모자보건법 제14조의 규정에 의한 인공임신중절 허용사유에 해당하여야 한다. 1. 심의위원회의 심의를 거쳐 근이영양증 그 밖에 대통령령이 정하는 유전질환 및 심각한 질환과 관련된 유전자 혹은 염색체를 진단하기 위한 목적일 것 2. 보건복지부장관의 허가를 받은 유전자검사기관에 의하여 검사될 것 ② 배아를 대상으로 유전자검사를 하려는 의료기관은 기관위원회의 심의를 거쳐 유전자검사를 실시하여야 하며, 그 결과를 보건복지부장관에게 보고하여야 한다. ③ 보건복지부장관은 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 실시하는 의료기관에 대하여 보건복지부령이 정하는 바에 따라 이 법의 시행에 관하여 정기적으로 필요한 보고 또는 자료의 제출을 명할 수 있다. ④ 제1항 1호의 규정에 의하여 배아 또는 태

	아를 대상으로 한 유전자검사를 허용하는 질 환 기타 검사에 관한 사항은 심의위원회의 십의를 거쳐 대통령령으로 정한다.
--	---

3. 착상전·산전유전자검사 심의기준

(1) 원칙

"착상전/산전유전자검사(PGD/PND)"는 1) (보건복지부령이 정한)질병의 진단 등을 위한 합법적인 목적으로 2) 타당한 검사법에 의하여 3) 윤리적, 사회적 문제를 최소화하며 수행되어야 한다.

(2) 심의 기준

1) 검사의 필요성(Necessity)

가. 개요

착상전/산전유전자검사는 개정 생명윤리및안전에관한법률(이하 생명윤리법)에 의거하면 제31조제3항 “근이영양증 그밖에 보건복지부령이 정하는 유전질환을 진단하기 위한 목적 외에는 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 하여서는 아니된다. 다만 모자보건법 제14조제1항 제3호 또는 제4호에서 정하는 인공임신중절의 사유가 발생하였을 경우에는 그러하지 아니하다”에 의해 보건복지부령이 정하는 유전질환의 진단 및 인공임신중절 사유 발생 시의 유전검사에 한해 허용된다. 그리고 제31조제5항에 의해 “제1항내지 제4항의 규정에도 불구하고 유전자검사기관이 순수한 연구를 목적으로 기관위원회의 심의 등 보건복지부령이 정하는 절차·방법에 따라 유전자검사를 하는 경우”에 한해 허용된다. 이는 첫째 보건복지부령이 정하는 유전질환의 진단, 두 번째 인공임신중절 사유의 발생, 그리고 마지막으로 순수 연구 목적의 유전자검사로 요약할 수 있다.

이 중에서 보건복지부령이 정하는 유전질환의 진단은 착상전/산전유전자검사에 모두 해당되며, 인공임신중절사유 발생은 산전유전자검사의 경우에 한해 해당된다. 그리고 착상전/산전유전자검사는 배아/태아에 대한 유전자검사로서 “생명윤리법”의 유전자검사의 정의(제2조의 6, 제2조의 7)로부터 “배아 및 태아에게서 얻은 검체로부터 유전자, 염색체 등을 분석하는 행위”로 정의된다. 따라서 모체의 혈액으로부터 AFP, uE3, beta hCG등을 측정하는 선별검사인 삼중표지자검사(Triple Marker Study)는 이에 해당되지 않는다. 그러므로 착상전/산전유전자검사는 배아 생검(embryo biopsy)이나 융모막천자(chorionic villi sampling, CVS), 혹은 양수천자(amniocentesis), 제대혈천자(chord blood sampling)등을 통해 배아나 태아의 세포를 직접 얻어서 FISH, 혹은 PCR법을 사용하여 검사하는 것을 의미한다.

나. 적응증

아래 적응증 중 어느 한 가지에 해당되면 착상전/산전유전자검사를 검토해볼 수 있다. 이 적응증은 검사의 필요성에 대한 것이며, 필요성이 인정된다고 해서 반드시 검사를 해야 하는 것은 아니다. 이 외에도 착상전/산전검사를 시행해야 하는 임상적 조건일 경우 그 검사가 생명윤리법에서 허용하는 질병의 진단 목적을 위해서라면 이는 적법한 검사가 된다. 착상전유전자검사와 산전유전자검사를 고려해야 할 경우는 다음과 같다.

<착상전유전자검사>

① 3회 이상의 다른 원인이 없는 습관성 유산이 있었을 경우

- 최근 성공적인 자연 수태가 가능하였음에도 불구하고 습관성 유산을 3회 이상 한 경우는 배아의 염색체의 구조적 이상을 의심해볼 수 있다.

② 3회 이상 체외수정술 시술에서 착상에 실패하였을 경우

- 착상 실패는 자궁내 배아 주입 후 5주 이상이 지났음에도 G-sac이 초음파상으로 보이지 않는 것으로 진단된다. 또 체외수정술 시도에서 사용된 배아는 다른 검사에서 건강한 양질의 배아이어야 한다.

③ 부모/형제/직계가족이 심각한 유전질환이 있거나 보인자 판정을 받고 해당 배아에게 동일 질환이 이환될 확률이 10% 이상인 경우

- 염색체의 수적, 구조적 이상, 혹은 단일유전자질환(monogenic disorder)으로서 심각한 건강 문제가 예상되는 경우가 이에 해당한다. ①염색체 이상(전좌, 역위), ②클라이네펠터 증후군, ③척수성 근위축증, ④듀센씨 근이양증, ⑤오르니틴 트랜스카바밀라제 효소 결핍증, ⑥표피수포증, ⑦피루브산 탈수소효소 결핍증, ⑧불완전 골형성증 등이 현재 검사 가능하다. 10%라는 확률은 절대적인 것이 아닌 임의의 판단 기준이다. 이로 인해 발생하는 건강 문제가 더욱 심각하고 치료방법이 없다면 이 확률이 비교적 낮아도 검사를 시행할 수 있다. 하지만 착상전유전자검사를 고려하는 유전질환은 그 정도가 비교적 심각한 것, 즉 신체장애, 지능저하, 수명 단축 등이 나타나며 현재의 기술로 치료가 불가능한 것이어야 한다.

- ④ 체외수정술 시 산모의 고령(35세 이상) 등으로 배아에게서 염색체 이상 등 보건복지부령이 정한 유전질환이 발병할 확률이 10% 이상인 경우
- 착상전유전자검사에 해당하며, 10%의 확률 역시 절대적인 것이 아니라 이로 인해 발생하는 건강문제의 경중에 따라 판단이 달라질 수 있다.

<산전유전자검사>

산전유전자검사는 착상전유전자검사에 비해 비교적 간단하며, 유전질환의 선별 목적으로 이미 산부인과 영역에서 널리 사용되고 있다. 최근 국내 판례(2005가합4819)는 태아의 유전적인 결함을 발견하지 못하고 충분한 검사를 권유하지 않아 원하지 않는 아기를 출산한 데 대해서 담당 의사의 책임을 묻고 있기 때문에 의사의 방어진료 차원에서 산전유전자검사가 더 보편화될 가능성이 있다. 따라서 산전유전자검사의 적응증은 착상전유전자검사에 비해 더 광범위하다.

- ① 부모 어느 한쪽의 특정 병력(산모가 35세 이상의 고령, 최기형성 약물이나 방사선 노출 등)으로 인해 해당 배아/태아에게 보건복지부령이 정한 유전질환이 발병할 가능성이 있는 경우
- ② 부모, 또는 형제나 직계가족이 유전질환이나 보인자 진단을 받고 태아에게 동일 질환이 이환될 가능성이 있는 경우
- ③ 이전 임신에서 유전질환이 있는 태아를 유산하였거나 출산한 경우
- ④ 삼중표지자검사, 초음파검사 등에서 다운증후군 등 태아의 유전질환이 의심되는 경우
- ⑤ 모자보건법 제14조제1항 제3호, 또는 제4호에서 정하는 인공임신중절의 사유가 발생하였을 경우
 - 이는 유배우자 상태에서 강간/준강간에 의한 임신으로 인해 친자 여부가 불분명한 경우이거나 법률상 혼인할 수 없는 친족에 의한 임신으로 인해 친자 여부가 불분명한 경우, 그리고 임신의 지속이 보건의학적 이유로 모체의 건강을 심히 해하고 있거나 해할 우려가 있는 경우에 해당한다. 이런 경우에는 태아의 유전자검사가 모체의 건강을 해하고 있는 임상적 상황과 상관관계가 있어야 한다.

2) 검사의 적법성(Lawfulness)

가. 개요

작상전/산전유전자검사는 생명윤리법을 포함하여 의료법 등 관련 법규와 저촉됨이 없어야 한다. 그리고 범죄 수사 등의 목적일 경우에는 이를 입증할 수 있는 증빙 문서가 있어야 한다. 산전유전자검사가 친자감별 등 법적 분쟁과 결부되었을 때는 검사가 미칠 영향에 대한 신중한 고려가 필요하다. 친자확인 경우 강간이나 준강간, 법률상 혼인할 수 없는 인척 사이에 생긴 태아가 아니라면 현행법으로 인공임신중절은 불법이다.

나. 문항

- ① 보건복지부령이 정하고 있는 유전질환 진단을 위한 목적인가?
- ② 모자보건법 제14조제1항제3호 및 제4호에서 정하고 있는 인공임신중절의 사유가 발생한 경우인가?
- ③ 검사기관은 “생명윤리및안전에관한법률”에 의거하여 유전자검사기관으로 신고하였으며 법률이 요구하는 기관생명윤리심의위원회 등 적절한 기구를 모두 갖추고 있는가?
- ④ 강간이나 준강간에 의한 임신에 따른 친자확인 등 범죄 수사 목적이라면 판사가 발부한 영장 등 적절한 서류가 갖추어져 있는가?
- ⑤ 의료법 등 관련 법규에 저촉되는 바가 있는가?
- ⑥ 검사 결과 예상되는 다른 법률적 문제 및 분류는 무엇인가?

3) 검사의 적절성(Appropriateness)

가. 개요

검사의 적절성은 해당 유전자검사가 원하는 결과를 분명히 얻게 해 줄 수 있는 정도를 의미한다. 적절성은 검사 가능성(possibility), 검사의 정확성(accuracy), 그리고 검사의 타당성(validity)으로 구성된다. 검사 가능성은 시행하려고 하는 유전자검사가 진정으로 의심되는 질병이나 증상과 관련되어 있으며, 해당 기관에서 그 검사를 실시할 수 있는가에 달려있다. 예컨대 “낭포성 섬유증(Cystic Fibrosis)”의 경우에는 원인이 되는 유전자 돌연변이가 환자마다 매우 다양하고 부모 양측으로부터 물려받은 돌연변이가 서로 다를 수도 있다. 그러므로 관련 논문 등을 통해 해당 질

병의 원인으로 입증 가능한 유전자/염색체에 대한 검사를 실시하여야 한다. 이러한 검사는 모든 기관에서 실시 가능한 것은 아니며, 적절한 인력과 시설, 장비를 갖추어야 시행할 수 있다. 만약 해당 기관에서 검사가 불가능하여 타 유전자검사기관으로 의뢰할 때는 생명윤리법이 정한 적절한 절차를 따라야 하며, 가급적 이러한 유전자검사 의뢰(referral)는 회피하는 것이 바람직하다. 부득이하게 타 유전자검사기관으로 검사를 의뢰할 때는 그 절차의 적절성 여부에 대한 판단이 필요하다.

검사의 정확성은 검사의 재현성(reproducibility)과 관련이 있다. 착상전/산전유전자검사의 결과 오류가 발생하면 임신중절 등 치명적인 결과가 초래되기 때문에 검사에서의 오류(error)는 허용될 수 없다. 따라서 결과가 불확실한 경우 반복검사를 시행하여야 하며 그 빈도는 사전에 예측되어야 한다. 적절한 인력, 시설, 장비가 있어 해당 기관에서 착상전/산전 유전자검사가 가능하더라도 적절한 정도관리 시스템이 갖추어져 있어야 한다. 특정 검사법을 사용한 결과 위양성(false positive)이 의심된다면 이를 검증해야 하며 확진할 수 있는 방법이 사전에 고려되어야 한다.

검사의 타당성은 검사의 민감도(sensitivity)와 특이도(specificity)를 의미한다. 민감도와 특이도를 함께 고려하여 검사의 신뢰도(reliability)를 추정할 수 있다. 신뢰도가 적어도 90%이상이어야만 배아/태아에 대한 유전자검사를 실시할 수 있을 것이다.

<가능성>

- ① 해당 질병의 원인과 의심되는 DNA나 염색체의 연관관계는 얼마나 되는가?
- ② 해당 기관에서 해당 증례의 원인으로 의심되는 DNA나 염색체 등을 검사 가능한가?
- ③ 타 기관에 검사를 의뢰할 필요가 있다면 관련된 공식적인 절차가 존재하는가?

<정확성>

- ① 검체에 대해 반복검사를 해야 하는가? 그 빈도는?
- ② 검사실에 대한 정도관리 프로그램이 있는가?
- ③ 위양성으로 의심될 경우 적절한 확진검사는 어떤 것이 있는가?

<타당성>

- ① 해당 검사의 민감도(sensitivity)는 얼마인가?
- ② 해당 검사의 특이도(specificity)는 얼마인가?

4) 임상적 유용성(Usefulness)

가. 개요

임상적 유용성(usefulness)은 검사의 결과 얻을 수 있는 임상적 이익(benefit)과 해악(harm)의 상관관계에서 임상적 이익이 해악을 능가하는 것을 의미한다. 유전자 검사를 통해 유전질환 진단을 내렸을 경우 이 질환에 대한 적절한 치료법이 있다면 유전자검사는 임상적으로 큰 도움이 될 것이다. 착상전유전자검사는 선별(screening)과정을 통해 문제가 없는 배아를 선택적으로 착상시킴으로서 해당 질환이 없는 자녀를 얻을 수 있다. 물론 이 과정에서 문제가 있는 배아는 생명을 얻을 기회를 갖지 못하기 때문에 배아를 온전한 인간 생명으로 간주하는 엄격한 윤리적 입장에서 비판을 받을 수 있다는 부담은 따른다.

해당 질환의 치료가 불가능하다면 그 질환의 장기적인 영향과 자연 경과, 합병증도 고려해 보아야 한다. 그 영향이 심각하고 삶의 질을 크게 손상시킨다면 검사의 정당성이 확보될 수 있다. 검사의 비용은 부담할 수 있는 적절한 수준이어야 한다. 검사 비용이 지나치게 높다면 검사를 할 수 없을 것이다. 덧붙여 검사 후 얻을 수 있는 경제적 이익도 고려해 볼 필요가 있다. 예컨대 유전질환이 있는 아기를 출산할 경우 이에 대한 의료비, 복지비 등을 고려해야 한다.

검사 후 예상되는 배아/태아에 대한 영향도 고려해 보아야 한다. 가장 중요한 것은 검사 과정을 통해 배아/태아에게 구체적으로 해로운 영향이 있는가이다. 착상전유전자검사에서는 배아의 생검(biopsy)과정을 통해 배아에게 손상을 입힐 가능성이 있으며 융모막생검 검사에서는 유산 비율이 2배 정도 올라갈 수 있다고 보고되어 있다. 이러한 위해 가능성은 검사의 이득에 비추어 신중하게 고려되어야 한다. 이외에도 검사의 결과 특정 소인이 있는 것으로 판명될 경우에 인공임신중절을 할 것인가 여부도 중요한 고려사항이다.

나. 문항

- ① 유전자검사(유전자진단)이 이루어질 경우 적절한 조치나 치료방법이 있는가?
- ② 해당 질환의 자연경과, 합병증, 장기적 영향은 무엇인가?
- ③ 검사의 비용은 부담할 수 있는 수준으로 적정한가?
- ④ 검사 후 얻을 수 있는 경제적인 이익 등은 무엇인가?
- ⑤ 검사 후 예상되는 배아/태아에 대한 영향은 무엇인가?

5) 윤리, 사회적 문제(ELSI)

가. 개요

마지막으로 착상전배아/태아에 대한 유전자검사의 윤리적이고 사회적인 쟁점들을 고려해야 한다. 착상전배아 유전자검사에서는 소위 “맞춤아기”로 불리는 선택적 임신 과정을 통한 인간의 수단화 및 생식의 기계화, 그리고 우생학적 차별을 공고화할 것이라는 우려가 있으며 태아에 대한 유전자검사는 결국 문제가 있는 태아에 대한 인공임신중절로 이어져 장애인이나 불구자에 대한 사회적 차별을 조장할 것이라는 우려가 있다. 착상전배아/태아 유전자검사에서 이러한 우려는 피할 수 없는 측면이다. 이러한 본질적인 문제에 대한 논의는 구체적인 사안에 대한 의사결정 과정에서 공허하게 비칠 수 있지만 짚고 넘어가야 할 부분이다.

착상전배아/태아를 대상으로 하는 유전자검사에서는 사전에 유전상담을 권장해야 한다. 이 검사 여부를 결정하기 전에 유전상담 결과가 기관생명윤리심의위원회에 제출되어야 한다. 그리고 부모 양쪽으로부터 “충분한 정보에 근거한 동의”를 받아야 하며 유전자검사 결과와 관련된 다른 이해당사자들이 있다면 유전상담을 통해 이를 파악하여 가능한 충분한 정보에 근거한 동의를 받을 것을 권장한다. 검사 결과를 통해 당사자, 부모, 혹은 친인척에 대한 차별이나 낙인찍기(stigmatization)의 가능성에 대해서도 고려해 보아야 한다. 그렇기 때문에 검사 결과는 당사자나 부모, 그리고 이해당사자에 국한하여 알려져야 하며, “익명화” 등 의료기밀 보호에 대한 조치를 취해야 한다. 이외에도 예상 가능한 윤리적, 사회적 문제들이 있다면 이를 충분히 고려하여 결정을 내려야 한다.

나. 문항

- ① 이 검사로 인한 윤리적, 사회적 영향은 무엇인가?
- ② 사전에 유전상담(genetic counseling)은 거쳤는가? 그 결과는?
- ③ 이 검사에 대한 이해당사자는 누구인가?
- ④ 이해당사자로부터 “충분한 정보에 근거한 동의”를 받았는가?
- ⑤ 차별/낙인찍기/사생활침해/등 예상되는 문제의 정도와 해결책은?
- ⑥ 의료기밀 보호에 대한 대책이 마련되어 있는가?

(3) 심의 기준표

1) 착상전배아/태아에 대한 진단 목적의 유전자 검사 적응증

<착상전유전자검사>

가. 3회 이상의 다른 원인이 없는 습관성 유산

나. 체외수정술 시술 과정에서 다른 원인이 없는 3회 이상의 착상 실패

다. 부모/형제/직계가족이 심각한 유전질환이 있거나 보인자 판정을 받고 해당 배아에게 동일 질환이 이환될 확률이 10% 이상인 경우

라. 체외수정술 시 산모의 고령 등으로 배아에게서 염색체 이상 등 보건복지부령이 정한 유전질환이 발병할 확률이 10% 이상인 경우

<산전유전자검사>

가. 유전질환 발병을 시사하는 부모 어느 한쪽의 특정 병력(산모가 35세 이상의 고령, 최기형성 약물이나 방사선 노출 등)

나. 부모, 또는 형제/직계가족이 유전질환이나 보인자 진단을 받은 경우

다. 이전 임신에서 유전질환이 있는 태아를 유산하였거나 출산한 경우

라. 삼중표지자검사, 초음파검사 등에서 다운증후군 등 태아의 유전질환이 의심되는 경우

마. 모자보건법 제14조제1항 제3호, 또는 제4호에서 정하는 인공임신중절의 사유가 발생하였을 경우

2) 심의 기준

※ 필수조건(○표)에 한 개 이상 부정적인 결과가 있으면 해당 유전자검사는 시행할 수 없음

구분	질문		필수조건 여부
검사의 적법성	보건복지부령이 정하고 있는 유전질환 진단을 위한 목적인가?		○
	모자보건법 제14조제1항제3호 및 제4호에서 정하고 있는 인공임신중절의 사유가 발생한 경우인가?		○
	검사기관은 “생명윤리및안전에관한법률”에 의거하여 유전자검사기관으로 신고하였으며 법률이 요구하는 적절한 기구를 모두 갖추고 있는가?		○
	강간이나 준강간에 의한 임신에 따른 친자확인 등 범죄수사 목적이거나 판사가 발부한 영장 등 적절한 서류가 갖추어져 있는가?		○
	의료법 등 관련 법규에 저촉되는 바가 있는가?		○
	검사 결과 예상되는 다른 법률적 문제 및 분규는 무엇인가?		
검사의 적절성	가능성	해당 증례의 원인과 의심되는 DNA나 염색체의 연관관계가 과학적으로 타당한가?	○
		해당 기관에서 해당 증례의 원인으로 의심되는 DNA나 염색체 등을 검사 가능한가?	
		타 기관에 검사를 의뢰할 필요가 있다면 관련된 공식적인 절차가 존재하는가?	○
	정확성	검체에 대해 반복검사를 해야 하는가? 그 빈도는?	
		검사실에 대한 정도관리 프로그램이 있는가?	○
		위양성으로 의심될 경우 적절한 확진검사는 어떤 것이 있는가?	
	타당성	해당 검사의 민감도(sensitivity)는 얼마인가?	
		해당 검사의 특이도(specificity)는 얼마인가?	

임상적 유용성	해당 증례의 자연경과는 어떠한가? 합병증이나 예상 수명 등은?	
	유전진단이 이루어질 경우 적절한 조치나 치료방법이 있는가?	
	검사의 비용은 부담할 수 있는 수준으로 적정한가?	
	검사 후 얻을 수 있는 경제적인 이익은 무엇인가?	
	검사 후 예상되는 배아/태아에 대한 영향은 무엇인가?	
윤리, 사회 적문제	이 검사로 인한 윤리적, 사회적 영향은 무엇인가?	
	사전에 유전상담(genetic counseling)은 거쳤는가? 그 결과는?	○
	이 검사에 대한 이해당사자는 누구인가?	
	이해당사자로부터 “충분한 정보에 근거한 동의”를 받았는가?	
	차별/낙인찍기/사생활침해/등 예상되는 문제의 정도와 해결책은?	
	의료기밀 보호에 대한 대책이 마련되어 있는가?	○

(4) 배아,태아 대상의 유전자 연구

배아, 태아에 대한 순수한 학문 연구 목적의 유전자검사는 기관생명윤리심의위원회의 심의 등 보건복지부령이 정하는 절차와 방법에 따라 허용 가능하다. 연구 목적의 유전자검사는 그 범위와 내용이 지나치게 광범위하여 일괄적으로 규제하기 어려운 점이 있으나, 연구 목적 유전자검사의 시행을 위해 고려해야 할 사항은 다음과 같다.

1) 검사의 적법성

가. 개요

연구 목적의 유전자검사는 적법한 연구시설에서 적법한 연구자에 의하여 합법적인 절차를 준수하면서 이루어져야 한다. 적법한 연구시설이라 함은 “유전자검사기관”으로 보건복지부에 신고하여 적절한 정도관리를 받는 기관을 의미하며 적법한 연구자는 해당 유전자검사기관에 소속되어 연구를 수행하는 연구자를 의미한다. 또 배아, 태아에 대한 유전자검사는 배아, 태아로부터 채취한 검체를 필요로 하며 그 검체의 종류와 획득 방법은 매우 다양하다. 즉 태아에 대한 유전자검사도 모체의 혈액으로부터 유산된 태아에 이르기까지 다양한 검체를 대상으로 할 수 있다. 그러므로 이러한 검체의 획득 과정에서 위법이 없어야 함이 전제가 된다. 예컨대 불법 낙태 시술의 결과로 얻은 태아 검체에 대해서 유전자연구를 시행해서는 안 된다.

나. 문항

- 적법한 연구 시설에서 유전자연구가 이루어지는가?
- 적법한 연구자에 의해 유전자연구가 이루어지는가?
- 검체의 획득 과정에서 필요한 법적인 절차를 준수하였는가?

2) 검사의 과학적 타당성

가. 개요

연구 목적의 유전자검사는 과학적으로 타당한 방법으로 이루어져야 한다. 물론 연구의 성격상 불확실한 상황에서 분명한 정보를 얻기 위한 것이기는 하지만 사용되는 시약, 검사기구, 검사방법 등이 과학적으로 입증된 것이어야 함을 의미한다. 또 이 연구목적 유전자검사를 수행하는 연구진은 관련 분야에서 충분한 훈련을 받

고 사전 지식을 갖춘 사람이어야 한다. 또 연구를 수행하는 검사기관이 충분한 시설과 장비를 갖추고 있어야 하며 해당 기관생명윤리위원회의 심의가 타 기관에서 이루어지는 검사까지를 보증하는 것은 아니다. 또 연구 계획 자체가 과학적으로 타당하며, 그 수행을 위한 학문적인 지식과 사전 연구는 충분한지에 대한 검토도 선행되어야 한다.

나. 문항

- 해당 검사 방법은 과학적으로 타당한가?
- 해당 검사를 하는 연구진은 충분한 훈련을 받고 사전 지식을 갖추었는가?
- 해당 검사를 수행하는 연구기관은 충분한 시설과 장비를 갖추고 있는가?
- 해당 연구 수행을 위한 사전 연구나 학문적 증거는 충분한가?

3) 연구 목적 및 방법

가. 개요

배아, 태아에 대한 연구 목적의 유전자검사는 그 목적이 분명하고 수궁이 가는 것이어야 한다. 다른 인간을 대상으로 하는 연구와 마찬가지로 과학자의 호기심 충족만을 위한 연구이어서는 곤란하다. 해당 연구는 의학이나 생명과학의 발전을 통해 인류 복지에 긍정적인 영향을 주는 것으로 한정하여야 하며 그 연구의 결과로 얻어질 의학적, 경제적 측면의 이익이 무엇인가를 세밀하게 살펴보아야 한다. 그리고 동일한 결과를 얻으려면 반드시 배아, 태아에 대한 유전자검사를 해야 하는지, 혹은 다른 대안은 없는지에 대해서도 면밀한 검토가 있어야 한다. 그리고 해당 연구계획서를 충분히 검토하여 연구 계획 자체가 과학적으로 타당하게 설계되었는지를 검증하여야 한다. 과학적으로 무의미한 연구 수행을 위해 배아, 태아에게 해를 입힐 지도 모르는 검사를 수행해서는 안 된다.

나. 문항

- 해당 연구의 목적은 의학/생명과학의 발전을 위한 것인가?
- 해당 연구의 결과 얻어질 의학적 측면의 이득은 무엇인가?
- 해당 연구의 결과 얻어질 경제적 측면의 이득은 무엇인가?
- 해당 유전자검사를 하지 않고 동일한 연구의 목적을 달성할 수 있는 대안은 없는가?
- 해당 연구의 목적을 달성하기 위한 연구 설계는 적절하게 이루어졌는가?

4) 윤리적, 사회적 문제

가. 개요

배아, 태아의 유전자연구에 있어서 가장 중요한 세 가지 원칙은 1) 충분한 정보에 근거한 동의를 받았는가? 2) 배아, 태아에게 해를 입힐 가능성이 있는가? 3) 연구 결과 사회적 차별이나 불평등을 촉발할 우려는 없는가? 이다. 특히 살아있는 배아나 태아를 대상으로 하는 유전자연구에서는 그 검사로 인해 배아나 태아가 죽거나 손상을 입을 가능성이 없는지에 대해 철저한 검토가 필요하다. 이러한 위해 가능성은 배아, 태아가 얻을 수 있는 이익과 견주어볼 필요가 있으나 사실상 순수 연구목적일 경우 배아, 태아가 얻을 수 있는 구체적인 이익은 대개 없을 것으로 생각되며, 따라서 이는 의학상의 이익, 혹은 그 연구 결과로 인해 다른 어린이가 입을 수 있는 혜택과 결부시켜 고려될 수 있다. 그리고 유전자연구는 해당 유전자검사 결과가 관련자(산모와 가족 등)에게 불이익을 줄 수 있으므로 의료상의 기밀이 보장되어야 한다.

나. 문항

- 배아기증자, 혹은 산모로부터 “충분한 정보에 근거한 동의”를 받았는가?
- 해당 유전자검사의 결과 생식세포기증자, 혹은 산모에게 불필요한 부담이 가지 않는가?
- 해당 유전자검사의 결과 배아, 태아에게 어떠한 손상이나 위해가 있게 되는가?
- 해당 유전자검사의 결과 배아, 태아가 얻을 이익은 무엇인가?
- 해당 유전자검사의 결과로 우생학적 차별이 조장될 수 있는가?
- 해당 유전자검사의 결과에 대한 의료상의 기밀 보장 대책은 무엇인가?
- 배아기증자, 혹은 산모에게 연구 참여의 대가로 주어지는 보상(incentive)은 무엇인가?

연구 목적 유전자검사 시 고려 사항	
적법성	적법한 연구 시설에서 유전자연구가 이루어지는가?
	적법한 연구자에 의해 유전자연구가 이루어지는가?
	검체의 획득 과정에서 필요한 법적인 절차를 준수하였는가?
과학적 타당성	해당 검사 방법은 과학적으로 타당한가?
	해당 검사를 하는 연구진은 충분한 훈련을 받고 사전 지식을 갖추었는가?
	해당 검사를 수행하는 연구기관은 충분한 시설과 장비를 갖추고 있는가?
	해당 연구 수행을 위한 사전 연구나 학문적 증거는 충분한가?
연구 목적 및 방법	해당 연구의 목적은 의학/생명과학의 발전을 위한 것인가?
	해당 연구의 결과 얻어질 의학적 측면의 이득은 무엇인가?
	해당 연구의 결과 얻어질 경제적 측면의 이득은 무엇인가?
	해당 유전자검사를 하지 않고 동일한 목적을 달성할 수 있는 대안은 없는가?
	해당 연구의 목적을 달성하기 위한 연구 설계는 적절하게 이루어졌는가?
윤리적, 사회적 문제	배아기증자, 혹은 산모로부터 “충분한 정보에 근거한 동의”를 받았는가?
	해당 유전자검사의 결과 생식세포기증자, 혹은 산모에게 불필요한 부담이 가지 않는가?
	해당 유전자검사의 결과 배아, 태아에게 어떠한 손상이나 위해가 있게 되는가?
	해당 유전자검사의 결과 배아, 태아가 얻을 이익은 무엇인가?
	해당 유전자검사의 결과로 우생학적 차별이 조장될 수 있는가?
	해당 유전자검사의 결과에 대한 의료상의 기밀 보장 대책은 무엇인가?
	배아기증자, 혹은 산모에게 연구 참여의 대가로 주어지는 보상(incentive)은 무엇인가?

< 참 고 자 료 >

1. 유전자치료 관련 주요 법 규정

생명윤리 및 안전에 관한 법률

제2조 (정의) 이 법에서 사용하는 용어의 정의는 다음과 같다.

1. "생명과학기술"이라 함은 인간의 배아(배아)·세포·유전자 등을 대상으로 생명현상을 규명·활용하는 과학과 기술을 말한다.
2. "배아"라 함은 수정란 및 수정된 때부터 발생학적으로 모든 기관이 형성되는 시기까지의 분열된 세포군을 말한다.
3. "잔여배아"라 함은 인공수정으로 생성된 배아중 임신의 목적으로 이용하고 남은 배아를 말한다.
4. "체세포핵이식행위"라 함은 핵이 제거된 인간 또는 동물의 난자에 인간의 체세포 핵을 이식하는 것을 말한다.
5. "체세포복제배아(체세포복제배아)"라 함은 체세포핵이식행위에 의하여 생성된 배아를 말한다.
6. "유전자검사"라 함은 개인의 식별, 특정한 질병 또는 소인(소인)의 검사 등의 목적으로 혈액·모발·타액(타액) 등의 검사대상물로부터 염색체·유전자 등을 분석하는 행위를 말한다.
7. "유전정보"라 함은 유전자검사의 결과로 얻어진 정보를 말한다.
8. "유전자은행"이라 함은 유전정보의 획득을 목적으로 검사대상물·유전자 또는 개인정보가 포함된 유전정보(이하 "유전정보등"이라 한다)를 수집·보존하여 이를 직접 이용하거나 타인에게 제공하는 기관을 말한다.
9. "유전자치료"라 함은 질병의 예방 또는 치료를 목적으로 유전적 변이를 일으키는 일련의 행위를 말한다.

제6장 유전자치료

제36조 (유전자치료) ①누구든지 유전자치료는 다음 각호의 1에 해당되는 경우 외에는 하여서는 아니된다.

1. 유전질환·암·후천성면역결핍증 그 밖에 생명을 위협하거나 심각한 장애를 초래하는 질병의 치료
2. 현재 이용 가능한 치료법이 없거나 유전자치료의 효과가 이용 가능한 다른 치료법과 비교하여 현저히 우수할 것으로 예측되는 치료
3. 그 밖에 심의위원회의 심의를 거쳐 보건복지부장관이 정하는 질병의 예방이나 치료를

위하여 필요하다고 인정하는 경우

②제1항의 규정에 불구하고 정자·난자·배아 또는 태아에 대하여 유전자치료를 하여서는 아니된다.

제37조 (유전자치료기관) ①유전자치료를 하고자 하는 의료기관은 보건복지부장관에게 신고하여야 한다. 대통령령이 정하는 중요한 사항을 변경하는 경우에도 또한 같다.

②제1항의 규정에 따라 보건복지부장관에게 신고한 의료기관(이하 "유전자치료기관"이라 한다)은 유전자치료를 하고자 하는 환자에 대하여 다음 각호의 사항에 관하여 미리 설명한 후 서면동의를 얻어야 한다.

1. 치료의 목적
2. 예측되는 치료결과 및 그 부작용
3. 그 밖에 보건복지부령이 정하는 사항

③유전자치료기관의 신고요건 및 절차, 동의서의 서식 그 밖에 필요한 사항은 보건복지부령으로 정한다.

생명윤리 및 안전에 관한 법률 시행령

제17조 (유전자치료기관의 변경신고 사항) 법 제37조제1항 후단에서 "대통령령이 정하는 중요한 사항"이라 함은 다음 각호의 어느 하나에 해당하는 사항을 말한다.

1. 유전자치료기관의 소재지
2. 기관장
3. 유전자치료 대상질환 또는 치료항목
4. 기관위원회 구성 또는 운영

생명윤리 및 안전에 관한 법률 시행규칙

제27조 (유전자치료기관의 신고) ①법 제37조제1항의 규정에 의하여 유전자치료기관의 신고를 하고자 하는 자는 별지 제29호서식에 의한 유전자치료기관신고서에 다음 각호의 서류를 첨부하여 보건복지부장관에게 제출하여야 한다. <개정 2006.7.3>

1. 법인인 경우에는 정관 및 사업계획서. 다만, 의료법인인 경우에는 이를 제출하지 아니한다.
2. 법인이 아닌 경우에는 사업계획서. 이 경우 의료인인 경우에는 의사면허증 사본을 함께 제출하여야 한다.
3. 유전자치료 대상질환 및 치료항목 현황을 기재한 서류
4. 기관위원회 구성 및 운영 사항을 기재한 서류 또는 기관위원회협약서
5. 시설 및 인력 현황을 기재한 서류

②제1항에 따라 신고서를 제출받은 담당 공무원은 「전자정부 구현을 위한 행정업무 등의 전자화 촉진에 관한 법률」 제21조제1항에 따른 행정정보의 공동이용을 통하여 다음 각

호의 서류를 확인하여야 한다. 다만, 신고인이 이에 동의하지 아니하는 경우에는 그 서류를 첨부하도록 하여야 한다. <신설 2006.7.3>

1. 법인인 경우에는 법인등기부등본
2. 법인이 아닌 경우에는 사업자등록증 사본. 다만, 신고인이 의료인인 경우에는 제외한다.

③보건복지부장관은 제1항의 규정에 의하여 신고를 접수하는 때에는 별지 제30호서식에 의한 유전자치료기관신고필증을 교부하여야 한다. <개정 2006.7.3>

④유전자치료기관은 제1항의 규정에 따라 신고한 사항중 영 제17조 각호에 해당하는 사항이 변경된 때에는 별지 제31호 서식에 의한 유전자치료기관변경신고서를 보건복지부장관에게 제출하여야 한다. <개정 2006.7.3>

⑤보건복지부장관은 제4항의 규정에 의한 변경신고를 접수하는 때에는 별지 제32호서식에 의한 유전자치료기관변경신고필증을 교부하여야 한다. <개정 2006.7.3>

제28조 (유전자치료의 서면동의) ①법 제37조제2항제3호에서 "보건복지부령이 정하는 사항"이라 함은 다음 각호의 사항을 말한다.

1. 환자의 안전을 확보하기 위하여 조치하는 사항
2. 환자의 개인정보를 보호하기 위하여 조치하는 사항

②법 제37조제3항의 규정에 의하여 유전자치료기관이 유전자치료를 하고자 하는 환자로부터 받아야 하는 동의서는 별지 제33호서식과 같다.

약사법

제26조의4 (임상시험계획의 승인 등) ①의약품등으로 임상시험을 하고자 하는 자는 임상시험계획서를 작성하여 식품의약품안전청장의 승인을 얻어야 한다. 임상시험계획서를 변경하고자 하는 때에도 또한 같다. <개정 2003.5.29>

②제1항의 규정에 의하여 임상시험을 하고자 하는 자는 사회복지시설 등 보건복지부령이 정하는 집단시설에 수용중인 자(이하 이 항에서 "수용자"라 한다)를 임상시험의 피험자로 선정하여서는 아니된다. 다만, 임상시험의 특성상 수용자를 피험자로 하는 것이 불가피한 경우로서 보건복지부령이 정하는 기준에 해당하는 경우에는 그러하지 아니하다.

③식품의약품안전청장은 제1항의 규정에 의하여 승인을 얻고자 하는 임상시험이 안전성·유효성 문제성분 함유제제, 혈액제제, 유전자치료제, 세포치료제 등 공익상 또는 보건위생상 위해가 발생하거나 발생할 우려가 있다고 인정되는 경우 임상시험을 제한할 수 있다.

④제1항의 규정에 의한 임상시험을 하고자 하는 자는 임상시험의 내용 및 임상시험 중 피험자에게 발생할 수 있는 건강상의 피해에 대한 보상내용과 절차 등을 피험자에게 설명하고 피험자의 동의를 받아야 한다.

⑤제1항의 규정에 의한 임상시험을 하고자 하는 자는 보건복지부령이 정하는 적합한 제조시설에서 제조 또는 제조되어 수입된 의약품등을 사용하여야 한다. <개정 2003.5.29>

⑥식품의약품안전청장은 제1항의 규정에 의하여 승인 또는 변경승인받은 임상시험이 승인 또는 변경승인받은 사항에 위반되거나 중대한 안전성·윤리성 문제가 제기되는 경우에는

임상시험용의약품 등의 사용금지 및 회수·폐기 등 필요한 조치를 명할 수 있다.

⑦제1항 및 제4항의 규정에 의한 임상시험계획에 포함될 사항·피험자의 동의내용과 시기 및 방법·임상시험실시기준 등에 관하여 필요한 사항은 보건복지부령으로 정한다. [본조신설 2001.8.14]

약사법 시행규칙

제28조 (임상시험계획의 승인 등) ①법 제26조의4제7항의 규정에 의한 임상시험계획의 승인을 얻고자 하는 자 또는 승인받은 임상시험계획의 변경승인을 얻고자 하는 자는 별지 제18호서식 또는 별지 제19호서식에 의한 임상시험(변경)계획승인신청서(전자문서로 된 신청서를 포함한다)에 다음 각호의 서류(전자문서를 포함한다) 및 자료(전자문서를 포함한다)를 첨부하여 식품의약품안전청장에게 제출하여야 한다. 다만, 임상시험계획변경의 승인을 신청하는 경우에는 식품의약품안전청장이 정하는 바에 따라 제2호 내지 제4호의 자료의 전부 또는 일부를 제출하지 아니할 수 있다. <개정 2005.10.7>

1. 임상시험계획서 또는 임상시험변경계획서
2. 시설기준령 제3조 및 시설기준령 시행규칙 제3조 내지 제7조, 제10조 또는 제12조에서 정하는 적합한 시설을 갖추고 있음을 입증하는 자료

3. 자가기준 및 시험방법

4. 안전성·유효성과 관련하여 식품의약품안전청장이 정하여 고시한 자료

②제1항제1호의 규정에 의한 임상시험계획서에 포함되어야 할 사항은 다음 각호와 같다. <개정 2004.7.28>

1. 임상시험의 명칭 및 단계
2. 임상시험의 실시기관명 및 주소
3. 임상시험의 책임자, 담당자 및 공동연구자의 성명 및 직명
4. 임상시험용 의약품등을 관리하는 약사의 성명 및 직명
5. 임상시험의 의뢰자명 및 주소
6. 임상시험의 목적 및 배경
7. 임상시험용 의약품등의 코드명이나 주성분의 일반명, 원료약품 및 그 분량, 제형 등
8. 대상질환
9. 피험자의 선정기준, 제외기준, 목표한 피험자의 수 및 그 근거
10. 임상시험의 기간
11. 임상시험의 방법(투여·사용량, 투여·사용방법, 투여·사용기간, 병용요법 등)
12. 관찰항목·임상검사항목 및 관찰검사방법
13. 예측 부작용 및 사용상의 주의사항
14. 중지·탈락 기준
15. 효과 평가기준, 평가방법 및 해석방법(통계분석방법)
16. 부작용을 포함한 안전성의 평가기준, 평가방법 및 보고방법
17. 피험자동의서 양식
18. 피해자 보상에 대한 규약

19. 임상시험후 피험자의 진료 및 치료기준 20. 피험자의 안전보호에 관한 대책 21. 그 밖에 임상시험을 안전하고 과학적으로 실시하기 위하여 필요한 사항 ③다음 각호의 1에 해당하는 시험에 대하여는 법 제26조의4의 규정에 의한 식품의약품안전청장의 승인대상에서 제외한다. <개정 2005.10.7> 1. 시판중인 의약품등의 허가사항에 대한 임상적 효과관찰 및 이상반응의 조사를 위하여 실시하는 시험 2. 시판중인 의약품등의 새로운 효능·효과 등에 대한 안전성·유효성 자료의 수집을 목적으로 하지 아니하거나 상업적 이용을 목적으로 하지 아니하는 시험 3. 대체의약품 또는 표준치료법 등이 없어 기존의 치료방법으로는 만족할 만한 효과를 기대하기 어려워 생명에 위협을 주는 질환인 말기암 또는 후천성면역결핍증 등의 치료법을 개발하기 위하여 시판중인 의약품등을 사용하는 시험 4. 제외진단용 의약품 또는 의약외품을 사용하는 시험 5. 그 밖에 시판중인 의약품등을 사용하는 경우에 안전성과 직접적으로 관련되지 아니하거나 윤리적인 문제가 발생할 우려가 없는 경우로서 식품의약품안전청장이 정하는 경우 ④식품의약품안전청장은 제1항의 규정에 따라 제출된 임상시험계획승인신청서 또는 임상시험계획변경승인신청서를 검토하여 적합하다고 인정되는 경우에는 별지 제18호의2서식에 의한 승인서를 교부하여야 하며, 변경승인을 하는 때에는 승인서의 변경 및 처분사항란에 변경사항을 기재하여야 한다. ⑤제1항·제2항 및 제4항의 규정에 의한 임상시험계획(변경)승인을 신청하는 때에 제출하여야 하는 자료 또는 면제되는 자료의 범위, 승인요건 및 승인절차 등에 대한 세부적인 사항은 식품의약품안전청장이 정하는 바에 따른다. [전문개정 2002.11.5] [제29조에서 이동, 종전 제28조는 제29조로 이동 <2002.11.5>] 제29조 (임상시험의 실시기준 등) ①법 제26조의4의 규정에 의한 임상시험은 다음 각호의 기준에 따라 실시하여야 한다. <개정 2004.7.28, 2005.10.7> 1. 임상시험은 식품의약품안전청장이 승인 또는 변경승인한 임상시험(변경)계획서에 의하여 안전하고 과학적인 방법으로 실시할 것 2. 식품의약품안전청장이 지정하는 임상시험실시기관에서 실시할 것 3. 임상시험의 책임자는 전문지식과 윤리적 소양을 갖추고 해당 의약품등의 임상시험을 실시하기에 충분한 경험이 있는 자중에서 선정할 것 4. 임상시험의 내용 및 임상시험중 임상시험피험자에게 발생할 수 있는 건강상의 피해에 대한 보상내용과 절차 등을 피험자에게 설명하고 식품의약품안전청장이 고시한 바에 따라 동의서를 받을 것. 다만, 피험자의 이해능력·의사표현능력의 결여 등의 사유로 동의를 받을 수 없는 경우에는 친권자 또는 후견인 등의 동의를 받아야 한다. 5. 임상시험피험자의 안전대책을 강구할 것 6. 임상시험용 의약품등은 임상시험 외의 목적에 사용하지 아니할 것. 다만, 말기암 및 후천성면역결핍증 등 생명을 위협하는 중대한 질환을 가진 환자에게 사용하기 위하여 식품의약품안전청장이 별도로 정하는 경우에는 그러하지 아니하다. 7. 임상시험은 임상시험계획의 승인을 얻은 날부터 2년 이내에 개시할 것
--

8. 임상시험전에 식품의약품안전청장이 정한 바에 따라 임상시험자료집을 임상시험자에게 제공할 것
 9. 안전성·유효성과 관련된 새로운 자료 또는 정보사항 등을 입수한 경우에는 지체없이 이를 임상시험자에게 알릴 것
 10. 임상시험용 의약품은 별표 4 의약품제조및품질관리기준 및 별표 4의4 생물학적제제 제조및품질관리기준에 적합하게 제조된 것을 사용할 것.
 11. 매년 임상시험실시상황에 대하여 별지 제18호의3서식에 의한 보고서(전자문서로 된 보고서를 포함한다)를 작성하여 다음해 2월말까지 식품의약품안전청장에게 제출할 것
 12. 임상시험을 종료한 때에는 20일 이내에 별지 제18호의4서식에 의한 보고서(전자문서로 된 보고서를 포함한다)를 작성하여 식품의약품안전청장에게 제출할 것.
 13. 임상시험계획서, 임상시험용 의약품등의 제조 및 관리에 관한 기록 등 임상시험실시와 관련된 각종자료를 임상시험의 완료일부터 10년간 보존할 것
 14. 그 밖에 식품의약품안전청장이 임상시험의 적정한 실시를 위하여 정하는 사항을 준수할 것
- ②제1항의 규정에 의한 임상시험의 관리와 임상시험실시기관의 지정에 관한 세부사항은 식품의약품안전청장이 고시한다.[전문개정 2002.11.5][제28조에서 이동, 종전 제29조는 제28조로 이동 <2002.11.5>]

제29조의2 (임상시험용 의약품등의 사용금지 등) 식품의약품안전청장은 임상시험이 다음 각호의 1에 해당하는 경우에는 법 제26조의4제6항의 규정에 따라 임상시험용 의약품등의 사용금지, 회수·폐기 등 필요한 조치를 명할 수 있다.

1. 피험자가 예상하지 못한 중대한 질병 또는 손상에 노출될 것이 우려되는 경우
2. 임상시험용 의약품등을 임상시험목적 외의 상업적인 목적으로 분배하는 경우
3. 임상시험자료집의 내용을 허위로 작성·제공한 경우
4. 임상시험용 의약품등이 효과가 없다고 판명된 경우[본조신설 2002.11.5]

유전자치료제허가및임상시험관리지침(식품의약품안전청 고시)

제1조(목적) 이 지침은 약사법제26조제1항 및 제6항, 제34조 제1항, 제4항 및 제5항, 같은법 시행규칙 제21조제1항제10호, 제23조제1항, 제26조, 제27조, 제28조, 제29조 규정에 의거 유전자치료제의 제조(수입)품목허가 및 임상시험실시에 있어 그 안전성·유효성을 확보하고 윤리적으로 올바른 지를 평가하기 위하여 세부사항을 정함으로써 유전자치료제 허가업무의 적정을 기함을 목적으로 한다.

제2조(용어의 정의) “유전자치료제”란 질병치료 등을 목적으로 유전물질 또는 유전물질을 이입한 세포를 인체에 투여하는 의약품을 말한다.

제3조(일반사항) ① 품목허가와 관련하여 제출되는 서류는 “의약품·의약외품·위생용품의 제조·수입품목허가 신청(신고)서 검토에 관한 규정”에 적합하여야 한다.

② 유전자치료제 관련 시험의 실시는 “유전자재조합 실험지침”에 준하여 환경위생의 안전

이 충분히 확보된 후에 이루어져야 한다.

제4조(허가범위 등) ① 유전자치료제는 다음 각호의 1의 경우를 제외하고는 품목허가를 하지 아니한다.

1. 유전성 질환, 암, AIDS 및 기타 생명을 위협하거나 심각한 장애를 초래하는 질환에 대한 치료제의 경우

2. 현재 이용가능한 치료법이 없거나, 유전자치료제의 효과가 현재 이용가능한 다른 치료법과 비교하여 우수함을 예측할 수 있는 경우

② 상기 규정에도 불구하고 사람생식세포의 유전적 변형을 통하여 치료하거나 생식세포의 유전적 변이를 초래하는 등 윤리적 문제의 우려가 있는 유전자치료제는 허가하지 아니한다.

제5조(품목허가 신청등) ① 품목허가를 받고자 하는 자는 약사법시행규칙 별지 제12호 서식에 다음 각호의 서류를 첨부하여 식품의약품안전청장(이하 “식약청장”이라 한다)에게 제출하여야 한다.

1. 약사법시행규칙 제23조제1항제1호가목에 의한 안전성·유효성 심사결과통지서 또는 안전성·유효성 심사에 필요한 자료

2. 약사법시행규칙제23조제1항제1호나목에 의한 기준 및 시험방법 심사결과 통지서 또는 기준 및 시험방법 검토의뢰서

3. 수입품의 경우 약사법새행규칙 제23조제1항제1호 마목에 의한 당해 품목의 제조 및 판매에 관한 서류

4. 제3자의 시설을 이용하여 제조하는 경우 위·수탁계약서

② 임상시험용의 경우에는 임상시험계획승인신청서와 품목허가를 동시에 신청할 수 있다.

제6조(안전성·유효성 심사) ① 유전자치료제의 품목허가 또는 변경허가를 받고자 하는 자는 그 품목에 대한 안전성·유효성의 심사를 받아야 한다.

② 안전성·유효성 심사에 필요한 구체적인 자료종류 및 요건은 별표 1에서 정한 바에 의한다.

제7조(임상시험계획서 승인) ① 임상시험계획의 승인을 얻고자 하는 자 또는 승인받은 임상시험계획의 변경승인을 얻고자 하는 자는 약사법 시행규칙 별지 제18호서식 또는 별지 제19호서식에 의한 임상시험(변경)계획승인신청서에 다음 각호의 서류 및 자료를 첨부하여 식약청장에게 제출하여야 한다. 다만, 실시기관의 변경을 하고자하는 경우에는 제1호 및 제3호의 자료제출을 요하지 아니한다.

1. 임상시험계약서(임상시험실시전까지 제출할 수 있다.)

2. 임상시험실시기관의 장의 확인을 받은 임상시험계획서 또는 임상시험변경계획서

3. 독성 및 약리작용등에 관한 시험의 요약자료와 이미 실시한 임상시험성적에 관한 자료

② 임상시험계획서에 포함되어야 할 사항은 약사법시행규칙 제29조제2항제1호내지 제21호의 사항과 동 규정 제22호에 의거 별표2에서 정한 사항이 포함되어야 한다.

제8조(임상시험 실시기준) 임상시험을 실시하고자 하는 자는 약사법 제28조 제1항 및 의약품임상시험관리기준(식약청고시)에서 정하고 있는 사항을 준수하여야 한다.

제9조(감독 등) 식약청장은 임상시험중인 유전자치료제에 대하여 윤리 및 안전문제 발생 시 실태조사를 실시할 수 있으며, 그 결과에 따라 임상시험의 중단 또는 임상시험계획서의 변경지시등 적절한 조치를 지시할 수 있다.

제10조(자문 등) ① 식약청장은 이 지침에 의한 유전자치료제의 안전성·유효성 및 윤리성 검토를 위해 필요하다고 인정되는 경우에는 국립독성연구소장의 의견을 듣거나 중앙약사심의위원회 유전자치료제 관련 소분과위원회의 자문을 받을 수 있다.

② 식약청장은 유전자치료제의 안전성유효성 심사에 필요한 제출자료범위와 제출시기, 임상시험의 실시와 관련된 사항 등에 대하여 민원인의 상담요청이 있을 경우 안전성유효성 심사 이전에도 상담에 응할 수 있다.

제11조(임상기관) 임상시험을 실시하고자 하는 자는 식약청장이 지정한 임상시험기관에서 실시하여야 한다.

제12조(준용) ① 이 지침에서 정하지 않은 사항은 “의약품등 안전성·유효성 심사에 관한 규정”, “의약품, 의약품등, 위생용품등 제조(수입)허가(신고)등 처리지침”, “의약품임상시험 관리기준”, “의약품 임상시험 실시기관 지정에 관한 규정”, “의약품등 기준및시험방법 검토의뢰서 심사규정”, “약국 및 의약품등의 제조소·수입자의 시설 및 기구와 제3자의 시설 및 기구이용 범위지정”과 “약국 및 의약품등의 제조업·수입자와 판매업의 시설기준령” 및 같은 령 시행규칙의 규정에 따른다.

의약품 등 기준 및 시험방법 심사의뢰서 심사규정(식품의약품안전청 고시)

제7장 유전자치료제

제1조 (유전자치료제의 일반적 사항) ① 유전자치료제의 기준 및 시험방법에는 다음 각 조를 설정하며, 최종제품 및 생산과정 중에 적용되는 기준에 대하여 적합범위를 설정하고 품질관리 시험을 한다. 만약 의약품원료와 최종의약품이 동일하다면, 한 셋트만 설정할 수 있다.

② 원료약품 및 그 분량 : 생물학적제제등허가및심사에관한규정 제8조에 따라 작성한다.

③ 제조방법은 생물학적제제등허가및심사에관한규정 제10조에 따라 제조시 사용된 세포, 벡터 및 유전자 등에 관한 유래, 특성, 배양, 보존방법 및 관리방법, 목적산물의 생산, 분리 정제 등에 대하여 상세히 작성한다.

④ 저장방법 및 사용(유효)기간은 생물학적제제등허가및심사에관한규정 제15조에 따라 작성한다.

⑤ 기타 일반적 사항은 제5장 제19조 재조합의약품 및 세포배양의약품에 따른다.

제2조 (유전자치료제의 기준 설정) 유전자치료제의 기준 설정은 제5장 제20조 재조합의약품 및 세포배양의약품에 따른다.

제3조 (유전자치료제 원료의약품의 기준 및 시험방법 작성 요령) ① 원액 또는 최종원액에 대하여 다음 각 호를 설정한다.

1. 세포를 이용하는 경우

- 가. 정의
- 나. 성상
- 다. 무균시험
- 라. 마이코플라스마 부정시험
- 마. 엔도톡신 시험
- 바. 외래성 바이러스 부정시험
- 사. 복제가능 바이러스 부정시험
- 아. 세포 생존율 시험
- 자. 확인
- 차. 순도
- 카. 역가
- 타. 동결 세포은행 : 제품의 특성에 따라 설정한다.

2. 벡터를 이용하는 경우

- 가. 정의
- 나. 성상
- 다. 무균시험
- 라. 마이코플라스마 부정시험
- 마. 엔도톡신 시험
- 바. 외래성 바이러스 부정시험
- 사. 복제가능 바이러스 부정시험
- 아. 확인
- 자. 순도
- 차. 역가

② 기타 일반적인 사항은 따로 규정이 없는 한 본 규정 제2장 제5조에 따른다.

제4조 (유전자치료제 완제의약품의 기준 및 시험방법 작성 요령) ① 유전자치료제의 기준 및 시험방법에는 다음 각 호를 설정하며 기준의 항목과 시험방법의 항목과 순서는 동일하다.

1. 세포를 이용하는 경우

- 가. 명칭
- 나. 성상
- 다. 무균시험

라. 마이코플라스마 부정시험 마. 엔도톡신 시험 바. 외래성 바이러스 부정시험 사. 복제가능 바이러스 부정시험 아. 세포 생존율시험 자. 확인 차. 순도 카. 역가 타. 동결 세포은행 : 제품의 특성에 따라 설정한다. 2. 벡터를 이용하는 경우 가. 명칭 나. 성상 다. 무균시험 라. 엔도톡신 시험 마. 이상독성부정시험 : 제품의 특성에 따라 설정한다. 바. 복제가능 바이러스 부정시험 사. 확인 아. 순도 자. 역가 차. 제조과정 중 항생물질 사용시 잔류항생물질 시험 카. 제조과정 중 유독성 화학물질 또는 유기용매 사용시 잔류 화학물질, 잔류유기 용매 시험 타. 핵산복합체 제제 경우 핵산에 첨가되는 지질 등에 대한 함량, 확인 ② 기타 일반적인 사항은 따로 규정이 없는 한 본 규정 제2장 제6조에 따른다. 제5조 (유전자치료제의 제출자료의 범위) ① 유전자치료제의 기준 및 시험방법을 검토하기 위해서는 유전자치료제의 개발, 생산 및 특성결정에 관한 자료가 요구되므로 다음의 근거자료를 첨부하여 제출하여야 한다. 1. 세포를 이용하는 경우 제출해야할 근거자료 가. 세포채취 나. 세포배양 다. 세포은행 과정 라. 제조과정 중에 사용되는 물질에 대한 규격 2. 벡터를 이용하는 경우 제출해야할 근거자료 가. 벡터의 제조 및 특성결정에 관한 자료 나. 벡터 생산시스템에 관한 자료 다. 마스터 바이러스은행(바이러스가 치료벡터 제조시 종바이러스(seed)로 사용될 경우)에 관한 자료 라. 핵산 복합체 관련자료
--

제6조 (유전자치료제의 제출자료의 요건) ① 세포를 이용하는 경우 제출해야할 근거자료
1. 세포채취 : 세포채취에 대한 세부사항에 대해 아래와 같은 자료를 제출하여야 한다. 가. 세포종류 : 세포의 기원, 출처, 확인 나. 세포공여자의 선택기준 : 공여자와 관련되는 특성, 공여자 제외기준, 공여자의 혈청학적, 진단학적 자료를 포함하여 임상력 등에 대한 자료 다. 조직 타이핑 : 공여자와 수여자간의 조직적합성 항원, 조직 타이핑 과정 및 적합 기준 라. 세포채취 과정 : 채취방법, 채취량, 사용한 재료 등 2. 세포배양 : 세포배양에 대한 세부사항에 대해서 아래와 같은 자료를 제출한다. 가. 품질관리 과정 : 세포배양 방법, 세포배양과정에서의 품질관리 과정 나. 세포배양배지 : 출처 및 로트번호를 포함하여 배지 구성성분 관련자료, 안전성을 입증할 수 있는 자료 다. 세포배양에서 외래성 미생물부정시험 : 세균, 진균, 마이코플라스마, 외래성 바이러스 검사 라. 세포의 확인세포 표면의 표지물질 또는 기능을 정량적으로 조사하여 배양세포 조성의 적합범위를 규정 마. 치료효과를 갖는 물질의 특성 : 세포가 생합성하는 특정물질이 있다면 구조 및 생물학적 자료 바. 세포배양 주기 : 배양세포의 안정성에 근거하여 세포배양 주기를 결정 3. 세포은행 과정 : 세포은행 시스템(마스터 세포은행, 제조용 세포은행 및 생산세포) 제조 및 특성에 대하여 다음 자료를 제출한다. 가. 세포의 기원 및 내력에 관한 자료 나. 세포은행 과정 : 세포은행 제조과정, 세포의 동결 및 해동 과정, 동결안정화제, 단일로트로 저장된 바이알 수, 저장조건 등 다. 세포의 특성 : 유전자형 및/또는 표현형, 확인, 순도, 유전자 도입된 세포 또는 벡터 생산세포에서 벡터의 확인 라. 외래성 미생물부정시험 : 세균, 진균, 마이코플라스마, 외래성 바이러스, 복제 가능한 바이러스 등 오염생물체가 없다는 것을 증명 마. 세포은행의 동결 유효기간에 대한 자료 바. 해동세포에 대한 시험 : 해동 및/또는 증폭 후 세포의 확인, 세포의 기능시험, 생존 세포 회수율, 무균시험 사. 제조용 세포은행에서 세포의 확인, 벡터의 확인, 외래성 미생물 부정시험 아. 생산종결세포(EPC)에서 오염시험, 벡터의 확인시험 자. 자가세포일 경우 최종 세포제제의 특성관련 자료 4. 제조과정 중에 사용되는 물질에 대하여 확인, 순도, 역가 등의 규격, 동물유래물질은 외래성 미생물 없다는 증명, 잔류물질의 농도범위, 잔류물의 제거방법과 제거효과를 보여주는 시험 등을 제출하여야 한다. ② 벡터를 이용하는 경우 제출해야할 근거자료 : 제품의 특성에 따라 다음의 자료를 요구할 수 있다. 1. 벡터의 제조 및 특성결정에 관한 자료 : 벡터 구성성분의 유래 및 특성, 벡터의 염기

서열 및/또는 제한효소지도 등을 포함한 벡터의 특성, 사용된 모든 벡터, 헬퍼 바이러스, 패키징세포주, 최종벡터 생산세포주를 포함하여 벡터의 구축방법, 숙주/벡터 시스템의 안정성, 도입 유전자 생산물의 구조와 특성

2. 벡터 생산시스템에 관한 자료 : 최종벡터의 선정과정, 숙주세포로 벡터전달방법, 재조합 숙주세포 클론의 선정방법 및 특성(벡터의 카피수 등), 숙주세포내 벡터의 물리적 상태(즉, 염색체내로 삽입 또는 염색체 외부), 재조합 숙주세포 클론의 증식 및 증폭과정, 종세포주(seed stock) 설정 및 품질관리, 세포배양 및 세포은행 과정(세포제제의 세포배양 과정 및 세포은행 시스템 참조)

3. 마스터 바이러스은행(바이러스가 치료벡터 제조시 종바이러스로 사용될 경우)에 관한 자료: 벡터의 기원 물질(플라스미드, 벡터, 올리고머 등)에 대한 설명, 종벡터 생산방법, 종벡터의 유전적 안정성 및 생물활성자료, 세균, 진균, 마이코플라스마, 외래성 바이러스가 없다는 증명, 복제가능 바이러스 부정시험 등

4. 핵산 복합체 관련자료 : 유전물질이 양이온성 지질, 리포좀, 단백질, 또는 기타 고분자 물질 등과 복합체를 형성하는 경우, 벡터 디자인의 이론적 근거, 복합체 구성성분의 조성, 유래, 제조방법, 정제법, 품질 등에 관련하는 자료

2. 배아 · 태아에 대한 유전자검사 관련 주요 법 규정

생명윤리 및 안전에 관한 법률

제2조 (정의) 이 법에서 사용하는 용어의 정의는 다음과 같다.

1. "생명과학기술"이라 함은 인간의 배아(배아)·세포·유전자 등을 대상으로 생명현상을 규명·활용하는 과학과 기술을 말한다.
2. "배아"라 함은 수정란 및 수정된 때부터 발생학적으로 모든 기관이 형성되는 시기까지의 분열된 세포군을 말한다.
3. "잔여배아"라 함은 인공수정으로 생성된 배아중 임신의 목적으로 이용하고 남은 배아를 말한다.
4. "체세포핵이식행위"라 함은 핵이 제거된 인간 또는 동물의 난자에 인간의 체세포 핵을 이식하는 것을 말한다.
5. "체세포복제배아(체세포복제배아)"라 함은 체세포핵이식행위에 의하여 생성된 배아를 말한다.
6. "유전자검사"라 함은 개인의 식별, 특정한 질병 또는 소인(소인)의 검사 등의 목적으로 혈액·모발·타액(타액) 등의 검사대상물로부터 염색체·유전자 등을 분석하는 행위를 말한다.
7. "유전정보"라 함은 유전자검사의 결과로 얻어진 정보를 말한다.
8. "유전자은행"이라 함은 유전정보의 획득을 목적으로 검사대상물·유전자 또는 개인정보

가 포함된 유전정보(이하 "유전정보등"이라 한다)를 수집·보존하여 이를 직접 이용하거나 타인에게 제공하는 기관을 말한다.

9. "유전자치료"라 함은 질병의 예방 또는 치료를 목적으로 유전적 변이를 일으키는 일련의 행위를 말한다.

제4장 유전자검사

제24조 (유전자검사기관 등) ①유전자검사를 하고자 하는 자 또는 직접 검사대상물을 채취하여 유전자에 관한 연구를 하고자 하는 자는 유전자검사시설 또는 연구시설의 소재지, 기관장, 유전자검사 또는 연구항목 등의 사항에 대하여 보건복지부령이 정하는 바에 따라 보건복지부장관에게 신고하여야 한다. 다만, 국가기관이 유전자검사 또는 유전자에 관한 연구를 하는 경우에는 그러하지 아니하다.

②제1항의 규정에 따라 신고한 사항 중 대통령령이 정하는 중요한 사항을 변경하는 경우에도 제1항과 같다.

③보건복지부장관은 제1항의 규정에 따라 신고한 유전자검사를 하고자 하는 자(이하 "유전자검사기관"이라 한다)로 하여금 보건복지부령이 정하는 바에 따라 유전자검사의 정확도 평가를 받게 할 수 있고, 그 결과를 공개할 수 있다.

④유전자검사기관은 유전자검사의 업무를 폐업하거나 휴업하고자 하는 경우에는 보건복지부령이 정하는 바에 따라 보건복지부장관에게 신고하여야 한다.

제25조 (유전자검사의 제한) ①유전자검사기관은 과학적 입증이 불확실하여 검사대상자를 오도할 우려가 있는 신체외관이나 성격에 관한 유전자검사 그 밖에 심의위원회의 심의를 거쳐 대통령령이 정하는 유전자검사를 하여서는 아니된다.

②유전자검사기관은 근이영양증 그 밖에 대통령령이 정하는 유전질환을 진단하기 위한 목적 외에는 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 하여서는 아니된다.

③의료기관이 아닌 유전자검사기관에서는 질병의 진단과 관련한 유전자검사를 할 수 없다. 다만, 의료기관의 의뢰를 받아 유전자검사를 하는 경우에는 그러하지 아니하다.

제26조 (유전자검사의 동의) ①유전자검사기관 또는 유전자에 관한 연구를 하는 자가 유전자검사 또는 유전자연구에 쓰일 검사대상물을 직접 채취하거나 채취를 의뢰하는 때에는 검사대상물을 채취하기 전에 검사대상자로부터 다음 각호의 사항이 포함된 서면동의를 얻어야 한다.

1. 유전자검사 또는 유전자연구의 목적
2. 제1호의 규정에 의한 목적 외로 검사대상물을 이용하거나 타인에게 제공하는 것에 대한 동의여부 및 그 범위에 관한 사항
3. 제2호의 규정에 따라 검사대상물을 타인에게 제공하는 경우에 개인정보를 포함 시킬 것인지 여부
4. 검사대상물의 보존기간 및 관리에 관한 사항
5. 동의의 철회, 검사대상자의 권리 및 정보보호 그 밖에 보건복지부령이 정하는 사항

②유전자검사기관외의 자가 검사대상물을 채취하여 유전자검사기관에 유전자검사를 의뢰

하는 경우에는 검사대상자로부터 제1항의 규정에 의한 서면동의를 얻어 이를 첨부하여야 한다. 이 경우 보건복지부령이 정하는 바에 따라 개인정보를 보호하기 위한 조치를 취하여야 한다.

③검사대상자가 미성년자·심신박약자 또는 심신상실자인 경우에는 제1항의 규정에 의한 본인의 동의 외에 법정대리인의 동의를 얻어야 한다. 다만, 질병의 진단 또는 치료를 목적으로 유전자검사를 하는 경우에 있어서 심신박약 또는 심신상실 등의 사유로 본인의 동의를 얻을 수 없는 때에는 이를 생략할 수 있다.

④제1항 내지 제3항의 규정에 불구하고 다음 각호의 1에 해당하는 경우에는 서면동의 없이 유전자검사를 할 수 있다.

1. 시체 또는 의식불명의 자에 대하여 개인식별을 하여야 할 긴급한 필요가 있거나 특별한 사유가 있는 경우
2. 다른 법률에 특별한 규정이 있는 경우

⑤제1항 내지 제3항의 규정에 따라 서면동의를 얻고자 하는 자는 미리 검사대상자 또는 법정대리인에게 유전자검사의 목적과 방법, 예측되는 유전자검사의 결과와 의미 등에 대하여 충분히 설명하여야 한다.

⑥제1항 내지 제3항의 규정에 의한 동의의 절차 및 동의서의 서식 그 밖에 필요한 사항은 보건복지부령으로 정한다.

제27조 (검사대상물의 제공) ①유전자검사기관은 제26조의 규정에 따라 검사대상자로부터 연구목적으로 검사대상물을 이용하는 것에 대하여 서면동의를 얻은 경우에는 유전자에 관한 연구를 하는 자 또는 제32조의 규정에 따라 유전자은행의 개설허가를 받은 자에게 검사대상물을 제공할 수 있다.

②유전자검사기관은 제1항의 규정에 따라 제공하는 검사대상물에 개인정보를 포함시켜서는 아니된다. 다만, 개인정보를 포함시키는 것에 대하여 검사대상자 또는 법정대리인이 서면으로 동의하는 경우에는 그러하지 아니하며, 이 경우 동의서의 사본을 첨부하여야 한다.

③유전자검사기관, 유전자에 관한 연구를 하는 자 또는 제32조의 규정에 따라 유전자은행의 개설허가를 받은 자(이하 "유전자검사기관등"이라 한다)는 제1항의 규정에 따라 검사대상물을 제공하거나 이를 제공받은 때에는 보건복지부령이 정하는 바에 따라 검사대상물의 제공에 관한 기록을 작성하여야 한다.

④제1항 내지 제3항의 규정은 검사대상물을 제공받은 자가 다른 연구자 또는 유전자은행에 검사대상물을 제공하는 경우에 이를 준용한다.

제28조 (검사대상물의 폐기) ①검사대상물의 보존기간은 5년으로 한다. 다만, 검사대상자 또는 법정대리인이 제26조제1항의 규정에 의한 동의서에 보존기간을 별도로 정한 경우에는 이를 보존기간으로 한다.

②유전자검사기관등은 보존기간 경과 후 지체 없이 검사대상물을 폐기하여야 한다. 다만, 검사대상자 또는 법정대리인이 검사대상물을 폐기하지 아니할 것을 서면으로 요청한 경우에는 그러하지 아니하다.

③유전자검사기관등은 검사대상물의 보관 중에 검사대상자 또는 법정대리인이 검사대상물의 폐기를 요청하는 경우에는 이에 응하여야 한다.

- ④유전자검사기관등은 검사대상물의 폐기에 관한 사항을 기록·보관하여야 한다.
- ⑤유전자검사기관등은 휴업·폐업 그 밖에 부득이한 사정으로 인하여 검사대상물을 보존할 수 없는 경우에는 보건복지부령이 정하는 바에 따라 검사대상물을 처리 또는 이관하여야 한다.
- ⑥검사대상물의 폐기 절차 및 방법, 검사대상물의 폐기에 관한 사항의 기록·보관 및 제5항의 규정에 의한 검사대상물의 처리 또는 이관에 관하여 필요한 사항은 보건복지부령으로 정한다.

제29조 (기록의 관리 및 열람) ①유전자검사기관등은 다음 각호의 서류를 보건복지부령이 정하는 바에 따라 보존하여야 한다.

1. 제26조의 규정에 의한 동의서

2. 유전자검사 결과

3. 제27조제3항의 규정에 의한 검사대상물의 제공에 관한 기록

②유전자검사기관등은 검사대상자 또는 법정대리인이 제1항 각호의 규정에 의한 기록의 열람 또는 사본의 교부를 요청하는 경우에는 이에 응하여야 한다.

③제2항의 규정에 의한 기록의 열람 또는 사본의 교부에 관한 신청절차 및 서식 등에 관하여 필요한 사항은 보건복지부령으로 정한다.

제30조 (유전자검사기관등의 준수사항) ①유전자검사기관등은 다음 각호의 사항을 준수하여야 한다.

1. 제26조의 규정에 의한 서면동의 내용

2. 유전정보의 보호

3. 그 밖에 제1호 및 제2호에 준하는 사항으로서 생명윤리 및 안전의 확보를 위하여 보건복지부령이 정하는 사항

②유전자검사기관등은 유전자검사에 관하여 허위표시 또는 과대광고를 하여서는 아니된다.

③제2항의 규정에 의한 허위표시 또는 과대광고의 범위 그 밖에 필요한 사항은 보건복지부령으로 정한다.

생명윤리 및 안전에 관한 법률 시행령

제13조 (유전자검사기관 등의 변경신고 사항) 법 제24조제2항에서 "대통령령이 정하는 중요한 사항"이라 함은 다음 각호의 어느 하나에 해당하는 사항을 말한다.

1. 유전자검사시설 또는 연구시설의 소재지

2. 기관장

3. 유전자검사 또는 연구항목

제14조 (배아 또는 태아의 유전자검사) 법 제25조제2항에서 "대통령령이 정하는 유전질환"이라 함은 별표 1의 질환을 말한다.

[별표 1]

배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 할 수 있는 유전질환

1. 수적 이상 염색체이상질환(Numerical chromosome abnormalities)
2. 구조적 이상 염색체이상질환(Structural chromosome rearrangements)
3. 연골무형성증(Achondroplasia)
4. 낭성 섬유증(Cystic fibrosis)
5. 혈우병(Haemophilia)
6. 척수성 근육위축(Spinal muscular atrophy)
7. 디 조지 증후군(Di George's syndrome)
8. 표피 수포증(Epidermolysis bullosa)
9. 고세병(Gaucher's disease)
10. 레쉬 니한 증후군(Lesch Nyhan syndrome)
11. 마르팡 증후군(Marfan's syndrome)
12. 근육긴장성 장애(Myotonic dystrophy)
13. 오르니틴 트랜스카바밀레이즈 결핍(Ornithine transcarbamylase deficiency)
14. 다낭성 신장병(Polycystic kidney disease)
15. 겸상 적혈구빈혈(Sickle cell anemia)
16. 테이삭스병(Tay-Sachs disease)
17. 윌슨병(Wilson's disease)
18. 판코니 빈혈(Fanconi's anemia)
19. 블룸 증후군(Bloom syndrome)
20. 부신백질 영양장애(Adrenoleukodystrophy)
21. 무감마글로불린혈증(Agammaglobulinemia)
22. 알포트 증후군(Alport syndrome)
23. 파브리(-안더슨)병(Fabry's-Anderson disease)
24. 바스 증후군(Barth syndrome)
25. 샤르코-마리-투스병(Charcot-Marie-Tooth disease)
26. 코핀-로리 증후군(Coffin-Lowry syndrome)
27. 선천 부신 증식(Congenital adrenal hyperplasia)
28. 크루존 증후군(Crouzon syndrome)
29. 가족성 선종성 용종증(Familial adenomatous polyposis coli)
30. 골츠 증후군(Goltz's syndrome)
31. 육아종병(Granulomatous disease)
32. 헌터 증후군(Hunter's syndrome)
33. 헌팅톤병(Huntington's disease)
34. 발한저하성 외배엽이형성증(Hypohydrotic ectodermal dysplasia)
35. 색소 실조증(Incontinentia pigmenti)
36. 케네디병(Kennedy's disease)
37. 크라베병(Krabbe's disease)
38. 로웨 증후군(Lowe syndrome)
39. 신경섬유종증(Neurofibromatosis)

40. 구안지 증후군(Orofacial-digital syndrome)
41. 불완전 골형성증(Osteogenesis imperfecta)
42. 펠리제우스-메르츠바하병(Pelizaeus-Merzbacher disease)
43. 피르브산 탈수소효소 결핍(Pyruvate dehydrogenase deficiency)
44. 망막세포변성(Retinitis pigmentosum)
45. 망막아세포증(Retinoblastoma)
46. 망막층간분리(Retinoschisis)
47. 산필립포 증후군(Sanfilippo disease)
48. 척수소뇌성 운동실조(Spinocerebellar ataxia)
49. 스틱클러 증후군(Stickler syndrome)
50. 결절성 경화증(Tuberous sclerosis)
51. 비타민D 저항성구루병(Vitamin D resistant rickets)
52. 폰 히펠-린다우 증후군(Von Hippel-Lindau disease)
53. 비스코트-올드리치 증후군(Wiskott-Aldrich syndrome)
54. 니만-피크병(Niemann-Pick Disease)
55. 이염성 백질 이영양증(Metachromatic Leukodystrophy)
56. 후를러 증후군(Hurler syndrome)
57. 프로피온산혈증(Propionic acidemia)
58. 메틸말로닌산혈증(Methylmalonic acidemia)
59. 페닐케톤뇨증(Phenylketonuria)
60. 티로신혈증(Tyrosinemia)
61. 월프-허쉬호른 증후군(Wolf-Hirschhorn syndrome)
62. 베타-지중해빈혈(β -thalassemia)

생명윤리 및 안전에 관한 법률 시행규칙

제14조 (유전자검사기관 등의 신고) ①법 제24조제1항의 규정에 의하여 유전자검사기관 또는 유전자연구기관으로 신고하고자 하는 자는 별지 제15호 서식에 의한 유전자검사기관·유전자연구기관신고서에 다음 각호의 서류를 첨부하여 보건복지부장관에게 제출하여야 한다. <개정 2006.7.3>

1. 법인인 경우에는 정관 및 사업계획서. 다만, 의료법인인 경우에는 이를 제출하지 아니한다.
2. 법인이 아닌 경우에는 사업계획서. 이 경우 의료인인 경우에는 의사면허증 사본을 함께 제출하여야 한다.
3. 시설·인력 및 장비 현황을 기재한 서류
4. 기관위원회 구성 및 운영 사항을 기재한 서류 또는 기관위원회협약서

②제1항에 따라 신고서를 제출받은 담당 공무원은 「전자정부 구현을 위한 행정업무 등의 전자화 촉진에 관한 법률」 제21조제1항에 따른 행정정보의 공동이용을 통하여 다음 각호의 서류를 확인하여야 한다. 다만, 신고인이 이에 동의하지 아니하는 경우에는 그 서류를 첨부하도록 하여야 한다. <신설 2006.7.3>

1. 법인인 경우에는 법인등기부등본 2. 법인이 아닌 경우에는 사업자등록증 사본. 다만, 신고인이 의료인인 경우에는 제외한다. ③보건복지부장관은 제1항의 규정에 의한 신고를 접수하는 때에는 별지 제16호 서식에 의한 유전자검사기관·유전자연구기관신고필증을 교부하여야 한다. <개정 2006.7.3> ④유전자검사기관 또는 유전자연구기관의 장은 제1항의 규정에 따라 신고한 사항 중 영 제13조의 규정에 해당하는 중요사항을 변경하는 때에는 별지 제17호 서식에 의한 유전자검사기관·유전자연구기관변경신고서를 보건복지부장관에게 제출하여야 한다. <개정 2006.7.3> ⑤보건복지부장관은 제4항의 규정에 의한 변경신고를 접수하는 때에는 별지 제18호 서식에 의한 유전자검사기관·유전자연구기관변경신고필증을 교부하여야 한다. <개정 2006.7.3> 제15조 (유전자검사의 정확도 평가) ①법 제24조제3항의 규정에 의한 유전자검사의 정확도 평가는 다음 각호의 사항에 대한 평가로 한다. 1. 유전자검사결과의 정확도 2. 유전자검사기관의 업무수행과정의 적정성 3. 유전자검사를 위한 시설 및 장비의 적합성 4. 유전자검사 인력의 적정성 ②제1항의 규정에 의한 유전자검사의 정확도 평가는 다음 각호의 요건을 모두 갖춘 기관으로서 보건복지부장관이 지정하는 기관에게 연 1회 이상 받아야 한다. 1. 유전자검사의 정확도 평가의 경험이 있을 것 2. 유전자검사의 정확도 평가를 실시할 수 있는 전문 인력이 있을 것 3. 보건복지부및그소속청소관비영리법인의설립및감독에관한규칙에 따라 설립허가를 받은 비영리법인일 것 ③제2항의 규정에 의한 기관의 지정 및 유전자검사의 정확도 평가의 시기·방법 및 절차 등 필요한 사항은 보건복지부장관이 별도로 고시한다. 제16조 (유전자검사기관의 폐업·휴업 신고) 법 제24조 제4항의 규정에 의하여 유전자검사기관이 폐업하거나 휴업하고자 하는 때에는 별지 제19호 서식에 의한 유전자검사기관 폐업·휴업신고서를 보건복지부장관에게 제출하여야 한다. 제17조 (유전자검사의 서면동의) ①법 제26조 제1항 제5호에서 "보건복지부령이 정하는 사항"이라 함은 다음 각호의 사항을 말한다. 1. 유전자검사기관의 휴·폐업시 검사대상물의 폐기 또는 이관에 관한 사항 2. 유전자검사 결과기록의 보존기간 및 관리에 관한 사항 ②법 제26조제1항 내지 제3항의 규정에 의하여 유전자검사기관 또는 유전자연구기관이 검사대상자 및 법정대리인으로부터 받아야 하는 동의서는 별지 제20호서식과 같다. ③법 제26조제2항의 규정에 의하여 유전자검사기관외의 자가 유전자검사기관에 유전자검사를 의뢰하는 때에는 검사대상자의 성명, 생년월일 등 개인 신상을 식별할 수 있는 사항

을 삭제하여야 한다.

제18조 (검사대상물의 제공에 관한 기록작성) 법 제27조제3항의 규정에 의하여 유전자검사기관, 유전자에 관한 연구를 하는 자 또는 법 제32조의 규정에 따라 유전자은행의 개설 허가를 받은 자(이하 "유전자검사기관등"이라 한다)가 연구목적으로 검사대상물을 제공하거나 제공받은 때에는 별지 제21호 서식에 의한 검사대상물제공대장을 작성하여야 한다.

제19조 (검사대상물의 폐기) ①법 제28조제5항의 규정에 의하여 유전자검사기관등이 휴업·폐업 그 밖에 부득이한 사정으로 인하여 검사대상물을 보존할 수 없는 경우에는 폐기물관리법 제12조의 규정에 의한 절차·방법에 따라 폐기하거나 질병관리본부로 이관하여야 한다.

②유전자검사기관등이 검사대상물을 질병관리본부로 이관하는 경우에는 당해 기관에 보관 중인 유전자 및 개인정보가 포함된 유전정보에 관한 기록물을 함께 이관하여야 한다.

③유전자검사기관등이 검사대상물을 폐기하는 때에는 별지 제22호 서식에 의한 검사대상물폐기대장을 작성하고, 이를 5년간 보관하여야 한다.

제20조 (기록의 관리 및 열람) ①유전자검사기관등은 법 제29조 제1항 제1호 및 제2호의 서류는 10년간, 동항 제3호의 기록은 5년간 보존하여야 한다.

②법 제29조제3항에 의하여 검사대상자 또는 법정대리인이 기록의 열람 또는 사본의 교부를 요청하는 경우에는 별지 제23호 서식에 의한 유전자검사기록열람·사본교부신청서에 법정대리인임을 증명하는 서류(법정대리인의 경우에 한한다)를 첨부하여 유전자검사기관등에게 제출하여야 한다.

형법

제269조 (낙태) ①부녀가 약물 기타 방법으로 낙태한 때에는 1년 이하의 징역 또는 200만원 이하의 벌금에 처한다.<개정 1995.12.29>

②부녀의 촉탁 또는 승낙을 받아 낙태하게 한 자도 제1항의 형과 같다.<개정 1995.12.29>

③제2항의 죄를 범하여 부녀를 상해에 이르게 한 때에는 3년 이하의 징역에 처한다. 사망에 이르게 한 때에는 7년 이하의 징역에 처한다.<개정 1995.12.29>

제270조 (의사등의 낙태, 부동의낙태) ①의사, 한의사, 조산사, 약제사 또는 약종상이 부녀의 촉탁 또는 승낙을 받아 낙태하게 한 때에는 2년 이하의 징역에 처한다.<개정 1995.12.29>

②부녀의 촉탁 또는 승낙없이 낙태하게 한 자는 3년 이하의 징역에 처한다

③제1항 또는 제2항의 죄를 범하여 부녀를 상해에 이르게 한 때에는 5년 이하의 징역에 처한다 사망에 이르게 한 때에는 10년 이하의 징역에 처한다.<개정 1995.12.29>

④전3항의 경우에는 7년 이하의 자격정지를 병과한다

모자보건법

제14조 (인공임신중절수술의 허용한계) ①의사는 다음 각호의 1에 해당되는 경우에 한하여 본인과 배우자(사실상의 혼인관계에 있는 자를 포함한다. 이하 같다)의 동의를 얻어 인공임신중절수술을 할 수 있다.

1. 본인 또는 배우자가 대통령이 정하는 우생학적 또는 유전학적 정신장애나 신체질환이 있는 경우
2. 본인 또는 배우자가 대통령이 정하는 전염성 질환이 있는 경우
3. 강간 또는 준강간에 의하여 임신된 경우
4. 법률상 혼인할 수 없는 혈족 또는 인척간에 임신된 경우
5. 임신의 지속이 보건의학적 이유로 모체의 건강을 심히 해하고 있거나 해할 우려가 있는 경우

②제1항의 경우에 배우자의 사망·실종·행방불명 기타 부득이한 사유로 인하여 동의를 얻을 수 없는 경우에는 본인의 동의만으로 그 수술을 행할 수 있다.

③제1항의 경우에 본인 또는 배우자가 심신장애로 의사표시를 할 수 없는 때에는 그 친권자 또는 후견인의 동의로, 친권자 또는 후견인이 없는 때에는 부양의무자의 동의로 각각 그 동의에 갈음할 수 있다.

Regulatory Developments in Genetic Testing in Sweden

Act (SFS 1991:114)

산전진단(Prenatal Diagnosis)에 대한 지침

- 임신한 모든 여성은 산전진단과 관계된 정보를 제공받아야 한다. 35세 미만이나 또는 어떤 위험 그룹에 속해있지 않는 임신부일지라도 일반적이고 포괄적인 정보가 제공되어야 한다.
- 35세 이상의 임신부나 기능적 손상이 있는 신생아를 낳은 경험이 있거나, 중한 유전병에 대한 소인을 보유하고 있는 여성은 산전진단에 대한 상세한 정보 및 상담이 더 제공되어야 하며, 마찬가지로 유전자 상담도 제공되어야 한다.

- 정보(산전진단 결과)는 산전진단으로 일어날 수 있는 모든 가능성에 관한 사항, 즉 산전진단과 관련된 검사의 유용성, 한계, 위험에 대한 용어가 반드시 포함되어 있어야 한다.
- 산전진단의 결과(정보)가 전달된 후 산전진단에 대한 이해를 바탕으로 여성 자신-의사와의 상담을 고려하여-이 결정해야만 한다.
- 임신한 모든 여성은 초음파 검사에 관한 정보를 제공받아야 한다.
- 태아 손상으로 진단된 경우 여성은 정보 및 후원(지원)을 제공받아야 한다. 임산부는 특별한 요구 사항이 없이, 태아의 건강상태를 고려한 산전검사로부터 의사의 개인적 소견은 포함하지 않는 모든 정보를 받아야 한다.
- 스크리닝을 산전진단과 관련짓지 않는 것이 원칙이다.
- 착상전진단(Pre-implantation diagnosis, PID)은 조기 사망이 예상되고 더 이상의 치료 방법이 없는 위독한 진행성 유전 질환의 진단을 위해서만 실시되어야 한다. 성감별도 더 이상의 치료 방법이 없는 성 염색체 관련 유전 질환의 진단의 한 부분으로 수행되어야만 한다.

유전자 검사는 다섯 단계로 나누어 수행된다.

- 증상을 가진 각 개인의 진단 목적 : 검사는 많은 실험실 환경(조건)에서 수행되고 있으며, 유전자 상담을 위한 가족들의 요구가 항상 승인되는 것은 아니다.
- 증상 발현전 진단(Presymptomatic diagnosis) : 상담을 요구하는 대부분의 경우 승인된다. 그러나 진단의 한 종류와 연관된 문제나 많은 다양한 실험실 환경에서 수행된 검사는 승인되지 않는다. 유전적 무결함과 관계된 법이 곧 제정될 것으로 예상된다.
- 산전진단(Prenatal diagnosis) : 정보는 해당지역 병원의 조산원이나 산부인과 의사에게 제공받아야 한다. 유전자 상담은 흔히 지역병원의 의사에 의해 이루어지고 임상 유전학자에 의해서는 이루어지지 않는다. 임신한 모든 여성은 기본적인 정보를 제공받고, 35세 이상의 여성은 산전진단에 관한 포괄적인 정보를 더욱 제공받아야 한다.
- 착상전진단은 두 개의 기관에서 실시되어야 하고 지금까지 4개의 임신의 경우에만 시행된다. 위독하고 죽어가는 질병을 가질 것으로 예상되는 아이들의 경우에만 이 방법을 적용하게 강력 권고한다. 의사들에게 있어 문제점은 착상전진단과 통상적인 산전진단을 위한 다른 진단기준(지표)이 있어야 한다는 것이다.
- 유전자 결함을 위한 선별검사는 페닐케톤뇨증 (phenylketonuria, PKU), 갈락토스혈증 (Galactosaemia), 갑상선기능항진증 (hyperthyroidism), 부신성기증후군 (adrenogenital syndrome)을 위해서만 수행된다.

List of genetic disorders

From Wikipedia, the free encyclopedia

Contents

1. Common disorders - 2쪽부터
2. 0-9 - 2쪽부터
3. A - 3쪽부터
4. B - 6쪽부터
5. C - 7쪽부터
6. D - 11쪽부터
7. E - 13쪽부터
8. F - 14쪽부터
9. G - 15쪽부터
10. H - 17쪽부터
11. I - 21쪽부터
12. J - 22쪽부터
13. K - 22쪽부터
14. L - 23쪽부터
15. M - 24쪽부터
16. N - 26쪽부터
17. O - 27쪽부터
18. P - 28쪽부터
19. R - 31쪽부터
20. S - 31쪽부터
21. T - 34쪽부터
22. U - 36쪽부터
23. V - 36쪽부터
24. W - 37쪽부터
25. X - 37쪽부터
26. Y - 38쪽부터

The following is a list of genetic disorders. Beside most disorders is a code that indicates the type of mutation and the chromosome involved.

Common disorders

22q11.2 deletion syndrome

Angelman syndrome

Canavan disease

Charcot-Marie-Tooth disease

color blindness

Cri du Chat

Cystic fibrosis

Down syndrome

Duchenne's Muscular Dystrophy

Hemophilia

Joubert syndrome

Klinefelter syndrome

Neurofibromatosis

Phenylketonuria

Prader-Willi syndrome

Sickle Cell Anemia

Spina bifida

Tay-Sachs disease

Turner syndrome

0-9

18p deletion syndrome

21-hydroxylase deficiency

45,X

see Turner syndrome

47,XX,+ 21

see Down syndrome

47,XXX

see triple X syndrome

47,XXY

see Klinefelter syndrome
47,XY,+ 21
see Down syndrome
47,XYY syndrome C Y
5-ALA dehydratase-deficient porphyria
see ALAD deficiency porphyria
5-aminolaevulinic dehydratase deficiency porphyria
see ALAD deficiency porphyria
5p deletion syndrome
see Cri du chat
5p- syndrome
see Cri du chat

A

A-T
see ataxia-telangiectasia
AAT
see alpha-1 antitrypsin deficiency
Absence of vas deferens
see congenital bilateral absence of vas deferens
Absent vasa
see congenital bilateral absence of vas deferens
aceruloplasminemia
ACG2
see achondrogenesis type II
ACH
see achondroplasia
Achondrogenesis type II
achondroplasia substitution
Acid beta-glucosidase deficiency
see Gaucher disease type 1
Acrocephalosyndactyly (Apert)
see Apert syndrome
acrocephalosyndactyly, type V

see Pfeiffer syndrome

Acrocephaly

see Apert syndrome

Acute cerebral Gaucher's disease

see Gaucher disease type 2

acute intermittent porphyria

ACY2 deficiency

see Canavan disease

AD

Adelaide-type craniosynostosis

see Muenke syndrome

Adenomatous Polyposis Coli

see familial adenomatous polyposis

Adenomatous Polyposis of the Colon

see familial adenomatous polyposis

ADP

see ALAD deficiency porphyria

adenylosuccinate lyase deficiency

Adrenal Gland Disorders

see 21-hydroxylase deficiency

Adrenogenital syndrome

see 21-hydroxylase deficiency

Adrenoleukodystrophy

AIP

see acute intermittent porphyria

AIS

see androgen insensitivity syndrome

AKU

see alkaptonuria

ALA dehydratase porphyria

see ALAD deficiency porphyria

ALA-D porphyria

see ALAD deficiency porphyria

ALAD deficiency porphyria

Alcaptonuria

see alkaptonuria

Alexander disease
alkaptonuria
Alkaptonuric ochronosis
see alkaptonuria
alpha-1 antitrypsin deficiency
alpha-1 proteinase inhibitor
see alpha-1 antitrypsin deficiency
alpha-1 related emphysema
see alpha-1 antitrypsin deficiency
Alpha-galactosidase A deficiency
see Fabry disease
ALS
see amyotrophic lateral sclerosis
Alström syndrome
ALX
see Alexander disease
Alzheimer disease
Alzheimer's disease
see Alzheimer disease
Amelogenesis Imperfecta
see Amelogenesis imperfecta
Amino levulinic acid dehydratase deficiency
see ALAD deficiency porphyria
Aminoacylase 2 deficiency
see Canavan disease
amyotrophic lateral sclerosis
Anderson-Fabry disease
see Fabry disease
androgen insensitivity syndrome
Anemia
Anemia, hereditary sideroblastic
see X-linked sideroblastic anemia
Anemia, sex-linked hypochromic sideroblastic
see X-linked sideroblastic anemia
Anemia, splenic, familial
see Gaucher disease

Angelman syndrome
 Angiokeratoma Corporis Diffusum
 see Fabry's disease
 Angiokeratoma diffuse
 see Fabry's disease
 Angiomatosis retinae
 see von Hippel-Lindau disease
 ANH1
 see X-linked sideroblastic anemia
 APC resistance, Leiden type
 see factor V Leiden thrombophilia
 Apert syndrome
 AR deficiency
 see androgen insensitivity syndrome
 AR-CMT2
 see Charcot-Marie-Tooth disease, type 2
 Arachnodactyly
 see Marfan syndrome
 ARNSHL
 see nonsyndromic deafness, autosomal recessive
 Arthro-ophthalmopathy, hereditary progressive
 see Stickler syndrome, COL2A1
 Arthrochalasis multiplex congenita
 see Ehlers-Danlos syndrome, arthrochalasia type
 AS
 see Angelman syndrome
 Asp deficiency
 see Canavan disease
 Aspa deficiency
 see Canavan disease
 Aspartoacylase deficiency
 see Canavan disease
 ataxia-telangiectasia
 Autism-Dementia-Ataxia-Loss of Purposeful Hand Use syndrome
 see Rett syndrome
 autosomal dominant juvenile ALS

see amyotrophic lateral sclerosis, type 4
Autosomal dominant opitz G/BBB syndrome
see 22q11.2 deletion syndrome
autosomal recessive form of juvenile ALS type 3
see amyotrophic lateral sclerosis, type 2
Autosomal recessive nonsyndromic hearing loss
see nonsyndromic deafness, autosomal recessive
Autosomal Recessive Sensorineural Hearing Impairment and Goiter
see Pendred syndrome
AxD
see Alexander disease
Ayerza syndrome
see primary pulmonary hypertension

B

B variant of the Hexosaminidase GM2 gangliosidosis
see Sandhoff disease
BANF
see neurofibromatosis 2
Beare-Stevenson cutis gyrata syndrome
Benign paroxysmal peritonitis
see Mediterranean fever, familial
Benjamin syndrome
beta thalassemia
BH4 Deficiency
see tetrahydrobiopterin deficiency
Bilateral Acoustic Neurofibromatosis
see neurofibromatosis 2
biotinidase deficiency
bladder cancer
Bleeding Disorders
see factor V Leiden thrombophilia
Bloch-Sulzberger syndrome
see incontinentia pigmenti

Bone diseases
Bone Marrow diseases
see X-linked sideroblastic anemia
Bonnieville-Ullrich syndrome
see Turner syndrome
Bourneville disease
see tuberous sclerosis
Bourneville Phakomatosis
see tuberous sclerosis
Brain diseases
see prion disease
breast cancer
Birt-Hogg-Dubé syndrome
Brittle bone disease
see osteogenesis imperfecta
Broad Thumb-Hallux syndrome
see Rubinstein-Taybi syndrome
Bronze Diabetes
see hemochromatosis
Bronzed cirrhosis
see hemochromatosis
Bulbospinal muscular atrophy, X-linked
see spinal and bulbar muscular atrophy
Burger-Grutz syndrome
see lipoprotein lipase deficiency, familial

C

CADASIL
Canavan disease
Cancer
Cancer Family syndrome
see hereditary nonpolyposis colorectal cancer
Cancer of breast
see breast cancer

Cancer of the bladder

see bladder cancer

Carboxylase Deficiency, Multiple, Late-Onset

see biotinidase deficiency

Cardiomyopathy

see Noonan syndrome

Carpal Tunnel syndrome

see hereditary neuropathy with liability to pressure palsies

Cat cry syndrome

see Cri du chat

CAVD

see congenital bilateral absence of vas deferens

Caylor cardiofacial syndrome

see 22q11.2 deletion syndrome

CBAVD

see congenital bilateral absence of vas deferens

CEP

see congenital erythropoietic porphyria

Ceramide trihexosidase deficiency

see Fabry disease

Cerebelloretinal Angiomatosis, familial

see von Hippel-Lindau disease

Cerebral arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy

see CADASIL

Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy

see CADASIL

cerebral sclerosis

see tuberous sclerosis

Cerebroatrophic Hyperammonemia

see Rett syndrome X

Cerebroside Lipidosis syndrome

see Gaucher disease

CF

see cystic fibrosis

CH

see congenital hypothyroidism

Charcot disease

see amyotrophic lateral sclerosis

Charcot-Marie-Tooth disease

Chondrodystrophia

see achondroplasia

Chondrodystrophy syndrome

see achondroplasia

Chondrodystrophy with sensorineural deafness

see otospondylomegaepiphyseal dysplasia

Chondrogenesis imperfecta

see achondrogenesis, type II

Choreoathetosis self-mutilation hyperuricemia syndrome

see Lesch-Nyhan syndrome

Classic Galactosemia

see galactosemia

Classical Ehlers-Danlos syndrome

see Ehlers-Danlos syndrome, classical type

Classical Phenylketonuria

see phenylketonuria

Cleft lip and palate

see Stickler syndrome

Cloverleaf skull with thanatophoric dwarfism

see thanatophoric dysplasia, type 2

CLS

see Coffin-Lowry syndrome

CMT

see Charcot-Marie-Tooth disease

Cockayne syndrome

Coffin-Lowry syndrome

collagenopathy, types II and XI

Colon Cancer, familial Nonpolyposis

see hereditary nonpolyposis colorectal cancer

Colon cancer, familial

see familial adenomatous polyposis

Colorectal Cancer

Complete HPRT deficiency
see Lesch-Nyhan syndrome

Complete hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase deficiency
see Lesch-Nyhan syndrome

Compression neuropathy
see hereditary neuropathy with liability to pressure palsies

Congenital adrenal hyperplasia
see 21-hydroxylase deficiency

congenital bilateral absence of vas deferens

Congenital erythropoietic porphyria

Congenital heart disease

Congenital hypomyelination
see Charcot-Marie-Tooth disease, type 1
see Charcot-Marie-Tooth disease, type 4

Congenital hypothyroidism

Congenital methemoglobinemia
see methemoglobinemia, beta-globin type

Congenital osteosclerosis
see achondroplasia

Congenital sideroblastic anaemia
see X-linked sideroblastic anemia

Connective Tissue Disorders

Conotruncal anomaly face syndrome
see 22q11.2 deletion syndrome

Cooley's Anemia
see beta thalassemia

Copper storage disease
see Wilson disease

Copper transport disease
see Menkes syndrome

Coproporphyrin, hereditary
see hereditary coproporphyrin

Coproporphyrinogen oxidase deficiency
see hereditary coproporphyrin

Cowden syndrome

CPO deficiency

see hereditary coproporphyrinuria
CPRO deficiency
see hereditary coproporphyrinuria
CPX deficiency
see hereditary coproporphyrinuria
Craniofacial dysarthrosis
see Crouzon syndrome
Craniofacial Dysostosis
see Crouzon syndrome
Cretinism
see congenital hypothyroidism
Creutzfeldt-Jakob disease
see prion disease
Cri du chat
Crohn's Disease, fibrostenosing
see Crohn's Disease
Crouzon syndrome
Crouzon syndrome with acanthosis nigricans
see Crouzonodermoskeletal syndrome
Crouzonodermoskeletal syndrome
CS
see Cockayne syndrome
see Cowden syndrome
Curschmann-Batten-Steinert syndrome
see myotonic dystrophy
cutis gyrata syndrome of Beare-Stevenson
see Beare-Stevenson cutis gyrata syndrome
cystic fibrosis

D

D-glycerate dehydrogenase deficiency
see hyperoxaluria, primary
Dappled metaphysis syndrome
see spondyloepimetaphyseal dysplasia, Strudwick type

DAT – Dementia Alzheimer's type
 see Alzheimer disease

DBMD
 see muscular dystrophy, Duchenne and Becker types

Deafness with goiter
 see Pendred syndrome

Deafness-retinitis pigmentosa syndrome
 see Usher syndrome

Deficiency disease, Phenylalanine Hydroxylase
 see phenylketonuria

Degenerative Nerve diseases
 de Grouchy syndrome 1
 see 18p deletion syndrome

Dejerine-Sottas syndrome
 see Charcot-Marie-Tooth disease

Delta-aminolevulinate dehydratase deficiency porphyria
 see ALAD deficiency porphyria

Dementia
 see CADASIL

demyelinogenic leukodystrophy
 see Alexander disease

Dermatosparactic type of Ehlers-Danlos syndrome
 see Ehlers-Danlos syndrome, dermatosparaxis type

Dermatosparaxis
 see Ehlers-Danlos syndrome, dermatosparaxis type

Developmental Disabilities

dHMN
 see amyotrophic lateral sclerosis, type 4

DHMN-V
 see distal spinal muscular atrophy, type V

DHTR deficiency
 see androgen insensitivity syndrome

Diffuse Globoid Body Sclerosis
 see Krabbe disease

DiGeorge syndrome

Dihydrotestosterone receptor deficiency

see androgen insensitivity syndrome
distal spinal muscular atrophy, type V
DM1
see myotonic dystrophy, type 1
DM2
see myotonic dystrophy, type 2
Down syndrome
DSMAV
see distal spinal muscular atrophy, type V
DSN
see Charcot-Marie-Tooth disease, type 4
DSS
see Charcot-Marie-Tooth disease, type 4
Duchenne/Becker muscular dystrophy
see muscular dystrophy, Duchenne and Becker types
Dwarf, achondroplastic
see achondroplasia
Dwarf, thanatophoric
see thanatophoric dysplasia
Dwarfism
Dwarfism-retinal atrophy-deafness syndrome
see Cockayne syndrome
dysmyelinogenic leukodystrophy
see Alexander disease
Dystrophia myotonica
see myotonic dystrophy
dystrophia retinae pigmentosa-dysostosis syndrome
see Usher syndrome

E

Early-Onset familial Alzheimer disease (EOFAD)
see Alzheimer disease, type 1
see Alzheimer disease, type 3
see Alzheimer disease, type 4

EDS

see Ehlers-Danlos syndrome

Ehlers-Danlos syndrome

Ekman-Lobstein disease

see osteogenesis imperfecta

entrapment neuropathy

see hereditary neuropathy with liability to pressure palsies

Epiloia

see tuberous sclerosis

EPP

see erythropoietic protoporphyria

Erythroblastic anemia

see beta thalassemia

Erythrohepatic protoporphyria

see erythropoietic protoporphyria

Erythroid 5-aminolevulinate synthetase deficiency

see X-linked sideroblastic anemia

Erythropoietic porphyria

see congenital erythropoietic porphyria

erythropoietic protoporphyria

Erythropoietic uroporphyria

see congenital erythropoietic porphyria

Eye cancer

see retinoblastoma FA - Friedreich ataxia

see Friedreich ataxia

F

Fabry disease

Facial Injuries and Disorders

factor V Leiden thrombophilia

FALS

see amyotrophic lateral sclerosis

familial acoustic neuroma

see neurofibromatosis type II

familial adenomatous polyposis
 familial Alzheimer disease (FAD)
 see Alzheimer disease
 familial amyotrophic lateral sclerosis
 see amyotrophic lateral sclerosis
 familial dysautonomia
 familial fat-induced hypertriglyceridemia
 see lipoprotein lipase deficiency, familial
 familial hemochromatosis
 see hemochromatosis
 familial LPL deficiency
 see lipoprotein lipase deficiency, familial
 familial nonpolyposis colon cancer
 see hereditary nonpolyposis colorectal cancer
 familial paroxysmal polyserositis
 see Mediterranean fever, familial
 familial PCT
 see porphyria cutanea tarda
 familial pressure sensitive neuropathy
 see hereditary neuropathy with liability to pressure palsies
 familial primary pulmonary hypertension (FPPH)
 see primary pulmonary hypertension
 familial Turner syndrome
 see Noonan syndrome
 familial vascular leukoencephalopathy
 see CADASIL
 FAP
 see familial adenomatous polyposis
 FD
 see familial dysautonomia
 Female Pseudo-Turner syndrome
 see Noonan syndrome
 Ferrochelatase deficiency
 see erythropoietic protoporphyria
 ferroportin disease
 see hemochromatosis, type 4

Fever

see Mediterranean fever, familial

FGFR3-associated coronal synostosis

see Muenke syndrome

fibrinoid degeneration of astrocytes

see Alexander disease

Fibrocystic disease of the pancreas

see cystic fibrosis

FMF

see Mediterranean fever, familial

Folling disease

see phenylketonuria

fra(X) syndrome

see fragile X syndrome

fragile X syndrome

Fragilitas ossium

see osteogenesis imperfecta

FRAXA syndrome

see fragile X syndrome

FRDA

see Friedreich ataxia

Friedreich ataxia

FXS

see fragile X syndrome

G

G6PD deficiency

Galactokinase Deficiency disease

see galactosemia

Galactose-1-Phosphate Uridyl-Transferase Deficiency disease

see galactosemia

galactosemia

Galactosylceramidase Deficiency disease

see Krabbe disease

Galactosylceramide lipidosis
see Krabbe disease
galactosylcerebrosidase deficiency
see Krabbe disease
galactosylsphingosine lipidosis
see Krabbe disease
GALC deficiency
see Krabbe disease
GALT Deficiency
see galactosemia
Gaucher disease
Gaucher-Like disease
see pseudo-Gaucher disease
GBA deficiency
see Gaucher disease type 1
GD
see Gaucher's disease
Genetic Brain Disorders
genetic emphysema
see alpha-1 antitrypsin deficiency
genetic hemochromatosis
see hemochromatosis
Giant cell hepatitis, neonatal
see hemochromatosis, neonatal
GLA deficiency
see Fabry disease
Glioblastoma, retinal
see retinoblastoma
Glioma, retinal
see retinoblastoma
globoid cell leukodystrophy (GCL, GLD)
see Krabbe disease
globoid cell leukoencephalopathy
see Krabbe disease
Glucocerebrosidase deficiency
see Gaucher disease

Glucocerebrosidosis
see Gaucher disease
Glucosyl cerebroside lipidosis
see Gaucher disease
Glucosylceramidase deficiency
see Gaucher disease
Glucosylceramide beta-glucosidase deficiency
see Gaucher disease
Glucosylceramide lipidosis
see Gaucher disease
glyceric aciduria
see hyperoxaluria, primary
glycolic aciduria
see hyperoxaluria, primary
GM2 gangliosidosis, type 1
see Tay-Sachs disease
Goiter-deafness syndrome
see Pendred syndrome
Graefe-Usher syndrome
see Usher syndrome
Gronblad-Strandberg syndrome
see pseudoxanthoma elasticum
Guenther porphyria
see congenital erythropoietic porphyria
Gunther disease
see congenital erythropoietic porphyria

H

Haemochromatosis
see hemochromatosis
Hallgren syndrome
see Usher syndrome
Hb S disease
see sickle cell anemia

HCH

see hypochondroplasia

HCP

see hereditary coproporphyrin

Head and Brain Malformations

Hearing Disorders and Deafness

Hearing Problems in Children

HEF2A

see hemochromatosis, type 2

HEF2B

see hemochromatosis, type 2

Hematoporphyrin

see porphyrin

Heme synthetase deficiency

see erythropoietic protoporphyria

Hemochromatosis

see hemochromatosis

hemochromatosis

hemoglobin M disease

see methemoglobinemia, beta-globin type

Hemoglobin S disease

see sickle cell anemia

hemophilia

HEP

see hepatoerythropoietic porphyrin

hepatic AGT deficiency

see hyperoxaluria, primary

hepatoerythropoietic porphyrin

Hepatolenticular degeneration syndrome

see Wilson disease

hereditary arthro-ophthalmopathy

see Stickler syndrome

hereditary coproporphyrin

hereditary dystopic lipidosis

see Fabry disease

hereditary Hemochromatosis (HHC)

see hemochromatosis
 hereditary iron-loading anemia
 see X-linked sideroblastic anemia
 hereditary motor and sensory neuropathy
 see Charcot-Marie-Tooth disease
 hereditary motor neuronopathy
 see spinal muscular atrophy
 hereditary motor neuronopathy, type V
 see distal spinal muscular atrophy, type V
 hereditary neuropathy with liability to pressure palsies
 hereditary nonpolyposis colorectal cancer
 hereditary Periodic Fever syndromes
 see Mediterranean fever, familial
 hereditary Polyposis Coli
 see familial adenomatous polyposis
 hereditary pulmonary emphysema
 see alpha-1 antitrypsin deficiency
 hereditary resistance to activated protein C
 see factor V Leiden thrombophilia
 hereditary sensory and autonomic neuropathy type III
 see familial dysautonomia
 hereditary Spastic Paraplegia
 see infantile-onset ascending hereditary spastic paralysis
 hereditary spinal ataxia
 see Friedreich ataxia
 hereditary Spinal Sclerosis
 see Friedreich ataxia
 Herrick's anemia
 see sickle cell anemia
 Heterozygous OSMED
 see Weissenbacher-Zweymüller syndrome
 Heterozygous otospondylomegaepiphyseal dysplasia
 see Weissenbacher-Zweymüller syndrome
 HexA deficiency
 see Tay-Sachs disease
 Hexosaminidase A deficiency

see Tay-Sachs disease

Hexosaminidase alpha-subunit deficiency (variant B)

see Tay-Sachs disease

HFE-associated hemochromatosis

see hemochromatosis

HGPS

see Hutchinson-Gilford progeria syndrome

Hippel-Lindau disease

see von Hippel-Lindau disease

HLAH

see hemochromatosis

HMN V

see distal spinal muscular atrophy, type V

HMSN

see Charcot-Marie-Tooth disease

HNPCC

see hereditary nonpolyposis colorectal cancer

HNPP

see hereditary neuropathy with liability to pressure palsies

homocystinuria

Homogentisic acid oxidase deficiency

see alkaptonuria

Homogentisic aciduria

see alkaptonuria

Homozygous porphyria cutanea tarda

see hepatoerythropoietic porphyria

HP1

see hyperoxaluria, primary

HP2

see hyperoxaluria, primary

HPA

see hyperphenylalaninemia

HPRT - Hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase deficiency

see Lesch-Nyhan syndrome

HSAN Type III

see familial dysautonomia

HSAN3

see familial dysautonomia

HSN-III

see familial dysautonomia

Human dermatosparaxis

see Ehlers-Danlos syndrome, dermatosparaxis type

Huntington disease

Huntington's disease

see Huntington disease

Hutchinson-Gilford progeria syndrome

Hyperandrogenism, nonclassic type, due to 21-hydroxylase deficiency

see 21-hydroxylase deficiency

Hyperchylomicronemia, familial

see lipoprotein lipase deficiency, familial

hyperglycinemia with ketoacidosis and leukopenia

see propionic acidemia

Hyperlipoproteinemia type I

see lipoprotein lipase deficiency, familial

hyperoxaluria, primary

hyperphenylalaninaemia

see hyperphenylalaninemia

hyperphenylalaninemia

Hypochondrodysplasia

see hypochondroplasia

hypochondrogenesis

hypochondroplasia

Hypochromic anemia

see X-linked sideroblastic anemia

Hypocupremia, Congenital

see Menkes syndrome

hypoxanthine phosphoribosyltransferase (HPRT) deficiency

see Lesch-Nyhan syndrome

I

IAHSP

see infantile-onset ascending hereditary spastic paralysis

idiopathic hemochromatosis

see hemochromatosis, type 3

Idiopathic neonatal hemochromatosis

see hemochromatosis, neonatal

Idiopathic pulmonary hypertension

see primary pulmonary hypertension

Immune System and Disorders

see X-linked severe combined immunodeficiency

Incontinentia Pigmenti

Infantile cerebral Gaucher's disease

see Gaucher disease type 2

Infantile Gaucher disease

see Gaucher disease type 2

infantile-onset ascending hereditary spastic paralysis

Infertility

inherited emphysema

see alpha-1 antitrypsin deficiency

Inherited Human Transmissible Spongiform Encephalopathies

see prion disease

inherited tendency to pressure palsies

see hereditary neuropathy with liability to pressure palsies

Insley-Astley syndrome

see otospondylomegaepiphyseal dysplasia

Intermittent acute porphyria syndrome

see acute intermittent porphyria

Intestinal polyposis-cutaneous pigmentation syndrome

see Peutz-Jeghers syndrome

IP

see incontinentia pigmenti

Iron storage disorder

see hemochromatosis

Isodicentric 15

see idic15

Isolated deafness

see nonsyndromic deafness

J

Jackson-Weiss syndrome

JH

see hemochromatosis, type 2

JPLS

see primary lateral sclerosis, juvenile

juvenile amyotrophic lateral sclerosis

see amyotrophic lateral sclerosis, type 2

Juvenile gout, choreoathetosis, mental retardation syndrome

see Lesch-Nyhan syndrome

juvenile hyperuricemia syndrome

see Lesch-Nyhan syndrome

juvenile PLS

see primary lateral sclerosis, juvenile

JWS

see Jackson-Weiss syndrome

K

KD

see spinal and bulbar muscular atrophy

Kennedy disease

see spinal and bulbar muscular atrophy

Kennedy spinal and bulbar muscular atrophy

see spinal and bulbar muscular atrophy

Kerasin histiocytosis

see Gaucher disease

Kerasin lipoidosis

see Gaucher disease

Kerasin thesaurismosis

see Gaucher disease

ketotic glycinemia
see propionic acidemia
ketotic hyperglycinemia
see propionic acidemia
Kidney diseases
see hyperoxaluria, primary
Kinky Hair syndrome
see Menkes syndrome
Klinefelter syndrome
Klinefelter's syndrome
see Klinefelter syndrome
Kniest dysplasia
Krabbe disease

L

Lacunar Dementia
see CADASIL
Langer-Saldino achondrogenesis
see achondrogenesis, type II
Langer-Saldino dysplasia
see achondrogenesis, type II
Late Onset Alzheimer disease
see Alzheimer disease, type 2
Late-Onset familial Alzheimer disease (AD2)
see Alzheimer disease, type 2
late-onset Krabbe disease (LOKD)
see Krabbe disease
Learning Disorders
Lentiginosis, Perioral
see Peutz-Jeghers syndrome
Lesch-Nyhan syndrome
Leukodystrophies
leukodystrophy with Rosenthal fibers
see Alexander disease

Leukodystrophy, spongiform
see Canavan disease
LFS
see Li-Fraumeni syndrome
Li-Fraumeni syndrome
Lipase D deficiency
see lipoprotein lipase deficiency, familial
LIPD deficiency
see lipoprotein lipase deficiency, familial
Lipidosis, cerebroside
see Gaucher disease
Lipidosis, ganglioside, infantile
see Tay-Sachs disease
Lipoid histiocytosis (kerafin type)
see Gaucher disease
lipoprotein lipase deficiency, familial
Liver diseases
see galactosemia
Lou Gehrig disease
see amyotrophic lateral sclerosis
Louis-Bar syndrome
see ataxia-telangiectasia
Lynch syndrome
see hereditary nonpolyposis colorectal cancer
Lysyl-hydroxylase deficiency
see Ehlers-Danlos syndrome, kyphoscoliosis type

M

Machado-Joseph Disease
see Spinocerebellar ataxia type 3
Male Breast Cancer
see breast cancer
Male Genital Disorders
Male Turner syndrome

see Noonan syndrome

Malignant neoplasm of breast

see breast cancer

malignant tumor of breast

see breast cancer

Malignant tumor of urinary bladder

see bladder cancer

Mammary cancer

see breast cancer

Marfan syndrome

Marker X syndrome

see fragile X syndrome

Martin-Bell syndrome

see fragile X syndrome

McCune-Albright syndrome

McLeod syndrome

Mediterranean Anemia

see beta thalassemia

Mediterranean fever, familial

Mega-epiphyseal dwarfism

see otospondylomegaepiphyseal dysplasia

Menke's syndrome

see Menkes syndrome

Menkes syndrome

Mental retardation with osteochondrogenous abnormalities

see Coffin-Lowry syndrome

Metabolic Disorders

Metatropic dwarfism, type II

see Kniest dysplasia

Metatropic dysplasia type II

see Kniest dysplasia

methemoglobinemia, beta-globin type

methylmalonic acidemia

MFS

see Marfan syndrome

MHAM

see Cowden syndrome
MK – Menkes syndrome
see Menkes syndrome
Microcephaly
MMA
see methylmalonic acidemia
MNK – Menkes syndrome
see Menkes syndrome
monosomy X
see Turner syndrome
Motor Neuron disease, Amyotrophic Lateral Sclerosis
see amyotrophic lateral sclerosis
Movement Disorders
Mucoviscidosis
see cystic fibrosis
Muenke syndrome
Multi-Infarct Dementia
see CADASIL
Multiple Carboxylase Deficiency, Late-Onset
see biotinidase deficiency
Multiple hamartoma syndrome
see Cowden syndrome
Multiple neurofibromatosis
see neurofibromatosis
Muscular Dystrophy
muscular dystrophy, Duchenne and Becker types
Myotonia atrophica
see myotonic dystrophy
Myotonia dystrophica
see myotonic dystrophy
myotonic dystrophy
Myxedema, Congenital
see congenital hypothyroidism

N

Nance-Insley syndrome

see otospondylomegaepiphyseal dysplasia

Nance-Sweeney chondrodysplasia

see otospondylomegaepiphyseal dysplasia

NBIA1

see pantothenate kinase-associated neurodegeneration

Neill-Dingwall syndrome

see Cockayne syndrome

Neuroblastoma, retinal

see retinoblastoma

Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation Type 1

see pantothenate kinase-associated neurodegeneration

Neurofibromatosis type I

Neurofibromatosis type II

Neurologic diseases

Neuromuscular Disorders

neuronopathy, distal hereditary motor, type V

see distal spinal muscular atrophy, type V

neuronopathy, distal hereditary motor, with pyramidal features

see amyotrophic lateral sclerosis, type 4

NF

see Neurofibromatosis types I & II

Niemann-Pick

see Niemann-Pick disease

Noack syndrome

see Pfeiffer syndrome

Non-Neuronopathic Gaucher disease

see Gaucher disease type 1

Non-Phenylketonuric Hyperphenylalaninemia

see tetrahydrobiopterin deficiency

nonsyndromic deafness

Noonan syndrome

Norrbottnian Gaucher disease

see Gaucher disease type 3

O

Ochronosis

see alkaptonuria

Ochronotic arthritis

see alkaptonuria

OI

see osteogenesis imperfecta

OSMED

see otospondylomegaepiphyseal dysplasia

osteogenesis imperfecta

Osteopsathyrosis

see osteogenesis imperfecta

Osteosclerosis congenita

see achondroplasia

Oto-spondylo-megaepiphyseal dysplasia

see otospondylomegaepiphyseal dysplasia

otospondylomegaepiphyseal dysplasia

Oxalosis

see hyperoxaluria, primary

Oxaluria, Primary

see hyperoxaluria, primary

P

pantothenate kinase-associated neurodegeneration

Patau Syndrome (Trisomy 13)

PBGD deficiency

see acute intermittent porphyria

PCC deficiency

see propionic acidemia

PCT

see porphyria cutanea tarda

PDM

see myotonic dystrophy, type 2

Pendred syndrome

Periodic disease

see Mediterranean fever, familial

Periodic peritonitis

see Mediterranean fever, familial

Periorificial lentiginosis syndrome

see Peutz-Jeghers syndrome

Peripheral Nerve Disorders

see familial dysautonomia

Peripheral Neurofibromatosis

see neurofibromatosis 1

Peroneal Muscular Atrophy

see Charcot-Marie-Tooth disease

peroxisomal alanine:glyoxylate aminotransferase deficiency

see hyperoxaluria, primary

Peutz-Jeghers syndrome

Pfeiffer syndrome

Phenylalanine Hydroxylase Deficiency disease

see phenylketonuria

phenylketonuria

Pheochromocytoma

see von Hippel-Lindau disease

Pierre Robin syndrome with fetal chondrodysplasia

see Weissenbacher-Zweymüller syndrome

Pigmentary cirrhosis

see hemochromatosis

PJS

see Peutz-Jeghers syndrome

PKAN

see pantothenate kinase-associated neurodegeneration

PKU

see phenylketonuria

PLSJ

see primary lateral sclerosis, juvenile

Plumboporphyria

see ALAD deficiency porphyria
PMA
see Charcot-Marie-Tooth disease
polyostotic fibrous dysplasia
see McCune-Albright syndrome
Polyposis coli
see familial adenomatous polyposis
Polyposis, hamartomatous intestinal
see Peutz-Jeghers syndrome
Polyposis, Intestinal, II
see Peutz-Jeghers syndrome
Polyps-and-spots syndrome
see Peutz-Jeghers syndrome
Porphobilinogen synthase deficiency
see ALAD deficiency porphyria
porphyria
porphyrin disorder
see porphyria
PPH
see primary pulmonary hypertension
PPOX deficiency
see variegate porphyria
Prader-Labhart-Willi syndrome
see Prader-Willi syndrome
Prader-Willi syndrome
Presenile and senile dementia
see Alzheimer disease
Primary Hemochromatosis
see hemochromatosis
primary hyperuricemia syndrome
see Lesch-Nyhan syndrome
primary lateral sclerosis, juvenile
primary pulmonary hypertension
Primary Senile Degenerative Dementia
see Alzheimer disease
prion disease

Procollagen type EDS VII, mutant
 see Ehlers-Danlos syndrome, arthrochalasia type
 Progeria
 see Hutchinson-Gilford progeria syndrome
 Progeria-Like syndrome
 see Cockayne syndrome
 progeroid nanism
 see Cockayne syndrome
 Progressive Chorea, Chronic hereditary (Huntington)
 see Huntington disease
 Progressive Muscular Atrophy
 see spinal muscular atrophy
 Progressively deforming osteogenesis imperfecta with normal sclerae
 see osteogenesis imperfecta, type III
 PROMM
 see myotonic dystrophy, type 2
 propionic acidemia
 propionyl-CoA carboxylase deficiency
 see propionic acidemia
 Protein C deficiency
 Protein S deficiency
 Protoporphyria
 see erythropoietic protoporphyria
 Protoporphyrinogen oxidase deficiency
 see variegate porphyria
 Proximal myotonic dystrophy
 see myotonic dystrophy, type 2
 Proximal myotonic myopathy
 see myotonic dystrophy, type 2
 pseudo-Gaucher disease
 pseudo-Ullrich-Turner syndrome
 see Noonan syndrome
 pseudoxanthoma elasticum
 psychosine lipidosis
 see Krabbe disease
 pulmonary arterial hypertension

see primary pulmonary hypertension

Pulmonary hypertension

see primary pulmonary hypertension

PWS

see Prader-Willi syndrome

PXE - Pseudoxanthoma elasticum

see pseudoxanthoma elasticum

R

Rb

see retinoblastoma

Recklinghausen disease, Nerve

see neurofibromatosis 1

Recurrent polyserositis

see Mediterranean fever, familial

Retinal Disorders

Retinitis pigmentosa-deafness syndrome

see Usher syndrome

retinoblastoma

Rett syndrome

RFALS type 3

see amyotrophic lateral sclerosis, type 2

Ricker syndrome

see myotonic dystrophy, type 2

Riley-Day syndrome

see familial dysautonomia

Roussy-Levy syndrome

see Charcot-Marie-Tooth disease

RSTS

see Rubinstein-Taybi syndrome

RTS

see Rett syndrome

see Rubinstein-Taybi syndrome

RTT

see Rett syndrome
Rubinstein-Taybi syndrome

S

Sack-Barabas syndrome
see Ehlers-Danlos syndrome, vascular type
SADDAN
Sarcoma family syndrome of Li and Fraumeni
see Li-Fraumeni syndrome
Sarcoma, breast, leukemia, and adrenal gland (SBLA) syndrome
see Li-Fraumeni syndrome
SBLA syndrome
see Li-Fraumeni syndrome
SBMA
see spinal and bulbar muscular atrophy
SCD
see sickle cell anemia
Schwannoma, Acoustic, Bilateral
see neurofibromatosis 2
SCIDX1
see X-linked severe combined immunodeficiency
sclerosis tuberosa
see tuberous sclerosis
SDAT
see Alzheimer disease
SED congenita
see spondyloepiphyseal dysplasia congenita
SED Strudwick
see spondyloepimetaphyseal dysplasia, Strudwick type
SEDC
see spondyloepiphyseal dysplasia congenita
SEMD, Strudwick type
see spondyloepimetaphyseal dysplasia, Strudwick type
Senile Dementia

see Alzheimer disease, type 2

Severe achondroplasia with developmental delay and acanthosis nigricans

see SADDAN

Shprintzen syndrome

see 22q11.2 deletion syndrome

sickle cell anemia

Skeleton-skin-brain syndrome

see SADDAN

Skin Pigmentation Disorders

SMA

see spinal muscular atrophy

SMED, Strudwick type

see spondyloepimetaphyseal dysplasia, Strudwick type

SMED, type I

see spondyloepimetaphyseal dysplasia, Strudwick type

South African genetic porphyria

see variegate porphyria

spastic paralysis, infantile onset ascending

see infantile-onset ascending hereditary spastic paralysis

Speech and Communication Disorders

Sphingolipidosis, Tay-Sachs

see Tay-Sachs disease

spinal and bulbar muscular atrophy

spinal muscular atrophy

spinal muscular atrophy, distal type V

see distal spinal muscular atrophy, type V

spinal muscular atrophy, distal, with upper limb predominance

see distal spinal muscular atrophy, type V

Spinocerebellar ataxia

spondyloepimetaphyseal dysplasia, Strudwick type

spondyloepiphyseal dysplasia congenita

Spondyloepiphyseal dysplasia

see collagenopathy, types II and XI

Spondylometaphyseal dysplasia congenita, Strudwick type

see spondyloepimetaphyseal dysplasia, Strudwick type

Spondylometaphyseal dysplasia (SMD)

see spondyloepimetaphyseal dysplasia, Strudwick type

Spondylometaphyseal Dysplasia, Strudwick Type

see spondyloepimetaphyseal dysplasia, Strudwick type

Spongy degeneration of central nervous system

see Canavan disease

Spongy degeneration of the brain

see Canavan disease

Spongy degeneration of white matter in infancy

see Canavan disease

sporadic primary pulmonary hypertension

see primary pulmonary hypertension

SSB syndrome

see SADDAN

Steely Hair syndrome

see Menkes syndrome

Steinert disease

see myotonic dystrophy

Steinert myotonic dystrophy syndrome

see myotonic dystrophy

Stickler syndrome

Stroke

see CADASIL

Strudwick syndrome

see spondyloepimetaphyseal dysplasia, Strudwick type

Subacute Neuronopathic Gaucher disease

see Gaucher disease type 3

Swedish genetic porphyria

see acute intermittent porphyria

Swedish porphyria

see acute intermittent porphyria

Swiss cheese cartilage dysplasia

see Kniest dysplasia

T

Tay-Sachs disease

TD - Thanatophoric dwarfism

see thanatophoric dysplasia

TD with straight femurs and cloverleaf skull

see thanatophoric dysplasia, type 2

Telangiectasia, cerebello-oculocutaneous

see ataxia-telangiectasia

Testicular feminization syndrome

see androgen insensitivity syndrome

tetrahydrobiopterin deficiency

TFM

see androgen insensitivity syndrome

thalassemia intermedia

see beta thalassemia

Thalassemia Major

see beta thalassemia

thanatophoric dysplasia

thiamine-responsive megaloblastic anemia with diabetes mellitus and sensorineural deafness

Thrombophilia due to deficiency of cofactor for activated protein C, Leiden type

see factor V Leiden thrombophilia

Thyroid diseases

tomaculous neuropathy

see hereditary neuropathy with liability to pressure palsies

Total HPRT deficiency

see Lesch-Nyhan syndrome

Total hypoxanthine-guanine phosphoribosyl transferase deficiency

see Lesch-Nyhan syndrome

Transmissible Dementias

see prion disease

Transmissible Spongiform Encephalopathies

see prion disease

Treacher Collins syndrome

Trias fragilitis ossium

see osteogenesis imperfecta, type I

triple X syndrome

Triplo X syndrome
see triple X syndrome
Trisomy 21
see Down syndrome
Trisomy X
see triple X syndrome
Troisier-Hanot-Chauffard syndrome
see hemochromatosis
TS
see Turner syndrome
TSD
see Tay-Sachs disease
TSEs
see prion disease
tuberose sclerosis
see tuberous sclerosis
tuberous sclerosis
Turner syndrome
Turner syndrome in female with X chromosome
see Noonan syndrome
Turner's phenotype, karyotype normal
see Noonan syndrome
Turner's syndrome
see Turner syndrome
Turner-like syndrome
see Noonan syndrome
Type 2 Gaucher disease
see Gaucher disease type 2
Type 3 Gaucher disease
see Gaucher disease type 3

U

Disorder Mutation Chromosome
UDP-Galactose-4-Epimerase Deficiency disease

see galactosemia

UDPglucose 4-Epimerase Deficiency disease

see galactosemia

UDPglucose Hexose-1-Phosphate Uridyltransferase Deficiency

see galactosemia

Ullrich-Noonan syndrome

see Noonan syndrome

Ullrich-Turner syndrome

see Turner syndrome

Undifferentiated deafness

see nonsyndromic deafness

UPS deficiency

see acute intermittent porphyria

Urinary bladder cancer

see bladder cancer

UROD deficiency

see porphyria cutanea tarda

Uroporphyrinogen decarboxylase deficiency

see porphyria cutanea tarda

Uroporphyrinogen synthase deficiency

see acute intermittent porphyria

UROS deficiency

see congenital erythropoietic porphyria

Usher syndrome

UTP Hexose-1-Phosphate Uridyltransferase Deficiency

see galactosemia

V

Van Bogaert-Bertrand syndrome

see Canavan disease

Van der Hoeve syndrome

see osteogenesis imperfecta, type I

variegate porphyria

Velocardiofacial syndrome

see 22q11.2 deletion syndrome
VHL syndrome
see von Hippel-Lindau disease
Vision Impairment and Blindness
see Alström syndrome
Von Bogaert-Bertrand disease
see Canavan disease
von Hippel-Lindau disease
Von Recklenhausen-Applebaum disease
see hemochromatosis
von Recklinghausen disease
see neurofibromatosis 1
VP
see variegate porphyria
Vrolik disease
see osteogenesis imperfecta

W

Disorder Mutation Chromosome
Waardenburg syndrome
WD - Wilson's disease
see Wilson disease
Weissenbacher-Zweymüller syndrome
Wilson disease
Wilson's disease
see Wilson disease
Wolff Periodic disease
see Mediterranean fever, familial
WZS
see Weissenbacher-Zweymüller syndrome

X

Disorder Mutation Chromosome

X-linked mental retardation and macroorchidism

see fragile X syndrome

X-linked primary hyperuricemia

see Lesch-Nyhan syndrome

X-linked severe combined immunodeficiency

X-linked sideroblastic anemia

X-linked spinal and bulbar muscular atrophy

see spinal and bulbar muscular atrophy

X-linked uric aciduria enzyme defect

see Lesch-Nyhan syndrome

X-SCID

see X-linked severe combined immunodeficiency

XLSA

see X-linked sideroblastic anemia

XSCID

see X-linked severe combined immunodeficiency

XXX syndrome

see triple X syndrome

XXXX syndrome

XXY syndrome

see Klinefelter syndrome

XXY trisomy

see Klinefelter syndrome

XYY karyotype

see 47,XYY syndrome

XYY syndrome

see 47,XYY syndrome

Y

YY syndrome

see 47,XYY syndrome

