

法醫遺傳學(Forensic Genetics)의 현황과 전망

최 상 규

국립과학수사연구소 법의학부 생물학과

유전자의 본체가 DNA라는 사실과 DNA는 이중나선 구조로 되어 있음이 밝혀진 이래 DNA에 관한 연구는 분자생물학, 생화학, 유전학 등 기초 학문 분야의 눈부신 발전은 물론 최근 생물공학 분야에서도 의약품, 환경, 농업, 식품 등의 연구 개발로 産業界에 큰 공헌을 하고 있다.

최근 DNA 분석 기술이 범죄 사건을 해결하는데 강력한 법적 수단으로 채택되고 있어 법의유전학의 시작과 발전을 가져왔다. 1984년 Higuchi 등은 140년 된 멸종된 얼룩말종류 (quagga)의 근육에서, 또한 1985년 Paabo는 2,400년이나 된 미이라에서 DNA를 분리하였다. 이때부터 DNA는 범죄수사에 응용이 가능하리라는 전망을 받았으며, 언젠가는 일상적인 실험법의 확립이 필요함을 법의 과학자 (forensic scientist)들은 주장하였다.

최초로 DNA 지문 (fingerprint)을 연구 개발한 사람은 영국 Leicester 대학교 유전학 연구실의 Jeffreys 박사이다. 그는 1985년 사람의 myoglobin 유전자를 연구하면서 DNA 단편인 minisatellite 부위를 발견하였다. 이 부위는 수십 수백 염기쌍이 수만회 혹은 그 이상 같은 방향으로 반복된 구조를 하는 것이 특징이다. 따라서 이를 minisatellite “variable number tandem repeats” (VNTRs)라고도 말한다. 이 부위는 개인에 따라 차이가 극도로 심하여, 즉 개개의 사람에게서 검출되는 DNA 패턴이 다르고 다만 일관성 쌍생아에서만 동일하다. 이와 같이 DNA의 minisatellite 부위의 검출 패턴은 마치 손가락의 지문과도 같이 천차만별이기 때문에 DNA 지문이라는 용어를 사용하게 된 것이다.

성범죄에서 정자의 DNA 지문법을 사용하여 강간범 확증을 위한 유력한 증거가 제시될 수 있음을 Jeffreys, Gill, Werrett 등이 강력히 제창하였으며, 이것이 DNA 지문 검사법 연구의 시작이라 할 수 있다. 종래, 정액의 식별법 (적혈구형, 적형구 효소형 등)으로는 질액과 정액이 혼합되었을 때, 그 혈액형은 정액에서 유래된 것인지 또는 질액에서 유래된 것인지 판정이 어렵거나 불가능하였다. 그러나 DNA 지문법으로는 강간 피해자의 질액에서 정자의 DNA 지문을 분석하고, 한편으로는 용의자의 정액 또는 혈액에서 DNA 지문을 분석하여 그 패턴을 비교한 바, 동일한 DNA 지문의 패턴을 나타내고 있어 범인 확증에 탁월한 방법임이 증명되었다.

1982년 Sensabaugh의 보고에 의하면 현재 사용하고 있는 혈액형 중 8 종의 혈액형을 모두 검사했을 때, 두 사람이 똑같은 가능성을 보일 확률은 0.014 (1/70)라고 보고하

였다. 이 같은 확률로 보아 혈액형에 의해서는 어떤 개체를 동일인으로 포함하기 보다는 오히려 배제시키는데 더 유력한 증거가 되고 있는 것이다.

그러나 DNA 지문은 동일인 여부를 부정하기 보다는 오히려 긍정할 수 있는 적극적인 실험법으로 그 우수성을 인정 받았다. Jeffreys는 DNA 지문 분석실험에서 검출용으로 1개의 DNA probe를 사용했을 때는 두 사람이 똑같은 가능성을 보일 확률은 3 천억 중의 하나로 즉 3×10^{-11} 이하이며, 2개의 probe를 사용했을 때는 5×10^{-19} 이하의 확률을 나타내 완벽한 개인식별이 가능하다고 하였다.

한편, DNA 지문법에 의한 친생자감정 (paternity testing)에 관해 1987년 일본의 혼마 (本間)와 이시야마 (石山)는 DNA 지문법은 친생자감정의 긍정 확률치가 대단히 높아 혈연관계가 있는 DNA 지문의 패턴은 혈연 관계가 없는 패턴에 비해 그 상동관계가 대단히 높음을 증명하였다. 그러므로 부모와 자식 사이는 물론 형제 사이, 삼촌과 조카 사이, 그리고 사촌 사이 등의 혈연 관계도 추정이 가능하리라고 보고하였다.

초창기 DNA 지문 분석법은 DNA probe를 이용한 Southern blot hybridization 방법을 이용하였으나, 최근에는 극히 적은 양의 DNA 시료에서도 특정부위의 DNA 만을 단시간에 기하급수적으로 증폭시킬 수 있는 중합효소연쇄반응법 (Polymerase Chain Reaction, PCR)이 개발돼 한방울의 피나 정액, 한가닥의 머리카락을 대상으로 DNA 지문 분석이 가능하게 되었다. 최근 범죄 증거물을 대상으로 한 DNA 지문 분석은 Southern blot 방법 보다는 PCR법의 우수성이 인정되어 여러 종류의 STR locus를 이용하여 개인 식별의 확률을 높이려는 것이 전 세계적인 추세이다.

미국, 영국, 독일, 캐나다, 프랑스, 일본 등에서는 이 DNA 지문 분석법을 범죄사건에 적용하여 그 결과를 법정에서 증거로 채택하고 있다. 한편 미국에서는 DNA 지문 분석 자료를 Central Computer DNA Data Bank를 설치하여 입력과 검색을 법적으로 제도화하여 실시 중에 있으며, 강력사건의 범죄예방 및 범죄자의 신원을 신속히 확인하는 성과를 올리고 있다. 국내의 경우 1991년 8월 1일에 국립과학수사연구소 생물학과 내에 유전자분석실을 정식으로 설치하여 1992년 3월 부터는 실제 범죄 증거물에 DNA 지문 분석법을 적용하기 시작했으며, 1996년 말까지 총 7,000여점의 ('95년도 삼풍백화점 붕괴사고시 시신조각 300여점 포함) 증거물을 DNA 분석법으로 조사하여 사건 해결에 기여하였다. 현재는 혈액형, 효소형, 혈청형등은 물론 DNA 지문 분석법을 이용하는 것이 보편화되고 있고, 향후에는 DNA 분석법의 이용이 더욱 증가할 추세이다. 그렇지만 DNA 지문법은 반드시 용의자 수사가 선행되어야 그 효과를 기대할 수 있다. 사건 현장에서 발견된 혈흔, 정액 등의 DNA형과 용의자의 DNA형을 비교해야만 범인 식별이 가능하기 때문이다. 따라서 현재로서는 현장증거물에서 DNA가 확보되더라도 범인이 검거되지 않으면 DNA형을 비교할 수 없게 된다. 따라서 전과자, 우범자 등을 대상으로 미리 DNA형을 분석하여 전산 입력하는 "유전자 자료 은행 (DNA Data Bank)"을 운영한다면 많은 사건을 해결할 수 있을 것이다.