

산전검사 대상 질환에 대한 법적 규제의 문제점에 대한 고찰

아주대학교 의과대학 의학유전학과 아주대병원 유전질환전문센터

최지영 · 정선용 · 김현주

Controversial issues in the legal restriction for prenatal genetic testing in Korea

Jiyoung Choi, Seon-Yong Jeong and Hyon J. Kim

Department of Medical Genetics, School of Medicine, Ajou University, Suwon, Korea
Center for Genetic Disease, Ajou University Hospital, Suwon, Korea

More than 6,000 rare disorders including genetic diseases have been reported. Of them, 1,500 diseases (1,211 for clinical diagnosis and 289 for research only) are technically possible for genetic testing. In Korea, since 2005, only 63 genetic diseases is permitted for prenatal genetic testing by the "Bioethics and Biosafety Law". The article 25 in the law prescribes 63 genetic diseases without clear indication for its selection and inclusion criteria. In EU, USA, and other foreign countries, however, there is no provision in the statute on prenatal genetic testing; it is not restricted by a law.

Recently, a woman (Mrs. L, 38y) who is a carrier for Menkes disease made an appeal to a government for an amendment of the "Bioethics and Biosafety Law" prohibiting the prenatal diagnosis of her pregnancy at risk for Menkes disease. Menkes disease (MNK) is an X-linked recessive disorder characterized by neurodegeneration, connective tissue defects and hair abnormalities, and no effective treatment is available yet. The prevalence rate of MNK is one in about 250,000 live births. Menkes syndrome patients fail to absorb copper from the gastrointestinal tract in quantities adequate for meeting nutritional needs. These needs seem particularly acute during the initial 12 month of life, when the velocity of brain growth and motor neurodevelopment. Most of pts. die around 3yrs. of age.

Mrs. L had a boy with Menkes disease who died at 2y.o. in 2001. Subsequent pregnancy in 2003, she was able to have prenatal genetic testing for mutation of the Menkes (*ATP7A*) gene and delivered a healthy baby boy. Now, She is pregnant again and wants to have prenatal diagnosis. however, this time, she was not allowed to have any more because Menkes disease is not included in 63 genetic diseases permitted by the law for prenatal genetic testing, in spite of the fact that she is a Menkes disease carrier and her pregnancy is at risk to have an affected baby.

This case shows the practical problem of the legal restriction for prenatal genetic testing in Korea. In this study, we report a arguable case and discuss the controversial issues in the legal restriction for prenatal genetic testing in Korea.

Key Words : Bioethics and Biosafety Law, Prenatal genetic testing, Genetic disease, prenatal diagnosis, Menkes disease

본 연구는 한국유전자검사평가원 정책연구 연구비의 지원으로 수행되었음.

책임저자: 김현주, 경기도 수원시 영통구 원천동 산5
아주대병원 유전질환전문센터

Tel : 031)219-5903, Fax : 031)219-5299

E-mail : genetics@kornet.com

서 론

현재까지 보고 된 유전질환을 포함한 희귀질환은 6,000종이 넘으며¹⁾, 이 중 2007년 12월 현재, 1,500종(임상검사 목적 1,211종과 연구 목적 289)의 유전자 검사가 가능하다²⁾. 외국의 경우, 원인 유전자가 밝혀지고 진단이 가능한 모든 유전질환에 대해 착상전 및 산전 유전자검사가 가능한데 반해, 국내에서는 2005년 제정된 생명윤리 및 안전에 관한 법률 제 25조 2항에 의해 착상전 및 산전 유전자검사가 가능한 유전질환은 63종으로 제한되어 있다³⁾.

국내에서 2005년 제정된 생명윤리 및 안전에 관한 법률에 의해 63종으로 제한된 검사항목에 포함되어 있지 않아, 산전 진단 검사를 거절할 적이 있는 질환으로는 asplenia, hypoplastic left hear syndrome, Ichthyosis, Ivemark syndrome, meckel syndrome, multiple osteochondromatosis, situs inversus totalis, transposition of the great arteries, X-linked blindness, X-linked skin disease³⁾ 등이 있다.

유전자검사 기법과 검사장비의 발달과 더불어 유전자검사가 가능한 유전질환은 급격히 증가하고 있다. 그러나 이러한 제한은 국내 유전질환에 대한 의학 연구의 발전가능성을 심각하게 저해하며, 질환의 형평성 위배는 물론, 환자와 가족들이 최선의 의료혜택을 받을 권리와 자기결정권의 권리를 박탈하는 문제점을 낳고 있다.

이미 이와 관련된 민원이 발생하여, 2007년 유전자검사관련 전문 학회인 대한의학유전학회에서는 한국유전자검사평가원에서 위탁받아 “태아 및 배아 대상 유전자검사의 적응증 및 대상 질환 규정에 대한 연구”의 정책 연구 과제를 수행하였다. 그 결과, 과학적으로 입증된 경우 엄격한 평가를 거쳐서 대상 질환을 점차 확대해 나가며, 환자와 가족의 자기결정권을 존중하고, 검사 전 후 유전상담이 필요하다는 결론을 도출한 보고서를 2007년 7월에 한국 유전자검사평가원에 제출하였다.

보고서 제출 이 후, 2007년 10월 4일 생명윤리 및 안전에

관한 법률이 일부 개정되었으나, “체세포핵이식행위를 할 수 있는 연구의 종류 대상 범위와 과학적으로 입증이 불확실하여 금지 제한되는 유전자검사”에 관한 개정 이었다⁴⁾. 따라서 아직 대한의학유전학회에서 건의한 제안은 생명윤리 및 안전에 관한 법률에 반영되어 있지 않다.

최근 아주대병원 유전질환전문센터에 Menkes disease (MNK) 관련한 산전 진단 검사 문의가 들어왔지만, 법에 의해 산전 진단을 할 수 없는 실제증례가 발생되어, 본 증례보고를 통해 현행법의 문제점과 대안을 생각해보고자 한다.

증 례

2007년 7월 31일 아주대병원 유전질환전문센터에 내원한 MNK 보인자 L씨(산모 38세)의 증례보고.

산모 L씨는 1999년 출산한 둘째 남아가 MNK로 진단 (p.L706R)받았으며, 2001년 12월에 사망하였다. 이로 인해 L씨는 MNK의 보인자([p.L706R]+[wt])로 확진 받았다. 생명윤리 및 안전에 관한 법률이 제정되기 이전인 2003년 셋째 태아를 임신한 L씨는, 산전 검사를 받고 정상의 남아를 출산 하였다. 2007년 7월 현재 임신 중인(12주) L씨는 3째 태아의 경우처럼 산전 검사를 받기 위해 아주대병원 유전질환전문센터에 내원하였지만, 2005년 제정된 생명윤리 및 안전에 관한 법률 25조 2항에 의해 MNK는 산전 유전자검사가 법적으로 불가능하였다(Table 1).

MNK는 Xq12-13지역에 있는 *ATP7A* 유전자의 deletion과 splice mutation에 의해 구리 수송에 문제가 생겨, 구리의 소화 결여와, 구리 축적능력이 결핍되어 조직 내 구리의 농도가 낮아지게 되는 질환으로 1962년 Menkes와 그의 동료 연구자들에 의해 처음으로 알려졌다. 이 질환은 X-성염색체 열성 유전질환으로 250,000명당 한명 꼴로 발병하며, 염기서열 분석을 통해 95%의 높은 비율로 돌연변이를 발견할 수 있다. 아직까지 효과적인 치료방법이 없어 일반적으로 3세 이전에 사망에 이른다^{2, 5-7)}.

L씨의 경우, MNK에 이환된 남아를 또다시 출산할 가능

Table 1. Menkes disease 보인자인 L씨의 임신/출산기록

출산 연도	주요 사항	돌연변이	비고
첫째 태아	임신중절	-	
둘째 남아	1999년 2000년 Menkes disease로 진단	p.L706R	2001년 사망
셋째 남아	산전유전자검사에서 결과에 돌연변이가 발견 되지 않음	wt	
넷째 태아	2007년 생명윤리 및 안전에 관한 법률 제25조 2항에 의해 산전 유전자검사 불가	?	

성이 50%이며, 가족 내 MNK를 일으키는 원인유전자의 돌연변이가 발견되었기 때문에 2003년 3째 태아에서 산전 진단을 하였다. 이렇듯 산전검사를 통해 정확한 진단이 가능하기 때문에 예방을 위한 산전 유전자 검사가 반드시 필요하지만, 4째 태아는 현행법에 의해 산전 검사를 할 수 없다는 사실에 산모와 가족은 이해할 수 없으며 안타까워하였다. MNK는 아직까지 효과적인 치료방법이 없기 때문에, 둘째아이의 경우처럼 또 다시 같은 아픔을 겪게 되진 않을까 심리적인 불안을 호소하고 있다. 이에, L씨는 보건복지부 생명윤리정책과에 민원을 제기하였고, 구체적으로 검토하겠다는 답변을 받았다. 대한의학유전학회에서도 보건복지부 생명윤리정책과, 한국유전자검사평가원에 민원을 제기하였으며, 이 민원은 연말에 있을 감사와 사업보고회의 자료로 쓰일 것이라는 연락을 받았다.

고 찰

이 증례는 유전질환 검사항목을 63종으로 제한한 현행법의 문제점과 질환 형평성의 문제점을 실질적으로 보여주고 있다. (1) 검사 질환항목을 제한한 생명윤리 및 안전에 관한 법률 25조 2항은 이 법의 목적(제 1조)인 "생명과학기술이 인간의 질병 예방 및 치료 등을 위하여 개발이용 될 수 있는 여건을 조성함으로써 국민의 건강과 삶의 질 향상에 이바지함을 목적으로 한다."와 역행하는 모순을 지니고 있다. 현재까지 보고 된 유전질환은 6,000종 이상이 존재함에도 불구하고, 단 1%에 해당하는 유전질환에 한해서만 검사가 가능하기 때문에, 나머지 99%에 해당하는 유전질환 환자 및 가족들의 건강과 삶의 질 향상이 크게 제한받고 있다. (2) 우리나라는 속지주의를 따르기 때문에, 외국에 검체를 보내는 경우는 법에 저촉되지 않는다. 이는 시간이 촉박한 특수성을 갖고 있는 산전검사의 경우 매우 비효율적인 행위이며, 경제적인 면에서도 낭비가 크다. 또한, 유전질환 환자와 가족 내에서도 경제적인 격차로 인한 위화감이 조성될 소지가 있다. 1970년대부터 염색체 검사를 실시⁸⁾하고 있는 국내에서도, 검사를 할 수 있는 충분한 실력과 지식이 있음에도, 외국으로 검체를 보내는 행위는 국내의 유전연구의 활성을 위축시킬 가능성도 있다. (3) 유전질환 마다 진행속도, 발병연령, 발병빈도 등이 각기 다르듯이, 유전학의 학문적 근본이 다양성임에도 불구하고, 질환의 목록을 정한다는 것은 모순이다. 이는 전문적인 판단에 근거하여 산모나 가족이 원하는 경우,

전문의가 결정을 내릴 사항이다.

이에 대안을 제안하고자 한다. (1) 우선 유전질환 검사항목을 제한한 현행법을 개정해야 할 것이다. (2) 질환 명에 상관없이, 유전질환의 가족력이 있는 가족에게는 산전 진단 검사를 수행할 자기결정의 기회가 제공되어야 할 것이다. (3) 만일, 현행법의 개정이 현실적으로 불가능하다면, MNK처럼 3년 내에 사망에 이르는 등 질병의 정도가 심하며, 효과적인 치료 방법이 없는 질환에 대해서는 전문의의 판단에 근거하여 산모나 가족이 원하는 경우, 예외가 인정되어야 한다고 사료된다.

유전질환은 때로는 조기 사망과 장애를 초래하고 대부분 완치가 되지 않아 평생 관리가 필요하며, 가족에게 대물림될 수 있다는 유전 문제의 심각성을 지니고 있다. 유전질환을 가진 환자와 가족의 산전 검사는 낙태를 전제로 하는 것이 아니라, 그들이 가진 질환에 한해 질환에 노출되지 않은 건강한 아이를 가질 기회를 주는 것에 있다는 점을 상기해야 할 것이다.

감사의 글

본 연구는 한국유전자검사평가원 정책연구 연구비의 지원으로 수행되었음.

한글요약

현재까지 보고 된 유전질환을 포함한 희귀질환은 6000종이 넘으며¹⁾, 이 중 2007년 12월 현재, 1,500종(임상검사 목적 1,211종과 연구 목적 289)의 유전자 검사가 가능하다²⁾. 외국의 경우, 원인 유전자가 밝혀지고 진단이 가능한 모든 유전질환에 대해 착상 전 및 산전 유전자검사가 가능한데 반해, 국내에서는 2005년 제정된 생명윤리 및 안전에 관한 법률 제 25조 2항에 의해 착상 전 및 산전 유전자검사가 가능한 유전질환은 63종으로 제한되어 있다³⁾.

이 보고에서는, 63종으로 제한된 검사항목에 포함되어 있지 않아 산전 진단을 할 수 없게 된 최근의 증례를 검토하고 문제점과 대안에 대해 논의하였다. X-성염색체 연관 열성질환인 MNK의 보인자로 확진된 L씨(여 38세)는 2명의 자녀를 출산하였는데, 그중 1명은 MNK에 이환된 남아로 출생 후 사망하였다. L씨는 2003년에 산전 유전자검사를 실시하여 정상인 남아를 출산하였다. 현재 임신 중인 L씨는 MNK에

이환된 남아를 또다시 출산할 가능성이 50%로 산전 유전자 검사가 필요하지만, 2005년에 제정된 생명윤리 및 안전에 관한 법률에 의해 산전 유전자검사가 법적으로 불가능하였다.

이 증례는 유전질환 검사항목을 63종으로 제한한 현행법의 문제점과 질환 형평성의 문제점을 실질적으로 보여주고 있다. 질환 명에 상관없이 유전질환의 가족력이 있는 가족에게는 산전 유전자검사에 대한 자기결정의 기회가 제공되어야 할 것이며, 만일, 현행법의 개정이 현실적으로 불가능하다면, MNK처럼 3년 내에 사망에 이르는 등 질병의 정도가 심하며, 효과적인 치료 방법이 없는 질환에 대해서는 산모나 가족이 원하는 경우 전문의의 전문적인 판단에 근거하여 예외가 인정되어야 한다고 사료된다.

참고문헌

- 1) <http://www.rarediseases.org/>
- 2) <http://www.genetests.org> (Gene test)
- 3) 대한의학유전학회. 태아 및 배아 대상 유전자검사의 적응증 및 대상 질환 규정에 대한 연구. 한국유전자검사평가원 2007.
- 4) 보건복지부. 생명윤리 및 안전에 관한 법률 시행령 일부개정령 시행안내 2007.
- 5) Edward D. Harris et al. Pretranslation control of Menkes disease gene expression. *Biometals* 2003;16:55-61.
- 6) Fabio Agertt. Menkes' disease. *Arq Neuropsiquiatr* 2007; 65:157-160.
- 7) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispmim.cgi?id=309400> (OMIM).
- 8) 김영재, 전효진, 전동석, 김재룡, 하경임. 염색체 이상 107예에 대한 분석. *대한임상병리학회지* 제12권 제 4호. 1992.