

일본기술사지 주요 기사 및 목차 번역문

유전 카운셀링의 리스크커뮤니케이션

-기술자의 윤리적 관점에서-

안도 노리코

최근 유전학에 대한 지식의 축적과 함께 유전 정보는 일상의 의료 현장에서 이용하게 됐다. 그 중에서 유전 카운셀링이 중요해지고 있다. 유전 카운셀링을 하는 자는 유전정보의 전달·이용 시에 윤리적·법적·사회적 문제에 유의하면서 고객에게 정확한 정보를 전달할 필요가 있다.

1. 유전카운셀링이란

1.1 유전학의 진보와 유전력

20세기말부터 21세기에 걸쳐서 유전학의 기술은 크게 발전해왔다. 그 중에서 새로운 유전학의 기술과 지식이 야기하는 윤리적·법적·사회적 문제(Ethical, Legal and Social Issues : ELSI)가 생겨났다. ELSI란 생명과학연구·의학 연구를 진행하는데 있어서 생기는 여러 가지 문제의 총칭이다. 본문에서는 유전성 질환에 따르는 유전력에 대해서 말한다. 우리 사람의 신체는 유전자의 활동에 의해서 만들어지는 것이므로 개개인으로는 중요하지만 이 문제에 대해 다수가 인식하지 못하고 있는 상황이다.

1.2 유전 카운셀링이란

유전 카운셀링이란, "유전성 질환의 환자·가족 또는 그 가능성이 있는 사람(고객)에 대해서

인생 설계상의 선택을 스스로 결정해서 행동할 수 있도록 임상 유전학적 진단을 행해 유전학적 판단에 의거해 유전 예후 등의 적절한 정보를 제공해서 지원하는 의료행위"라고 정의되어 고객이 자율적 의사결정에 의해 스스로의 생활의 질(Quality of life : QOL)을 유지·향상시키는 것을 지원하는 것을 목적으로 하고 있다.

유전 카운셀링에 관련하는 유전 전문가로서 유전 카운셀러가 있는데 이는 의사는 아니지만 고도의 전문직이다. 유전 카운셀링이란 의사이며 유전의 전문가인 임상 유전전문이나 유전 카운셀러가 유전자 검사·염색체 검사와 같은 유전학적 검사의 수속 설명, 유전학적 해석의 결과가 나타내는 의미, 검사 및 그 결과 해석의 한계 등에 대하여 기술이나 검사의 의미를 잘 모르는 고객에게 설명하여 유전성 질환이나 유전학적 검사에서 생기는 심리적 문제에 대해서도 상담해 주는 것이다. 유전 카운셀링은 단순한 유전 의학적 정보



제공이 아니라 고객과의 사이에서의 커뮤니케이션의 과정이 필요해진다.

2. 유전 카운셀링 사례에서 리스크 커뮤니케이션을 생각한다

2.1 유전 카운셀링 가상사례에 들어가기 전에

사례에는 상염색체 우성유전형식의 질환을 들었다. 유전형식에서는 부모로부터 아이에게 50%의 확률로 유전자변이를 이어 받는다. 그러면, "50%의 확률"이라는 것을 어떻게 포착하는지 라는 것을 예로 우선 생각해 본다. 태어나는 아이가 4명 있다고 하고, 질환을 가진 아이가 2명, 건강한 아이가 2명있다. 이 경우, 질환을 가지는 아이가 태어나는 확률은 $2/4=50\%$ 이다.

하지만, 상염색체 우성유전형식에서 말하는 것의 "50%"는 부부가 아이를 낳을 때마다 질환을 가진 아이가 태어날 확률이 50%인 것으로 "4명의 아이를 낳으면 2명은 병에 걸린다"라는 것은 아니다. 유전에 관한 지식을 어느 정도 가지고 있는 사람에게는 당연한 것으로 생각될지도 모르겠지만, 고객은 의외로 "첫째는 병이었으니까, 다음아이는 괜찮다"라고 생각해 버리는 경우도 있어 유전형식의 설명이 필요한 실정이다.

2.2 유전카운셀링의 가상사례

유전 형식의 대표적 질환인 "근강직성 디스트로피(Myotonic Dystrophy : 이하 DM1로 한다)"란, 상염색체 우성유전형식을 갖는 유전성 질환으로 발증 빈도는 인구10만 명에 대해서 5명 정도이다. 19번 염색체 상에 존재하는

DMPK유전자의 밖에 있는 CTG라는 DNA반복 배열이 통상보다 길어진 것이 원인이다(3비번영역에 있는 CTG리피트수의 이상신장이 원인이다). 근강직(미오토니아 : 지속성의 근수축), 근위축, 근력저하를 주요 특징으로 주로 성인기에 발증하는 지발성의 유전성질환으로 증증도에 는 다양성이 있어 태어난 직후부터 발증하는 선천성의 것에서 경증의 것까지 연속적으로 이행한다. CTG라는 반복배열이 길어지면 길어질수록 증증도는 높다.

DM1 중에도 고전형이라 불리는 성인기에 발증이 많은 것(근력저하, 미니토니아를 볼 수 있는 등)을 상정하고 있다.

2.3 유전카운셀링의 내용

유전카운셀링에 있어서 화제가 되는 내용은 여러 가지 있다. 이 사례의 경우, 아버지가 정말로 DM1인지 아닌지에 대해서 확인해야 하기 때문에 의료정보의 입수가 필요해진다. 유전성 질환의 경우, 확정 진단은 중요한 포인트이다. 혹, 전혀 다른 질환에 대해서 설명을 제공하면 고객에게는 큰 혼란이 생겨 무의미한 걱정을 많이 시키게 된다.

고객의 아버지가 DM1이었어도 "DM1이란 어떤 병인가" "DM1의 유전성에 대해서" "고객에게 DM1이 유전되어 있을 확률" "아이에게 유전이 있을지, 없을지" "아이를 가질 때의 위험성" 등등과 같은 화제가 제공될 것이 예상된다.

이 사례의 경우, 발증 전 진단에 대해서도 언급하지 않으면 안 될 것이 있다. 발증 전 진단이란 성인기 이후에 발증하는 지발성 유전성질환

이 발증하기 전에 그 원인 유전자에 변이가 존재하는지 아닌지를 조사하는 것을 말한다. 이 때, 치료법·예방법이 없는 질환에 관한 발증 전 진단에서는 큰 윤리적 문제가 있다.

또한, 유전자검사의 한계에 대해서도 이해할 필요가 있다.

2.4 "알 권리"와 "모르고 있을 권리"

발증 전 진단은 고객에게도 카운셀러에게도 중대한 사항이 된다. 사전에 정보수집을 해 온 고객이라면 스스로 발증 전 진단의 단계로 가지만, 발증 전 진단에는 큰 문제가 함께한다. 유전자진단을 행해 혹 원인 유전자에 변이가 발견됐을 경우, "당신은 장래 이 병에 걸립니다. 단, 치료법도 예방법도 없습니다."라는 것을 선고하게 되기 때문이다. 검사를 실시한다, 안한다에 대해서는 충분히 생각할 필요가 있다. 고객에게는 자신의 유전정보를 "알 권리"가 있음과 동시에 "모르고 있을 권리"도 있다는 것을 알아야 그 다음에 여러 가지 가능성을 이야기하게 된다.

3. 의료에 있어서의 커뮤니케이션

3.1 일반의료에 있어서의 커뮤니케이션

커뮤니케이션의 어원은 라틴어의 *comunicare* "같이 한다, 공유한다, 양해한다"에서 오고 있다. 즉 커뮤니케이션이란, 서로 이해하며 양해하며 가는 것으로 일방향적인 정보전달이 아니다. 그 중요성은 의료계 전반에도 공감되고 있어, "인포드·콘센트(설명과 동의)"라는 말이 받아들여지고 있다. 이것은 환자가 능동적으로 치료에 참가

하는 것을 의미하는 것이다.

또한, 최근 경향으로 의료 분야에서는 "컨프라이언스(*compliance*)"라는 말 대신에 "어드히어런스(*adherence*)"라는 말이 사용해지고 있다. 의료분야에 있어서의 컨프라이언스란 "처방된 약을, 용법·용량에 따라서 복용할 것"을 의미해 "복약컨프라이언스"로 사용되고 있다. 하지만, 컨프라이언스란 "규칙·요구에 따른다"를 의미하여, "복약어드히어런스"라는 말은 환자가 자신의 치료내용을 이해해 능동적으로 치료에 참가하는 것을 중시하고 있다. 환자가 능동적으로 치료에 참가하기 위해서는 환자의 상황·상태를 이해하기 위해서 치료계획이 필요하며 환자-의료자 간의 커뮤니케이션이 중요해지고 있다.

3.2 유전카운셀링에서의 커뮤니케이션

커뮤니케이션의 중요성은 유전카운셀링의 정의에도 말하고 있다. 특히, 유전에 관한 내용은 난해한 것이 많아 지식이 많은 사람에게 설명을 받아도 모든 것을 이해하는 것은 곤란하다. 그 배경은 교육과정에 유전에 관한 교육내용이 불충분한 것도 영향이 있을 것이다. 즉, 유전카운셀링은 유전의 기초를 이해하는 것으로 시작해야 한다.

또한, 유전카운셀링에서는 여러 가지 내용이 얽혀있다. 자신의 병의 걱정, 가족의 병의 걱정, 유전력의 유무, 유전력이 있다면 그 확률은 어느 정도인지, 유전하지 않는 방법은 없는지... 대개 정보제공은 일방향이 되기 쉽다. 유전카운셀링에서는 카운셀러가 쌍방향성을 의식하여 "말해진 내용이 어디까지 이해되고 있는지"를 확인



하는 것이 필요하다. 일상생활에서도 상대가 말한 것을 자신의 생각으로만 이해해 버려 상대와의 불일치를 느끼는 일이 가끔 일어나고 있다고 생각한다. 위의 "50%"의 예를 다시 보면 그 사람의 배경·지식·상황에 의해 이해의 정도가 다르다는 것을 알아줬을 것이라고 생각한다. 유전 카운셀링에서 커뮤니케이션의 과정에서는 설명한 내용을 고객이 어느 정도 이해하고 있는지, 그 내용에 오해는 없는지, 필요이상으로 과도한 해석을 하고 있지 않은지, 심리적으로는 어떻게 받아들였는지... 등 상대의 모습을 언어적·신체적인 표현에서 포착해 가는 것이 중요하다. 또한, 그 장소에 있는 고객 자신 이외의 고객의 가족도 같은 유전자를 공유하고 있는 가능성이 있어 그것들이 사람들에게 미치는 영향에 대해서도 생각하지 않으면 안 된다.

4. 유전카운셀링과 윤리

4.1 생명윤리의 4원칙

- 개개인의 사람과 환자의 자율성 (autonomy)의 존중
- 환자의 위해를 피하는 무위해 (nonmaleficence)
- 환자의 선과 행복을 강조하는 인혜 (beneficence)
- 모든 인격을 공정평등하게 다루는 정의 (justice)

4.2 유전치료와 윤리

유전치료는 사람을 대상으로 하는 것이므로

생명윤리의 4원칙에 대한 대응이 기본이 되지만 때때로 이것들의 원칙이 적용되지 않는 경우도 생기게 된다. 이것은, "유전정보의 특수성"에 관계된다. 유전자는 그 가계에 공유되는 정보이기 때문에 그 개인만의 정보가 아니다. 또한, 그 정보는 평생 변하지 않는 정보이기도 한다. 발증 전 진단에 대해서 생각하면 고객이 처음 상담직 후부터 "어떤 일이 있어도 발증 전 진단을 하고 싶다"라고 희망해 온 경우에 바로 발증 전 진단을 행하면 안 될 것이다. 하지만, 예방법·치료법이 없다고 해서 하면 안 된다는 생각을 의료자측이 일방적으로 갖으면 안 된다. 여기서 중요한 것이 커뮤니케이션이다. 고객의 여러 가지 상황을 이해하여 신뢰관계를 쌓은 다음에 온갖 가능성을 검토해가는 것이다. 또한, 고객 지원체제도 충분히 정비할 필요가 있지만 아직 일본에서 충분한 체제를 가진 의료기관은 적다.

5. 맺는 말

유전 카운셀링의 대상이 되는 경우는 많이 있다. 실제 유전 카운셀링은 사례마다 배경이 달라 생기는 문제도 다르다. 이번 사례는 어디까지나 가상사례의 검토이며 본 사례에서도 여기에 말한 것 이상으로 생각해야 할 문제는 많다. 하지만, 본 사례가 유전 카운셀링을 생각한 다음에 참고가 되면 다행이다. 또한, 이번 사례에서는 지발성 발증의 질환을 검토했지만 필자 자신이 이 영역의 전문가가 아니다. 유전 카운셀링 일반으로서 유의해야 할 점을 몇 가지 말하고 있다는 것 뿐이라는 것을 양해 바란다.