

최신 비침습적 산전 유전 검사(NIPT)의 임상 적용과 간호학적 의미*

전명희¹⁾ · 신계영²⁾ · 허명행³⁾ · 최경숙⁴⁾

서 론

연구의 필요성

국내 인구동향을 살펴보면, 결혼 시기는 점차 늦어지고 있으며(Lee, 2007), 2010년 이후 첫 임신의 평균 연령이 30세를 초과하기 시작하여, 점차 고령 초산모의 증가에 따른 산전 기형아검사 대상자가 증가하고 있다(Statistics Korea, 2011). 흔히 기형아 검사로 알려진 산전 선별검사와 진단적 검사는 부모가 임신 중절을 선택하는 경우 태아의 안녕과 삶의 질을 위협하므로 언제나 생명 윤리적 논의가 뒤따를 수밖에 없다. 국내에서도 기형아진단과 진단 이후 의사결정과 관련하여 생명안전 윤리법과 모자보건법 사이의 일관된 해석이 이루어지지 않아서 법학, 생명윤리, 모자보건 전문가 사이의 합의된 법적 제도를 마련하기 위하여 오랫동안 논의가 이어지고 있다(Kim, 2009; Son, 2010).

그 동안 고위험 산모들은 태아의 유전 검사를 위하여, 태아에게 미치는 위험을 감수하고, 양수검사나 융모막 천자와 같은 침습적 검사를 받아왔으나, 2011년 11월 부터 미국에서는 모체 내 태아 세포를 이용하여 DNA 검사(cell free fetal DNA; cfDNA)를 시작하였다(Hui & Bianchi, 2013). 이와 같이 최신 유전검사가 도입되면서 유전검사의 윤리적, 법적 사회적 문제(Ethical legal and social issues; ELSIs)에 관심이 모아지고 있다.

CffDNA 검사의 유래를 보면, 1969년 세포유전학자들이 모체의 혈액에서 Y염색체를 지닌 세포를 발견하였고, 해당 산모가 후에 남자 아이를 출산한 점에 주목하게 되었다. 이후 세포유전학자들은 모체의 혈액에서 태아 세포를 회복시켜 태아의 유전질환(예, 겸상세포 빈혈, 낭포성 섬유증 등)과 태아의 염색체 이상(예, 다운 증후군)을 발견하기 위하여 노력한 결과 이제는 모체 혈청 내 태아 세포를 이용한 DNA 검사(cfDNA)가 가능하게 되었으며, 이를 비침습적 산전유전 검사(Non-invasive prenatal genetic screening testing; NIPT)라고 명명하였다(Cumming, 2009).

그 후 산전 선별검사와 진단적 유전검사 서비스 내용은 좀 더 신속하고, 덜 위험하면서도 심도 있는 정보를 제공할 수 있을 것으로 기대를 모으고 있지만, 아직은 비침습적 산전유전검사의 실용성은 물론 추후 산전유전검사관련 의학적 의사결정의 경로가 어떻게 결정될 지 명확하게 예측하기 어려운 상황이다(Hui, & Bianchi, 2013). 이에 산전간호를 담당하는 간호사도 최신 산전 유전검사에 관하여 올바른 지식을 갖추고 대상자의 질문에 적절하게 대처함으로써, 올바른 산전 스크린 및 유전 검사 전후 결정을 돕는데 기여할 필요가 있다.

연구 목적

비침습적 산전 유전 검사(NIPT)의 임상적용 전후 발표된

주요어 : 산전 선별검사, 산전 유전검사, 비침습적 산전유전검사, 산전 간호, 유전상담

* 이 논문은 2012년도 정부(교육과학기술부)의 재원으로 한국연구재단의 지원을 받아 수행된 연구임(No. 2011-0014531).

- 1) 미국 위스콘신대학교 간호대학
- 2) 신홍대학교 간호학과(교신저자 E-mail: joycey@naver.com)
- 3) 을지대학교 간호대학
- 4) 중앙대학교 간호학과

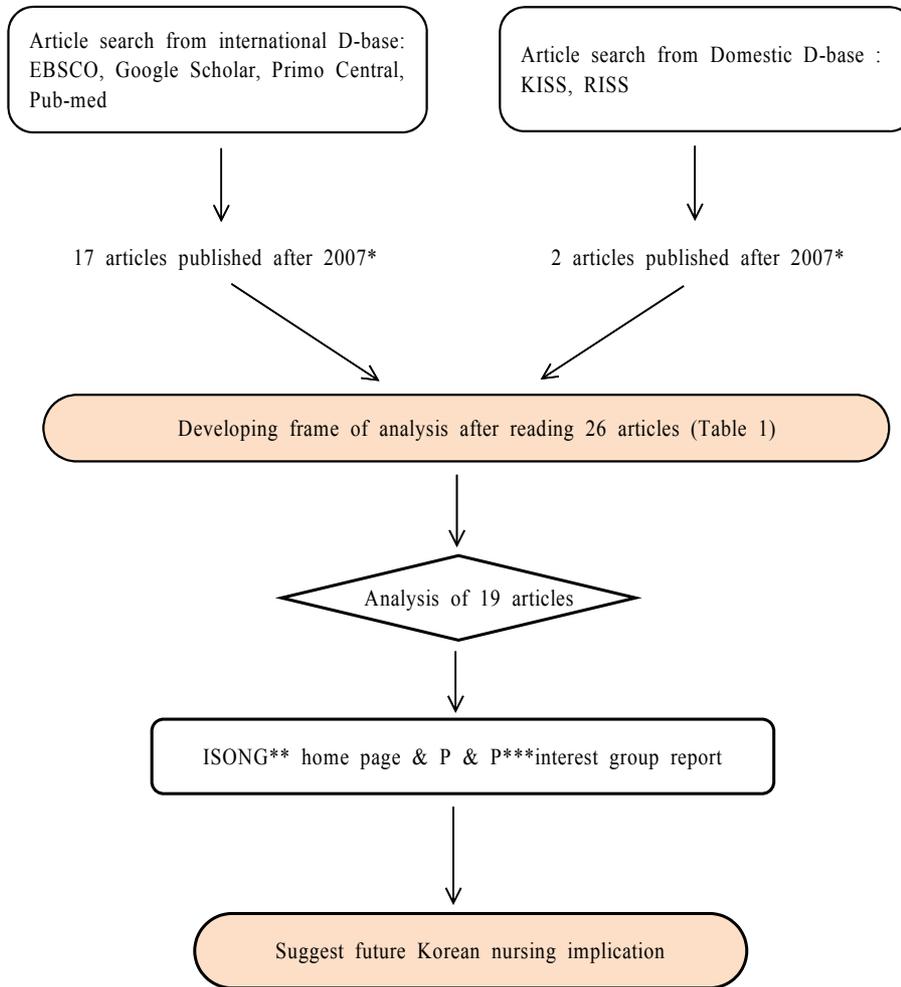
투고일: 2013년 9월 30일 심사완료일: 2013년 11월 3일 게재확정일: 2013년 11월 12일

국내외 관련 문헌의 견해를 분석하여 향후 국내 산전 선별검사와 진단적 유전 검사 현장에서 요구되는 간호의 방향을 제안하고자 한다.

연구 방법

분석대상 문헌은 국외 논문의 경우, EBSCO (eBook Business Collection), Google Scholar, Primo Central, Pub med에서, 국내 논문의 경우는 한국학술정보(<http://kiss.kstudy.com/>), 학술연구정보서비스(<http://www.riss.kr/indes.do>)에서 산전 선별 검사(Prenatal screening testing), 산전 진단적 유전검사(Prenatal genetic diagnostic testing), 비침습적 산전 유전 검사(NIPT) 혹은 세포유리 태아 DNA(cffDNA)를 주요어로 입력하였으며

NIPT 관련 논문이 학술지에 등장하기 시작한 2007년 이후 논문을 대상으로 하였다. 국외 논문은 비침습적 산전 유전 검사(NIPT) 혹은 cffDNA 검사를 포함하여 17편의 논문이 검색되었으며 국내 문헌은 한국학술정보와 학술연구정보서비스에서 각각 1편이 검색되었다. 이렇게 검색된 국내 문헌 2편을 중심으로 국내 선별검사와 진단적 유전검사의 동향을 검토한 뒤 본 연구의 분석틀(Table 1)을 개발하고, 이에 따라 전체 19편의 문헌을 분석하였다. 본 연구 대상 문헌 모두는 본 연구의 주제와 관련되어 이해관계가 없는 연구만을 대상으로 하였다. 마지막으로 10년 이상 유전간호학 혹은 여성건강을 전공한 연구자 4인의 논의과정을 거쳐 향후 국내 산전 유전간호의 역할과 방향을 최종 제시하였다. 이와 같은 본 연구의 전체 진행과정을 Figure 1에 제시하였다.



<Figure 1> Flow chart of study process

* All the articles have no conflict of interest to discuss with respect to the content of this study.

** ISONG: The International Society of Nurses in Genetics

*** P & P: Prenatal-Pediatric

<Table 1> Frame of Article Analysis

1. Affiliation of first author: related to genetics or clinics/journalist/counselor or midwife
2. Country of first author: USA/Europe/Asia
3. Analysis related to author's perspectives or are there something need to prepare
- Promising
Accuracy of the test
Safe test for the pregnant women
Cost effective
Early detectable
- Concerned
ELSI* issue
Too much information, result in tough choice
Need to provide further counseling service
Need to prepare for education
Need to revise prenatal care standard
Need multidisciplinary team work
- Need to see whether it will work .
4. Suggestion
- ELSI* consideration
- Further consideration of genetic counseling service
- Role of nursing service
- Health provider and public education

* ELSI: Ethical, legal, and social issues

연구 결과

분석 문헌의 특성

본 연구를 위하여 검색된 문헌은 2007년 이후 발표된 NIPT와 관련된 것으로서, 국외 문헌 17편, 국내 문헌 2편으로 총 19편이었다(Table 2). 발표 연도별 문헌의 빈도를 살펴보면, 2011년 5편(26.3%), 2012년 4편(21.0%), 2013년 7편(36.8%)이었다. 본 연구를 위한 문헌 조회는 2013년 7월 31일까지 발표된 것을 대상으로 하였으므로, 2013년 자료는 7개월 동안의 문헌이고 이후 5개월간 발표될 논문은 포함하지 않았다.

제 1저자의 소속에 따른 분포를 보면 의학이나 유전의학관련 분야 종사자가 가장 많았으며(68.4%), 제 1저자의 국가는 미국(42.1%)이 가장 많았다. 아시아의 경우 국내 데이터 베이스

<Table 2> Characteristics of the Articles (N=19)

Characteristic	n(%)
Published year	
2007	1(5.3)
2008	1(5.3)
2010	1(5.3)
2011	5(26.3)
2012	4(21.0)
2013	7(36.8)
First author's affiliation	
Medicine or Genetics	13(68.4)
Journalist	4(21.0)
Consulting	1(5.3)
History and ethics	1(5.3)
First author's country	
USA	8(42.1)
Europe	6(31.6)
Asia	5(26.3)

스에서 조회된 2편을 제외한다면, 국외 데이터 베이스에 발표된 문헌은 3편이라고 할 수 있다.

NIPT 견해 분석

NIPT에 대한 견해를 분석하였을 때, 크게 낙관적, 염려됨, 잘 모르겠음 등 3가지로 분류할 수 있었다. ‘낙관적’ 견해는 앞으로 크게 기대가 되는 검사이며, 태아에게 위험하지 않고, 비용 효율적이며, 조기에 유전질환 진단이 가능하며, 13, 18, 21번 삼염색체증 뿐만 아니라 다른 유전질환의 진단까지 확대 가능하다고 보았다. ‘염려 된다’고 보는 견해는 태아의 우생학적 선택 등 윤리 사회적 문제(ELSI)가 크게 우려되며, 너무 많은 정보에 노출되어 임신관련 의사결정이 더욱 혼란스럽게 될 것을 우려하였다. 또한 위양성률을 배제할 수 없는 검사이므로 진단 검사가 아니라 스크린 검사로 활용해야 할 것이며, 임상 실무에 적용하려면 우선 유전 상담 서비스를 잘 구축할 필요가 있다고 보았다. 마지막으로 ‘잘 모르겠다’는 견해는 앞으로 임상적용 후 어떻게 될 지 현재로서는 알 수 없고 추이를 살펴봐야 한다고 보았다. 낙관적 견해는 총 12편(63.2%), 염려스럽다는 견해는 6편(31.5%), 잘 모르겠다는 견

<Table 3> Frequencies of Author's Opinion about the Clinical Applying NIPT*

(N=19)

Type of opinion	Optimistic or promising	Concerned, not yet prepared	Don't know where it goes	Total n(%)
Author's affiliation				
Medicine or Genetics	11(57.9)	2(10.5)	-	13(68.4)
Journalist	-	3(15.7)	1(5.3)	4(21.0)
Consulting	1 (5.3)	-	-	1(5.3)
History and ethics	-	1(5.3)	-	1 (5.3)
Total	12(63.2)	6(31.5)	1(5.3)	19(100)

* NIPT: Non-invasive prenatal testing

하는 1편(5.3%)이었다. 제 1저자의 소속에 따른 견해를 보면, 의학 혹은 유전의학 분야는 11편(57.9%)이 낙관적 견해, 2편(10.5%)이 염려된다는 견해를 보였다. 그러나 저널리스트와 역사 윤리학자 모두 염려된다고 하거나 잘 모르겠다는 견해를 보였다(Table 3).

NIPT의 임상적용에 대한 구체적인 견해에 따른 분석을 보면, 낙관적 견해 중 비용 효율적이라고 보는 견해(26.3%)가 가장 많았으며, 염려된다는 견해 중 ELSI를 언급한 문헌이 8편(42.1%)으로 가장 많았다(Table 4).

<Table 4> Frequencies of the Articles According to Specific Themes about the Clinical Applying NIPT* (N=19)

Themes	n(%)
Promising test	
Cost effective	5(26.3)
Enable early detection	4(21.0)
Accurate non-invasive prenatal testing	2(10.5)
Safe test for fetus	2(10.5)
Expandable to other genetic disease diagnosis	4(21.0)
Concerned, something need to prepare	
Too much information	1(5.3)
ELSI**	8(42.1)
Limited diagnosis, just screening	3(15.7)
Not yet genetic counseling well established	3(15.7)
Suggestion before clinical application	
Revising clinical standards related to prenatal testing	1(5.3)
Multidisciplinary team work	1(5.3)
Education for not only publics but also health practitioner	2(10.5)

*NIPT: Non-invasive prenatal testing
**ELSI: Ethical, legal, and social issues

마지막으로 NIPT의 임상적용과 더불어 제안한 내용을 보면, 산전 검사와 관련된 임상 표준을 수정해야 할 필요가 있고(1편, 5.3%), 다 학제간 협동이 더욱 필요하며(1편, 5.3%), 의료인은 물론 대중에게 NIPT 교육을 실시하여 안전하고 자율적인 임신관련 결정을 내릴 수 있도록 하여야 한다고(2편, 10.5%) 하였다.

논 의

산전 검사와 NIPT의 발전

2011년 10월 17일 미국 캘리포니아의 Sequenom에서 2012년부터 다운 증후군 검사를 위한 MaterniT21 검사를 시작할 것을 Nature지에 발표하면서(Greely, 2011), 모체의 혈액을 통하여 태아의 DNA 분석이 가능해졌고, 이후 정확성이 높고 위양성률이 적은 비침습적 기형아 검진에 대한 관심이 폭발

하였다(NCHPEG, 2013).

2011년 Nature지에 유전검사의 시행이 발표된 이후 NIPT 관련 문헌이 크게 증가하였음을 본 연구 결과에서도 잘 알 수 있었다. 그러나 2012년 일 년 동안 임상에서 NIPT가 실시되었지만, 아직 NIPT를 받아 본 산모나 의료인의 반응을 보고한 것은 없다. 본 연구에서 분석한 모든 문헌은 NIPT를 소개하고, 앞으로 산전검사와 산전 유전 진단에 미칠 영향을 주로 제시하고 있었다.

본래 NIPT는 1977년 모체 혈액에서 cffDNA를 처음 발견하면서 꾸준히 발전을 거듭하여 왔다. cffDNA 검사는 모체 혈액 내 비-세포 DNA 검사의 10.0%를 차지하며, 초기에는 태아의 성별, Rh 혈액형, 아버지 쪽으로부터 전달된 상염색체 질환의 돌연변이 대립인자 존재 여부를 밝히기 위해 사용되었다. 앞으로는 모체 혈액으로부터 태아 세포 분리 방법을 개선시키고, 이렇게 채취한 태아 세포를 보강시키고, 단백질 분석과 DNA 염기서열 검정 등 유전체 기술을 적용하게 되면, NIPT의 검사 가능성은 엄청날 것이다(Cumming, 2009).

제 1저자의 NIPT에 대한 견해를 분석해 보았을 때, 최신 유전공학 기술의 발전에 대한 기대는 의학이나 유전학 분야의 연구자들에게 엄청난 과학적 기대감을 안겨주고 있음을 알 수 있었다. 19편의 문헌 중 13편의 저자가 의학이나 유전학 분야의 연구자들이었고, 이 중 11명은 앞으로 크게 기대가 된다고 하였다. 반면에 저널리스트나 역사 윤리학 분야의 연구자들은 물론 일부 의학과 유전학 분야의 연구자들도 ELSI 관련 문제를 언급하였고, 추후 유전상담 서비스 강화가 선행되지 않으면, NIPT가 오용될 가능성이 있음을 크게 우려하였다.

현재 NIPT를 통하여 임신 6주부터 태아의 성별 진단이 가능하다. 또한 임신 초반부터 다운 증후군 등 태아의 기형을 확인한 부모는 이후의 결정을 위하여 상담과 지지가 매우 필요하게 될 것이다. 다시 말하면, NIPT 실시 이후 기형아 진단 및 낙태 관련 의사결정 때문에 고민하는 산모가 증가할 가능성이 커지고, 전문적 산전유전상담 서비스의 요구가 더욱 증가할 것으로 전망된다(Schmitz, 2013).

Cumming (2009)은 임신 중 부모들이 가장 궁금하게 여기는 문제는 태아의 성별과 결합에 관한 것이라고 하였다. 태아의 결합은 환경적인 요인과 유전적인 요인에 의하며, 이중 유전적인 결합은 최근 산전 검사를 통하여 출생 전부터 확인할 수 있게 되었다(Cumming, 2009). 특히 1970년대에는 양수검사, 융모막 천자와 같은 침습적 진단적 검사를 수행하면서 태아의 조직에서 DNA를 분석하여 염색체 이상을 포함한 다양한 유전질환을 진단할 수 있었다. 양수검사는 임신 15주~17주에 초음파 모니터링을 하면서 양수를 채취하여 태아의 DNA 검사를 실시하는데, 검사 후 합병증이 보고되고 있다(Jun,

Choi, Shin, & Hong, 2012; Wieacker & Steinhard, 2010).

NIPT 검사를 이용하면, 임신 10~22주 때, 다운 증후군, 에드워드 증후군, 및 파타우 증후군 등 삼염색체증이 있는 지 알 수 있다(NCHPEG, 2012). 이 검사는 기존의 양수검사나 용모막 천자에 비하여 가격이 저렴하며 좀더 이른 시기에 기형아 검진이 가능하고, 침습적 유전검사의 합병증인 낙태위험에서 벗어날 수 있으므로 의료인은 물론 임신부에게도 많은 관심을 받고 있다.

Tischler, Hudgins, Blumenfeld, Greely, & Ormond (2011)는 임신 3기인 임신부 114명을 대상으로 앞으로 실시할 NIPT에 대해 얼마나 알고 있는지 설문조사를 하였다. 응답자의 75.0%가 NIPT를 하는 목적이 양수검사에 비하여 태아에게 위험이 없기 때문이라고 답하였고, 약 20.0%의 응답자는 의사가 NIPT에 대해 어떻게 말하든지 상관하지 않고, 이 검사를 선택하겠다고 하였다. 한편 94.4%는 유전상담사를 만나서 자신이 이 검사의 대상자가 되는 지 알아보고 싶다고 할 정도로 관심이 높았다.

본 연구의 문헌 조희 시 아직 간호학 분야에서는 NIPT와 관련된 입장이나 견해를 밝힌 문헌은 발견되지 않았지만, 앞으로 NIPT의 임상도입과 관련된 논의에 귀를 기울이고, 추후 간호사의 역할과 방향을 제시할 필요가 있다.

국내 산전 유전검사와 사회적 법적 특성

본 연구의 문헌 분석결과, 앞으로 모체 혈액을 이용하여 정확성이 높은 태아의 DNA 검사가 가능해짐에 따라, 많은 연구자들은 심각한 사회적 윤리적 문제가 등장할 것을 염려하고 있었다. 연구자들은 이를 해결하기 위한 대안으로 산전 스크리닝이나 진단적 검사 전 유전상담 서비스를 강화하고, 의료인은 물론 일반 대중을 대상으로 한 NIPT에 대한 교육, 홍보 및 다학제간 협동적 노력을 제안하였다.

선진국에서는 이미 유전상담제도가 마련되어 있어서 산전 진단검사를 받기 전 대부분의 산모들은 유전상담사로부터 검사의 목적과 장단점에 관하여 장시간의 교육과 토론을 거쳐 사전 동의서에 직접 서명한 뒤, 산전검사를 실시함에도 불구하고, 이런 상담 서비스가 형식적이고 충분하지 않음을 지적하고 있다(Schmits, 2013). 국내에는 아직 유전상담제도가 구체화되어있지 않기 때문에 NIPT가 국내 임상실무에 적용된다면, 불법 낙태 등 심각한 ELSI의 문제가 대두될 것으로 예견된다(Choi, Jun, Shin & Lee, 2013; Jun, Choi, & Shin, 2012). Jun 등(2012)은 고위험 산모와 가족들이 산전기형아 검사에 대한 정보를 충분히 제공받지 못하여 개인 블로그를 통하여 유사한 상황에 처한 산모들이나 가족들과 정보를 교환하고 있었고 하였다.

Choi (2009)는 의료인과 유전, 선천성 질환자 및 가족을 대상으로 유전검사와 관련된 ELSI 인식을 설문조사한 결과 의료인들의 과반수가 유전검사의 목적과 방법, 이익과 위협 등을 충분히 이해하지 못하였고, 유전검사 동의서에 직접 서명한 환자들도 유전 검체의 보존기간을 대다수가 기억하지 못하였고, 사회적 차별가능성을 인지하지 못하였음을 보고하였다. 이와 같은 연구결과는 국내에 유전상담 서비스의 도입과 환자와 가족은 물론 의료인을 대상으로 하는 유전 교육의 중요성을 시사하고 있다.

선진국의 경우 여성의 사회 진출이 증가하면서, 전문직 여성도 증가하였고, 이에 따라 고령 산모가 늘어나고 고위험 출산율이 높아지면서 산전 유전상담 요구도가 증가하였고, 산모들의 자율적 의사결정을 돕는 산전유전상담 서비스가 크게 발달하였다(LeRoy, Veach, & Bartels, 2010). 산전 유전상담서비스는 산모와 가족에게 충분한 산전 유전검사와 관련된 지식과 정보를 제공한 후, 자율적 의사결정을 내리도록 돕는 일련의 의사소통과정이다(Choi et al., 2013). 대상자는 합리적인 방식으로 자신이 원하는 대로 의사결정을 하려면, 충분한 유전학 지식을 지닐 필요가 있다.

특히 최근 국내는 고령 초산모의 증가와 함께 산전 유전검사 대상자가 점점 증가하고 있으며, 국가에서는 출산 장려를 위해 노력하면서, 불법 낙태를 근절하고 있다(Kim, 2009; Lee, 2007).

국내 인터넷에서 관련 자료를 조회하면, NIPT와 관련된 학술 자료가 없음에도 불구하고, 일부 개인 블로그에 임신 7주부터 적은 비용으로 성별 감별 가능한 검사가 도입되었다는 내용이 게시되어 있다. 국내에서는 초기 유전검사가 도입되면서 지능 검사, 적성 검사 등을 실시한다는 식의 잘못된 정보를 제공하거나 바람직하지 못한 방향으로 유전상담제도가 남용되어 한 때 유전학자들이 제도적으로 이를 시정하려고 크게 노력한 적이 있었듯이(Kim, 2011), NIPT가 국내 임상에 본격적으로 도입된다면, 예상하지 못한 방향으로 본 검사가 오용될 가능성이 높다고 보인다.

Son (2013)은 질병관리본부 학술용역사업보고서에서 추후 국가 유전상담제도 운영모형을 제안하였다. 이 보고서에 의하면, 대학원에서 유전상담을 전공하고 유전상담 석사학위를 받고 보건복지부 장관이 정한 상담 실무를 수행한 자, 간호학, 의학의 면허소지자로서 해당 업무에 5년 이상 종사한 자로서 석사에 상당한 자격을 갖추고 위원회가 인정한 기관에서 일정한 이론교육과 실무기록을 제출한 자들이 국가 공인 유전상담사 취득 자격을 갖춘 것으로 제안하였다. 이런 점을 고려할 때 추후 다양한 임상 유전 실무에서 유전간호의 역할을 준비하는 것이 절실히 요구된다. 이제 국내 간호사들도 최신 유전체학과 유전검사의 발전에 맞추어 유전간호 지식을 갖추

고, 시대에 맞는 유전간호의 역할을 모색할 필요가 있다.

국내에서는 1973년 모자보건법을 제정하고 낙태 허용 범위를 규정하고 있음에도 불구하고, 2010년 보건복지부의 가임기 여성(15세-44세)을 대상으로 한 낙태실태 조사에서 가임기 여성 1,000명당 15.8명이 낙태를 경험하였으며, 상당수의 여성들이 불법 낙태를 시행하였다(Kim, 2011). 2010년 보건복지부의 국내 가임여성을 대상으로 한 인공임신중절 경험에 대한 조사에 따르면, 인공 임신 중절 경험자 중 기혼 여성의 비율은 86.3%이었으며, 나머지 15.7%는 미혼 여성으로 추정하였다. 이들의 인공임신중절 사유는 원치 않는 임신이 35%로 가장 많았고, 그 다음은 경제적 양육 어려움(16.4%), 태아의 건강문제(15.9%), 혼전 임신(15.3%)으로 나타났다(Ministry of Health and Welfare, 2011). 그러나 최근 응급피임약 보급이 증가하고 계획 임신에 대한 인식이 확산되었을 뿐만 아니라, 의사들의 낙태 거부 운동 등에 영향을 받아 2010년의 낙태율은 2008에 비하여 28% 감소하였다(Ministry of Health and Welfare, 2011).

실제로 국내 모자보건법상 태아에게 장애가 있는 경우 인공임신중절을 허용한다는 내용은 규정되어 있지 않다. 그러나 법 해석상 제 14조 제 5호에 ‘임신의 지속이 보건·의학적 이유로 모체의 건강을 심히 해하고 있거나, 해할 우려가 있는 경우에’ 라는 규정을 적용함으로써 태아의 장애는 인공임신중절에 대한 허용 사유라고 법적으로 해석하고 있다. 이에 대한 적용의 근거는 ‘장애를 가지고 태어날 것이라는 진단 결과가 모체의 정신적 건강손상을 가져온다는 점이 인정된다면 허용될 수 있을 것이다’라는 데 있다.

NCHPEG (2012)은 NIPT에 대한 자료(factsheet)를 발표하면서 예를 들어, 21번 삼염색체증에 대한 NIPT의 위양성율은 0.2%이며, 다른 검사의 경우에도 이와 같은 위양성율을 반드시 고려하고 충분한 유전상담 후 신중히 임신 관련 결정을 내려야 함을 심각하게 경고하고 있다. NIPT가 앞으로 임상실무에 널리 보급될 전망임을 고려할 때 간호계에서도 생명윤리와 현재 법률적 제한점 뿐만 아니라 산모의 생식관련 자율성을 충분히 고려한 바람직한 산전 모성 관리에 이바지할 필요가 있다.

간호학적 적용

인간에게 유전질환이 발생할 확률은 인구 1,000명 당 31.5명~73.0명, 염색체 질환은 6명~9명으로 추정된다. 대표적 염색체 질환인 다운 증후군은 인구 700명~1,000명 당 한 명의 꼴로 발생한다(Jorde, Carey, & Bamshad, 2009). 오래 전부터 다운 증후군과 같은 출생시 결함은 산전 검진 절차에서 산전 발견 및 진단을 위한 서비스로 실시하여 왔다(Schmits, 2013).

간호사를 포함한 의료인들은 부모가 아직 태어나지 않은 태아의 산전 검사에 동의하지 않을 합당한 이유를 준비할 수 있도록 도울 필요가 있다(Tonkens, 2011). 윤리적 기준이나 논의가 충분히 고려되지 않은 검사는 침습적이건 비침습적이건 관계없이 의미가 없다. 간호사들은 산모들이 의학적 표준 등 충분한 지식아래 안전한 자율적 의사결정을 내릴 수 있도록 옹호할 책임이 있다(ISONG, 2013). 국내의 경우에는 생명윤리 안전에 관한 법률, 모자보건법 등 관련 법규의 제한점을 충분히 고려하고 산전 유전검사 결과의 오류, 출산을 저하, 기형아로 인한 낙태는 불법인 점 등 좀 더 복합적 요인을 고려하여 산모의 고민을 현실적으로 이해하고 산모와 태아 모두에게 법적, 생명윤리적인 면에서 안전한 결정을 내리도록 지지할 필요가 있다.

산전간호에서 간호사들은 매우 복잡하고 까다로운 업무를 수행해야 한다. 산전유전간호는 준비과정, 간호제공과정, 간호윤리의 준수, 계속 교육으로 나뉘볼 수 있다. 첫 번째 단계는 산전유전간호를 수행하기 위해 간호사들 자신이 스스로를 준비하는 것부터 시작한다. 자신을 준비하는 것은 산전유전의 새로운 지식과 역할, 환자와의 상호작용, 의사소통, 의료진간의 역할 및 상호작용에 대한 이해뿐만 아니라 그 문화에서의 가치관, 법적 기준 등을 이해해야 하고 간호사 자신의 법적, 윤리적 가치관에 대해서도 성찰할 필요가 있다. 이것뿐만 아니라 질적 산전간호를 제공하기 위해 간호사는 접근의 용이성과 물리적 환경을 조성하는 것 또한 관심을 두어야 한다(Sword, Heaman, Brook, Tough, Janssen, Young, et al., 2012).

두 번째로 간호사는 산전간호 대상자를 간호하기 위해 민감한 의사소통기술을 발휘하여 대상자 개별적인 요구에 맞는 맞춤형호를 제공해야 한다. 맞춤형호에는 대상자 스스로 알고 결정하도록 하기 위한 설명, 관련 정보를 알기 위한 신뢰성 있는 인터넷 사이트와 모임의 소개 등 다양한 정보를 제공하고, 그 과정에서 개인의 요구에 맞는 사회, 심리적 지지가 필요하다. 맞춤형호를 제공하는 데에는 임신을 의료화하지 않는 것과 여성을 중심으로 해서 간호를 제공하는 과정도 필요하다(Sword et al., 2012). 세 번째로 산전 유전간호에서 간호사는 항상 윤리적 법적 기준에 민감하고, 윤리적 기준에 맞는 간호 행위를 하도록 해야 한다. 여기에는 인간 생명을 존중하는 태도를 가지고 충분한 시간을 할애하여 상호작용을 통해 정서적 지지를 제공할 필요가 있다(Sword et al.). 나아가서 간호사 관련 학회에 참석하고, 관련된 주제를 연구하며, 관련자들간의 사례연구를 공유하여 산전간호 관련 계속 교육과 연구가 필요하다.

국제유전간호학회(The International Society of Nurses in Genetics; ISONG)의 수정 전, 산전 특수 분과 모임(Preconceptual & Prenatal Special Interest Group; P&P SIG)의 활동목표는 최

근 유전공학의 발전과 관련된 연구정보를 교육하고, 산전 스크리닝과 검사와 관련된 임상 지침, 증거-기반 실무 및 건강 정책에 관한 정보를 제공하고, 기초 연구뿐만 아니라 교육, ELSI를 포함한 P & P 분야의 연구를 촉진시키는 데 있다 (ISONG, 2013). 교육, 연구에 중점을 두면서 Webinar 시리즈 강의를 개발하여 제공하고 간호 전문직 종사자들을 위한 교육방법을 구체적으로 제시하면서, 다학제간 팀웍에서 간호사의 역할을 진술할 것을 구체적인 목표로 제시한 바 있다 (ISONG).

추후 NIPT의 보급과 함께 급격하게 변화될 산전유전 검사의 내용과 기준이 크게 달라질 것이 예견되는 상황아래, 간호사들은 앞으로 좀더 전문적인 유전간호 지식 습득을 위해, 교과과정 개선과 간호사 교육에 노력할 필요가 있다. 또한 근거 기반 실무 지침의 개선을 위한 기초자료 마련을 위하여 산전 유전검사와 관련된 연구를 수행하고, 다학제간 협동 실무의 일원으로 활동할 준비를 갖추어야 할 필요가 있다.

결론 및 제언

본 연구는 2012년부터 임상실무에 도입된 NIPT를 소개하고, 19편의 NIPT 관련 국내외 견해를 중심으로 문헌 분석한 뒤, 국내 산전간호의 실무적용에 대하여 논의하였다. 문헌 분석 결과 추후 NIPT 보급 후 등장할 생명윤리 이슈(ELSI)는 성배(Holy grail)에 비유할 만큼 복잡하고 어려운 사회적 문제가 될 수 있음에 주목할 필요가 있을 뿐만 아니라, 다학제간 노력을 통한 지혜가 절실하게 필요함을 이해할 수 있었다. 이와 같은 산전 유전검사의 발전과 실무적용을 앞두고 유전상담과 유전간호 역할의 비중이 더욱 커질 것으로 예상되며, 간호사들은 유전간호에 대한 교육과 연구를 위해 노력할 뿐만 아니라, 다학제간 협의 안에서 산모와 가족들이 안전하고 자율적인 임신, 출산 결정을 내릴 수 있도록 산전관리 간호사의 역할을 준비할 필요가 있다.

이를 위하여 산모와 가족을 대상으로 산전유전 검사 관련 교육 및 간호 요구를 파악하여 실질적인 산전 유전간호 교육 내용을 마련할 필요가 있으며, 간호학과의 교과과정 및 간호사의 보수교육에 유전간호학 및 산전유전 간호를 포함시킬 필요가 있으며, 간호사와 간호학생의 유전학 지식의 변화를 확인하는 연구를 수행할 필요가 있다.

참고 문헌

- Choi, J. Y. (2009). *A study of awareness on the ethical, legal and social implications (ELSI) of genetic testing in Korea*. Unpublished master's thesis, Ajou University, Suwon.
- Choi, K. S., Jun, M. H., Shin, G. Y., & Lee S. Y. (2013). *Introduction of genetic nursing*. Seoul: Daihaks Book Company.
- Cumming, M. R. (2009). *Human hereditary: Principles and issues*. 9th ed. Belmont: Brooks/Cole.
- Greely, H. T. (2011). Get ready for the flood of fetal gene screening. *Nature*, 469, 289-291. <http://dx.doi.org/10.1038/469289a>
- Hui, L. & Bianchi, D.W. (2013). Recent advances in the prenatal interrogation of the human fetal genome. *Trends in Genetics*, 29(2), 84-91. <http://dx.doi.org/10.1016/j.tig.2012.10.013>
- Hwang, D. Y. (2007). Genetic counselling in prenatal genetic testing. *Journal of Genetic Medicine*, 4(1) 6-14.
- ISONG. (2013). *Special interest group - preconception/prenatal*. Retrieved July 29, 2013 from http://www.isong.org/ISONG_prenatal.php.
- Jorde, L. B., Carey, J. C., & Bamshad, M. J. (2009). *Medical genetics*. 4th ed. Philadelphia: Mosby.
- Jun, M. H., Choi, J. Y., & Shin, G. Y. (2012). Current issues and tasks of genetic cancer nursing in Korea. *Asian Oncology Nursing*, 12(4), 267-273. <http://dx.doi.org/10.5388/aon.2012.12.4.267>
- Jun, M. H., Choi, J. Y., Shin, G. Y., & Hong, S. W. (2012, October, 25). *Experiences of high risk pregnant women undergoing amniocentesis in Korea*. Poster session presented at the 24th annual conference of ISONG, Philadelphia, US.
- Kim, H. J. (2011). Genetic counseling in Korean health care system. *Journal of Genetic Medicine*, 8(2), 89-99. <http://dx.doi.org/10.5734/JGM.2011.8.2.89>
- Kim, H. M. (2009). The necessity and direction of revising Article 14 of the Mother and Child Health Law. *Korean Journal of Obstetrics and Gynecology*, 52(5), 487-498.
- Kim, Y. H. (2011). Consideration on abolition of abortion. *Hanyang Law Review*, 22(33), 187-216.
- Lee, S. S. (2007). A study on impact of the change in values on marriage and fertility behaviors. *Health and Social Welfare Review*, 26(2), 95-140.
- LeROY, B. S., Veach, P. M., & Bartels, D. M. (2010). *Genetic counseling practice*. Hoboken, New Jersey: Wiley & Blackwell.
- Ministry of Health and Welfare. (2011). *National survey on trends of induced abortion*. Seoul: Ministry of Health and Welfare.

- NCHPEG. (2012). *Non-invasive prenatal testing(NIPT) factsheet*. Retrieved July 29, 2013. From http://www.nchpeg.org/index.php?option=com_content&view=article&id=384&Itemid=255
- Schmitz, D. (2013). A new era in prenatal testing: Are we prepared?. *Medicine, Health Care and Philosophy*, 16(3), 357-364. <http://dx.doi.org/10.1007/s11019-012-9411-y>
- Son, M. S. (2013). *Development of operating model for Korean genetic counselor system*. Seoul: Korea Centers for Disease Control and Prevention.
- Son, Y. S. (2010). The medicolegal understanding regarding fetocide in the criminal law and artificial termination in the mother and child health law. *Korean Journal of Obstetrics and Gynecology*, 52(5), 467-474. <http://dx.doi.org/10.5468/kjog.2010.53.6.467>
- Statistics Korea. (2011). Average childbearing age, 2007-2012. Retrieved July 29, 2013. http://kosis.kr/statisticsList/statisticsList_01List.jsp?vwcd=MT_ZTITLE&parmTabId=M_01_01
- Sword, W., Heaman, M. I., Brooks, S., Tough, S., Janssen, P. A., Young, D., Kingston, D., Helewa, M. E., Akhtar-Danesh, N., & Hutton, E. (2012). Women's and care providers' perspectives of quality prenatal care: a qualitative descriptive study. *BMC pregnancy and childbirth*, 12, 29-46. <http://dx.doi.org/10.1186/1471-2393-12-29>
- Tischler, R., Hudgins, L., Blumenfeld, Y., Greely, H. T., & Ormond, K. E. (2011). Noninvasive prenatal diagnosis: pregnant women's interest and expected uptake. *Prenatal Diagnosis*, 31(13), 1292-1299. <http://dx.doi.org/10.1002/pd.2888>
- Tonkens, R. (2011). Parental wisdom, empirical blindness, and normative evaluation of prenatal genetic enhancement. *Journal of Medicine and Philosophy*. 36(3), 274-295. <http://dx.doi.org/10.1093/jmp/jhr012>
- Wieacker, P., & Steinhard, J. (2010). The prenatal diagnosis of genetic diseases. *Deutsches Aerzteblatt International*, 107(48), 857-862. <http://dx.doi.org/10.3238/arztebl.2010.0857>

Reviewing Articles Related to Recent Advances in Non-invasive Prenatal Testing and Nursing Implications^{*}

Jun, Myunghee¹⁾ · Shin, Gyeyoung²⁾ · Hur, Myung Haeng³⁾ · Choi, Kyung-Sook⁴⁾

1) College of Nursing, University of Wisconsin-Milwaukee

2) Department of Nursing, Shinheung College

3) College of Nursing, Eulji University

4) Department of Nursing, Chung-Ang University

Purpose: Nineteen articles were analyzed to gather opinions and nursing implications about NIPT recently launched. **Methods:** Nineteen articles were selected from EBSCO (eBook business collection), Google Scholar, and two Korean academic d-bases with key words ‘prenatal screening testing’, ‘prenatal genetic diagnostic testing’, NIPT or ‘cell free DNA (cfDNA)’. Authors developed a framework for analyzing the 19 articles including opinions and suggestions for future implications. **Results:** Eleven articles written by the first author affiliated with medicine or genetics, viewed NIPT as promising because of safety, accuracy, early detectability and cost effectiveness. Articles written by journalists or authors affiliated with history and ethics were concerned with the possible risk of ELSI (ethical, legal, social issues), erratic interpretation of test results, and lack of genetic counseling service. **Conclusion:** With consideration of Korean clinical, and legal circumstances, not only pregnant women and families but also health professionals must prepare for clinical NIPT implications including updating prenatal genetic testing, counseling services, protecting ELSI and a multicultural team approach.

Key words : Prenatal diagnosis, Prenatal screening, Prenatal genetic counseling, Prenatal care, Nursing ethics

* This work was supported by the National Research Foundation of Korea(NRF) grant funded by the Korea government(MEST) (No. 2011-0014531).

• Address reprint requests to : Shin, Gyeyoung

Department of Nursing, Shinheung College

95, Ho Am-ro, Uijeongbu-si, Gyeonggi-do, 480-701 Korea

Tel: 82-31-870-3495 Fax:82-31-870-3499 E-mail: joycey@naver.com