

독일 유전자검사법의 규율 구조 이해

— 의료 목적 유전자검사의 문제를 중심으로 —

김 나 경*

I. 들어가며

II. 규범텍스트의 설정: 의미론적 이해

1. 법언어적 차별화: '검사-분석-판단'
2. 분석과 판단의 맥락

III. 검사의 유형화: 구조적 이해

1. 규율 목적에 기초한 규율의 구조화
2. '예측적 판단' 인자에 따른 유형화: 의료 목적 유전자검사의 경우

IV. 분석과 해석의 합리성 확보: 절차적 이해

1. 분석의 질보장 시스템
2. 해석적 판단의 타당성 확보

V. 나가며

I. 들어가며

유전자검사란 유전자와 그 산물을 분석하여 일정한 유전정보를 얻고자 하는 행위이다. 유전학은 19세기 멘델(G. Mendel)의 연구가 시발점이 되었으며¹⁾, 의학유전학은 20세기에 들어서면서야 본격적으로 연구되기 시작했다²⁾. 짧은 역사에도 불구하고 특히 1990년대부터는 인간유전체사업(Human Genome

* 논문접수: 2016. 11. 20. * 심사개시: 2016. 12. 15. * 게재확정: 2016. 12. 27.

* 성신여대 법학과 부교수, 법학박사(Dr.jur.).

* 이 논문은 2016년도 성신여자대학교 학술연구조성비 지원에 의하여 연구되었음.

1) 멘델의 이론에 기초한 유전학의 발전에 대한 개괄적 설명으로 조은희, “유전정보에 대한 윤리적 쟁점의 변천”, 생명윤리(제15권 제1호), 2014, 40면 이하 참조.

2) 대한진단검사의학회, 진단검사의학 제5판, 범문에듀케이션, 984면.

Project)이 시작되었고 이를 계기로 유전자검사에 대한 지식과 기술은 엄청난 속도로 발전하여, 대용량 염기서열 분석과 같이 단지 개별 유전자만이 아니라 유전체 전체의 정보를 바탕으로 하는 유전체검사가 가능해지게 되었다. 유전자검사는 유전자와 관련된 수많은 질환 및 유전적 특징의 발현을 예견하거나 진단함으로써 자신의 삶을 온전히 관리하고 지배하고자 하는 인간의 이익이나 욕구를 실현시키는 새로운 수단이 될 수 있다. 그러나 유전자검사결과의 기초가 되는 유전자분석은 많은 경우 검사의 합리성을 담보할 정도로 정확하지는 않으며, 분석 결과가 유전질환 등에 대해 의미하는 바 역시 명확한 사실의 문제가 아닌 가치 판단의 문제로서³⁾ 늘 불확정적이다. 바로 이러한 점에서 유전자검사의 규범적 정당성의 기초는 무엇이며 정당성 확보를 위해 어떠한 법적 장치가 필요한지에 대한 심도 깊은 논의가 필요하다. 우리나라의 생명윤리 및 안전에 관한 법률(이하 생명윤리안전법)은 제49조 내지 제53조에 걸쳐 유전자검사에 관해 규율하고 있다. 그러나 동법의 규율은 ‘분석-해석’이라는 유전자검사의 이원적 구조⁴⁾에 대한 명확한 이해를 전제하지 않는 것으로 보이며, 유전자검사의 정당성 확보를 위해 필수적인 장치들을 많은 부분 결여하고 있는 것으로 보인다. 이 글은 유전자검사에 관한 독자적인 법인 「인간에 대한 유전자 검사에 관한 법률」(Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz: GenDG)) (이하 ‘유전자검사법’ 또는 ‘법’)을 제정하여 2010년 2월 1일부터 시행하고 있는 독일의 입법례를 소개하고자 한다⁵⁾. 특히 유전자검사법이 유전자검사의 본질과 구조에 대한 이해를 바탕

3) 이러한 점에 대해서는 아래의 IV 단락에서 상세히 설명할 것이다.

4) 김나경, “장애 이해의 해석학적 구조와 법”, 생명윤리(제16권 제2호), 2015, 69면.

5) 참고로 유전자검사법 제2조 제1항은 ‘태어난 인간 및 임신 중인 배아·태아’를 대상으로 하는 유전자검사와 관련 사항들을 규율하는 것으로, ‘시험관’ 속 배아에 대한 진단인 착상 전유전자진단(PGD)은 유전자검사법의 적용 대상이 아니라, 핵융합 시점 이후부터의 수정란을 배아로 정의하고 이러한 배아에 관한 규율을 담은 1991.1.1.부터 시행되어 오던 독일의 「배아보호를 위한 법률」(Gesetz zum Schutz von Embryonen (Embryonenschutzgesetz: ESchG) (이하 배아보호법)의 적용 대상이다. 배아보호법은 특히 PGD를 명시적으로 규율하는 새로운 조항(§3a ESchG)을 - PGD에 대한 연방법원의 판결(BGH, Urteil vom 6.Juli 2010, 5StR 386/09) 이후 - 2011년 11월 21일 신설하였다. 다만 이 글에서는 유전자검사법

으로 하여 설정한 규범텍스트에 대한 의미론적 이해(아래의 II 단락), 마찬가지로 유전자검사의 특징에 대한 이해를 기초로 규율 이념을 확립하고 이를 기초로 검사를 유형화하는 모습에 대한 구조적 이해(아래의 III 단락)와 유전자 분석과 분석결과에 기초한 해석의 합리성을 확보하는 절차에 대한 이해(아래의 IV 단락)는 한편으로는 유전자검사의 규범적인 규율 방향에 대한 일반적인 이해를 도모하고 다른 한편 생명윤리안전법의 정책적 방향을 수립하는 데에 도움이 될 수 있을 것이다.

II. 규범텍스트의 설정: 의미론적 이해

유전자검사에 대한 독일법의 규율에서 우선 주목할 것은, 유전자검사의 본질에 대한 이해에 기초하여 법문언이 의미론적으로 차별화되어 있다는 점이다. 이러한 이해는 검사에 대한 규율의 이념적 목표와 더불어 검사를 유형화하며 검사의 규범적 정당성을 확보하는 절차를 구조화하는 기초가 된다.

1. 법언어적 차별화: ‘검사-분석-판단’

독일 유전자검사법은 유전자 “검사(Untersuchung)”, “분석(Analyse)” 그리고 검사 결과에 대한 “판단(Beurteilung)”을 언어적으로 구별한다. 검사, 분석, 판단 행위는 정의 규정을 비롯한 법문언의 표현 형식에 따라 법체계 내에서 일정한 관계를 형성하며, 이에 기초하여 규율 구조가 세분화된다. 우선 법의 목적을 밝히는 제1조는 이 법이 유전자 “검사” 그리고 유전자 “분석”의 법적 전제 조건들을 규정하기 위한 것이라고 기술한다. 규율 대상을 확정함으로써 적용 범위를 규정하는 제2조도 마찬가지로 유전자 “검사” 그리고 검사 영역에서의 “분석”이 규율 대상임을 밝힌다. 더 나아가 제1조 및 제2조에서 유전자 ‘분석’

상의 유전자검사로 분석의 대상을 한정할 것임을 밝혀둔다.

은 특히 “유전자검사의 범주 안에서 이루어지는(im Rahmen genetischer Untersuchungen durchgeführte)” 분석으로 규정되어 있는데, 이러한 기술은 한편으로는 법 제3조를 통해 구체화되는 것을 전제로 하여 유전자분석과 유전자검사 간의 개념적인 관계를 설명하는 것으로 보인다. 다른 한편 이는 유전자분석은 유전자검사를 구성하는 여러 부분 중 하나라는 점, 즉 유전자 검사는 유전자의 구조 등을 밝혀내는 행위 그 자체라는 의미를 넘어서는 또 다른 맥락을 갖는다는 점을 말하는 것이기도 하다. 이러한 맥락에 대한 유전학적 이해는 특히, 의식적으로든 무의식적으로든, 전문가적인 선(先)지식이 보편적으로 결여되어 있다고 할 수 있는 수범자들의 일상적 이해를 넘어선다. 이러한 점을 보다 분명히 보여주는 것은 유전자 검사를 법적으로 정의하는 법 제3조 제1호이다. 여기서는 유전자검사란 일정한 검사 목적에 기초하여 행하는, “a) 유전적 특징을 확정하기 위한 유전자 분석” 및 “b) 산전 위험 진단⁶⁾”이라고 기술하면서 특히 두 검사에는 모두 그러한 “각각의 분석 결과에 대한 판단(Beurteilung)”이 포함되어 있음을 분명히 밝힌다. 그럼으로써 분석과 판단으로 이루어지는 유전자검사의 이원적 구조가 법적 정의를 통해 매우 분명히 드러난다⁷⁾.

2. 분석과 판단의 맥락

가. 실험기술로서의 분석

물론 법 제3조 제1호 a목의 정의 방식 그 자체만을 놓고 보면, 유전적 특징을 확정하기 위한 유전자 분석에 그 결과에 대한 판단이 포함되어 있으며 판단을 내포한 유전자분석 그 자체를 유전자검사라고 칭한다고 해석하는 것도 일면 가능하다⁸⁾. 그런데 법 제3조 제2호는 ‘유전자 분석’을 정의하면서 동 분석을

6) 유전자검사법은 특히 여기서의 ‘진단’은 ‘밝혀내는 행위’를 의미하는 “Abklärung”으로 표기하므로, 산전 위험에 대한 검사와 관련해서는 이미 ‘판단’의 의미를 내포하는 용어를 사용하고 있다고 볼 수 있다.

7) 이에 대해서는 김나경, “장애 이해의 해석학적 구조와 법”, 78면에서 이미 언급한 바 있다.

a) 염색체의 수와 구조 분석(세포유전학적 분석), b) DNA와 RNA의 분자 구조 분석(분자유전학적 분석), c) 핵산 생성물질 분석(유전물질 분석)으로 유형화하고, 이와 같은 유형적 행위들의 궁극적 목적이 - 유전되었거나 또는 수정의 과정 동안이나 출생 이전까지 획득하게 된 유전 정보들⁹⁾을 의미하는 - “유전적 특징들(의 존재 그 자체)을 확정(Feststellung)”¹⁰⁾하는 것이라고 기술한다. 유전자의 기술적 분석 역시 정확성을 확실하게 담보하는 것은 아니므로¹¹⁾, 유전적 특징의 확정이 판단을 일정 부분 내포하는 것으로 볼 수도 있다. 하지만 유전자분석의 정의 규정에서 ‘확정’이 유전자검사에서의 ‘해석적 판단’¹²⁾까지를 아우르는 개념으로 사용되지는 않은 것으로 보인다. 독일 연방의회는 동법 초안의 입법근거에서 유전자분석은 유전자검사의 “필수 구성요소”¹³⁾라고 하면서도 어쨌든 유전 검체를 사용하는 “실험기술적(labor-technisch)”¹⁴⁾인 검사절차로서 시행되는 행위라고 기술하였다¹⁵⁾. 이러한 점에 비추어보더라도 유전자 분석이 법에서 언어적으로 표상하는 것은 - 해석학적 판단까지는 내포하지는 않는 - 각 유형의 분석 기술이라고 볼 수 있다.

8) 독일 유전자검사법에서 ‘분석’이 “판단”을 포함한 포괄적인 개념으로 사용되고 있다는 기술(김나경, “장애 이해의 해석학적 구조와 법”, 78면)은 바로 이러한 맥락에서이다.

9) ‘유전적 특징들(genetische Eigenschaften)’에 대한 독일 유전자검사법 제3조 제4호의 정의 참조.

10) 유전자검사법 제3조 제2호; 괄호 안의 내용은 이 글의 맥락을 분명히 하기 위한 글쓴이의 첨언임.

11) 이러한 점에 대해서는 아래의 IV.1.가. 단락 참조.

12) 유전자분석을 통해 얻게 되는 유전정보가 갖는 의미가 불확정적이라는 점에 대한 생물학적 설명은 조은희, “유전정보에 대한 윤리적 쟁점의 변천”, 51면 참조; 아울러 유전자검사서 해석이 지니는 ‘가치평가’로서의 의미를 설명하는 아래의 IV.2.가.(1) 단락 참조.

13) Deutscher Bundestag, BT- Drucksache 16/10532, S.20.

14) Deutscher Bundestag, BT- Drucksache 16/10532, S.20.

15) 다른 한편 유전자검사법에서의 유전자검사가 ‘실험기술’적인 것이라는 설명은, 법 제3조 제2호에서 구체화하는 제3조 제1호 b목의 유전자분석에 대한 정의에 비추어볼 때 유전자검사의 적용 대상에서 단순한 ‘표현형’에 대한 검사는 제외된다는 점을 의미하는 것이기도 하다(Deutscher Bundestag, BT-Drucksache 16/10532, S.20; Hübner/Pühler, MedR 2010, 677; Bernd-Rüdiger Kern(Hrsg.), GenDG Kommentar, C.H.Beck Verlag, 2012, §3 Rdnr.3 참조).

나. 가능성 예건의 함축으로서의 판단

더 나아가 유전자검사법은 유전자분석이 ‘유전적 특징(의 존재) 그 자체의 확정’을 목표로 시행된다고 기술하는 것과는 달리, 특정한 유전적 특징의 존재 그 자체가 아닌 “존재 가능성(Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen)”을 확정하는 - 달리 말하면 판단이나 해석의 공간을 분명히 안고 있는 - 산전 위험 진단은 분석이라고 표현하지 않는다. 아울러 독일 유전자검사법은 - 아래에서 좀 더 자세하게 설명하게 될 - 의료 목적 유전자검사를 진단적 유전자검사와 예견적 유전자검사로 구별하면서 각각의 검사를 정의하는데, 이 때 유전자검사를 단지 일정한 유전적 특징을 있는 그대로 묘사하는 것이 아니라, 질병이나 건강 이상 등의 ‘가능성(können)’을 말해주는 유전적 특징의 존재를 밝혀냄(Abklärung)을 목적으로 하거나 (진단적 유전자검사), 질병이나 건강 이상의 “장래에 비로소 (erst zukünftig)” 발현하게 될 가능성 또는 후손에서 나타나게 할 수 있는 “소인(Anlageträgerschaft)”을 밝혀내는 것을 목적으로 하는 행위로 (예견적 유전자검사) 정의한다. 이와 같은 예견에서는 특히 확률에 기초하여 가능성을 가늠하는 과정 등에서 검사주체의 주관적 가치판단이 개입될 수밖에 없고, 이러한 점에서 검사는 단순한 분석과는 다시 한 번 분명히 구별된다. 판단을 내포하는 것은 분석보다는 오히려 ‘밝혀내는’ 행위(Abklärung)이다. 그렇기 때문에 유전자검사와 유전자분석은 유전자검사법 내에서 종중 - ‘유전자검사 그리고 분석’ 혹은 ‘유전자검사 또는 분석’이라고 - 병렬적 형식으로 기술되어 있다¹⁶⁾. 결국 독일 유전자검사법에서는 유전자분석을 - 형법도 그마틱의 용어를 빌어본다면¹⁷⁾ - 객관적 구성요건표지로서의 행위를 우선적으로 표상하는 개념으로 사용하고, 유전자검사는 - 자명한 자연과학적 사실을 발견한다는 의미를 넘어선 - 가치 판단이 결합된 보다 포괄적인 상위 개념으

16) 이와 같은 병렬적 기술은 동법 제2조 제2항, 제4조 제1항, 제8조 제1항, 제11조 제3항, 제12조, 제18조, 제19조, 제20조 제21조, 제23조, 제25조 제1항, 제26조 등에서 찾아볼 수 있다.

17) 참고로 유전자검사법은 동법에서 금지하는 사항에 대한 위반 행위에 대한 형벌 규정(법 제25조)을 두고 있다.

로 사용한다고 볼 수 있다. 이와 같은 독일법의 규율은 적어도 우리나라의 생명 윤리안전법과 비교해볼 때 유전자검사의 본질 그리고 ‘분석’과 ‘판단’의 관계성을 분명히 드러낸다고 볼 수 있다.

III. 검사의 유형화: 구조적 이해

다음으로 살펴볼 것은, 독일 유전자검사법이 검사를 어떻게 유형화하고 있는가이다. 동법에서는 입법자가 입법취지에서 명시하는 규율 목적이 검사를 분류하고 규율을 구조화하는 일차적인 기초가 되고 있다. 즉, 검사가 어떠한 규율 목적을 실현하는 것을 우선적으로 지향하는가에 따라 검사의 유형이 구별된다. 입법자는 특히 법의 가장 핵심적인 규율대상인 의료 목적 유전자검사의 경우, II단락에서 기술한 분석과 판단의 구별에 기초하여 예측적 판단의 강도에 따른 유형화를 시도하고 있다¹⁸⁾.

1. 규율 목적에 기초한 규율의 구조화

가. 유전자검사법의 이념적 기초

(1) 정보적 자기결정권의 확립

유전자검사법의 입법자는 입법초안에서 휴먼 게놈 연구가 발전하는 상황을 목도하면서 무엇보다 시민들이 “정보적 자기결정권”¹⁹⁾을 행사할 수 있도록 할 필요성이 대두된 것이 동법의 제정 배경이라고 기술한다. 그리고 개인이 지니는 유전적 특징에 기초하여 ‘유전적 차별의 위험을 방지’하고 동시에 각 개인들에게 유전자 검사를 통해 얻을 수 있는 ‘기회를 보장’하는 것을 유전자검사법의 목적으로 명시한다²⁰⁾. 유전자에 대한 정보적 자기결정권이 유전적 차별 금

18) 이러한 입법자의 의도에 대해서는 아래의 III.2.나.(1) 단락에서 상세히 설명할 것이다.

19) Deutscher Bundestag, BT-Drucksache 16/10532, S.1.

지와 유전자검사의 기회보장이라는 두 목표를 포섭한다고 보는 입법초안의 기술구조는, 입법자가 동 권리를 단지 유전자검사의 결과에 대한 피검자의 정보적 지배력이라는 좁은 의미에 국한하지 않음을 암시한다. 유전자검사법상의 정보적 자기결정권으로부터는 유전 정보가 갖는 의미에 대한 올바른 인식에 기초하여 한편으로는 개인이 유전자검사의 시행 여부를 결정하는 과정 및 검사 결과를 이해하면서 자신의 삶을 새롭게 기획하는 과정이 합리적일 수 있도록 하는 절차를 확보하라는 정언명령이 도출되며, 다른 한편 개인이 유전정보에 대한 물리적 지배력을 확보하고 타인의 유전정보를 합리적으로 이해하는 것을 도모하는 장치를 마련하는 이념적 기반이 마련된다.

(2) 유전자 환원주의의 경계

법에서 정보적 자기결정권을 이와 같이 이해한다는 점은, 유전적 차별금지 원칙을 규정하는 법 제4조에 대한 입법초안상의 입법 근거에서도 확인해볼 수 있다. 여기서는 법 제4조가 단지 유전자검사 결과를 개인을 차별하는 근거로 악용하는 것을 방지한다는 단편적 맥락에서만이 아니라 유전자검사 그 자체에 대한 합리적 이해라는 보다 근본적인 차원에서 규정된 것임을 밝힌다. 입법자는 법 제4조가 선언하는 유전적 차별금지원칙의 당위성이 유전자검사가 갖는 “의미(Aussagekraft)” 또는 가치가 “과대평가되기 쉽다”²¹⁾는 문제로부터 비롯되는 것임을 명시한다. 유전적 검사에 기초하여 개인의 유전적 특징을 확정하는 것은, 많은 경우 유전적 특징을 특정한 질병이나 질병위험과 같은 정해진 특징들로 매우 “유형화하면서”²²⁾ 귀속시키는 것일 뿐이다. 그리고 귀속이 유형화 과정을 거치며 이루어진다는 것은, 유전적 특징과 질병의 상관관계가 단지 유전학적으로 축적된 한정된 경험에 기반을 둔 확률로 설명되는 것일 뿐임을 의미한다. 이와 같은 유형적 판단은 그만큼 많은 오류 가능성을 내포하고 있

20) Deutscher Bundestag, BT-Drucksache 16/10532, S.1.

21) Deutscher Bundestag, BT-Drucksache 16/10532, S.23.

22) Deutscher Bundestag, BT-Drucksache 16/10532, S.23.

다. 그렇기 때문에 입법자는 차별금지원칙을 통해 무엇보다 유전자검사를 통해 얻게 되는 유전정보에 대한 맹목적 신뢰나 과신을 불러일으키는 유전자 환원주의²³⁾를 경계할 필요가 있음을 다음과 같이 분명히 밝힌다: 인간은 자신의 건강과 관련한 문제에서도 결코 “단순한 유전적 기체(das bloße Substrat)”로 환원되어서는 안 된다²⁴⁾.

유전자 환원주의에 대한 경계는 더 나아가 유전자검사법에서 ‘의료 목적 유전자검사’에 대한 규율의 배후를 형성하는 대원칙으로도 기능하는 것으로 보인다. 입법자는 제4조의 입법취지로 유전자 환원주의를 경계해야 함을 역설하면서, 의료 목적 유전자검사에서 검사를 통해 일정한 유전적 특징을 확정하는 것과 그러한 특징이 실제로 발현(Manifestation)되는 것은 엄연히 다른 것임을 강조한다. 유전자검사의 결과는 어디까지나 “개연성(Wahrscheinlichkeit)”을 알려 준다는 의미를 지닐 뿐, 당장 어떠한 확답을 내려주는 것도 또는 역으로 그 타당성을 반박할 수 있는 것도 아니다²⁵⁾. 개연성은 검사를 통해 확정된 유전적 특징에만 기초하는 것이 아니라 개인의 체질·외부적 환경 등 수많은 요소의 영향을 받는다²⁶⁾. 이러한 점에서 볼 때 유전자검사법에서 유전적 차별금지 이념과 유전자검사를 통한 기회 보장 이념이 “긴장 관계(Spannungsverhältnis)”에 있으며 “이익형량” 결정의 대상이 되는 것²⁷⁾이라고 볼 필요는 없다. 양자는 모두 유전자검사로 획득하는 유전정보에 대한 올바른 이해를 가능하게 하는 법적 절차의 제도화를 공통된 기반으로 삼고 있다.

23) 이와 관련하여 생명공학에서 ‘과학적 환원주의’의 의미와 한계를 이야기하는 이상돈, 생명공학과 법, 대우아카넷, 2002, 27~30면 참조.

24) Deutscher Bundestag, BT-Drucksache 16/10532, S.23.

25) Deutscher Bundestag, BT-Drucksache 16/10532, S.23; 다만 유전자검사법이 ‘의료목적 유전자검사’를 규율하면서서 유전자 환원주의를 극복하기 위한 어떠한 장치들을 마련했는지에 대해서는 아래의 IV.2.나. 단락에서 상세히 설명할 것이다.

26) Deutscher Bundestag, BT-Drucksache 16/10532, S.23.

27) Bernd-Rüdiger Kern(Hrsg.), GenDG Kommentar, §3 Rn.3.

나. 규율 목적에 따른 규율의 구조화

이와 같은 규율 이념과 목적은 규범텍스트의 설정²⁸⁾과 더불어 독일 유전자 검사법에서 검사의 유형을 분류하는 기초로 작동한다. 유전자검사법의 가장 큰 화두인 정보적 자기결정권을 유전적 차별 금지와 유전자검사를 통한 기회 보장이라는 두 가지 이념을 실현함으로써 확보하려는 입법자의 의도는, 동법을 의료 목적 유전자검사(동법 제2장), 혈통 확인 목적 유전자검사(동법 제3장), 보험 영역에서의 유전자검사(동법 제4장), 근로 영역에서의 유전자검사(동법 제5장)로 구조화되는 기초가 되었다고 분석할 수 있다. 법 제4장과 제5장은 유전정보에 따른 차별금지의 맥락에서 유전자검사의 시행 및 유전자검사의 결과나 검사로 획득한 정보의 이용 자체를 원칙적으로 불허하고 예외적인 경우에만 허용되는 요건을 제시할 필요가 있는 주요한 영역인 보험과 근로 영역에 대한 규율이다²⁹⁾. 여기서는 유전자검사에 대한 피검사자의 이해보다는 제3자에 의한 검사 결과 이용을 둘러싼 문제가 다루어진다. 이와는 별개로 법 제2장과 제3장은 유전자검사를 통해 각 개인에게 기회를 보장하는 것과 관련된 규정이라고 할 수 있다. 법 제2조 제2항 제1호에 의거하여³⁰⁾ 연구 목적 유전자검사는 동법의 적용범위에서 제외되어 특별한 제한을 받지 않는다. 이러한 전제 하에 제2장과 제3장은 개인의 욕구와 바람을 기초로 시행할 수 있는 검사 중 적어도 사회문화적으로 허용될 수 있는 검사의 범위를 의료 목적 검사와 혈통 확인 목적 검사로 확정하는 것으로 보인다. 특히 제2장이 규정하는 의료 목적 유전자검사는 무엇보다 ‘질병’ 관련 유전자검사로 유전자검사의 본질,

28) 이에 대해서는 이 글의 II 단락 참조.

29) 김나경, 장애 이해의 해석학적 구조화와 법, 78면; Na-Kyoung Kim, Legislation on Genetic Diagnosis: Comparison of South Korea and Germany - with Focus on the Application and Communication Structure, Development & Reproduction, Vol.19, No.2, June 2015, p.113 참조; 덧붙여, 개인의 유전정보를 둘러싼 프라이버시의 문제에 대해서는 조은희, “유전정보에 대한 윤리적 쟁점의 변천”, 45면 이하 및 우재명, “유전자검사와 치료에 따른 윤리적 문제 고찰”, 가톨릭 신학과 사상(제41권), 2002, 82면 이하 참조.

30) 독일 유전자검사법 제2조 제2항 제1호는 유전자검사법은 “연구목적의 유전자검사와 분석 및 유전검체와 정보의 사용에 대해서는 적용되지 않는다”고 규정한다.

즉 분석과 해석(판단)이라는 이원적 구조에 관한 정확한 이해가 검사의 합리성을 담보하는 중요한 기준이 된다. 이러한 점에서 제2장은 유전자 환원주의를 경계하는 장치를 - 제4장 및 제5장에서와는 또 다른 맥락에서 - 마련하고 있다. 한편으로는 검사를 욕망하는 개인이 검사의 실제 시행 여부를 결정하고 다른 한편 검사 결과에 대한 개인의 이해를 도모하는 과정에 대해 설명, 상담 등의 구조화된 커뮤니케이션 절차를 마련하는 제2장의 규율을 구체적으로 분석해보면 이를 확인해볼 수 있는데, 이에 대해서는 아래의 IV.2.나. 단락에서 필요에 따라 보다 구체적으로 설명할 것이다.

2. ‘예측적 판단’ 인자에 따른 유형화: 의료 목적 유전자검사의 경우

가. 진단 목적과 예견 목적의 구별

(1) 일상언어적 이해

앞에서와 같이 분류되어 있는 유전자검사의 규율영역 중 의료 목적 유전자검사의 경우 검사의 내용과 특징에 비추어볼 때 무엇보다 유전자검사의 시행 여부를 고민하거나 검사결과를 맞닥뜨리는 피검사자가 검사의 본질을 이해하고 시행된 검사 결과를 그러한 이해에 기초하여 수용하는 절차의 구조화를 모색할 필요가 있다. 앞에서 살펴본 바와 같이 유전자검사의 이원적 구조에 비추어 규범텍스트를 차별화하는 유전자검사법의 정의 구조에 비추어볼 때, 의료 목적 유전자검사는 무엇보다 유전자검사를 구성하는 분석과 판단의 관계성 또는 판단 인자에 내재된 불확실성의 정도에 따라 이루어졌을 것이라 추측하기 쉽다. 유전자검사법 제3조 제6호와 각 검사를 정의하는 동조 제7호와 제8호는 “의료 목적의 유전자검사는 진단적(diagnostisch) 유전자검사 혹은 예견적(prädiktiv) 유전자검사”를 의미한다고 규정하는데, 이러한 두 검사의 의미를 ‘진단’과 ‘예견’이 갖는 일상언어적 의미³¹⁾에 기초하여 표면적으로 이해한다

31) 법문언의 ‘일상언어’적 의미의 기능에 대하여는 김나경, “사회 패러다임의 변화에 따른 법체계의 구조 변동과 모순-도박 관련 형법 규율의 법이론적 이해-”, 인권과 정의(Vol.

면 이와 같은 추측은 보다 강화된다. 그러나 실제 유전자검사법상의 각 검사에 대한 정의는 이러한 추측의 타당성에 대한 많은 의문을 불러일으킨다³²⁾.

(2) 유전자검사법의 규정

유전자검사법 제3조 제7호는 진단적 유전자검사를 정의하면서 검사 목적을 다음과 같은 점을 “밝혀내는 것”(Abklärung)이라고 명시한다: “a) 이미 존재하는 질병이나 건강 이상, b) 외부적 요인들과의 상호작용이 일어나면서 질병이나 건강이상을 초래할 수 있는 유전적 특징의 존부, c) 약물의 작용에 영향을 줄 수 있는 유전적 특징의 존부, d) 개연성 있는 질병이나 건강손상이 등장하는 것을 완전히 또는 부분적으로 막을 수 있는 유전적 특징의 존부”. 다른 한편 법 제3조 제8호는 예견적 유전자검사를 정의하면서 동 검사는 다음과 같은 점들을 “밝혀낼”(Abklärung) 목적으로 시행되는 유전자검사를 의미한다고 규정한다: “a) 미래에 비로소 등장하는 질병이나 건강손상, b) 후손(Nachkommen)에서의 질환이나 건강 이상에 대한 보인자”. 이와 같은 진단적 유전자검사와 예견적 유전자검사에 대한 정의는, 진단은 사실에 대한 기술을 의미하고 예견은 미래에 대한 예측을 의미한다는 일상언어적 이해와 구별에 결코 완전히 상응하지는 않는다. 아래에서 설명하는 바와 같이 제3조 제7호에서 규정하는 진단적 유전자검사의 유형 네 가지는 모두 사실에 대한 단순한 기술을 넘어서는 의미, 즉 예견적 의미를 지닌다. 그리고 제3조 제8호가 규정하는 예견적 유전자검사가 지니는 ‘예견적 판단의 여지’나 판단을 통해 이야기되는 ‘질병(혹은 건강손상)의 개연성 정도’가 진단적 유전자검사의 경우와 확연히 구별되는 것이라고 보기 어렵다.

437), 2013, 64면 이하 참조.

32) 덧붙여, 유전자검사법은 정식명칭에서는 ‘유전자검사’라는 용어를 사용하지만 ‘유전자진단법(Gendiagnostikgesetz)’을 약칭으로 명시하는 등 ‘검사’와 ‘진단’을 용어적으로 명확히 구별하지 않으면서도, 다른 한편 유전자검사를 ‘진단’과 ‘예견’으로 유형화한다는 점에서, ‘진단’이라는 명칭의 사용에 있어서는 체계내재적으로 온전히 정합적이지는 않은 것으로 보인다.

나. 유형화의 한계: 예견적 가치의 보편성

(1) 진단적 검사의 예측성

유전자검사법 제3조 제7호에서 규정하는 진단적 유전자검사의 4가지 유형은 정도의 차이는 있을지라도 모두 예측의 요소를 안고 있다. 이를 가장 분명히 보여주는 것은 우선 법 제3조 제7호의 b목이다. 동목의 검사에는 외부적인 요인들의 영향으로 인해서야 비로소 발현될 수 있는 질병이나 건강손상에 대한 위험인자, 소인(Prädisposition) 혹은 알러지(Überempfindlichkeit)에 대한 검사가 분명히 포함된다³³⁾. 이러한 검사는 본질적으로 질병이나 건강이상의 등장 가능성에 대한 예견을 내용으로 한다. 입법자는 이러한 검사를 통해 밝혀내는 유전적 소인이 질병과 직접적으로 연관되는 것은 아니므로 동 검사가 지니는 예견적 가치가 매우 “근소할(gering)”³⁴⁾ 뿐이라는 점에서 b목의 검사를 예견적 유전자 검사가 아닌 진단적 검사로 분류한다고 설명한다. 그렇다면 입법자도 우선은 b목의 검사가 예견적 요소를 안고 있음을 결코 부인하지 않는다고 할 수 있다.

더 나아가 입법자가 전제한 바와는 다르게, 동목이 규정하는 복합유전질환에 대한 유전자검사의 예견적 가치가, 외부적 요인들의 기능과는 상관없이 한 유전자의 이상이 직접적 원인이 되는 단일 유전자 질환에 대한 검사를 의미하는³⁵⁾ 법 제3조 제8호 a목의 검사에 비해 근소하다고 보기도 어렵다. 단일 유전자 질환의 경우에도 분석을 통해 확인되는 염기변이는 많은 경우 특별한 의학적 또는 생물학적 의미가 없는 개인 간의 차이일 뿐이라는 점에서³⁶⁾ 염기변이가 질병과 갖는 연관성 또는 질병에 대한 개연성의 스펙트럼은 매우 크다고 할 수 있기 때문이다. 이런 한에서는 제7호 제b목의 진단적 검사도 경우에 따라서는 - 입법

33) Deutscher Bundestag, BT-Drucksache, 16/10532, S.22.

34) Deutscher Bundestag, BT-Drucksache, 16/10532, S.22.

35) Bernd-Rüdiger Kern(Hrsg.), GenDG Kommentar, §3 Rn.38; Deutscher Bundestag, BT-Drucksache, 16/10532, S.22.

36) 대한진단검사의학회, 진단검사의학, 1045면.

자가 법 제3조 제8호 a목의 예견적 유전자검사에 대해 기술했던 것만큼이나 – “강하게 예측적”³⁷⁾일 수 있다. 뿐만 아니라 법 제3조 제8호가 규정하는 ‘예견적 유전자검사’ 역시 “분명하게 예견하는(prädiktiv-deterministisch)” 검사와 “가능성을 예견하는(prädiktiv-probabilistisch)” 검사로 나뉜다는 입법자의 설명³⁸⁾은 역설적이게도 예견적 유전자검사가 전제하는 예견 목적의 스펙트럼 역시 매우 넓다는 점을 오히려 분명히 보여준다. 입법자가 예견적 유전자검사는 질병이나 건강손상의 발현가능성이 외부적 요인들에 달려있지 않으면서 동시에 “매우 높은 혹은 확실성에 가까운 개연성”의 정도에 이르는 경우를 지칭한다고 하면서도 ‘가능성을 예견하는’ 검사의 경우에는 “매우 적은 현출경향”을 갖는 유전적 변이들을 검사한다고 하는 것³⁹⁾ 역시 모순적이다. 이와 같은 입법적 혼동은 유전자검사에 내재된 불확정성의 스펙트럼이 매우 넓고 다양한 모습을 띠고 있어서 모든 유전자검사를 분명한 기준에 의해 유형화하기 어렵다는 점에서 비롯된 것으로 보인다. 덧붙여, 유전자분석을 통해 발견되는 염기변이가 단일 유전자질환을 불러일으키는 ‘돌연변이’인지 아니면 복합유전자질환의 위험성이나 감수성을 증가시키는 ‘질병연관 다형성’인지를 구별하는 것이 결코 쉽지 않으며 그렇기 때문에 그러한 구별이 어려운 ‘미분류염기변이’도 존재한다⁴⁰⁾. 이러한 과학적 이해 역시 단지 ‘외부적인 요인들’이 작동해야만 질병이 발현될 것인가의 여부에 따라 법 제3조 제7호 제b목의 검사와 제3조 제8호의 검사를 분명히 구별할 수는 없음을 뒷받침한다.

(2) 주관적 해석의 보편성

법 제3조 제7호 제a, c, d목의 검사의 구조를 분석해보면, 이들 역시 예견적 요소를 포함하고 있음을 확인할 수 있다. 각목의 검사가 밝혀내고자 하는 유전

37) Deutscher Bundestag, BT-Drucksache, 16/10532, S.22.

38) Deutscher Bundestag, BT-Drucksache, 16/10532, S.22.

39) Deutscher Bundestag, BT-Drucksache, 16/10532, S.22.

40) ‘돌연변이’, ‘질병연관 다형성’ 및 ‘미분류염기변이’에 대해서는 대한진단검사의학회, 진단검사의학, 1046면.

적 특징이 피검사자에게 의미하는 바는, 제c목의 경우 약물작용에 영향을 줄 '가능성', 제d목의 경우 질병이나 건강손상의 발현을 차단할 '가능성'일 뿐이다. 특히 제a목의 경우에는 피검사자가 이미 겪고 있는 질병이나 건강손상과 관련된 유전적 특징을 밝혀내고자 한다는 점에서 표면적으로는 예견적 의미가 없는 것처럼 보일 수 있다. 하지만 질병이나 건강손상과 유전적 특징과의 관련성은 결코 필연적이거나 단선적이지 않다. 앞서 언급했듯, 유전질환의 원인이 될 수 있는 염기변이는 개인별 특징을 의미할 뿐 특별한 의학적 의미가 없는 경우가 많다. 그렇기 때문에 일차적으로 발견된 염기변이가 갖는 의미를 파악하는 과정은 환자의 임상상과 당해 돌연변이에 대해 축적된 유전학적 데이터베이스 등에 기초한⁴¹⁾ 해석의 가능성을 필연적으로 내재하고 있다. 특히 기존에 보고되지 않았고 돌연변이나 다형성이라는 증거가 분명하지 않아 의학적 의미를 확인할 수 없는 경우에는 가족 안의 다른 구성원들의 염기변이를 분석하거나 정상인에서의 빈도를 파악하는 등의 방법을 통해 그 의미를 단지 추정할 수 있을 뿐이라는 점에서 해석의 여지는 더욱 커진다. 유전자 분석 자체의 정확성 역시 항상 완전히 담보되는 것이 아니라는 유전자검사 고유의 특성 역시 해석에의 의존성을 높임은 물론이다. 그리고 유전자검사에 내재된 해석의 본질은 다름 아닌 해석 주체의 주관적 예측이다⁴²⁾. 그렇기 때문에 유전자검사법 제7호와 제8호에서 의료목적 유전자검사를 '구체적인 검사방법'과 연계하여 분류하는 것이 아니라 "검사의 목적"이라는 주관적 표지에 따라 분류하는 한, 법 제3조 제1호가 정의하는 모든 유전자검사는 "예견적 성격"을 지닌다고 지적하기도⁴³⁾ 한다. 유전자검사법은 실제로 - 앞의 III.2.가.(2) 단락에서 이미 검토한 바와 같이 - 규범텍스트를 확정함에 있어서 진단적 유전자검사와 예견적 유

41) 단일유전자질환에서의 이와 같은 염기변이의 의미해석 과정에 대해서는 대한진단검사의학회, 진단검사의학, 1050면 참조.

42) 후성유전학이 발전하면서 "유전정보만으로 최종 발현되는 형질을 예측하는 것은 불가능한 경우가 많다"(조은희, "유전정보에 대한 윤리적 쟁점의 변천", 45년)는 점은 이러한 점을 잘 설명해준다.

43) 이러한 지적은 Bernd-Rüdiger Kern(Hrsg.), GenDG Kommentar, §3 Nr.8.

전자검사의 유형을 나열하면서 그 목적을 질병이나 건강손상의 가능성을 ‘밝혀내는’ 판단이라 명시하면서 단순한 분석과는 구별하였다. 그럼에도 불구하고 진단 목적과 예견 목적의 검사를 구별하는 것은, 실제 유전자검사법에서는 검사 주체, 상담주체 등과 관련한 규율을 차별화하는 기초가 된다⁴⁴⁾. 이러한 차별화된 규율이 보다 의미를 갖기 위해서는 임상적으로 축적된 검사의 정확도와 해석의 보편성 등에 기초하여 검사를 다른 방식으로 유형하거나 또는 진단적 유전자검사의 경우에도 예견적 검사와 마찬가지로 강화된 기준을 적용하는 것도 바람직할 수 있다⁴⁵⁾.

IV. 분석과 해석의 합리성 확보: 절차적 이해

독일 유전자검사법에서 의료목적 유전자검사의 유형화가 지니는 한계에 비추어볼 때, 유전자검사에 대한 법적 규율에서 중요한 것은 무엇보다 유전자검사를 구성하는 분석과 판단 행위에 내재된 불확실성과 주관성을 합리적으로 관리하는 것이다. 동법이 원래부터 목표로 삼았던 정보적 자기결정의 이념은 그럼으로써 온전히 실현될 수 있다. 유전자검사법은 분석 행위의 정확성을 도모하기 위해 제5조에서 분석의 질을 보장하기 위한 장치를 마련하고 있다. 그리고 유전자검사에 대한 피검사자의 이해가 중요한 문제가 되는⁴⁶⁾ 의료 목적 유전자검사의 경우 그러한 이해에 결정적 영향을 미치는 판단의 절차적 합리성을 보장하기 위한 장치를 제2장에서 마련하고 있다.

44) 이러한 점에 대해서는 김나경, “장애 이해의 해석학적 구조”, 79면(특히 각주 51) 참조.

45) 다만, 어쨌든 주관적 판단의 여지를 크게 보이는 검사의 경우 보다 전문성을 확보하고자 하는 유전자검사법의 규율 취지 자체는 바람직할 수 있다.

46) 이러한 점에 대해서는 앞의 III.1.나. 단락에서 이미 지적한 바 있다.

1. 분석의 질보장 시스템

가. 유전자분석의 불완전성

유전자검사법상 유전자 분석은 실험기술을 표상한다⁴⁷⁾. 이와 같은 실험 기술은 그 자체로 완전하지 않으며 임상경험이 축적되면서 지속적으로 보완되고 개발되고 있다. 유전자분석은 일반적으로 검체로부터 핵산을 추출하고 핵산 증폭기술을 통해 표적 핵산이나 탐색자, 발현 신호 등을 증폭시키거나 유전자 이상 검출을 위한 다양한 기법⁴⁸⁾을 활용하면서 이루어진다. 이러한 기술을 활용하는 과정에서는 다양한 핵산 추출 방식 중 검체의 종류와 양, 핵산 추출의 용이성, 안정성 등을 고려하면서 적합한 방법을 선택하고, 분석·검사의 목적 등을 고려하여 적합한 핵산 증폭 검사법이나 유전자이상 검출 기법을 선택해야 한다. 뿐만 아니라 분석을 진행하는 과정에서도 효소의 반응 및 핵산의 증폭 과정을 주의 깊게 관찰하고 안정성을 확보하며 반응회수를 잘 관리하였는가, 증폭 대상에 따라 시발체를 적절하게 선정하였는가 등에 따라 분석의 정확성이 많은 영향을 받는다⁴⁹⁾. 뿐만 아니라 최근에는 개별 유전자(gene) 단위가 아닌 개인의 유전체(Genome) 전체에 대한 분석을 실시하는 이른바 대용량염기서열분석이 이루어지는데⁵⁰⁾, 이는 분석의 정확성 등에 관한 새로운 문제를

47) 앞의 II.2.가. 단락 참조.

48) 단일유전자의 이상을 검출하는 유전자 기법으로는 제한효소를 통해 특정한 염기서열을 인지하거나, 핵산부합화를 이용한 검사, 유전자연결을 이용하여 탐색자를 증폭시키는 방법, 염기순서검사 등이 있다. 이러한 검사기법에 대해서는 대한진단검사의학회, 진단검사의학, 1003면 이하 참조.

49) 이러한 점에 대해서는 대한진단검사의학회, 진단검사의학, 79쪽 이하의 '핵산 추출과 증폭' 방법에 대한 설명 및 같은 책, 1003면 이하에서 설명하는 '단일유전자 이상 검출을 위한 유전자기법'에 대한 설명 참조.

50) 이와 관련하여 NGS의 발전 동향과 규범적 문제에 대해서는 Robert Koch Institut, Tätigkeitsbericht der Gendiagnostik-Kommission: Erster Bericht gemäß §23 abs.4 GenDG für den Zeitraum vom 19.11.2009 bis 31.12.2012, 32쪽 이하; Arne Pfeufer·Michael Krawczak, Gendiagnostik: Das „1000-Dollar-Genom“, Deutsches Ärzteblatt, 2013, 110(43), A-2016; Bundesministerium für Gesundheit (Dr.Ulrich Herzog), Expertengutachten: Beratung bei genetischen Analysen, 2013, 26면 이하 참조; 국내 유전체검사의 현황에 대한 소개로 이경아, 국내 유전체검사 관련 규제 현황 및 이슈, 한국유전자검사평가원 창립10주년 기념 행사 <한국의 유전자검사 무엇이 문제인가?> (2015.9.8.) 자료집, 15면 이하 등 참조.

제기한다. 유전자분석을 이와 같이 개략적으로 이해해볼 때 어쨌든 유전자분석 그 자체는 기술적으로 완전하지 않다는 점, 분석 기술을 사용함에 있어서 유전자분석 전반에 대한 깊은 전문적 이해와 기술을 시행하는 데 필요한 장비, 시약 등 하드웨어의 질을 확보함으로써 일정 수준의 정확성이 확보되어야 한다는 점을 알 수 있다⁵¹⁾. 유전자검사법 제5조는 이러한 맥락에서 유전자분석을 실시하는 기구나 인력이 충족해야 하는 요건을 규정하며, 유전자진단위원회(Gendiagnostik-Kommission: 이하 GEKO)는 법 제23조에 기초해 혈통 확인 목적 검사와 의료적 목적의 검사 각각에 대한 가이드라인으로 법의 해석과 적용에 대한 보다 구체적인 기준을 마련하고 있다.

나. 질보장의 구조

유전자검사법 제5조는 “유전자분석의 질보장(Qualitätssicherung der genetischen Analyse)”이라는 표제 하에 유전자검사에서 분석의 질을 확보하기 위한 장치를 마련하고 있다. 유전자검사법은 2010년 2월 1일부터 시행되었지만 동조는 유전자분석을 시행하는 기구들이 동조에서 요구하는 요건들을 갖추기 위한 1년의 유예기간을 거친 후 2011년 2월 1일부터 시행되었다.

(1) 혈통 확인 목적 유전자분석: 국가적 인증에 의한 정형화

유전자검사법 제5조는 혈통 확인 목적 유전자검사에서 이루어지는 유전자분석과 의료 목적 유전자검사에서 실시되는 유전자분석을 구분하여 각각 제1항과 제2항에서 따로 규정한다. 두 경우 모두 분석을 실시하는 검사시설이 갖추어야 하는 기본적인 요건은 동일하지만, 혈통 확인 목적의 유전자분석의 경우에는 이와 같은 요건을 갖춘 시설이 인증을 받아야 한다는 점이 다르다. 동조 제1항이 인증을 실시하는 주체로 규정하는 ‘인증에 대해 일반적으로 승인된 기구’는 유

51) 같은 맥락에서 유전자분석은 “정확한 유전정보를 얻는 행위로서의 완전성”을 갖추어야 한다고 설명하는 백수진, “유전자검사에 관한 규제 현황과 미비점에 관한 고찰”, 동북아 법연구(제7권 제3호), 2014, 219면 참조.

럽공동체 규정 576/2008호와 인증기구법(Akkreditierungsstellengesetz: AkkStelleG)에 의거한 독일 국가인증기구 (Deutsche Akkreditierungsstelle: DAKKS)이다⁵²⁾. 검사를 실시하고자 하는 시설은 인증신청서에 실시하고자 하는 유전자분석의 방법과 절차를 적시하고 이에 대한 인증을 받게 된다. 인증의 유효기간은 최대 5년까지이다.

(2) 의료 목적 유전자분석: 의료용품법과의 병행적 규제

의료 목적 유전자검사의 경우에는 혈통 목적 검사에서와 같은 인증이 별도로 요구되지 않는다. 이러한 점은 의료 목적 검사에 대한 규제를 보다 완화하기 위한 것이라기보다는, 검사의 방법과 속성이 지니는 고유한 특징을 고려한 것이라 볼 수 있다. 의료 목적 검사의 경우에는 유전자검사법이 제정되기 이전에도 - 유럽연합(EU)이 1998년 제정하였고 2012년 개정된 「실험실에서의 진단에 대한 가이드라인(In-vitro-Diagnostik-Richtlinie)」(Richtlinie 98/79/EG)의 내용을 반영한 - 의료용품법(Medizinproduktrecht: MPG) 및 의료용품업자를 위한 의료용품법 시행령(Medizinproduktgesetz-Betreiberverordnung: MPBetreibV)에 의해 의료용품과 실험실에 대한 규제가 이루어져왔다. 특히 의료용품법 시행령 제4조의a 제1항 제1문은 실험실에서 의료적 검사를 시행하는 자는 실험실 내 진단(In-vitro-Diagnostika)을 시행함에 있어서⁵³⁾ 일반적으로 승인된 의학과 과학기술의 수준에 따라 질, 안정성 및 성능을 유지하고 신뢰(Zuverlässigkeit)를 보장하기 위한 질보장시스템을 갖추어야 한다고 규정한다. 그리고 독일연방의사협회가 2007.11.23. 제정한 「실험실에서 시행되는 의료적 검사의 질보장을 위한 가이드라인」(Richtlinie der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen: RiliBÄK)

52) Deutscher Bundestag, BT-Drucksache, 16/10532, S.24; Bernd-Rüdiger Kern(Hrsg.), GenDG Kommentar §5 Rn.14.

53) 순수한 혈통 확인 목적을 위한 유전자검사는 여기서 말하는 '실험실 내 진단(In-vitro-Diagnostika)'에 해당하지 않는다.

의 A장과 B1장을 준수한다면 질보장이 합법하다고 추정된다(의료용품법 시행령 제4조의a 제1항 제2문). 더 나아가 의료 목적 유전자검사 중 법정의료보험의 적용 대상이 되는 검사들은 사회보험법 제5편 제135조의a가 규정하는 질보장 의무를 이행해야 하는 대상이기도 하다. 그렇다면 의료 목적 유전자검사에서의 유전자분석을 규율하는 유전자검사법 제5조 제2항은, 의료용품법 시행령이 이미 충분히 규제해온 실험실에서의 의료적 검사 중에서도 특히 유전자검사에 대해 동 검사의 고유한 특성을 고려한 질관리가 이루어지도록 한다는 의미를 갖는다⁵⁴⁾. GEKO는 유전자검사법 제23조 제2항 제4호에 기초하여 가이드라인을 제정하면서⁵⁵⁾ 동 가이드라인이 의료용품법과 동법 시행령 및 선행 규정들을 고려한 것임을 분명히 밝히고 있다. 덧붙여, 유전자검사법과 의료용품법이 모두 의료목적의 유전자분석을 실시하는 시설에 대해 인증을 시행요건으로 규정하지 않음에도 불구하고, 많은 실험실들이 자발적으로 - 국제 표준화기구에서 의료실험실의 정도 및 역량 관리를 위해 제정한 EN ISO 15189에 기초하여 - 의료 목적 유전자검사에 대한 인증을 받고 있기는 하다⁵⁶⁾. 그러나 이러한 인증과는 별개로 유전자검사법 제5조 제2항에 기초하여 제5조 제1항의 제1호 내지 4호가 명시하는 요건들은 항상 충족되어야 한다.

다. 의료 목적 유전자분석의 규범적 정당성 구조

(1) 유전질환 연구의 복잡성 및 의료의 임상성

위에서 검토한 내용에 비추어볼 때, 의료 목적 유전자검사의 경우 의료의 특수성에 부합하여 이미 - 국가적 인증이라는 관료적 통제가 아닌 - 연방의사협회에 의한 자율적 통제 및 전문적인 의료적 지식에 기초한 과학적 통제를 통한

54) Bernd-Rüdiger Kern(Hrsg.), GenDG §5 Rn.60.

55) GEKO, RL-GEKO(Richtlinie der Gendiagnostik Kommission) für die Anforderungen an die Qualitätssicherung genetischer Analysen zu medizinischen Zwecken gemäß §23 Abs.2 Nr.4 GenDG, Bundesgesundheitsblatt, 2013·56, S.163 이하.

56) GEKO, RL-GEKO für die Anforderungen an die Qualitätssicherung, S.166.

합리적인 질관리 기반이 마련되어 있었다고 볼 수 있다. 의료 목적 유전자검사의 경우 개인의 유전적 특징과 그 표현형으로서의 질환이 매우 다양하고 복잡하다는 점, 그 상관관계에 대한 새로운 연구가 계속 등장하며 의료가 갖는 고유한 임상적 속성이 있다는 점 등으로 인해 분석적 정확성에 대한 기대 정도가 상대적으로 낮고 편차가 크므로 분석에 대한 규범적 통제가 정형화된 인증 기준에만 의거하도록 하는 것은 바람직하지 않다고 말할 수도 있다. 혈통 확인 목적 유전자검사의 경우에는, GEKO의 가이드라인이 기준으로 제시하는 바와 같이 친자관계가 없다는 점이 적어도 99.999%가 되어야 분석감정을 확정할 수 있다⁵⁷⁾. 그러나 의료 목적 유전자검사의 경우, 당해 분석의 과학과 기술의 수준에의 합치 여부를 정형화하여 판단하도록 할 수 있는 공인된 레퍼런스 자료나 레퍼런스 방식은 존재하지 않는다⁵⁸⁾.

(2) 타당성 스펙트럼의 확장

유전자검사법 제5조 제2항은 의료 목적 유전자분석을 실시하는 기구 또는 인력이 - 동조 제1항이 혈통 확인 목적 유전자분석의 시행 주체에 대해 요청하는 바와 동일하게 - 다음과 같은 요건을 충족해야 한다고 규정한다: ㉠ 일반적으로 승인된 과학과 기술의 수준에 따른 분석 시행 및 이를 위한 내부적 질보장 시스템의 구비(제1호), ㉡ 필요한 자격 요건을 갖춘 인력에 의한 분석(제2호), ㉢ 외부적 질보장 시스템에의 성공적인 참여(제4호), ㉣ 유전자분석 결과에 대한 관리(법 제12조) 및 유전 검체의 사용과 폐기(법 제13조)에 관한 규정의 준수 및 이를 위해 필요한 조치 시행. 이러한 요건 중 특히 분석의 질을 확보하기 위해 갖추어야 하는 ‘일반적으로 승인된 과학과 기술의 수준’에 대한 판단이 구

57) GEKO, RL-GEKO für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Analysen zur Klärung der Abstammung und and die Qualifikation von ärztlichen und nichtärztlichen Sachverständigen gemäß §23 Abs.2 Nr.4 und Nr.2b GenDG., S.171; 우리나라에서도 진단검사의학상 유전표지자에 대한 검사를 통해 “99% 이상에서 친자관계를 배제”함으로써 친자관계의 존부를 판단할 수 있다고 설명한다(대한진단검사의학회, 진단검사의학, 1109면 참조).

58) GEKO, RL-GEKO für die Anforderungen an die Qualitätssicherung, S.166.

체적으로 어떻게 이루어지는가에 대한 이해는, 의료의 속성으로 인해 의료 목적 유전자 분석이 갖게 되는 구조적 특징을 분명히 보여준다. 법 제23조 제2항 제4호는 유전자분석 방법이 “적합성과 신뢰성(Eignung und Zuverlässigkeit)”을 갖추어야 한다고 하며, GEKO의 가이드라인은 이에 대한 검증을 분석의 “타당성”(Validierung) 검사라고 칭한다⁵⁹⁾. GEKO의 가이드라인에 따르면 문제 되는 유전자분석의 타당성 검토를 위해 당해 방법이 과학기술적으로 일반적으로 승인된 것인지의 여부를 판단할 때는, 전문저널과 교과서에 게재된, 일반적으로 접근가능한(allgemein zugänglich) 출판물들이 기준이 된다. 앞서 언급했듯 유전자 분석 방법은 계속 발전하고 있으므로, 일반적 승인 여부를 담보할 수 있는 공인된 레퍼런스 자료나 방식이 있는 것은 아니다. 그리고 의료 목적 유전자검사에서 분석의 타당성을 판단할 때에는 “검사 대상인 유전적 특징의 특별한 속성” 및 “의학적 적응요건”을 고려해야 한다⁶⁰⁾. 일반적 승인 여부에 대한 일차적 판단 기준인 출판물은 많은 경우 학문적 연구의 결과물이므로 환자에 대한 일상적인 임상 검사로 직접 적용할 없기 때문이다. 바로 이러한 점에서 GEKO는 의료 목적 유전자검사에서 유전자분석의 타당성을 일원적 또는 단편적으로만 판단하는 것은 충분치 않다는 점을 분명히 명시한다. 특히 당해 유전자분석 방법을 환자에게 적용하고자 하는 검사시설은 - 의료용품법 및 동법 시행령에 기초한 연방의사협회의 가이드라인 6.2.항이 이미 규정하는 바와 같이 - 이와 같은 유전자분석을 수행할 능력(Leistungsfähigkeit)을 갖추어야 하며, 여기서 수행능력의 준부는 “분석의 민감성(Empfindlichkeit), 특이성(Spezifität), 측정의 정확성(Messgenauigkeit), 정당성(Richtigkeit)”⁶¹⁾에 따라 판단된다. 더 나아가 의료적 임상 특수성으로 인해 의료 목적 검사의 경우 유전자분석(결과)의 타당성은 그 인정의 스펙트럼을 분명히 확정하기가 쉽

59) GEKO, RL-GEKO für die Anforderungen an die Qualitätssicherung, S. 166; 이하에서 기술하는 의료목적 유전자검사의 경우 유전자분석의 타당성 판단에 대한 GEKO의 기준은 같은 가이드라인의 내용임을 밝혀둔다.

60) GEKO, RL-GEKO für die Anforderungen an die Qualitätssicherung, S. 166.

61) GEKO, L-GEKO für die Anforderungen an die Qualitätssicherung, S.166의 각주 2.

지 않다. 이는 의료 목적 유전자분석의 불완전성 또는 불확실성을 분명히 말해주는 것이라 할 수 있다. GEKO는 혈통 확인 목적 유전자검사에서의 유전자분석 시행과 관련된 세부 가이드라인을 별도로 제정하면서 분석결과에 대한 “판단과 해석”에 대해서도 함께 규정한다. 이는 의료 목적 유전자분석의 경우에는 혈통 확인 분석의 경우에 비해 분석 결과의 불완전성이나 불확실성의 정도가 상대적으로 높고, 그렇기 때문에 분석의 질보장 장치 이외에도 판단과 해석의 의료적 정당성을 확보하기 위한 장치가 더 필요하다는 점을 암시하는 것이기도 하다.

2. 해석적 판단의 타당성 확보

그렇다면 독일법상 의료 목적 유전자검사에서 해석적 판단의 타당성을 확보하기 위한 어떠한 장치가 마련되어 있는가.

가. 의료 목적 유전자검사에서 ‘유전적 특징’의 이해

(1) 가치평가로서의 해석

유전자검사법 제3조 제4호는 - 앞에서도 언급했듯 - 유전자검사를 통해 밝혀내고자 하는 ‘유전적 특징들’이란 개인이 지니는 유전정보라고 정의하지만, 그러한 유전정보를 얻게 되는 분석과 해석의 방법과 요건에 대해서는 언급하지 않는다. 그런데 개인의 유전적 정보는 앞서 기술한 바와 같이 분석을 통해 항상 분명하게 확정되는 것이 아닐 뿐만 아니라, 분석 결과로부터 확정된 유전적 특징들이 - 특히 질병이나 건강 이상에 대해 - 갖는 의미가 무엇인지는 매우 광범위한 해석의 스펙트럼을 갖는다. 이러한 해석은 단순한 과학적 사실이 아닌 “가치평가(Bewertung)”⁶²⁾이다. 그렇기 때문에 의료 목적 유전자검사에서

62) GEKO, RL-GEKO für die Beurteilung genetischer Eigenschaften hinsichtlich ihrer Bedeutung für Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen sowie für die Möglichkeiten, sie zu vermeiden, ihnen vorzubeugen oder sie zu behandeln gemäß §23 Abs.2 Nr.1a GenDG”, Bundesgesundheitsblatt, 2013·56, S.159.

는, 개인의 유전적 특징이 갖는 의미에 대한 합리적 해석이 이루어질 수 있는, 보다 구체적인 규범적인 기준이 어쨌든 필요하다. 그리고 이러한 기준은 의료 목적 유전자검사가 치료 이념을 근간으로 하는 의사와 환자의 상호작용을 기반으로 하는 의료행위라는 점을 충분히 반영한 것이어야 한다. GEKO는 의료 목적 유전자검사에서 유전적 특징이 질병이나 건강손상에 대해 갖는 의미를 “판단(Beurteilung)”하는 기준을, 현재의 과학 문헌들에서 확인할 수 있는 국내 및 국제적으로 승인된 방침들⁶³⁾에 기초하여 「유전적 특징이 질병이나 건강 이상 그리고 그 예방 및 치료 가능성에 대해 갖는 의미를 판단하기 위한 가이드라인」에서 규정하고 있다. 덧붙여, 이러한 기준에 따라 해석의 타당성을 판단할 수 있다고 할지라도 간과해서는 안 되는 점은 - GEKO가 가이드라인에서 명시하듯이 - 동 가이드라인이 제시하는 검사의 의료적 적합성 및 유용성에 대한 판단 기준은, 질병과 건강손상의 유형에 따라서 차별화될 뿐만 아니라 같은 질병이나 건강손상에 대한 것이라도 구체적인 개별 사안별로 모두 상이한 의미 혹은 중요성을 갖는다는 점⁶⁴⁾이다.

(2) 가치평가의 기준

GEKO는 의료 목적 유전자검사에서 유전적 특징이 갖는 의미에 대한 가치평가의 기준으로 크게 유전자검사의 “임상적 타당성(Klinische Validität)”, 유전자 변형이 질병이나 건강 이상에 대해 갖는 “병인론적 의미”, 유전자검사의 “임상적 유용성(Klinischer Nutzen)”을 제시한다⁶⁵⁾.

63) GEKO의 가이드라인에서는 이와 같은 방침들로 EuroGentest의 <Clinical Utility Gene Cards>, Pagon RA·Bird TD·Dolan CR·Stephens K·Adam MP(편)의 <GeneReviews>, Deutsche Gesellschaft für Humangenetikdml <Indikationskriterien für genetische Diagnostik>을 구체적으로 언급하고 있다 (GEKO, RL-GEKO für die Beurteilung genetischer Eigenschaften, S.159); 덧붙여, GEKO의 가이드라인은 의료인들이 GEKO에서 언급하는 방침들을 동 가이드라인에 대해 “보완적으로(flankierend)” 사용할 수 있다고 명시하고 있다.

64) GEKO, RL-GEKO für die Beurteilung genetischer Eigenschaften, S.159.

65) 아울러 GEKO는 질병 “소인(Anlageträgerschaft)”에 대한 검사, 즉 건강한 사람을 대상으로 질병이나 건강손상에 대한 열성 혹은 우성적 소인을 갖는지의 여부를 밝히는 것을 목표

(가) 검사의 의미론적 유의성

임상적 타당성과 병인론적 의미라는 기준은 분석을 통해 나타난 유전적 특징에 기반하여 질병이나 건강 이상에 대해 무언가를 이야기하는 것이 과연 의미 있는 것인가 또는 과연 얼마큼 의미가 있을 수 있는가에 대한 이해가 검사 시행과 관련하여 전제되어야 한다는 점을 말해준다. 유전자검사의 임상적 타당성이란 질병이나 건강 이상이 있는지를 진단하거나 그 발생가능성을 예견하는 데에 대한 검사의 적합성을 의미한다. 그리고 GEKO의 가이드라인에서는 이를 판단하는 여섯 가지의 세부적인 기준을 제시한다⁶⁶⁾. 이에 대한 판단에서는 우선, 개인이 질병이나 건강 이상을 보이고 있을 때 또는 진단 기간 동안 질병이나 건강 이상이 나타날 때 당해 검사가 ‘양성’ 결과를 보이게 될 개연성을 의미하는 ‘임상적 감수성’, 그리고 역으로 개인이 질병이나 건강 이상을 보이지 않고 있을 때 또는 진단 기간 동안 질병이나 건강 이상이 나타나지 않을 때 당해 검사가 ‘음성’ 결과를 보일 개연성을 의미하는 ‘임상적 특이성’이 기준이 된다. 그리고 아울러 검사 결과 양성으로 판명된 사람들 중 정말로 양성인 사람들의 비율을 의미하는 ‘양성예측도(임상적 민감도)’ 및 그 반대를 의미하는 ‘음성예측도(임상적 특이도)’ 역시 가치 판단의 기준으로 제시된다⁶⁷⁾. 검사의 임상적 판단에서는 ‘발현의 다양성’도 또 다른 중요한 기준이다. 피검사자에게는 검사하고자 하는 유전질환이나 건강 이상과 관련되는 유전자에 대해 돌연변이가 있을 수 있으며, 이러한 돌연변이는 개별 사안마다 상이한 작용을 일으킬 수 있으므로 각 유전자의 유형에 따라 등장할 수 있는 돌연변이 유전자의 변수를 고려해야 한다. 마지막으로 검사를 통해 밝혀진 유전적 특징의 기능적인 의미 그리고 그러한 특징에 대한 진단이나 예견의 타당성에 대한 판단이

로 하는 유전자검사는 유전자검사법 제3조 제8항의 b가 말하는 ‘예견적’ 유전자검사로 법 제2조 제1항에서 말하는 ‘의료 목적’의 검사에 해당한다는 점을 덧붙여 밝힌다.

66) 이 단락에서 설명하는 GEKO가 제시하는 유전자검사의 가치평가 기준은, GEKO의 가이드라인 <RL-GEKO für die Beurteilung genetischer Eigenschaften>의 규정 내용을 - 이해를 돕기 위해 그 표현을 다소 변형하면서 - 소개하는 것이다.

67) GEKO, RL-GEKO für die Beurteilung genetischer Eigenschaften 중 III.1.3. 및 III.1.4. 참조.

피검사자에게 결과를 알려주어야 하는 시점에는 가능하지 않을 수도 있는데, GEKO는 이와 같은 경우에는 유전적 특징이 나타나는 유전체 혹은 유전자 내에서의 위치, 모양 혹은 크기가 임상적인 의미를 가질 수 있을 것이라고 추정된다면 그 점을 피검사자에게 이야기해야 한다고 규정한다. 아울러 ‘임상적 타당성’과 더불어 가치평가의 또 다른 기준으로 제시되는 ‘병인론적 의미’는 ‘임상적 타당성’ 기준과 맞물려 있는 것으로 보인다. GEKO는 유전자의 변형, 즉 돌연변이가 있는 경우 이러한 사실이 질병이나 건강 이상에 대해 갖는 의미가 있는지를, 양자 간의 통계학적 연관성 그리고 유전자변형의 기능적인 의미에 대한 학문적 증거를 통해 판단해야 한다고 본다. 여기서 전자는 임상적 민감성과 임상적 특이성, 후자는 기능적 의미와 관련하여 제시되는 임상적 타당성의 마지막 기준과 관련되어 있다.

(나) 검사의 실천적 유용성

유전자검사에서 가치평가의 또 다른 기준인 검사의 임상적 유용성은 당해 검사를 통해 해결하고자 하는 특별한 의학적 물음이 실제로 해결될 수 있거나 또는 그렇지 않더라도 검사를 통해 어떠한 이익을 얻을 수 있어야 함을 의미한다⁶⁸⁾. 일반적으로 유전질환에 대한 검사를 개발하는 것은 질환을 예방하는 의료적 조치보다 훨씬 쉽기 때문에, 검사와 치료 간에는 늘 “간극”이 존재해왔다⁶⁹⁾. 임상적 유용성이 인정되기 위해서는 우선은 GEKO가 제시하는 바와 같이 당해 유전자검사에서 다루는 질병이나 건강 이상에 대한 병인론적 원인에 대한 연구가 유전자검사의 방식·시점·의료적 결과에 대한 충분한 근거를 제시할 수 있을 정도로 광범위하게 이루어져 있어야 한다. 그리고 유전자검사의 결과에 기초하여 피검사자가 취해야 하는 의료적인 조치 또는 유전적 위험에 대한 개인적 관리 방안에 관한 결론이 도출되어야 하며, 여기서 도출되는 의료

68) GEKO, RL-GEKO für die Beurteilung genetischer Eigenschaften 중 III.3. 참조.

69) Neil A Holtzman·David Shapiro, Genetic testing and public policy, BMJ 1998, Vol.316, 1998, 853면.

적인 조치는 피검사자가 실제로 실행할 수 있는 것이어야 하고 검사 결과의 의료적인 의미뿐만 아니라 “윤리적·법적·심리적·사회적 의미”⁷⁰⁾가 고려되어야 한다. 다른 한편 주목할 만한 점은, GEKO가 유전자검사를 시행하거나 시행하지 않음으로써 발생할 수 있는 건강에 대한 영향들이 충분히 잘 알려져 있어서 피검사자들이 이에 대한 정보를 제공받고 그에 기초하여 유전자검사의 시행 여부를 결정할 수 있어야 한다고 규정한다는 점이다. 이는 유전자검사에 대한 피검사자들의 자기결정을 단지 자유주의적 맥락에서 이해하는 것이 아니라⁷¹⁾, 의(과)학적 기반이 마련되어 있고 그 의미를 충분히 이해할 수 있는 절차를 거치면서 이루어져야 하는 것으로 이해해야 함을 암시한다고 해석해볼 수 있다. 이러한 해석은 특히 아래에서 제시하는 바와 같이 독일법의 체계 내에서 유전자검사에 관한 커뮤니케이션의 절차가 상세하게 법제화되어 있다는 점에 의해 뒷받침될 수 있다.

나. 유전 커뮤니케이션의 법제화

(1) 유전 커뮤니케이션의 요청

GEKO가 제시한 유전자검사의 가치평가 기준을 통해 해석의 합리성이 어느 정도 담보될 수는 있지만, 그러한 기준의 보다 구체적 내용들은 연구 또는 임상적 경험이 축적되고 기술이 발전하면서 늘 새롭게 변화될 수 있고 더 나아가 연구 주체나 의료 행위의 주체에 따라 그 의미에 대한 이해가 달라질 수 있다. 임상적 타당성의 기준이 되는 임상적 감수성이나 특이성, 양성예측도와 음성예측도는 모두 우리에게 확실한 사실이 아닌 기껏해야 ‘강하게 추정되는 사실’을 말해준다. 검사의 임상적 유용성 역시 문제 삼는 질병이나 건강 이상에 대한 유

70) GEKO, RL-GEKO für die Beurteilung genetischer Eigenschaften 중 III.3.2. 참조.

71) ‘정보를 제공받은 동의’ 또는 ‘설명의무’에 대한 자유주의적 이해의 한계와 문제점에 대해서는 Onora O’Neill, p.24 이하; J. Dichgans, Der Arzt und die Wahrheit am Krankenbett, in: Ärztliches Urteilen und Handeln(Honnewfelder/Ludger·Rager/Günther 편), Insel-Verlag, 1994, S.194; 김나경, “의사의 설명의무의 법적 이해”, 한국의료법학회지(제15권 제1호), 2007, 11면 이하 참조.

전학적 연구 성과 그리고 이와 맞물려 있는 치료 기술의 개발 정도에 따라 달라질 뿐만 아니라, 분석의 결과를 해석하는 주체가 누구인가에 따라라도 달라질 수 있다. 그렇기 때문에 유전자검사에서 중요한 것은 해석의 타당성을 담보하기 위한 가치평가의 정형화된 기준을 마련하는 것을 넘어서서, 피검사자가 유전자검사의 구조적 특징⁷²⁾ 및 검사와 검사결과의 의미를 이해하고 유전자를 둘러싼 개인적 불안과 기대를 조율하면서 자신의 삶을 기획할 수 있도록 하는 합리적 절차를 마련하는 것이다. 그리고 이와 같은 절차는 ‘설명과 동의’를 통해 검사 여부를 고민하는 개인의 자기결정권을 보장하는 장치 뿐만 아니라, 유전자검사의 의미를 둘러싼 다양한 관점을 성찰할 수 있는 ‘유전 상담’을 구체화하는 장치들을 구조화하는 것이어야 한다. 바로 이러한 맥락에서 GEKO는 유전자검사의 결과가 개인과 가족에 대해 그리고 사회심리적으로 끼치는 영향은 중대하지만, 다른 한편 많은 경우 검사가 개인에게 얘기해줄 수 있는 것은 많지 않다는 특징을 갖는다는 점을 지적하면서, 설명과 더불어 유전상담은 유전자 검사에서 매우 “특별한 의미”를 지닌다는 점을 강조한다⁷³⁾. 그리고 의료 목적 유전자검사에 있어서 유전 상담은 유전자검사법이 규정하는 본질적인 테두리 조건들 중에서도 핵심에 해당한다고 명시한다⁷⁴⁾.

(2) 유전 상담의 구조화

유전자검사법은 - 우리나라의 생명윤리안전법은 마련하고 있지 않은 - 유전 상담의 절차를 제도화하고 있다. 법 제10조는 제1항과 제2항에서 각각 진단적 유전자검사와 예견적 유전자검사에서의 유전상담 제공에 대해 규율한다. 진

72) ‘유전자검사의 구조적 특징’을 분석하고, 유전자검사의 법적 책임이 검사의 구조적 특징을 법에서 명시하고 검사를 둘러싼 의료적 커뮤니케이션에서 이를 투명하게 드러내는 방향으로 나아가야 한다고 제언하는 김나경, “장애 이해의 해석학적 구조화와 법”, 69면 및 77면 이하 참조.

73) GEKO, RL-GEKO über die Anforderungen an die Qualifikation zur und Inhalte der genetischen Beratung gemäß §23 Abs.2 Nr.2a und §23 Abs.2 Nr.3 GenDG, S.1248-1249.

74) GEKO, RL-GEKO über die Anforderungen an die Qualifikation zur und Inhalte der genetischen Beratung, S.1249.

단적 유전자검사의 경우에는 “검사 결과가 나온 후”에 그리고 예견적 유전자검사의 경우에는 “유전자 검사 이전”과 “검사결과가 나온 후” 모두 상담이 제공된다. 앞서 언급했듯⁷⁵⁾ 유전자검사법상의 진단과 예견 목적에 대한 구별이 분명하거나 합리적이라고 보기는 어렵지만, 어쨌든 예견적 유전자검사의 경우에는 분석의 불확실성과 해석의 불확정성이 보다 높음을 전제로 하여 검사 계획을 수립하는 과정에서부터 - 단지 설명에 기초한 동의만이 아니라 - 유전 상담이 제공되도록 규정한 것으로 보인다⁷⁶⁾. 유전 상담의 주체는 각각 진단적 유전자검사와 예견적 유전자검사를 시행할 자격을⁷⁷⁾을 갖춘 의사들로, 유전 상담을 위한 자격을 갖춘 자만이 하도록 함으로써 상담의 전문성이 보장되고 있다 (GenDG §7③). 특히 법은 검사 전 상담의 경우 검사를 받을 것인지를 고민하는 당사자가 검사 시행 여부를 결정할 때까지 “적절한 숙려 기간”⁷⁸⁾을 보장해줄 의무를 부여하는데, 이는 정보적 자기결정권을 실현하고 유전자 환원주의를 경계하는 동법의 이념⁷⁹⁾이 실현되도록 하기 위한 장치라고 볼 수 있다. GEKO는 이와 같은 이념을 보다 구체화하면서, 유전상담은 무엇보다도 당사자 또는 가족들이 “의학적-유전학적 사실들을 이해”하고 이러한 사실들이 “앞으로의 삶에 대해 갖는 의미를 파악”하며, 그에 기초하여 내릴 수 있는 “결정의 선택지들에 대해 숙고”하면서 “자기 스스로 결정을 내리고 적합한 행동방식을 선택”하도록 돕는 것을 목표로 삼는다고 명시한다⁸⁰⁾. 이러한 이념이 온전히 실현되기 위해 법 제10조 제3항은 상담은 누구나 일반적으로 이해할 수 있는 형태로 이루어지도록 함으로써 상담의 실효성을 보장하고, 더 나아가 특정환

75) 앞의 III.2.나. 단락 참조.

76) 입법론적으로는 두 경우 모두 유전 상담의 절차를 거치도록 하는 것이 바람직한 것으로 보인다.

77) 유전자검사법 제7조 제1항은, 진단적 유전자검사의 경우 “의사만이” 시행할 수 있으며 예견적 유전자검사는 “인간유전학 전문의 또는 유전자검사를 위한 전문의 자격이나 유전자 검사에 대한 전문적인 자격 등을 획득한 의사만이” 시행할 수 있다고 규정한다.

78) 유전자검사법 제10조 제2항.

79) 이에 대해서는 앞의 III.1.가. 단락 참조.

80) GEKO, RL-GEKO über die Anforderungen an die Qualifikation zur und Inhalte der genetischen Beratung, S.1249.

상담 결과를 지향하는 것이 아니라 결과에 대해 “열려 있어야”⁸¹⁾ 한다고 규정함으로써 당사자의 자율성을 보장한다⁸²⁾. 진단적 검사의 경우 법은 특히 피검사자에게 확정된 유전적 특징이 “치료불가능한” 질병이나 건강 이상과 관련된 것인 경우에는 - 일반적인 경우 담당의사가 자격을 갖춘 의사들이 상담을 제공하도록 할 의무를 갖는 것과는 달리 - 반드시 ‘담당 의사가’ 상담을 실시해야만 한다고 명시한다. 이를 통해 유약한 상태에 놓인 피검사자에 대해 - 단지 동등한 주체로서가 아니라 - 상황을 충분히 알고 있는 담당 의사를 통한 후견적 지원이 가능하도록 하는데, 여기서는 유전자검사의 구조적 특징에 대한 이해 뿐만 아니라 의료 커뮤니케이션의 이상이 단지 환자-의사 관계에서 자유주의적 이상을 실현하는 것이 아니라는 이해가 전제되어 있음을 확인할 수 있다⁸³⁾.

V. 나가며

이상에서 살펴본 바와 같이 독일 유전자검사법이 규범텍스트를 설정하고 검사를 유형화하며 검사의 정당화 절차를 구조화함에 있어서는, 유전자검사가 분석과 해석(또는 판단)으로 구성된다는 구조적 특징에 대한 이해가 분명히 전제되어 있다. 아울러 동법은 유전자 분석이 과학적으로 한계를 지닌다는 점 및 해석은 분석 결과에 대한 가치평가로서 그 스펙트럼이 광범위하다는 점을 분명히 인지하면서, 검사의 합리성을 확보하기 위한 세부적인 기준을 마련

81) 유전자검사법 제10조 제3항.

82) 이러한 점에서 상담은 어디까지나 내담자의 요구에 맞추어 시행되어야 한다는 Klaus Zerres, Humangenetische Beratung, Deutsches Arztesblatt, Jg.100, Heft 42, 2003, A-2722 참조; 그밖에 유전상담의 일반적인 원칙들에 대해서는 Wolfram Henn·H.J.Schindelhauer-Deutscher., Kommunikation genetischer Risiken aus der Sicht der humangenetischen Beratung: Erfordernisse und Probleme, Bundesgesundheitsblatt-Gesundheitsforschung-Gesundheitsschutz, Vol.50, Issue 2, 2008, 174면 이하 참조.

83) 참고로 예견적 유전자검사를 규정하는 법 제10조 제2항은, 당사자가 각 사안에 대해 먼저 상담의 내용에 관해 서면으로 정보를 제공받고 나서 유전 상담을 명시적으로 서면으로 포기하지 않는 한 상담은 검사 전과 검사 후 모두 항상 제공되어야 한다고 규정한다.

하고 있다. 특히 동법은 이러한 기준이 무엇보다 (의)과학 기술의 지속적인 발전과 변화를 반영하고 전문성을 확보할 수 있도록 보건복지부 산하 연방기구인 Robert-Koch 연구소에 학제적·독립적 기구인 GEKO를 설치하도록 규정하고 있다. GEKO는 13인의 의학·생물학 분야 전문가, 2인의 윤리 및 법 분야 전문가, 3인의 환자·소비자·장애인의 자립에 관한 이익을 대변하는 대표들로 구성되는데, 이들은 각 관련 분야의 여러 국내외 논의를 반영하면서 유전자검사법의 규율 내용을 구체화하는 다양한 가이드라인을 만들고 있다. 이와 같은 독일법의 규율 체계와 내용에 대한 이해는 무엇보다 - 아직은 상당 부분 개선되어야 할 것으로 보이는 - 우리나라 생명윤리안전법의 입법정책 및 해석의 방향에 대해 시사하는 바가 크다. 현행 생명윤리안전법은 유전자검사에서 분석과 해석을 개념적으로 구분하지 않으며, 이러한 이해의 흠결로 인해 검사를 유형화하고 정당성 확보절차를 마련함에 있어서도 섬세한 규율 체계를 갖추지 못하게 된 것으로 보인다⁸⁴). 예를 들어 의료 목적 유전자검사의 경우 명시적으로 검사의 의료행위성을 드러내는 것이 아니라⁸⁵) “질병의 예방·진단·치료”⁸⁶)를 위한 검사라고 표현한다. 물론 검사의 의료행위성에 기초하여 의료의 본질인 치료 커뮤니케이션이 충분히 작동하는 절차를 구조화한다면 질병 관련 유전자검사를 의료 목적 검사라고 명시하지 않는 것만으로 문제가 될 수는 없을 것이다. 하지만 생명윤리안전법에서는 유전자검사법에서 명시적으로 제공을 의무화하는 ‘유전 상담’에 관한 규정이 전혀 마련되어 있지 않다⁸⁷). 유전 상담은 태어난 사람이 자신의 유전 정보를 알기 위해 유전자검사를 하는 경우만이 아니라, 임신중인 배아나 태아에 대한 유전 정보를 알기 위한 유전자검사를 실시하고자 하는 경우 더욱 복잡한 이익 형량의 구조를 갖는다는 점에서 임신

84) 이러한 생명윤리안전법의 문제에 대한 상세한 설명으로는 김나경, “장애 이해의 해석학적 구조와 법”, 74면 이하 참조.

85) 이러한 지적은 김나경, “장애 이해의 해석학적 구조와 법”, 75면.

86) 생명윤리안전법 제2조 제15호 및 제50조 제3항.

87) 국내의 유전상담제도의 현실적 문제를 지적하고 대안을 제시하는 김현주, “한국의료제도와 유전상담 서비스의 구축”, 대한의학유전학회지(제8권 제2호), 2011, 89면 이하 참조.

중절의 문제와 더불어 지속적으로 그 필요성이 강조되어 왔다⁸⁸⁾. 하지만 생명 윤리안전법은 배아 또는 태아를 대상으로 하는 유전자검사의 경우에도 유전 상담에 관한 제도적 장치는 전혀 마련하지 않고 있다⁸⁹⁾. 특히 최근에는 법 제 50조 제3항 제2호를 신설하여 비의료기관이 의료기관의 의뢰 없이도 제한적인 경우 질병 예방 관련 유전자검사를 실시하도록 하고, 이에 기초하여 보건복지부장관의 고시에 따라 이를 이른바 DTC(Direct-to-Consumer: 소비자 직접 판매) 유전자검사를 허용하게 되었다. DTC-유전자검사의 명시적 허용 및 현행법상 동 검사를 규율하는 방식을 둘러싸고 여러 가지 문제들이 발생할 것이 우려되는데⁹⁰⁾, 이는 특히 생명윤리안전법에서 유전 커뮤니케이션의 절차를 충분히 확보하지 못하고 있을 뿐만 아니라 유전자검사의 본질을 충분히 이해하지 못하는 데에서 비롯되었다고 볼 수 있다. 독일 유전자검사법 역시 의료 목적 유전자검사에서 진단 목적과 예견 목적 검사를 유형화하면서 분류의 기준이 명확하지 못하여 혼란을 불러일으키고, 유전 상담의 주체를 의사로 한정하였는데 이로 인해 상담 자격 취득이 형식적으로 이루어진다거나 임상에서 상담 인력이 부족한 현상이 발생하기도 하는 등⁹¹⁾ 아직 개선되어야 할 문제들

88) 독일의 경우 유전자검사법에서 뿐만 아니라 태아에 대한 유전자검사의 문제와 관련해서 임신갈등예방법(Schwangerschaftskonfliktgesetz)을 통해 충분한 상담이 이루어지도록 하고 있는데 이에 기초한 의사의 상담의무에 대해서는 E Schumann, Ärztliche Beratungspflichten nach dem Schwangerschaftskonfliktgesetz, Der Gynäkologe, June 2010, Vol.43, Issue 6, 537면 이하 참조.

89) 독일 유전자검사법 제15조 제3항에서는 임신 중인 배아나 태아에 대한 의료 목적의 산전 검사의 경우 검사 전과 후에 유전상담에 대한 법 제10조 2항 및 3항에 따른 유전상담을 해야 하며, 더 나아가 임신갈등예방법 제2조에서 규정하는 상담을 받을 권리가 있다는 점이 보충적으로 안내되어야 한다고 규정한다.

90) 예를 들어 DTC-유전자검사가 갖는 의미에 대한 특별한 유전상담이 필요하다는 지적으로 Bundesministerium für Gesundheit (Dr.Ulrich Herzog), Expertengutachten: Beratung bei genetischen Analysen, 44면 참조; 그밖에 DTC의 윤리적 쟁점에 대해서는 김수정, 건강인 대상 Direct to Consumer Genetic Test의 사회적·윤리적 쟁점, 생명윤리정책연구, 제7권 제2호, 2013, 32면 이하; DTC-유전자검사 허용이 검사의 의료적 성격을 의미했다는 지적은 청년의사 2016.1.12.자 기사, “비의료기관 유전자검사, 영리 추구 수단으로 이용될 것” (<http://www.docdocdoc.co.kr/news/newsprint.php?newsid=2016011100030>, 최종접속일: 2016.11.10.) 참조.

91) 이러한 점에 대한 지적은 Jörg Schmidtke·Uta Rüpling, Genetische Beratung: Nichtärztliche Personen können ein Gewinn sein, Deutsches Ärzteblatt, 2013, Jg.110, Heft 25. S. A-1248

을 안고 있다. 그러나 유전자검사의 고유한 특징을 분명히 인식하는 데에서 출발하여 검사의 이념적 목표를 분명히 하고 규율 영역을 설정하는 기본 구상, 커뮤니케이션의 이상을 실현하고 임상적 적용을 위한 다양한 가이드라인을 전문 기구에서 지속적으로 고민하고 제정하는 시스템을 우리 생명윤리안전법에 도입할 필요성은 아무리 강조해도 지나치지 않는 것 같다. 독일 유전자검사법에 대한 이해가 생명윤리안전법이 의료임상 및 유전학에 대한 감수성을 법의 이념 및 논리와 조화시키는 올바른 정책적 방향을 모색하는 데에 조금이나마 도움이 될 수 있기를 기대해본다.

[참 고 문 헌]

<국내문헌>

- 김나경, “사회 패러다임의 변화에 따른 법체계의 구조 변동과 모순 - 도박 관련 형법 규율의 법이론적 이해 -”, 『인권과 정의』 Vol. 437, 2013.
- _____, “의사의 설명의무의 법적 이해”, 『한국의료법학회지』 제15권 제1호, 2007.
- _____, “장애 이해의 해석학적 구조와 법”, 『생명윤리』 제16권 제2호, 2015.
- 김수정, “건강인 대상 Direct to Consumer Genetic Test의 사회적·윤리적 쟁점”, 『생명윤리정책연구』 제7권 제2호, 2013.
- 김현주, “한국의료제도와 유전상담 서비스의 구축”, 『대한의학유전학회지』 제8권 제2호, 2011.
- 대한진단검사의학회, 『진단검사의학』 제5판, 범문에듀케이션.
- 백수진, “유전자검사에 관한 규제 현황과 미비점에 관한 고찰”, 『동북아법연구』 제7권 제3호, 2014.
- 이경아, 국내 유전체검사 관련 규제 현황 및 이슈, 한국유전자검사평가원 창립10주년 기념 행사 <한국의 유전자검사 무엇이 문제인가?>, 자료집. (2015. 9. 8.).
- 이상돈, 『생명공학과 법』, 대우아카넷, 2002.
- 조은희, “유전정보에 대한 윤리적 쟁점의 변천”, 『생명윤리』 제15권 제1호, 2014.
- Na-Kyoung Kim, Legislation on Genetic Diagnosis: Comparison of South Korea and Germany - with Focus on the Application and Communication Structure, Development & Reproduction, Vol.19, No.2, June 2015.

<외국문헌>

- Arne Pfeufer·Michael Krawczak, Gendiagnostik: Das, “1000-Dollar-Genom”, Deutsches Ärzteblatt, 2013, 110(43).
- Bernd-Rüdiger Kern(Hrsg.), GenDG Kommentar, C.H.Beck Verlag, 2012.
- Bundesministerium für Gesundheit (Dr.Ulrich Herzog), Expertengutachten: Beratung bei genetischen Analysen, 2013.

Deutscher Bundestag, BT-Drucksache 16/10532.

E Schumann, Ärztliche Beratungspflichten nach dem Schwangerschaftskonfliktgesetz, Der Gynäkologe, June 2010, Vol.43, Issue 6.

GEKO, RL-GEKO(Richtlinie der Gendiagnostik Kommission) für die Anforderungen an die Qualitätssicherung genetischer Analysen zu medizinischen Zwecken gemäß §23 Abs.2 Nr.4 GenDG, Bundesgesundheitsblatt, 2013 · 56.

GEKO, RL-GEKO für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Analysen zur Klärung der Abstammung und an die Qualifikation von ärztlichen und nichtärztlichen Sachverständigen gemäß §23 Abs.2 Nr.4 und Nr.2b GenDG, Bundesgesundheitsblatt, 2013 · 56.

GEKO, RL-GEKO für die Beurteilung genetischer Eigenschaften hinsichtlich ihrer Bedeutung für Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen sowie für die Möglichkeiten, sie zu vermeiden, ihnen vorzubeugen oder sie zu behandeln gemäß §23 Abs.2 Nr.1a GenDG”, Bundesgesundheitsblatt, 2013 · 56

GEKO, RL-GEKO über die Anforderungen an die Qualifikation zur und Inhalte der genetischen Beratung gemäß §23 Abs.2 Nr.2a und §23 Abs.2 Nr.3 GenDG, Bundesgesundheitsblatt, 2011 · 54.

Hübner/Pühler, Das Gendiagnostikgesetz-neue Herausforderungen im ärztlichen Alltag, MedR 2010.

J. Dichgans, Der Arzt und die Wahrheit am Krankenbett, in: Ärztliches Urteilen und Handeln(Honnewald/Ludger · Rager/Günther 편), Insel-Verlag, 1994.

Klaus Zerres, Humangenetische Beratung, Deutsches Ärzteblatt, Jg.100, Heft 42, 2003.

Neil A Holtzman · David Shapiro, Genetic testing and public policy, BMJ 1998, Vol.316, 1998.

Onora O'Neill, Autonomy and Trust in Bioethics, Cambridge, 2002.

Robert Koch Institut, Tätigkeitsbericht der Gendiagnostik-Kommission: Erster Bericht gemäß §23 abs.4 GenDG für den Zeitraum vom 19.11.2009 bis

31.12.2012.

Wolfram Henn · H.J.Schindelhauer-Deutscher., Kommunikation genetischer Risiken aus der Sicht der humangenetischen Beratung: Erfordernisse und Probleme, Bundesgesundheitsblatt-Gesundheitsforschung-Gesundheitsschutz, Vol.50, Issue 2, 2008.

<기사>

청년 의사 2016.1.12.자 기사, “비의료기관 유전자검사, 영리 추구 수단으로 이용될 것”
(http://www.docdocdoc.co.kr/news/newsprint.php?news_cd=2016011100030,
최종접속일: 2016.11.10.)

[국문초록]

독일 유전자검사법의 규율 구조 이해 - 의료 목적 유전자검사의 문제를 중심으로 -

김나경(성신여대 법학과 부교수, 법학박사)

독일 유전자검사법은 분석과 해석이라는 유전자검사의 이원적 구조에 대한 이해에 기초하여 법문언을 의미론적으로 차별화한다. 동법은 우선 유전자 “검사”, “분석” 및 검사 결과에 대한 “판단”을 언어적으로 구별한다. 법 제3조의 정의 규정을 보면 ‘분석’은 각 유형의 분석 기술을 표상하는 용어로 그리고 ‘판단’은 가능성에 대한 예견을 함축하는 용어로 사용하고 있음을 확인할 수 있다. 아울러 동법은 정보적 자기결정권을 법의 이념적 목표로 상정하는데 이에 기초하여, 한편으로는 유전정보가 갖는 의미에 대한 올바른 인식에 기초하여 개인이 자신의 삶을 새롭게 기획하는 과정의 합리성을 확보하고 다른 한편 타인의 유전정보를 합리적으로 이해하는 것을 도모하는 장치를 마련하라는 정언명령이 도출된다. 이러한 규범텍스트의 설정과 이념은 유전자검사법에서 검사의 유형을 분류하는 기초가 된다. 특히 의료 목적 유전자검사의 경우에는 그 목적에 따라 진단적 검사와 예견적 검사로 분류되는데, 검사가 갖는 예견적 가치는 어느 검사에서든 보편적으로 인정된다는 점에서 양자가 분명히 구별되기는 어렵다고 보인다. 이러한 점에 비추어 볼 때, 유전자검사에 대한 법적 규율에서 중요한 것은 무엇보다 유전자검사를 구성하는 분석과 판단 행위에 내재된 불확실성과 주관성을 합리적으로 관리하는 것이다. 동법은 한편으로는 분석 행위의 정확성을 도모하기 위해 제5조에서 분석의 질을 보장하기 위한 장치를 마련하고 있으며, 제23조에 설치 근거를 둔 유전자진단위원회(GEKO)에서는 가이드라인을 통해 분석의 타당성을 확보하기 위한 구체적인 기준을 제시하고 있다. 다른 한편 해석의 스펙트럼이 넓은 의료 목적 유전자검사의 경우 해석의 절차적 합리성을 보장하기 위한 장치를 마련하고 있다. 특히 GEKO는 가이드라인을 통해 의료 목적 유전자검사에서 유전적 특징이 갖는 의미에 대한 가치평가의 기준으로 임상적 타당성, 유전자변형의 병인론적 의미, 임상적 유용성 등을 제시한다. 다만 이러한 가치평가 기준의 구체적 내용들은 과학 기술의 발전에 따라 늘 새롭게 변화될 수 있고 더 나아가 연구 주체나 의료 행위의 주체에 따라 그 의미에 대한 이해가 달라질 수 있다. 그렇기 때문에 유전자검사에서 다른 한편 중요한 것은 피검사가 유전자검사의 구조적 특징 및 검사와 검사결과 의미의 이해하고 유전자를 둘러싼 개인적 불안과 기대를 조율하면서 자신의

삶을 기획할 수 있도록 하는 합리적 절차를 마련하는 것이다. 이를 위해 유전자검사법은 - 우리나라의 생명윤리안전법은 마련하고 있지 않은 - 유전상담의 절차를 제도화하고 있다. 이러한 이해를 종합해볼 때, 독일 유전자검사법 역시 아직 개선되어야 할 문제들을 안고 있지만, 유전자검사의 고유한 특징을 인식하는 데에서 출발하여 검사의 이념적 목표를 분명히 하고 규율 영역을 설정하는 기본 구상, 커뮤니케이션의 이상을 실현하고 임상적 적용을 위한 다양한 가이드라인을 전문 기구에서 지속적으로 고민하고 제정하는 시스템 등은 우리 생명윤리안전법의 올바른 정책적 방향을 모색하는 데에 시사하는 바가 크다.

주제어 : 독일 유전자검사법, 유전자진단, 유전자분석, 유전 상담

Understanding the Legal Structure of German Human Gene Testing Act (GenDG)

Na-Kyoung Kim

Professor of Sungshin University, Dr.jur.

=ABSTRACT=

The Human gene testing act (GenDG) in Germany starts from the characteristic features of gene testing, i.e. dualisting structure consisted of analysis on the one side and the interpretation on the other side. The linguistic distinction of ‘testing’, ‘analysis’ and ‘judgment’ in the act is a fine example. Another important basis of the regulation is the ideological purpose of the law, that is information autonomy. The normative texts as such and the founding principle are the basis of the classification of testing types. Especially in the case of gene testing for medical purpose is classified into testing for diagnostic purpose and predictive purpose. However, those two types are not always clearly differentiated because the predictive value of testing is common in both types. In the legal regulation of gene testing it is therefore important to manage the uncertainty and subjectivity which are inherent in the gene-analysis and the judgment. In GenDG the system ensuring the quality of analysis is set up and GEKO(Committee for gene testing) based on the section 23 of GenDG concretizes the criterium of validity through guidelines. It is also very important in the case of gene testing for medical purpose to set up the system for ensurance of procedural rationality of the interpretation. The interpretation of the results of analysis has a wide spectrum because of the consistent development of technology on the one side and different understandings of different subjects who performs gene testings. Therefore the process should include the communication process for patients in order that he or she could understand the meaning of gene testing and make plans of life. In

GenDG the process of genetic counselling and GEKO concretizes the regulation very precisely. The regulation as such in GenDG seems to be very suggestive to Korean legal polic concerning the gene testing.

Keyword: Gene Testing Act, Gene Testing, Gene Diagnosis, Gene Analysis