

## 바이오뱅크와 포괄적 동의(Broad Consent)

김문정\*

### I. 시작하면서

2003년 성공적으로 종료된 인간유전체사업(Human Genome Project, HGP)을 바탕으로 유전자의 발현을 연구하는 후속연구가 진행되면서, 이제 인체에 대한 이해와 질병의 원인에 대한 연구, 나아가 유전자 치료법 개발 등에 대한 놀랄 만한 성과를 기대할 수 있게 되었다. 특히 특정유전자와 질병발병과의 연관성에 관한 연구 결과가 언론을 통해 속속히 보도되면서, 유전자에 대한 사회적 관심은 상당히 높아지고 있는 실정이다.<sup>1)</sup> 그런데 인간의 염기서열 정보만으로는 유전자 기능을 규명할 수 없고, 대다수의 질병은 단일 유전자 변이에 의한 발병이라기보다는 여러 유전자가 복합적으로 관여하기 때문에 소수의 유전자 변이 정보만으로 질병과 유전자와의 관계를 이해하기란 쉽지 않다.

이에 개인의 유전적 차이와 실제 질병발병의

인과관계를 밝히기 위해서는 유전정보와 더불어 다양한 역학정보와 임상정보가 함께 수집되어야 하고, 다양한 유전적 차이를 분석하기 위해서는 대규모 인체자원의 확보와 유전정보 분석이 필요하다. 따라서 이미 영국을 비롯한 세계 각국은 정부 주도하에 자국민의 건강과 보건향상을 위한 질병연구 등 보건의료 연구를 위한 바이오뱅크 사업을 활발히 추진하고 있다.

이와 같은 국제적 동향에 발맞추어 국내에서도 국가차원의 법률적 지원을 통한 인체유래물의 수집, 보관 및 활용 등에 대한 체계적인 관리가 시급한 문제로 등장하면서 2006년 보건복지부가 인체자원종합관리 주관기관으로 지정되었다. 그리고 2008년에는 한국인체자원은행사업(Korea Biobank Project, KBP)이 수립되어 이 사업의 관리조직으로서 질병관리본부 국립보건연구원 유전체센터에 인체자원중앙은행이 출범하게 되었다. 2012년 현재 인체자원중앙은행과

교신저자: 김문정, 동아대학교 윤리문화학과, 051-200-1040, louausms@hanmail.net

\* 동아대학교 윤리문화학과

1) 최근의 보도(2012년 1월 12일)에 따르면, 서울대학교병원 내분비내과 곽수현·박경수 교수, 분당서울대학교병원 내분비내과 최성희·장학철 교수 연구팀이 임신성 당뇨병 유전자 변이를 세계 최초로 규명했다고 밝혔다. [http://www.kormedi.com/news/article/1202751\\_2892.html](http://www.kormedi.com/news/article/1202751_2892.html)

전국 17개 지역의 인체자원단위은행(12개의 거점은행과 5개의 협력은행)이 설립·운영되고 있으며, 한국인체자원은행네트워크(Korea bio-bank network, KBN) 시스템을 구축함으로써 중앙은행과 단위은행 간 정보의 연계체계를 통해 인체자원의 국가단위 종합관리체계를 마련하였다.

본 논문에서는 우리보다 앞서 바이오뱅크를 진행시켜 온 각국의 상황을 간단하게 조망하고 이를 통해 그동안 드러났던 윤리적 쟁점들을 살펴봄으로써 국내의 한국인체자원은행사업을 성공적으로 진행시켜 나가는 데 고려해야 할 중요한 사항들에 대해 알아볼 것이다. 특히 바이오뱅크 구축을 이미 시작한 나라에서 가장 크게 논쟁이 되었던 참여자의 동의의 문제를 중심으로 제기된 문제점들을 살펴보고, 이러한 문제점들을 보완하기 위해서는 어떠한 방법이나 절차들이 모색되어야 할지를 알아볼 것이다.

## II. 바이오뱅크와 윤리적 쟁점들

기존에도 시료은행이나 유전자은행이 있어왔지만 현재 여러 나라에서 구축 중이거나 추진 중에 있는 바이오뱅크는 과거의 그것들과는 비교할 수 없을 정도로 대규모의 인체유래물을 수집한다. 그리고 수집된 이들로부터 추출된 유전정보를 의료정보나 개인의 라이프스타일, 병력 및 기타 개인정보 등과 연계시킴으로써 유전자연구

의 성과를 높이고 기저 질병에 대한 이해를 증진시킬 수 있을 거라는 기대를 모으고 있다. 이제 개인별 ‘예측의학’이나 ‘맞춤의학’ 시대의 실현가능성이 높아지고 있다.<sup>2)</sup>

그러나 이러한 희망찬 목표를 가지고 시작된 바이오뱅크의 설립과 운영에 있어 인체유래물을 수집하고 관리, 그리고 활용 등과 관련된 여러 쟁점들이 대두되기 시작하였다. 아래에서 이들 쟁점들 중에 몇몇 주요 쟁점들을 간략하게 살펴볼 것이다. 우선 이를 위해서 바이오뱅크 설립의 국제적 동향을 먼저 살펴볼 것이다.

### 1. 시대적 요청으로서의 바이오뱅크

좁은 의미에서의 바이오뱅크는 오래전부터 ‘검체은행(biologic material bank)’, ‘조직은행(tissue bank)’, ‘유전자은행(gene bank)’ 등의 다양한 형태로 존재해왔다.<sup>3)</sup> 이는 주로 병원이나 연구기관에서 진료나 수술 후 남은 시료나 조직을 환자의 질병 진단 및 치료의 목적으로 활용하거나 연구 또는 교육의 목적으로 이용하였다.

그러나 인간유전체사업이 완료된 이후 의생명과학연구에 새로운 지평이 열리게 되었다. 이전에는 단순한 유전자 염기서열 분석이나 혹은 소수의 환자를 대상으로 유전자 투과도(penetrance)가 높은 질병을 중심으로 수행해 온 연구가 주를 이루었다면, 이제는 점차로 더 많은 인구의 유전정보와 의료정보를 수집하여 유전자

2) 인간 유전자 전체를 분석하여 향후 발병할 수 있는 개인별 질병에 대한 발병 가능성을 정확하게 예측하여 유전적 특성에 맞는 의약품 맞춤처방 및 체계적인 관리를 통해, 발병을 늦추거나 발병 가능성을 억제시킴으로써 인류의 건강 증진과 수명을 연장시키는 개인별 맞춤의학의 시대가 전망되고 있다. [http://www.medipana.com/news/news\\_viewer.asp?NewsNum=71093&MainKind=A&NewsKind=5&vCount=12&vKind=1](http://www.medipana.com/news/news_viewer.asp?NewsNum=71093&MainKind=A&NewsKind=5&vCount=12&vKind=1)

3) 이상욱·조은희는 최근 수립되고 있는 바이오뱅크의 특징을 과거의 개별 조직은행이나 혈액은행과 구별해서 다음과 같은 정리하고 있다. ① 시료를 기증한 참여자의 수가 많고(대개 수만에서 수십만 명에 이른다), ② 인체 시료와 함께 다양한 의료 정보나 생활 습관에 관한 정보가 함께 수집되며, ③ 때로는 참여자의 동의를 전제로 병원의 의료정보가 자동으로 연동되는 경우도 있으며, ④ 기증자가 시료를 기탁하는 목적이 수혈을 받기 위함이나 자신의 병리학적 상태를 진단하기 위해서와 같은 특수하고 제한된 것이 아니라 사업에서 추진하는 보다 광범위한 연구에 이용될 수 있다. 이상욱, 조은희, 바이오뱅크의 바람직한 운영을 위한 공론화의 필요성. 생명윤리 2011 ; 12(1) : 33-52.

데이터베이스의 가치와 활용 가능성을 심화·확대시켜 나가는 방향으로 나아가고 있다. 이에 대규모 인체유래물과 함께 인체유래물기증자의 임상정보 및 역학정보 등의 개인정보가 체계적으로 관리·보관되어 연구 등의 목적에 활용할 수 있도록 하는 체계를 마련하는 것이 중요한 문제로 등장하게 된다. 이처럼 대규모 인구 단위 유전자 데이터베이스 설립으로 대변되는 인간유전체연구는 특정 질병발병에 대한 유전적 소인의 차이 혹은 환경적 요인이나 유전적 요인의 상호작용 등을 밝혀냄으로써, 이를 통해 인구 공통질환 기전에 대한 이해를 증진시키고 개인의 유전적 변이에 입각한 개인별 맞춤의학의 실현이 가능할 것으로 기대되고 있다.

이러한 시대적 기대에 호응하여 현재 국제적으로 대규모 인구를 기반으로 하는 바이오뱅크들이 국가차원의 법률적 지원을 통해 설립·운영되고 있다. 주요 바이오뱅크의 현황을 간략하게 살펴보면 다음과 같다.

- 1996년에 설립된 아이슬란드의 디코드제네틱스(deCODE Genetics)는 세계 최초로 국가차원의 대규모 바이오뱅크를 구축하였다.<sup>4)</sup> 유전적으로 동질적인 아이슬란드인들은 유전적 다양성이 높은 다른 민족에 비해 복합질환의 유전적 소인이 상대적으로 쉽게 확인될 수 있으리라는 기대감과 더불어 오랜 세대에 걸쳐 잘 보존되어 온 아이슬란드 국민들의 믿을만한 가계 기록 등 유전체 역학 분석에 좋은 조건들을 활용한 높은 시장적 가치와 아이슬란드인의 보건 혜택이라는 비전이 제시되었다.

이에 1998년 아이슬란드 의회는 아이슬란드

전체의 저장된 시료와 새로운 시료, 계보 기록과 의료 기록을 연계한 통합적 의료기록 데이터베이스(health sector database, HSD)를 구축하는 법률안은 마련하기에 이른다. 이 법안에 따르면, 전산화된 의료기록 데이터베이스를 디코드제네틱스가 12년간 활용할 수 있는 독점권을 가지게 될 뿐만 아니라, 다른 유전정보 및 가계기록 데이터베이스를 연계해서 사용할 수 있게 된다. 이처럼 관련 법안의 통과는 아이슬란드인들의 집단적 동의가 이루어진 것으로 추정되었고, 만약에 개인이 자신의 의료정보 이용을 원치 않을 때 의료인에게 고지하여 정보 이용을 철회할 수 있게 된다.<sup>5)</sup> 즉 자신의 의료정보를 데이터베이스화할 것인지의 여부를 자발적으로 참여의사를 분명하게 표명한 사람의 기록만이 수집되는 것이 아니라, 분명하게 반대의사를 밝히지 않으면 의료정보 제공에 동의를 한 것으로 추정하는 방식을 택하고 있다. 그리고 인체유래물을 수집할 때는 디코드제네틱스가 자발적으로 참여자를 모집하여 설명 후 동의를 받는 과정을 거치게 된다.

이렇게 수집된 개인의 의료정보의 기밀 유지를 위해서 의료기록 데이터베이스가 구축되는 단계에서 가계 및 유전정보 데이터베이스는 모두 암호화 과정을 거치게 되며, 정부가 암호해독을 인정하는 경우에 한해서 암호를 풀 수 있게 허락된다. 또한 정부의 허가 없이는 개인의 신원을 확인하는 작업은 엄격히 금지되어 있다. 그러나 이러한 정부의 노력에도 불구하고 정보 암호화를 해제하는 기술은 언제나 상존하고 또한 유전정보와 계보학적 정보 그리고 의료정보들이

4) <http://www.decode.com>

5) 아이슬란드 국민들의 의견수렴의 절차를 무시하고 정부와 디코드제네틱스 사이에 일방적으로 진행된 의료기록 데이터베이스의 독점권 부여는 국민들의 저항에 직면하게 되었고, 성인의 10% 정도가 자신들의 정보 이용을 철회하였다. 결국 의료기록 데이터베이스를 바이오뱅크의 다른 자료와 연계시키려 했던 디코드제네틱스의 계획은 무산되었다. Duncan N, World Medical Association opposes Icelandic database. BMJ 1999 ; 318(7191) : 1096.

상호 연계되는 과정에서 항상 존재하는 개인의 식별 위험성에 대해서 많은 우려를 낳고 있다.

- 1999년 정부지원하에 추진된 에스토니아 게놈 프로젝트(Estonian Genome Project, EGP)는 유전자형, 의료기록, 계보학적 정보를 통합하는 데이터베이스로서 국가적인 유전자은행을 설립하고 공통 질환의 유전요인을 발견하여 공중 보건을 향상시키는 것에 그 목적을 두고 있다.<sup>6)</sup> 약 10만 명의 자발적 참여자의 데이터 수집을 목표로, 에스토니아 정부는 2000년 인간유전자연구법안(human genes research act) 등을 제정하여 적극적으로 이 프로젝트를 지원하고 있다.

이 프로젝트는 1999년 인간유전자연구법안(human genes research act)의 입법과정에서 미디어를 통해 알려지게 되었는데, 아이슬란드와 달리 참여자의 동의문제에 보다 주의를 기울이는 노력을 보여 왔다. 그러나 참여자의 연구 참여 철회권리는 제한적이어서 참여자가 참여 철회를 요청하면 시료 및 데이터와 연결된 식별정보는 삭제되지만 암호화된 시료의 완전 삭제는 이루어지지 않는다. 이는 데이터 및 시료의 소유권이 에스토니아 게놈 프로젝트 재단 측에 있기 때문이다. 그리고 무엇보다 특이한 사항은 시료 제공자와 그의 주치의가 데이터에 대한 접근을 가능하게 함으로써 제공자의 건강향상을 꾀하고 있다. 또한 제공자가 자신의 데이터를 알지 않을 권리도 명시되어 있다.

- UK Biobank는 영국 의학연구위원회(Medical Research Council, MRC)와 웰컴스트리트(Wellcome Trust, WT), 그리고 보건복지부(Department of Health)가 공동으로 2002년부터 본격적으로 추진하고 있는 세계에서 가장

큰 규모의 전향적 인체자원 확보사업이다.<sup>7)</sup>

45세에서 69세에 이르는 영국민 50만 명의 인체시료와 함께 그들의 라이프스타일, 고용, 주거 등 환경 인자와 과거 및 현재 건강 상태, 질환 위험, 신체적 특징에 관한 설문조사를 통한 데이터를 함께 수집하고 있다. 이렇게 모아진 시료와 정보를 통합적으로 분석함으로써 암이나 당뇨, 고혈압 등의 복합질환에서 유전자와 환경의 상호작용을 연구하려는 목표를 가지고 있다.

UK Biobank에서는 계획단계에서부터 이 사업을 추진함에 있어서 드러날 수 있는 여러 윤리적 문제들을 예견하여, 이러한 문제해결에 관심을 기울여 왔다. 즉 이 사업에 관련된 여러 이해당사자의 의견을 활발하게 청취하려는 노력들을 해왔고, 특히 이 사업의 결과를 통한 이익을 개인 기업이 독점하는 것이 아니라 공익법인을 통해 투명하게 운영하게 함으로써 국민의 신뢰를 얻고자 노력을 해왔다.

또한 이 연구의 참여자는 자발적 동의를 통해서 참여 결정을 하게 되지만, 이 사업의 특성상 참여자가 자신의 시료를 제공할 시점에는 그 시료에 대한 사용과 그로부터 얻어지는 정보사용에 대해서는 매우 포괄적인 동의를 하는 방식을 취하게 된다. 물론 이러한 동의의사를 언제든지 철회할 수 있는 권리 역시 보장되어 있다. 그러나 이 권리는 다소 제한되어 있는데, 참여자는 미리 자신이 철회할 조건을 제시할 수 없으며, 만약에 자신이 사망하거나 혹은 의사결정을 할 수 없게 될 경우에 제3자가 대신해서 철회할 수는 없도록 되어 있다.

- 캐나다 퀘벡 주에서 network of applied genetic medicine (RMGA)의 학제간 팀이 2002년부터 본격적으로 진행 중인 프로젝

6) <http://www.geenivaramu.ee>

7) <http://www.ukbiobank.ac.uk>

트, CARTaGENE은 25세부터 69세 사이의 성인 5만 명 모집을 목표로 하고 있다.<sup>8)</sup> 전체 퀘벡 인구 1%에 해당되는 인원모집을 목표로 하는 이 프로젝트는 두 단계로 나누어 진행되는데, Phase A에서는 만성질환의 유전 결정요인에 초점을 맞추어 40~69세의 성인 2만 명을 모집한다. 그리고 Phase B에서는 공중 보건에 초점을 맞추어 25~69세의 성인 3만 명 모집을 목표로 한다. 참여자의 건강, 환경, 사회, DNA 정보를 전향적으로 수집해서 이를 바탕으로 퀘벡인들의 유전적 다양성을 알아내고, 공통질병 및 희귀질병의 원인을 밝혀내는 데 목적을 두고 있다.

프로젝트 CARTaGENE의 참여자는 등록 시 충분한 정보에 근거한 동의를 하게 되며, 이때 3가지 사항을 추가 선택할 수 있다. 즉 연구 결과를 고지 받을 것인가, 재접촉을 허용할 것인가, 계보학적 정보 역시 제공할 것인가의 여부를 선택할 수 있게 된다. 물론 참여자에게 이 프로젝트의 성격을 분명히 밝힘으로써 특정 유전자나 유전병과 관련되어 퀘벡 수가 낙인화될 수 있는 위험, 보험에서 불이익을 얻을 수 있다는 위험 등의 가능성에 대해서 고지한다. 또한 개인의 정보와 시료가 상품화로 이어질 가능성과 이로부터 개인의 이익이 없다는 점 역시 동의서에 명시하고 있다. 물론 참여자에게는 언제든지 연구 참여를 철회할 수 있는 권리가 보장된다.

- 이와 같은 국제적인 동향에 발맞추어 국내에서도 국가차원의 인체자원 확보 및 체계적인 관리와 활용체계 그리고 법적 기반 구축의 필요성이 대두되었다. 이에 2008년 한국인체자원은행

사업(Korea Biobank Project)이 수립되면서 질병관리본부 국립보건연구원 유전체 센터에 인체자원중앙은행이 출범, 전국적으로 총 12개의 지역거점은행 및 5개의 협력은행이 연계되어 운영되고 있다.<sup>9)</sup>

“개인별 맞춤형 건강관리 실현”이라는 비전을 제시하며, 한국인의 고유의 유전인자와 질병간의 상호관계 규명을 위해 건강인 20만 명과 질환군별 30만 명의 인체자원과 개인생활 및 의료정보를 통합적으로 수집·관리함으로써 이를 의생명과학연구에 활용하는 체계가 구축 중에 있다.<sup>10)</sup> 이제 국내 연구자들은 언제 어디서나 이러한 시스템을 활용할 수 있게 됨으로써, 다가오는 미래에는 맞춤의료 및 혁신적인 신약 개발 등의 실현을 통해 국민들에게 보다 더 향상된 보건의료서비스를 제공할 것이라는 기대를 모으고 있다.

인간의 인체에서 유래된 물질과 그와 관련된 데이터베이스를 이용하여 인류복지에 도움이 되는 연구에 활용할 수 있도록 돕는 것을 목적으로 하는 바이오뱅크의 설립은(그의 선한 목적에도 불구하고) 처음부터 윤리적·사회적 논쟁의 대상이 되었다. 특히 존 무어 사례<sup>11)</sup>로 알려진 인체유래물의 소유권이나 재산권의 문제, 나아가 상업화의 가능성 그리고 대규모 인체시료와 민감한 개인정보의 수집으로 인한 사생활 침해의 가능성, 무엇보다도 시료 수집 시 참여자의 자율성을 보장하기 위한 동의확보의 문제 등 다양한 대중적 우려를 불러 일으켰다. 현재까지도 확실한 결론에 이르지 못하고 있는 실정이다. 따라서 다

8) <http://www.cartagene.qc.ca>

9) <http://kbn.cdc.go.kr>

10) 보건복지부와 질병관리본부는 한국인체자원은행네트워크를 통해 수집된 인체자원이 50만 명분을 돌파했다고 2011년 12월 19일자 보도를 통해 밝혔다. 이는 정부가 2008년 '한국인체자원은행사업(Korea Biobank Project)'을 시작하면서 2012년까지 50만 명분 인체자원 수집을 목표로 한 계획보다 1년 이상을 앞당긴 성과라고 복지부는 전했다. <http://www.ajnews.co.kr/view.jsp?newsId=20111219000741>

음 장에서 이러한 대중적 염려들을 크게 3문제로 나누어 살펴볼 것이다.

## 2. 바이오뱅크에서의 윤리적 쟁점들

### 1) 충분한 설명에 근거한 동의(informed consent)는 가능한가?

환자의 치료나 인간을 대상으로 하는 의학적 연구에서 충분한 정보에 근거한 동의(informed consent)의 요구는 환자나 피험자를 보호하는 가장 기본적인 윤리적 규범이다. 사전에 치료나 연구의 목적과 내용 및 잠재적 위험과 이익 등에 대해 충분한 설명을 듣고 이해를 한 다음에, 자유의사에 의해 이루어진 자발적 동의는 바로 한 개인의 자율성 존중의 원칙에 근간을 두고 있다.<sup>12)</sup>

이와 관련해서 유네스코는 <생명윤리와 인권 보편선언>을 통해 “예방, 진단, 치료를 위한 의료 행위는 당사자가 사전에 충분한 정보를 바탕으로 인지하고 자유롭게 동의할 경우에만 행할

수 있다. 동의는 적절한 곳에 명시되어야 하고, 당사자에 의해 어떠한 이유에서든 불이익이나 손해 없이 어느 때고 철회될 수 있다(제6조 a항)”고 명시하고 있으며 또한 “과학적 연구는 당사자가 사전에 명백히 잘 알고서 자유롭게 동의할 경우에만 행할 수 있다. 정보는 적절해야 하고 이해하기 쉬운 형식으로 제공되어야 하며 동의 철회를 위한 방법을 포함해야 한다. 동의는 어떠한 이유에서든 불이익이나 손해 없이 어느 때고 당사자에 의해 철회될 수 있다(제6조 b항)”고 분명히 밝히고 있다.<sup>13)</sup>

그런데 인간유전체연구에서 인체유래물을 얻는 과정에서 동의를 획득하는 데 필요한 윤리적 절차는 기존에 인간을 대상으로 한 연구에서의 경우와는 사뭇 다르다. 왜냐하면 인간유전체 연구는 향후 수행될 연구의 특징과 성격이 인체유래물을 기증할 시에는 알려지지 않는 경우가 많기 때문에 충분한 정보를 제공하고 동의를 획득하기가 현실적으로 쉽지 않다. 또한 사전에 예상치 못한 새롭고 중요한 정보가 연구과정에서 발견될 수 있기 때문에 동의 과정에서 이와 관

11) Lavoie J, Ownership of human tissue: life after Moore v. Regents of the University of California, Virginia Law Review 1989 ; 75(7) : 1369-1396. 모양(毛樣) 세포성 백혈병(hairy cell leukemia)을 진단받은 존 무어(John Moore)는 UCLA 의학센터에서 경과를 늦추기 위한 비장제거수술을 권장 받고 성공리에 수술을 마쳤다. 수술 후 정기적으로 진료를 받았고 그동안 담당 의료진은 무어에게 추가적으로 조직을 채취했는데, 당시 채취했던 조직에는 혈액, 혈장, 골수, 피부 및 정자가 포함되어 있었으며, 각각 채취 때마다 무어에게서 동의를 받았다. 그런데 의료진들이 무어의 T-cell을 이용하여 무어 모르게 1979년에 불멸화된 세포주를 확립하였고, 이를 논문으로 출판하는 한편, 1981년 캘리포니아 대학 평의회와 함께 특허를 출원하였다. 그리고 이 세포주의 상품화를 위해 의료진들은 여러 생명공학기업과 협상하였고 1984년 이 세포주는 "Mo" cell 이라는 명칭으로 특허로 등록하게 된다. 이 사실을 전혀 모르고 있던 무어는 마지막으로 의학센터를 방문했을 때, "자신의 혈액이나 골수로부터 생산된 세포주, 그리고 세포주로부터 만들어진 상품에 대한 권리를 캘리포니아 대학 측에 이양한다"는 내용의 동의서에 서명할 것을 요구받고 나서야 사건의 전말을 알게 된다. 이후 이 사건은 소송으로 이어지게 되었고, 1990년 최종판결에서 법정은 의료진들이 환자에게 수술 전 그의 조직이 연구에 쓰일 수 있다는 점을 고지할 의무를 어겼다고 결론을 내렸지만, 결국 무어의 조직 소유권 주장은 거부당한다. 왜냐하면 조직의 제공자가 자신의 조직에 대한 소유권이나 처분권을 주장하게 될 경우 '사회적으로 유용한 연구'를 더디게 만들 수 있다는 우려가 다수에 의해 표명되었기 때문이다.

12) 충분한 설명에 근거한 동의는 환자나 피험자의 자율성 존중의 윤리적 원칙일 뿐만 아니라 <보건의료기본법> 12조가 명시하듯이 법적인 권리로서 받아들여진다. 그 내용에 의하면, 모든 국민은 보건의료인으로부터 자신의 질병에 대한 치료방법, 의학적 연구 대상 여부, 장기이식 여부 등에 관하여 충분한 설명을 들은 후 이에 관한 동의여부를 결정할 권리를 가진다.

13) 이어서 b)항에서 "이 원칙에 대한 예외는 이 선언에 명시된 원칙과 조항들(특히 제27조) 그리고 국제 인권법에 따라서 국가들이 채택한 윤리적, 법적 기준들에 부합되는 경우에만 인정될 수 있다."고 밝히고 있다. 이밖에도 c)항은 "한 집단의 사람들 혹은 공동체에 대하여 행해지는 연구와 같은 특별한 경우에, 관련 집단 혹은 공동체의 법적 대표의 추가적 동의를 요구될 수 있다. 어떤 경우라도 공동체의 집단적 동의 혹은 공동체 지도자나 다른 기관의 동의를 개인의 사전인지에 의한 동의를 대체할 수 없다." 등의 내용이 포함되어 있다.

련된 정확한 정보를 제공하는 것 역시 불가능하다. 따라서 인체유래물의 2차적 사용이 거의 항상 전제되어 있는 연구에서는 기존에 수립된 인간 대상 연구관련 윤리적 가이드라인을 적용하는 것은 너무나 엄격하며, 대체적으로 장기간동안 이루어지는 인간유전체연구에서는 적합하지 않다는 주장들이 많다. 이미 대규모 인구 단위 유전자 데이터베이스 및 바이오뱅크 구축을 시작한 나라에서 가장 크게 논쟁에 되었던 부분 역시 동의를 취득하는 과정에서 드러나는 문제들이 중점적으로 지적되었다.

## 2) 어떻게 사생활을 보호하고 개인정보의 기밀을 유지할 것인가?

“연구대상자 등의 사생활 및 개인정보 보호”와 관련하여 유네스코는 <생명윤리와 인권보편선언>을 통해 “당사자들의 프라이버시와 개인정보의 기밀이 지켜져야 한다. 그러한 정보들은 가능한 한 국제법, 특히 국제 인권법에 따라 수집되고 동의된 이외의 목적으로 이용되거나 유출되어서는 안 된다”고 명시하고 있다(제9조 프라이버시와 기밀). 이에 인구 기반 유전체 데이터베이스에는 방대한 양의 유전정보와 더불어 각종 민감한 개인정보가 수집된 상태이기 때문에 사생활 보호와 기밀유지는 무엇보다도 중요한 문제로 등장한다.

대개의 경우 유전정보는 다른 건강정보보다 더 엄격하게 보호되어야 할 개인정보로 간주된

다. 개인의 특성을 파악하는 중요한 정보로 이해되는 유전정보가 견해에 따라서는 지나치게 그 중요성이 부각되고 과장되어, 이에 따른 차별이나 낙인이 다소 과장되기도 하고 때로는 그 근거 역시 빈약하다고 할지라도 유전정보의 속성은 여타 정보와 다른 속성을 지닌다고 할 수 있겠다. 왜냐하면 유전정보는 신체적으로 개인의 과거 또는 현재의 병력, 건강상태, 특정질병의 장래 발병가능성뿐만 아니라, 정신적 측면에서 개인의 유전소질에 근거한 성격까지 어느 정도 예측가능한 정보로 알려져 있기 때문이다. 그리고 이런 유전적 특질은 변화하지 않으며 인위적으로 변경할 수도 없는 불변성을 지닌다. 또한 유전정보는 유전자가 가지는 생물학적 특성상, 그 부모, 형제자매 및 후손의 생물학적 사실에 관한 정보까지 담고 있다고 할 수 있겠다. 따라서 유전정보의 접근은 기본적으로 제공자가 사전에 동의한 경우에만 허용되어야 할 것이다. 특히 특정 집단이나 종족에 대한 차별 혹은 낙인의 위험이나, 개인의 사회적 불평등 등을 초래할 위험성이 있는 곳으로부터의 접근가능성에 대해서는 항상 유념해야 할 것이다.<sup>14)</sup>

이러한 점들을 고려하여 대부분의 유전자 연구에 관한 국제 가이드라인들은 기밀을 유지하기 위한 방법들을 충분히 마련해야 함을 역설하고 있는데, 예를 들어 바이오뱅크에 수집된 정보와 시료는 코드화되고, 시료기증자의 식별 정보는 익명화하거나 암호화 하여 원시료로부터 분리되어 보관되고 있으며 연구를 위한 데이터 접

14) 예를 들어 고용이나 보험가입 과정에서 유출된 유전정보의 결과가 이용되는 경우 큰 피해를 끼치는 상황이 발생할 수 있다. 고용의 경우에 아예 채용되지 않거나 특정 업무로부터 배제되는 등의 불이익을 받을 수 있다. 또한 보험가입의 경우에도 고율의 보험료를 물어야 하거나 보험가입 자체가 거부되는 사례가 보고되고 있다. 이에 따라 각국은 유전정보를 이유로 한 차별을 금지하는 법률을 제정하는 등의 노력을 하고 있다. 미국의 경우는 연방행정명령을 통해 공무원 채용 시 유전정보의 이용을 금지하고 있으며, 많은 주에서 주법으로 유전정보에 근거한 고용 및 보험에서의 차별을 금지하고 있는 상황이다. 국내의 경우에도 생명윤리법 제31조에서 유전정보를 이유로 교육, 고용, 승진, 보험 등 사회활동에 있어서 다른 사람을 차별해서는 안 된다고 규정하고 있다. 또한 <유네스코 인간게놈과 인권보편선언>에서도 국제적 차원의 보편적인 원칙으로서 유전정보에 의한 차별 금지를 천명하고 있다.

근 시에도 권한을 지닌 소수의 사람에게만 제한시키는 등의 방법 등이 모색되고 있다.

그런데 또 다른 한편에서는 유전자 데이터베이스의 전체적 익명화는 인간유전체연구의 효율 및 가치를 떨어뜨릴 수 있을 뿐만 아니라, 오히려 참여자의 권리를 제한시킨다는 우려 또한 낡고 있다.<sup>15)</sup>

### 3) 연구결과로부터 발생한 경제적 이익을 어떻게 배분할 것인가?

인간게놈프로젝트 이후 바이오산업은 고부가가치 창출이 예상되는 산업으로 각광받기 시작하였고, 특히 신약이나 신기술에 대한 특허부여 시스템은 바이오산업 성장에 중요한 배경으로 자리 잡고 있다.

의생명과학연구에서 그러하듯 인간유전체연구는 연구결과나 연구방법이 특허권의 대상이 될 수 있으며, 유전질환의 진단시약이나 유전자 치료제 등의 형태로 상업화될 가능성은 매우 크다. 따라서 이로부터 얻어질 경제적 이익의 배분과 관련하여 분쟁이 발생할 가능성 역시 매우 크다고 할 수 있겠다. 이러한 상황에 반해 다수의 국가에서는 유전자를 포함한 인체 시료의 법적 상태가 명확하지 않은 실정이기 때문에 이에 따른 이해 갈등의 문제를 증폭시키고 있다.

우선 연구자의 입장에서는 연구자 자신의 연구행위를 통해 특허를 획득하고 경제적 이익을 창출하였다고 생각할 수 있다. 이에 다수의 국

가에서 법률로 시료수집 및 연구 주체에게 시료의 소유권은 아니더라도 시료의 이용권 및 상업적 권리를 부여하고 있다. 그렇지만 인체유래물을 제공한 사람의 입장에서는 자신의 신체로부터 유래한 물질을 이용하여 경제적 이익이 창출되었다고 생각할 수 있다. 특히 매우 희귀한 질병의 경우에는 제공된 시료의 연구에 대한 기여도가 더 크게 여겨질 수도 있다.<sup>16)</sup> 그러나 대부분 법률에 의하면 시료 제공자에게는 권리를 부여하지 않고 있는 실정이다.<sup>17)</sup>

이와 같은 우려와 논쟁은 아이슬란드의 디코드제네틱스가 의료기록 데이터베이스를 구축할 때부터 다양하게 제기되었다. 아이슬란드의 디코드제네틱스는 1997년 설립된 분자생물학 분야의 벤처기업으로써 아이슬란드 의회의 지원과 국민들의 지지 그리고 바이오 기업의 투자를 받아 아이슬란드에 설립되었지만 미국의 법인으로 되어 있다. 따라서 이러한 사기업이 국가 데이터베이스를 독점한다는 점에 대한 우려의 목소리는 처음부터 높았다. 즉 디코드제네틱스가 의료기록 데이터베이스에 대한 독점적 면허를 지니게 된다는 것은 결국 의료기록 데이터베이스 설립과 운영뿐 아니라 이 데이터베이스로부터 얻게 되는 이익에 대해서까지 독점적인 권리를 행사하게 될 것이라는 사실을 의미하기 때문이다. 실상 디코드제네틱스는 처음부터 이미 시장적 가치를 점치고 영리추구를 위한 운영목적을 가지고 시작되었다.<sup>18)</sup>

그런데 인간유전체연구관련 국제적인 규범들

15) 시료 및 유전정보의 익명화는 계속적인 임상정보의 업데이트를 위한 연구 참여자의 추적이나 재접촉을 막고, 또한 참여자들의 결과고지에 대한 요구를 차단시킬 수 있는 가능성 등에 대한 문제점들이 제기될 수 있다.  
 16) 무어의 사례에서도 무어의 비장제거술을 담당했던 의료진들은 무어의 세포가 가지는 특성이 엄청난 과학적, 상업적 가치를 지닌다는 사실을 알았지만, 무어는 그 사실에 대해서 전혀 알지 못했다.  
 17) 피험자 동의와 관련하여 일반적인 견해에 따르면 인체에서 유래한 물질을 연구에 기증하고자 하는 자는 대가를 받을 수 없다. 또한 연구자 측면에서도 경제적 이익 등의 대가를 약속하면서 생물학적 물질을 제공받을 수가 없다. 이와 관련 <생명윤리 및 안전에 관한 법률>도 정자나 난자의 제공에 대하여 금전 또는 재산상의 이익을 취할 수 없게 되어 있다. 뿐만 아니라 장기이식이나 조직기증의 경우에도 마찬가지다.

에 의하면 인체유래물질에 대한 금전적 이득이나 특허대상에 대해 상당히 회의적인 입장을 표명하고 있다. 예를 들어 인간유전체연구와 관련된 최초의 국제적 윤리규범이라고 할 수 있는 유네스코 <인간게놈과 인권보편선언>에서 인간유전체는 “인류 전체의 근본적 단일성에 기초가 되며 상징적인 인류의 유산”으로 “자연적 상태의 인간 게놈은 결코 영리의 목적으로 이용되어서는 안 된다”라고 분명하게 명시하고 있다. 뿐만 아니라 인간게놈위원회(HUGO)나 유럽평의회에서도 이와 유사한 입장을 밝히고 있다.<sup>18)</sup>

그러나 유전자가 상업이나 특허의 대상이 될 수 없다는 기본적인 입장을 고수하면서도 이러한 연구로부터 창출되는 결과가 공동의 이익으로 환원될 수 있는 원칙에 대해서는 대체적으로 긍정적으로 받아들여지고 있다.<sup>20)</sup> 즉 연구의 결과를 연구 참여자 및 연구자, 그리고 사회가 함께 공유하게 함으로써 전체적인 공공 보건의 증진에 기여하는 것을 중요하게 다루고 있다. 그렇지만 이러한 유연한 입장에도 불구하고 여전히 연구결과로부터 도출되는 경제적 이익에 대한 배분 문제를 적절하게 해결하기 위한 방법모색은 쉽지 않은 문제로 남아있다.

이와 같이 바이오뱅크와 관련된 연구에서 야

기되는 윤리적 문제들은 인체유래물질의 수집에서부터 보관 그리고 이를 활용한 결과에 이르기까지 다양한 형태의 문제점들로 드러나고 있다고 할 수 있겠다. 그런데 이를 중에 무엇보다도 우선적으로 해결이 되어야 할 문제는 바로 연구 참여자에 대한 동의의 문제다. 왜냐하면 연구 참여자의 프라이버시보호라던지 창출된 이익의 배분 문제의 논의는 우선 인체유래물질수집 시 동의문제에 대한 선결이 전제되어야 하기 때문이다. 따라서 다음 장에서는 동의의 문제에 초점을 맞추어 논의를 이어갈 것이다.

### III. 포괄적 동의

의학적인 치료나 의생명과학 연구에 참여하는 피험자에 대해서 통상적으로 충분한 정보에 의한 동의가 요구된다. 치료나 연구의 내용, 특히 가능한 혜택이나 부작용에 대해 충분한 설명을 들은 후에 이를 이해한 개인이 치료나 연구 참여에 자발적으로 동의하게 된다. 그리고 이러한 동의는 어떠한 불이익이 없이 언제든지 철회될 수 있으며, 또한 개인의 정보가 외부로 유출되지 않도록 적절한 관리를 보장받게 된다.<sup>21)</sup> 즉 충분한 정보에 근거한 동의는 환자나 피험자의 자율성

18) 이를 두고 하버드 대학교 르윈튼 교수는 '아이슬란드 전체 인구의 상업화'라고 비난하기도 하였다. Lewontin RC. People are not commodities. The New York Times January 23, 1999.

19) HUGO의 경우 DNA 염기서열 자체에는 특허가 부여될 수 없다는 입장을 밝히고 있고, 유럽평의회는 <생물·의학 적용에 관한 인간의 존엄성과 인권의 보호에 관한 협약> 제21조에서 인간을 이용하여 경제적 이득을 취할 수 없음을 천명하고 있다.

20) UNESCO 선언 12조에서 '인간 게놈에 관한 생물학, 유전학 및 의학의 진보로 인한 혜택은 각 개인의 인권이나 존엄성에 기인하여 모두에게 이용 가능해야 한다'라고 명시하고 있다. 또한 HUGO의 이익공유에 대한 성명(Statement on Benefit Sharing)에서는 인구 대상 연구에서 나온 이익 1~3%는 연구 참여 사회의 건강 관리 기반 시설과 의약품에 투자되어야 한다고 권고하고 있다.

21) 피험자를 식별할 수 있는 인체유래물질을 사용하는 연구의 경우, 사생활보호 및 기밀유지의 문제가 동반될 수밖에 없다. 따라서 기밀유지를 위해서 참여자에 대한 정보를 참여자의 동의 없이는 공개하지 않는다는 것을 원칙으로 한다. 특히나 유전정보는 매우 민감한 종류의 정보이고, 남용과 오용의 가능성이 있기 때문에 기밀유지는 매우 중요하고 엄격한 보호책이 적용되어야 한다는 목소리가 높다. 따라서 인체유래물질을 영구적으로 익명화하려는 시도가 많은 것은 사실이나, 이는 참여자의 권리 역시 침해할 수 있다는 의견이 많다. 즉 연구 참여자는 자신의 연구 참여 의사를 언제든지 철회하고자 할 수 있고 자신의 시료를 이용한 연구의 종류에 대해서나 그 연구의 결과에 대해서 고지받고 싶어 할 수도 있다. 그런데 시료의 완전한 익명화는 참여자의 이러한 요구에 대한 그 어떠한 대답도 줄 수 없으므로써 연구 참여자를 단순히 시료제공자라만 전락시킬 수 있다는 우려의 목소리가 높다.

을 확보해주기 위한 연구윤리의 가장 기본적인 원칙이다. 그리고 이를 통해 연구자와 연구기관은 공공의 신뢰를 확보할 수 있게 된다.

그런데 이러한 충분한 정보에 의한 동의가 요구하는 조건들이 다소 엄격하기 때문에 때로는 이를 대체하는 다른 대안적 형태의 동의의 필요성이 종종 대두되기도 한다. 특히나 바이오뱅크에서처럼 수집·보관된 인체유래물을 이용하는 연구의 경우 시료를 제공할 시점에는 피험자와 관련된 위험이나 이익, 그리고 후속연구에 대한 시료 이용 가능에 대한 정보가 충분히 설명될 수가 없을 때는 더욱 그러하다. 또 사전에 예상하지 못한 전혀 새롭고 중요한 정보가 연구과정에서 발견될 수도 있다. 이럴 경우 과연 시료 제공자에게 이 사실을 어떤 방법으로 알릴 수가 있을 것인가. 혹은 애당초부터 알릴 필요가 있는가.

따라서 제공 당시에는 설명되지 않았던 연구를 위해서는 제공자로부터 동의를 새로이 받아야 하는지, 제공자의 거부 의사가 없다면 이를 동의의 지속으로 간주하고 제공자의 새로운 동의 없이 연구가 계속되어도 되는지 혹은 연구 개시 전 이미 자발적 동의가 이루어졌다면, 수집·보관된 시료와 정보에 대해서는 훗날 디자인 될 미지의 연구에 이용가능한지 등에 대한 문제를 검토해 볼 필요성이 대두되었다. 결국 바이오뱅크에 관련된 연구에서는 기존의 엄격한 동의의 원칙을 고수하기보다는 새로운 접근이 모색될 수밖에 없는 상황이다.

이에 포괄동의를 가장 유력하게 떠오르는 대안으로 언급되고 있는데, 이미 피험자들의 포괄적 동의를 통해 시료나 조직을 수집한 UK Biobank 사례는 이러한 동의가 제기하는 이슈들을 이해하는 좋은 예가 될 것이다. 따라서 영국의 바이오뱅크 사례를 통해서 포괄동의를 비판적으로 고찰할 것이다.

## 1. UK Biobank를 통해 본 포괄적 동의

많은 사람들의 시료를 수집·보관하는 연구기관시설로서 바이오뱅크의 경우, 그 시설의 성격상 이들이 제공하는 인체유래물이나 개인정보가 미래에 수행될 개별 연구의 내용을 구체적으로 예측하기란 거의 불가능하기 때문에 기존에 요구되는 충분한 설명을 제공받은 피험자의 자발적 동의를 구하는 것은 실제적으로 불가능하다. 이에 UK Biobank에서는 피험자의 인체유래물이 기증되는 시점에서 그것에 대한 사용과 그로부터 얻어지는 정보의 사용에 대해 매우 포괄적인 동의를 구하는 방식을 채택하였다.

즉 연구 참여자는 애당초 자발적 동의로 연구 참여를 결정하게 되고, 결정 시 앞으로 진행될 불명료한 연구에 대해서도 자신의 인체유래물이 사용될 수 있다는 사실에 동의를 함으로써 미래에 연구자가 수행하게 될 불명료한 연구들에 대해서도 이미 연구승인을 해준 것으로 간주될 수 있다는 것이다. 물론 처음 동의한 내용 이외의 분석이 이루어지는 경우에는 부가적인 동의를 받아야 한다고 명시되어 있기는 하다. 그러나 연구 참여자를 추적해서 재동의를 받는다는 것이 그리 쉬운 일이 아니기 때문에, 또한 다른 종류의 연구를 위해 새로운 동의를 받는다는 것은 현실적으로 매우 불가능하고, 특히나 대단위 인구 데이터베이스의 활용도를 심각하게 제한할 수 있다는 우려의 목소리 역시 높다. 그리고 연구 참여를 결정할 때 참여자는 향후 특정한 종류의 연구에 대해서만은 거부할 수 없음을 고지 받게 되며, 재접촉을 거부할지, 건강 기록 정보 제공을 거부할지, 인체유래물의 완전 폐기를 요구할지를 참여 철회옵션으로 제공받으며 이를 결정하게 된다.

한편 영국 바이오뱅크는 연구 참여자의 건강

증진이나 치료적 이익과는 거리가 있음을 분명히 명시하고 연구 결과로 알게 된 건강정보를 참여자에게 고지하지 않음을 원칙으로 하고 있다. 따라서 주치의를 통해 연구 참여자를 모집하다가 메일을 통한 모집으로 그 방식을 바꿈으로써 환자들이 주치의를 통해서 적절한 피드백을 받을 수 있으리라는 기대를 차단시켰다.

그리고 연구 참여자들이 기증한 인체유래물의 소유권이나 재산권에 대해서는 각 개인이 아닌 법적으로 UK Biobank가 가지게 되는데, 이때 인체유래물을 마음대로 처분할 권리가 아닌 '관리인'으로서의 역할을 한정짓게 된다. 즉 참여자가 연구 목적으로 기증한 인체유래물은 일종의 '선물'로 간주되고 연구자와 참여자 사이의 관계를 '선물관계'로 개념화하는데,<sup>22)</sup> 이는 연구 목적의 제공이 이타적 동기에서 비롯된다는 점과 수여자에게 인체유래물을 넘기는 동시에 그것의 이용에 대한 통제권 역시 넘기는 것을 의미하게 된다. 이때 UK Biobank은 인체유래자원에 대한 접근과 이용을 관장하며 특별 사용에 대해서는 면허를 부여하고 자원으로부터 얻는 수익은 자원의 관리와 증진을 위해 재투자하는 역할을 수행하게 된다. 물론 상업적 기업의 자원 접근은 배제하지 않으며 그 결과로 생긴 지적 재산권 등은 접근 및 지적재산권 정책에 따라 관리하게 된다.

이러한 상황들을 적절하게 고려하여 UK Biobank에서는 연구 참여자가 연구참여 시 다음의 여섯 가지 사항에 대해서 동의여부를 고지 받게 된다. ① 바이오뱅크 소개 책자를 읽고 이해했으며 질문할 기회를 가졌다. ② 참여 의사는 자율적이며 아무런 이유를 대지 않고도 언제든지 참여 의사를 철회할 수 있음을 알고 있다. ③ 영국

바이오뱅크에서는 다시 내게 연락해서 설문을 더하거나 다른 검진을 부탁할 수 있으며 재검여부는 내가 선택할 수 있다는 것을 알고 있다. ④ 건강관련 연구를 위해 (내가 장애를 입거나 사망한 후에도) 내 의료 기록 및 기타 건강 관련 기록에 대한 접근권과 이와 관련된 정보의 장기 보관과 활용을 기대한다. ⑤ 건강 관련 연구를 위해 혈액과 소변 시료의 장기 보관과 활용을 허락하며 내가 영국 바이오뱅크에 기증하는 모든 시료에 대한 권한을 포기한다. ⑥ 검진 기록은 내게 알려주지 않는다는 사실과 (일차 검진 때의 몇 가지 측정치를 제외하고) 여기에 참여함으로써 경제적인 도움을 받지 못한다는 사실을 (만일 연구 결과 새로운 치료제가 상업적으로 개발되더라도) 이해하고 있다. ⑦ 영국 바이오뱅크 사업에 참여하는 데 동의한다.<sup>23)</sup>

아이슬란드의 경험을 지켜본 영국은 처음부터 바이오뱅크 사업에 대한 계획을 수립하는 과정에서 대중과의 파트너십을 형성하여 그들의 의견을 적극적으로 수렴하고 윤리 지침을 만드는 데 공을 들이는 등 많은 노력을 해 온 것은 사실이다. 따라서 UK Biobank는 자문에서부터 설립까지 대중과의 신뢰를 어느 정도 구축했다는 긍정적인 평가를 받고 있다. 그렇지만 앞으로 진행될 불명료한 연구의 2차적 사용에 대한 포괄적 동의에 대해 충분한 정당성을 얻지 못하고 있다는 비판을 받고 있는데, 과연 (시료제공 시점에 연구의 방향이나 목적을 적절하게 고지할 수 없어 포괄적인 동의를 함으로써) 포괄적 동의로 참여자의 자율성을 적절하게 보장해 줄 수 있는가 하는 문제는 끊임없이 제기되고 있다. 왜냐하면 이러한 동의는 애초에 목적했던 연구에 국

22) Nuffield Council on Bioethics, Human tissue: ethical and legal Issues, 1995. <http://www.nuffieldbioethics.org/sites/default/files/Human%20tissue.pdf>

23) UK Biobank, Consent Form. <http://www.ukbiobank.ac.uk>

한하여 시료를 활용하는 것에 대한 동의와 동의 당시에는 전혀 예상하지 못한 연구에의 활용까지 포함된 동의이기 때문이다. 여기에 더해 참여자가 상업적 이해의 가능성에 대해 고지만 받을 뿐, 관련된 권한이 전혀 없다는 점과 연구 결과에 대한 고지를 받을 수 없다는 점 등 역시 UK Biobank의 한계로 지적되고 있다. 뿐만 아니라 연구 참여자의 정보보호와 관련하여 국가가 주도적으로 유전정보를 데이터베이스화하고 이를 활용함에 있어서 유전정보에 근거한 차별을 금하는 등의 추가적인 법률안이 마련되지 않은 상황과 관련된 위험성 역시 지적되고 있다.

## 2. 그렇다면 어떻게 포괄적 동의는 대안이 될 수 있는가?

대규모 인구집단으로부터 인체유래물과 건강정보 등을 수집, 저장 및 활용하는 바이오뱅크를 이용하여 수행할 연구에 대해서는 미리 그 특징과 성격에 관해 상세하게 설명될 수가 없고, 또한 연구 결과도 예측하기 어렵기 때문에 동의 과정에서 정확하고 구체적인 정보가 제공되는 것은 불가능하다. 그렇기 때문에 전통적으로 충분한 정보에 근거한 참여자의 자발적 동의에서 벗어나서 자세하게 세부사항은 제시하지 않고 다목적용으로 인체유래물과 관련 데이터 활용에 대한 포괄적 동의가 제안되는데, 이 때 개인의 사생활 침해 및 개인정보 유출 등의 문제에 대해 적절한 방식으로 보호조치가 이루어진다면지 혹은 IRB 등의 윤리적 심사와 적절한 대리기구에 의한 의사

결정을 통한 참여자의 보호, 그리고 일반적인 자발적 동의 후에 ‘탈퇴 옵션(opt-out)’<sup>24)</sup>의 활용 등을 통해 참여자의 통제권이 보장될 수 있다면 새로운 대안적 동의로서 포괄적 동의에 대해 긍정적인 평가를 시도할 수 있을 것이다.

### 1) 개인정보를 보호받을 권리 보장

인구 기반 유전체 연구의 시료제공자를 전형적으로 모집할 때부터 유전정보 및 건강정보나 계보학적 정보 등의 민감한 개인정보들이 함께 수집·보관·관리됨으로써 사생활 보호 및 기밀 유지의 문제가 중요한 이슈로 등장하게 된다. 특히나 유전정보의 경우 다른 건강정보보다 더욱 엄격하게 보호해야 할 개인정보로 종종 간주된다.

단순한 유전자 결정론은 현대 유전학에서 인정받지 못하고, 유전정보가 지니는 생물학적인 의 또한 쉽게 판단할 수 없는 상황이지만, 유전정보의 유출로 인한 오용과 남용의 우려는 심각하다고 할 수 있겠다. 아울러 유전정보는 단지한 개인의 정보만이 아니라 그 사람과 관련된 친족의 유전적 특성을 파악할 수도 있게 함으로써 그 취급에 있어 더욱 세심한 주의가 필요한 것은 사실이다.

이와 관련해서 유네스코는 지난 2003년 <인간유전자 데이터에 관한 국제선언> 제4조에서 인간 유전정보의 지위를 포괄적이면서도 명료하게 정의한 바 있다.<sup>25)</sup> 유네스코 선언에 따르면 인간의 유전정보는 인류의 역사에서 현재까지

24) 시료제공자가 거부의 의사를 표현하지 않으면 이를 동의를 이미 한 것으로 간주하고, 도중에 제공자가 동의 철회를 알려오면 더 이상 연구 참여에 동의하지 않는 것으로 받아들이는 방법을 말한다.

25) <인간유전자 데이터에 관한 국제선언> 제4조에서 인간유전정보의 지위를 ① 개인에 대한 유전적 소인을 예측할 수 있다 ② 후손을 비롯하여 여러 세대에 걸쳐 가계에 중대한 영향을 미칠 수 있으며, 경우에 따라서 개인이 속한 집단 전체에 중대한 영향을 미칠 수도 있다 ③ 생체시료를 수집할 당시에는 그 중요성이 반드시 알려져 있지 않는 정보를 포함할 수 있다 ④ 개인이나 집단에 문화적 중요성을 지닐 수 있다고 정의하였다.

알려져 있는 유형의 정보와는 별개의 성격을 지녔으며 매우 민감하고 중요한 것임이 분명하다. 뿐만 아니라 유전정보의 유출은 개인의 사생활 침해에만 국한되지 않는다. 이것은 사회적 불평등을 초래할 수 있는 위험성을 갖고 있다. 고용이나 보험가입 과정에서 유전자 검사 결과를 이용한 경우, 질병 소인을 이유로 특정한 혹은 특정 집단에 대한 차별이 일어날 가능성은 얼마든지 있다.<sup>26)</sup> 따라서 유전정보에 대한 각별한 보호가 요청되는 바이다. 특히 인구 기반 유전체 데이터베이스의 경우에도 수집되는 정보의 양과 중요도, 상업적 남용의 가능성, 다른 연구와 개인 정보와의 무제한적 연결 가능성이 있으므로 엄격한 통제를 통해 기밀을 유지해야 할 것이다.

이에 우리나라에서도 이미 유전자검사 및 연구를 위한 법정서식(유전자 검사·연구동의서)에 관련 내용을 명시하고 있다.<sup>27)</sup> 여기에서 두 가지 사항을 고려해 볼 수 있다. 첫째, 개인정보 보호를 위한 필요한 조치<sup>28)</sup>로서 '익명화'를 통한 정보접근 제한과 둘째, 모든 연구는 독자적인 심사기관의 심사를 거쳐 승인받도록 함으로써 정보에 대하여 불필요한 접근차단 등을 통해 연구 참여자를 보호하고 있다는 사실이다.

그런데 여기에서 언급되고 있는 익명화는 엄격한 의미로서, '연구적' 익명화를 의미하는 것은 아니다. 오히려 유전자 데이터베이스의 연구적 익명화는 연구적 가치를 떨어뜨리거나 임상

정보를 업데이트하기 위한 추적이나 참여자의 동의철회 등을 불가능하게 만들 수 있다. 따라서 수집된 정보와 시료는 분리되어 코드화되고, 이때 인체유래물기증자의 식별정보는 암호화하여 반드시 원시료로부터 분리되어 보관되어야 할 것이다. 그리고 연구를 위한 데이터 접근 시에도 권한을 지닌 소수의 사람들에게만 제한시키는 방법 등이 엄격히 준수되어야 할 것이고, 이를 위하여 '데이터보호위원회'나 '데이터관리위원회' 등과 같은 독자적인 심의기구들이 IRB 등과는 별도로 제도적으로 마련되는 방안도 강구되어야 할 것이다.<sup>29)</sup>

### 3) 참여자의 통제권 보장

바이오뱅크에서 동의의 원칙은 인체유래물기증자의 자기결정권을 보호하는 중요한 항목이다. 비록 순수한 과학발전의 의도를 지녔다고 하더라도 혹은 공적인 이익창출에 이바지한다고 하더라도 반드시 그의 자발적인 동의에 근거하여 연구대상물이 획득되어야 한다.

그런데 앞서 살펴본 바대로 바이오뱅크의 속성상 미래연구 내용에 대한 불확정성을 고려할 수밖에 없기 때문에 기존의 동의의 엄격한 적용보다는 시료제공자는 포괄적 동의를 수행함으로써 사업의 공적 타당성에 대해서 적극 공감하면서 자신의 자기결정권을 발휘할 수 있는 방안 모

26) 일리노이 대학에서 행해진 연구에 의하면 기업이 취업과 관련한 결정을 내릴 때 장차 고용할 피고용자의 의무기록을 이용한다고 전하고 있다. 또한 미국 연방의회의 기술평가국에 따르면, 고용관계에서도 고용주들은 심신쇠약, 심장발작, 헌팅턴무도병 등 특정질병의 유전적 소인을 가지고 있는 근로자의 경우 이른바 '위험한' 근로자로 분류해 해고 또는 전보시키는 경우도 흔하다. 보험가입의 경우에 있어서도 고율의 보험료를 물어야 하거나 보험가입 자체를 거부당할 수 있다. 현재 미국 내에서 의료보험 가입 신청자 가운데 16만 4천 명이 이미 유전병 등 의학적 문제로 의료보험 가입을 거절당하고 있다고 한다.

27) 유전자 검사 및 연구 수행 시 이용되는 법정 서식에 "3) 본 기관은 귀하의 개인정보 보호를 위하여 필요한 조치를 취하여야 하며, 모든 연구는 기관생명윤리심의위원회의 심의와 승인을 얻은 후 진행될 것이다"는 내용을 상담자로부터 충분한 설명을 들을 수 있도록 고지하고 있다.

28) 법정 서식에는 주석 27)에 언급된 바대로, '필요한 조치'라고 다소 불명확하게 설명되어 있다. 이에 좀 더 구체적인 설명이 필요할 듯하다.

29) 유전자 검사·연구동의서 법정서식에도 '필요한 조치'와 같은 불명확한 개념보다는 '데이터보호위원회' 등과 같은 구체적인 심의 기구의 언급이 연구 참여자들의 신뢰를 더 이끌어 낼 수 있을 것이다.

색이 필요할 것이다. 이때 시료제공의 단순한 동의나 거부만을 의미하는 것이 아니라 연구 참여자의 자발적인 참여와 개인정보에 대한 통제권의 보장에 초점을 두어야 한다. 즉 자신의 정보의 활용방안이나 목적, 쓰임새를 스스로 결정할 수 있는 기회를 제공받음으로써 ‘자신의 정보에 대해 통제할 권리’를 활용할 수 있어야 한다는 것이다. 이는 참여자와 연구자 간의 ‘충실한 동의 절차’를 통해 연구자는 시료를 이용하는 것에 관해 허락을 구하는 것뿐만 아니라 정보와 시료를 가진 참여자, 즉 주체로서 개인을 인정함으로써 참여자의 개인 의사결정권을 복원시키는 것이라 할 수 있겠다.<sup>30)</sup>

이와 관련해서도 앞서 언급된 유전자검사 및 연구를 위한 법정서식은 동의 획득 시, 연구 참여의 자발성과 동의 철회의 가능성을 알려주도록 정하고 있다. 그런데 현 법정서식에는 동의 철회의 시기를 “연구가 시작되기 이전”으로 명시하고 있어, 연구가 시작된 이후의 철회의 가능성에 대한 의미가 불확실하고, 어떤 의미에서는 개시 이후의 동의철회 불가능성의 뉘앙스로 전달될 가능성마저 있어 보인다.<sup>31)</sup> 그런데 이는 언제라도 연구 참여를 거부하거나 동의를 철회할 권리를 명시하고 있는 국제수준의 윤리강령들에 어긋난다고 볼 수 있다. 더욱이 기증자의 허락 없이 그의 인체유래물과 축적된 데이터 대한 연구자들 간의 ‘공유’에 대한 방지책으로도 언제라도 연구 참여를 거부하거나 동의를 철회할 수 있는 권리는 보장되어야 할 것이다.

따라서 인체유래물기증자는 어떠한 불이익도 없이 자신의 동의를 언제든지 철회할 수 있다는

기본적인 윤리적 원칙이 존중되어야 하며, ‘탈퇴 옵션(opt-out)’ 권리를 실질적으로 보장받을 수 있어야 한다. 이를 위해 ‘재접촉’을 통해 연구과정에서 발견된 새롭고 중요한 정보가 자신에게 충분히 전달되기를 원하는지, 혹은 동의 시 고지된 연구목적 이외의 연구에 대한 인체유래물 및 데이터 사용을 허가할 때, 재동의를 요구할지의 여부도 미리 설명되어야 한다. 그리고 연구 중도의 동의 철회를 통해 자신의 인체유래물과 축적된 데이터에 대해서는 완전 폐기 내지는 영구적 익명화를 통해서 보호받을 수 있다는 사실에 대해서도 고지받을 수 있어야 할 것이다. 왜냐하면 이를 통해 개인의 프라이버시의 침해가능성을 근본적으로 막을 수 있기 때문이다. 물론 이때 잠재적인 개인식별정보가 다른 정보와 결합됨으로써 특정 개인이 식별될 수 있는 위험성에 대해서는 앞서 언급된 ‘데이터보호위원회’와 같은 기구를 통해 엄격하게 관리되어야 할 것이다. 또한 연구과정중에 인체유래물기증자가 불의의 사고로 사망하거나 혹은 더 이상 의사결정에 참여할 수 없게 될 경우에도 동의철회의 권리를 보장받음으로써 사후에 자신의 정보가 동의할 수 없는 방식으로 활용되는 것에 대해 미리 반대의사를 밝힐 수 있어야 할 것이다.

이와 같은 절차를 통해 단순히 인체유래물을 제공하는 수동적인 대상으로서의 참여자가 아닌, 주체자로서의 참여자의 권리를 보장받게 될 것이다. 또한 이러한 권리는 인체유래물의 기증자 본인뿐만 아니라 사망이나 질병 등으로 인해 불가피하게 스스로 철회권리를 행사할 수 없을 때조차 이러한 권리를 대행할 수 있는 통로가 마

30) Clayton EW, Informed consent and biobank, J Low Med Ethics 2005 ; 33(1) : 15-21.

31) 유전자 검사 및 연구 수행 시 이용되는 법정 서식에 "2) 귀하가 위 사항에 대하여 동의를 하였더라도 연구가 시작되기 이전에는 언제든지 동의를 철회할 수 있고, 유전자검사의 결과(연구결과는 제외)는 10년간 보존되며, 유전자검사결과, 유전자검사·연구 동의서, 유전자연구기관·유전자은행으로의 검사대상물 제공기록은 본인 또는 법정대리인이 요구하는 경우 언제든지 열람할 수 있습니다"는 내용을 상담자로부터 충분한 설명을 들을 수 있도록 고지하고 있다.

련됨으로써 자신의 권리를 능동적으로 행사할 수 있게 될 것이다.<sup>32)</sup>

#### IV. 마치면서

그동안 단일 유전자성 질병, 예를 들어 헌팅턴 병이나 폴립성 대장암 등 단일 유전 변이 질환을 일으키는 세대 간 투과도가 높은 유전자를 대상으로 가족 기반의 유전자 연구에 머물던 질병유전학의 영역이 이제는 복합질환의 유전적 요인과 환경요인의 관계를 탐색하는 쪽으로 확장되고 있다. 즉 가족 단위가 아닌 인구 단위로 유전자 서열과 환경, 의료 정보 등을 종합적으로 수집하여 그 연관관계를 찾아내어 각종 질환의 기전을 밝혀내려는 연구로 변화되어가는 양상이다. 이에 세계 각국의 정부는 주도적으로 인간유전체연구를 진행시켜 나가고 있으며, 국내에서도 한국인에 호발하는 질병을 중심으로 한 국가차원의 인간유전체연구가 진행되고 있다.

특정 인구 집단을 대상으로 유전정보와 의료정보, 계보학적 정보를 수집, 연결하는 방향으로 나아가고 있는 바이오뱅크는 이전의 단순한 유전자 염기서열 분석연구나 소수의 환자들을 대상으로 수행해 온 연구와는 양적인 측면이나 질적인 측면에서도 기존의 시료은행이나 검체은행 등과는 굉장한 차이를 보이고 있다. ‘공통질환에 대한 이해 증진 및 공중 보건에의 기여’라는 거창한 목표를 앞세워져 적게는 만 명에서 50만 명에 이르는 유전정보와 의료정보, 계보학적 정보

와 건강 스타일 정보를 함께 수집하는 것을 목표로 하고 있다.

이러한 시대적 요청으로서의 바이오뱅크의 설립과 운영은 국내에서도 성공적으로 이미 시작되었다. 그리고 우리 국민들은 이에 대한 충분한 공감과 관심을 가지고 있는 듯하다. 특히나 원래 계획을 충분히 앞당겨 50만 명분의 시료를 이미 확보하는 성과를 보여주기도 하였다. 그러나 그것의 시대적 필요성만으로 충분한 정당성을 확보했다고 하기에는 다소 무리가 있어 보인다.

따라서 앞으로 성공적인 바이오뱅크 사업을 진행시켜 나가기 위해서는 일반국민들과 사업 참여자 간에 지속적인 소통이 필요할 것이다. 즉 일반대중에 대한 지속적인 홍보와 교육을 통해서 바이오뱅크 사업의 타당성에 대한 충분한 국민적 공감을 이끌어내기 위한 끊임없는 노력과 그리고 그 사업을 건전하게 운영해 나감에 있어서 국민들의 의견들을 경청할 수 있는 절차들에 대한 충분한 고민도 필요할 것이다. 특히나 바이오뱅크의 성과와 이익을 공유하는 방식에 대해서도 무엇보다도 국민들의 신뢰가 확보되어야 할 것이다. 이러한 노력들이 근간이 된 상호간의 신뢰의 축적이 바로 바이오뱅크 사업을 성공적으로 이끄는 지름길이 될 것이다. ◎

#### 색인어

인간유전체연구, 바이오뱅크, 포괄적 동의, UK Biobank, 인체유래물, 유전정보, 프라이버시

32) 아이슬란드 deCODE의 경우 연구 참여자에게 탈퇴권한(opt-out)을 1996년 6월까지 부여했고 그 이후 탈퇴의사를 밝혀도 그들의 데이터 전체가 삭제되는지는 관련 법률안 통과 당시까지만 해도 불분명했다. 그래서 사망한 사람과 그의 가족의 데이터까지 자동적으로 의료기록 데이터베이스에 포함되었으며 본인의 의사를 분명히 표현할 수 없는 취약한 사람들, 예를 들어 어린 아이들이나 정신지체 장애자들의 경우도 마찬가지 상황이었다. 그런데 2004년 한 여성이 사망한 자신의 아버지의 정보가 의료기록 데이터베이스로 이전되는 것을 반대하는 소송을 제기하였고, 이에 아이슬란드 법원이 원고 측 입장을 판결을 내린 바 있다. 따라서 차후에 자발적인 권리행사가 불가능한 상황을 대비해서 자신의 권리를 대신할 수 있는 위임자를 선택하는 것은 주체적인 철회권리행사에 있어 주요한 사항이라고 할 수 있겠다.

## Biobank and Broad Consent

KIM Moon-Jeong\*

### Abstract

The biobank, which is recently pursued by many countries, is supposed to play an important role for the development of the Biomedical science. Thus, I argue that there are a number of important ethical issues needed to be examined for the successful operation of the biobank. Especially, I've focused on "informed consent", which is fundamental ethical norm in protecting donors' safety and right. But the informed consent for the biobank has to be quite "broad" due to the intrinsically uncertain nature of the future research related to it, and social, for the unique characteristics of genetic information. Therefore the focus of this study is to examine "broad consent" as an alternative approach for protecting of subjects safety and right in using human biological materials and personal medical information.

### Keywords

human genome research, UK biobank, broad consent, human biological materials, privacy

---

\* Department Ethics, College of Humanities, Dong-A University: *Corresponding Author*