



저작자표시-비영리-변경금지 2.0 대한민국

이용자는 아래의 조건을 따르는 경우에 한하여 자유롭게

- 이 저작물을 복제, 배포, 전송, 전시, 공연 및 방송할 수 있습니다.

다음과 같은 조건을 따라야 합니다:



저작자표시. 귀하는 원저작자를 표시하여야 합니다.



비영리. 귀하는 이 저작물을 영리 목적으로 이용할 수 없습니다.



변경금지. 귀하는 이 저작물을 개작, 변형 또는 가공할 수 없습니다.

- 귀하는, 이 저작물의 재이용이나 배포의 경우, 이 저작물에 적용된 이용허락조건을 명확하게 나타내어야 합니다.
- 저작권자로부터 별도의 허가를 받으면 이러한 조건들은 적용되지 않습니다.

저작권법에 따른 이용자의 권리는 위의 내용에 의하여 영향을 받지 않습니다.

이것은 [이용허락규약\(Legal Code\)](#)을 이해하기 쉽게 요약한 것입니다.

[Disclaimer](#)

의학 석사학위 논문

질병 감수성 예측 유전자 검사의 국내  
도입과 유전상담 필요성에 대한 조사

아주대학교 대학원

의학과 / 의학전공

정윤경

질병 감수성 예측 유전자 검사의 국내  
도입과 유전상담 필요성에 대한 조사

지도교수 김 현 주

지도교수 정 선 용

이 논문을 의학 석사학위 논문으로 제출함.

2017년 2월

아주대학교 대학원

의 학 과

정 윤 경

정윤경의 의학 석사학위 논문을 인준함.

심사위원 김현주인

심사위원장 정선용인

심사위원 정윤석인

심사위원 손영배인

아주대학교대학원

2016년 12월 19일

## 질병 감수성 예측 유전자 검사의 국내 도입과

### 유전상담 필요성에 대한 조사

수많은 유전자의 염기서열을 빠른 시간 내에 분석이 가능한 차세대 염기서열 분석(Next Generation Sequencing, NGS) 기술이 최근에는 연구분야뿐만 아니라 진단 목적의 유전자 검사와 예방 목적의 질병 감수성 예측 유전자 검사에도 적용되고 있다.

본 연구에서는 빠르게 발전하고 있는 유전자 분석 및 해독 기술을 기반으로 한 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스의 국내 현황을 파악하고 질병 감수성 예측 유전자 검사 결과를 피검자에게 전달하는 절차와 방법에 있어 유전상담의 인식 및 필요성에 대해 조사하고자 하였다.

연구 방법은 질병 감수성 예측 유전자 검사 관련 부처의 보고서 등 관련 문헌 조사와 대한의학유전학회 회원, 의료계 종사자 및 관련 산업종사자 등의 전문가 집단을 대상으로 온라인 및 오프라인 설문조사를 진행 하였다. 설문조사에 응한 사람은 오프라인 95 명, 온라인 50 명, 총 145 명이였다.

유전자 검사 서비스 기관에 대한 국내 현황 조사결과, 2015 년 기준 보건복지부에 신고되어 있는 유전자 검사 기관은 총 110 개이나 이 중 감수성 예측 유전자 검사 서비스를 시행하는 기관은 3 개 기관 뿐이며, 이는 국내에서의 질병 감수성 예측 유전자 검사는 아직 도입 초기로 보여진다.

설문조사 결과, 관련 분야 전문가들의 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스에 대한 인식도는 79%로 높았으며, 유전상담에 대한 필요성도 높게(90%) 나타났다. 질병 감수성 예측 유전자 검사에 대한 유전상담을 진행할 경우 처음 상담을 진행하는 담당자로는 누가 적합한지에 대한 조사에서 전문 유전상담사 67명(46%), 임상유전학 전문의 외 의사 35명(24%), 임상유전 전문의 28명(19%), 검사 의뢰 의사 14명(10%)으로 나타나, 전문유전상담사의 필요성과 중요성이 높음을 알 수 있었다.

한편, 해당 서비스의 도입 시기에 있어서는 다소 시간이 걸릴 것이라는 의견이 많았으며(3년 내 도입 가능성 있음이 28%), 이러한 결과는 전문가들로부터 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스에 대한 유용성이 아직 충분히 인정 받지 못하고 있는 것으로 사료된다.

국내 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스는 아직 도입 초기 단계이고, 그 유용성에 대해서는 아직 충분히 인정받고 있지 못한 반면, 해당 서비스의 도입에 대한 필요성과 그에 따른 유전상담에 대한 인식 및 필요성은 높은 것으로 나타났다. 향후 국내 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스의 확대에 따른 유전상담에 대한 중요성이 더욱 커질 것으로 예상되며, 질병 감수성 예측 유전자 검사에 특화된 유전상담 가이드라인 구축과 전문 유전상담사의 양성이 필요할 것으로 사료된다.

---

핵심어: 차세대염기서열분석, 맞춤형의료, 질병 감수성 예측 유전자 검사, 유전상담, 설문 조사

# 차 례

국문요약 .....	i
차례 .....	iii
그림 차례 .....	v
표 차례 .....	vi
I. 서론 .....	1
II. 연구대상 및 방법	
A. 국내 질병 감수성 예측 유전자 검사 기관 현황 조사 .....	4
B. 질병 감수성 예측 유전자 검사 인식 및 유전상담 필요성 설문조사	4
III. 결과	
A. 유전자 검사 기관 현황 .....	8
B. 질병 감수성 예측 유전자 검사의 인식 및 필요성 조사 .....	11
C. 질병 감수성 예측 유전자 검사의 유전상담에 대한 인식도 조사 ...	14
D. 질병 감수성 예측 유전자 검사에서 유전상담의 필요성에 대한 인식 조사.....	16
E. 질병 감수성 예측 유전자 검사 도입 시기 조사 .....	20
IV. 고찰 .....	24

V. 결론 ..... 28

참고문헌 ..... 29

ABSTRACT ..... 32

APPENDIX ..... 35





## 그림 차례

Fig 1. 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스에 대한 인식도 .....	12
Fig 2. 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스에 대한 의료인 및 비의료인 인식도 비교 .....	12
Fig 3. 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스에 대한 필요성 조사 .....	13
Fig 4. 유전 상담에 필요한 시간에 대한 조사 .....	17
Fig 5. 유전 상담 시행 시기에 대한 조사 .....	18
Fig 6. 1 차 유전상담 담당자에 대한 조사 .....	19
Fig 7. 질병 감수성 예측 유전자 검사 도입에 따른 검사 방법 다양성 영향에 대한 조사 .....	20
Fig 8. 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스 도입 시기에 대한 조사 .....	22
Fig 9. 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스 도입 시기에 대한 의료인 및 비의료인 인식 비교 조사 .....	22
Fig 10. 질병 감수성 예측 유전자 검사 도입 분야에 대한 조사 .....	23

## 표 차례

Table 1. 기술 발달에 따른 유전상담의 변화 : Genetic Counseling vs.

Genomics Counseling .....	3
Table 2. 설문 응답자 기본 정보 .....	6
Table 3. 설문 문항 분류 .....	7
Table 4. 국내 유전자 검사 기관 현황 .....	9
Table 5. 국내 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스 제공 기관 현황 .....	9
Table 6. 국내 질병 감수성 예측 유전자 검사 기관의 공통 서비스 항목 현황 .....	10
Table 7. 유전상담을 접해 본 경로 .....	14
Table 8. 유전 상담에 대한 경험 .....	15
Table 9. 질병 감수성 예측 유전자 검사에서 유전상담의 필요성 조사 .....	16

# I. 서론

2003 년 인간게놈프로젝트 종료 후, 2000 년대 후반 차세대 염기서열 해독(Next Generation Sequencing, NGS) 기술의 등장과 함께 많은 유전자에 대해 빠른 해독 및 분석이 가능해졌고, 이러한 기술이 임상에 적용됨에 따라 진단 목적의 유전자 검사(Diagnostic genetic testing)뿐만 아니라, 예방목적의 질병 감수성 유전자 검사 또는 질병 감수성 예측 유전자 검사(Predictive genetic testing, 이하 질병 감수성 예측 유전자 검사)도 가능하게 되었다.[1] [2] [3]

진단 목적의 유전자 검사는 임상적 증상이 나타난 후 이를 확진하기 위한 검사이나 이와 달리, 질병 감수성 예측 유전자 검사는 아직 그 임상적 증상이 나타나지 않았지만, 발병유전자의 돌연변이 확인을 통해 질환의 발병 감수성을 판별하여 이를 질환의 발병 전 예방을 하고자 함이다. 즉, 아직 질환에 대한 임상적으로는 증상이 나타나지 않은 상태에서도 예방목적의 질병 감수성 예측 유전자 검사로 질환 발생 가능성이 예측된 경우, 검사 대상자의 생활 습관 개선 가이드 제공을 통해 좀 더 건강한 상태를 오래 유지하도록 하는 것이 그 궁극적인 목적이 있다.[4],[5],[6]

미국의 경우 2007 년에 출시된 23andme 을 시작으로 본격적인 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스가 제공되기 시작하였으며,[7] 2015 년도에는 FDA 에서 DTC(Direct-to-Consumer)하는 방식의 개인유전정보 분석 테스트에 대한 승인도 받았다. 국내의 경우, 2010 년부터

질병 감수성 예측 유전자 검사가 출시하기 시작하였고, 2016 년 현재 NGS 기법을 이용한 녹십자의 암지키미[8].[9] 뿐 아니라 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스에 대해 테라젠이텍스의 헬로진, 디엔에이링크의 DNAGPS 등이 출시하여 서비스를 제공하고 있다.[10],[11]

차세대 유전체 해독 및 분석기술이 도입된 유전자 검사에 대한 유전상담은 단일 유전자 질환 혹은 염색체 질환에 대해 진단목적으로 그 치료방법에 대한 정보까지 제공했던 과거 전통적인 유전상담(Genetic Counseling)과 달리 환자 뿐 아니라 건강한 사람까지 대상으로 질환의 위험률을 예측하여 치료 방향 정보 제공 뿐 아니라 생활 가이드 제공을 통해 건강한 상태의 유지를 도와 질병의 예방에 목적이 있는 유전체 상담(Genomic Counseling)(Table 1)[12] 으로서의 가이드 개발이 필요하며, 특히, 국내의 경우 아직도 전통적인 유전상담이 대중화 되지 못한 상황임을 고려할 때, 앞으로의 유전상담 도입에 있어 유전체 상담으로서 보강될 부분까지 고려가 되어야 할 필요가 있다고 사료된다.

본 논문은 이렇듯 빠르게 발전하고 있는 해독 기술을 기반으로 한 질병 예측 및 예방목적의 질병 감수성 예측 유전자 검사에 대한 국내 현황과 그에 대한 유전상담의 인식 및 필요성에 대해 조사하고자 한다.

Table 1. 기술 발달에 따른 유전상담의 변화 : Genetic Counseling vs. Genomic Counseling[12]

항 목	유전상담 (Genetic Counseling)	유전체/게놈상담 (Genomic Counseling)
구 분	Traditional Genetic Counseling	Genome-based testing for individual risk assessments
검사 대상(질환)의 타입 (the number and/or type of diseases for which testing is available and discussed)	* Single gene disorders (high penetrance) * Chromosomal aneuploidies	* Genomic risk assessments * Complex/multi-factorial diseases Low penetrance * 건강인 (healthy individual) 포함
검사 목적	진단	(질환) 위험률 평가/예측
임상적 유용성 (intervention and clinical utility)	치료 방법 정보 제공 (ex) 약물 처방 정보 제공	치료 방향 정보 제공 뿐 아니라 생활 가이드 제공을 통해 건강한 상태의 유지를 돕도록 함
검사의 접근 (access to testing)	진단(diagnosis)	질병의 예방 (disease prevention)
검사 방법	Single gene genetic test	* Array * Whole Genome Sequencing * Whole Exome Sequencing

## II. 연구대상 및 방법

본 연구에서는 국내 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스 기관 및 상품 종류 등을 조사를 통한 국내 질병 감수성 예측 유전자 검사 현황을 파악하고 의료계 관계자 및 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스 관련자 등 전문가들을 대상으로 설문 조사를 실시 하였으며, 설문은 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스의 인식 및 필요성과 질병 감수성 예측 유전자 검사 결과를 피검자에게 전달하는 절차와 방법에 있어 유전상담의 인식 및 필요성에 대한 조사 내용으로 진행되었다.

### A. 국내 질병 감수성 예측 유전자 검사 기관 현황 조사

국내 질병 감수성 예측 유전자 검사 기관 현황 조사를 위해 유전자 검사 기관을 관리하는 보건복지부 및 질병관리본부로부터 발행된 평가 조사 결과 보고서 등 문헌 조사와 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스 기관의 홈페이지 및 브로셔 등 공개된 정보를 통한 상품 등을 조사하였다.

### B. 질병 감수성 예측 유전자 검사 인식 및 유전상담 필요성

#### 설문 조사

설문조사는 2016 년 3 월 1 일부터 8 월 31 일까지 진행하였으며, 생명윤리 및 안전에 관한 법률에 따라 비의료기관인 유전자 검사기관은 반드시 의료기관을 거쳐 유전자 검사를 진행할 수 있다는 점과 건강보험

보험코드 미등재항목 서비스가 대부분 비의료기관인 유전자검사기관에서 진행되는 점을 고려하여 본 연구 설문 대상을 대한의학유전학회 회원, 의료기관 및 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스 관련자(유전자 검사 서비스 제공 기관 관계자 포함) 등 전문가를 대상으로 하였다.(Table 2)

인쇄된 설문지를 통해 직접 받은 응답은 95 명이었고, 대한의학유전학회 회원들에게 이메일 설문을 배포하여 총 50 명에게서 응답을 얻었다. 아직 질병 감수성 예측 유전자 검사 분야가 대중화 되어 있지 않은 만큼 그 정보가 널리 알려져 있지 않은 상황이라 회원들의 응답률이 낮았을 것으로 생각된다.

설문 조사 문항은 총 24 개로 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스에 대한 인식 및 필요성과 해당 검사 서비스의 국내 도입 시 유전상담에 대한 필요성을 조사하는 내용으로 작성되었다.(Table 3)

회수된 설문 응답은 마이크로 오피스 엑셀을 이용하여 데이터를 입력 및 수치 산출하였다.

Table 2. 설문 응답자 기본 정보

정보 분류	항목	인원 (%)	전체 (%)
성별	남	58(40)	145(100)
	여	86(59)	
	무응답	1(1%)	
연령대	20대~30대	85(59)	145(100)
	40대~50대	56(39)	
	60대 이상	4(3)	
직업	의사 (분야 : 산부인과, 신경과, 소아과, 연구(임상시험, 약물유전체), 피부과, 소아청소년과, 유방외과, 소아내분비, 임상유전학 전문의, 중양내과, 임상약리학, 의학유전학, 내분비대사질환, 치과, 가정의학, 진단검사)	36(25)	145(100)
	의생명과학자	20(14)	
	간호사	23(16)	
	의료코디네이터	1(1)	
	의료기사	58(40)	
	대학원생	2(1)	
	기타 관계자	5(3)	
	설문방식	온라인(전자 설문지)	
	오프라인(인쇄된 설문지)	95(66)	



Table 3. 설문 문항 분류

문항 내용	문항수
설문응답자 기본 정보	3
질병 감수성 예측 유전자 검사의 인식 및 필요성 조사	2
질병 감수성 예측 유전자 검사의 유전상담에 대한 인식도 조사	3
질병 감수성 예측 유전자 검사의 유전상담에 대한 필요성 조사	4
질병 감수성 예측 유전자 검사의 도입 관련 조사	3
총 문항 수	15

### III. 결과

#### A. 유전자 검사 기관 현황

현재, 보건복지부에서 실시하고 있는 정확도 평가 결과에 따르면, 국내에서 제공되고 있는 질병 감수성 예측 유전자 검사는 건강보험 요양급여 미등재항목(보건복지부 신의료기술 미고시항목 포함)으로서 분류되고 있으며, 질병관리본부에 신고된 전체 기관 중에서는 2013년 5개, 2014년 7개, 2015년 5개 기관이었고, 이 중 실제 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스를 제공하는 기관은 2015년 기준 3개 기관에 불과했다.

현재, 질병관리본부에 신고되어 국내 온/오프라인을 통해 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스를 제공하는 대표적인 기관은 3곳으로, 기관별로 질병관리본부에 신고된 검사항목 및 상품의 종류는 다양하였고, 서비스를 제공하는 기관인 병원의 수가 많은 것을 확인하였고(Table 5), 실제 서비스 항목에 있어서 공통된 항목은 19개로, 주로 암에 대해 공통된 항목이 많았다.(Table 6)

Table 4. 국내 유전자 검사 기관 현황

년도	의료기관	비의료기관	유효성 미검증 시행 기관	질병 감수성 예측 유전자 검사 기관
2013	88	26	5	2
2014	86	24	7	3
2015	84	27	5	3

Table 5. 국내 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스 제공 기관 현황

기관명	상품명	상품종류	검사 항목	서비스 제공기관
테라젠이텍스	헬로진 (Hellogene)	7개	261개	600 병원
디엔에이링크	디엔에이지피에스 (DNAGPS)	10개	127개	800 병원
메디젠휴먼케어	엠체크 (My genome Check)	1개	80개	15 병원

Table 6. 국내 질병 감수성 예측 유전자 검사 기관의 공통 서비스 항목 현황

번호	검사 항목
1	간암
2	위암
3	폐암
4	대장암
5	신장암
6	췌장암
7	방광암
8	갑상선암
9	전립선암
10	고환암
11	2형당뇨병
12	비만
13	만성신장질환
14	유방암
15	난소암
16	자궁내막암
17	기면증
18	천식
19	건선

## B. 질병 감수성 예측 유전자 검사의 인식 및 필요성 조사

질병 감수성 예측 유전자 검사에 대한 인식도 조사에서 해당 검사에 대해 응답별로 들어본 적이 있다 115 명(79%), 들어본 적 없음 16 명(11%), 잘 모르겠음 14 명(10%)으로 대체적으로 질병 감수성 예측 유전자 검사에 대한 인식은 높은 것으로 나타났다.(Fig. 1)

또한 질병 감수성 예측 유전자 검사에 대한 인식도는 의료인뿐 아니라 비 의료인에서도 높은 인식도를 보여주었다.(Fig. 2)

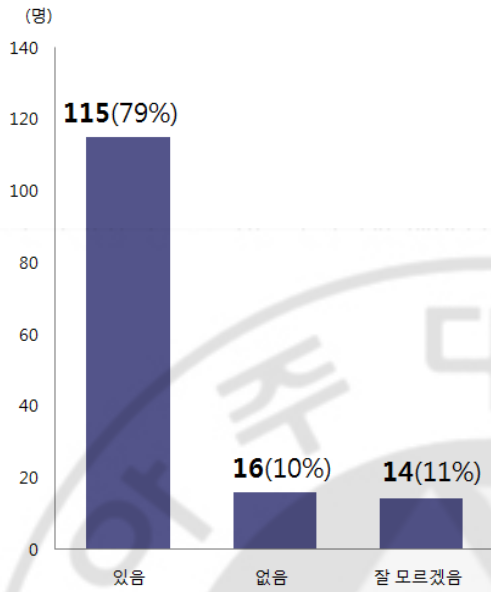


Fig 1. 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스에 대한 인식도

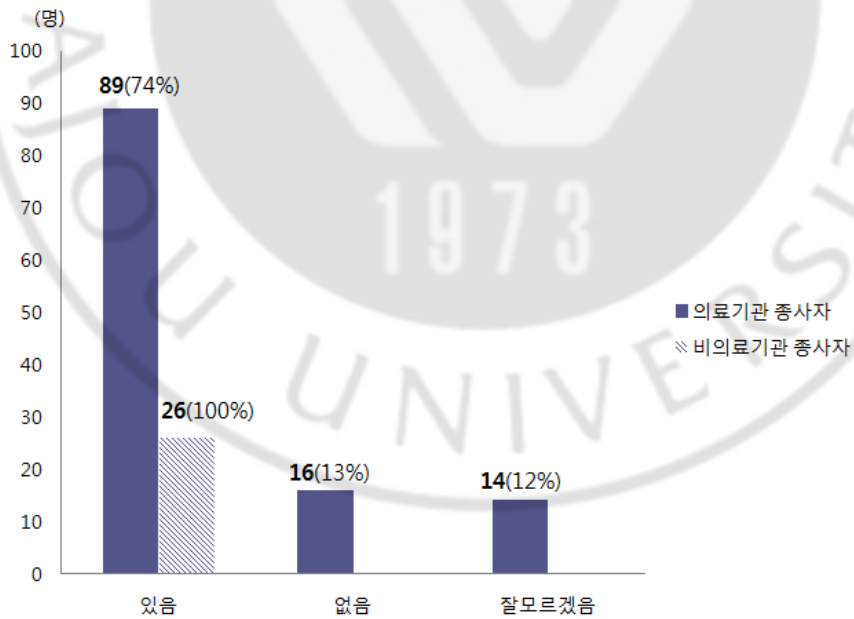


Fig 2. 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스에 대한 의료인 및 비의료인 인식도 비교

질병 감수성 예측 유전자 검사에 대한 필요성 여부에 대해선 필요성 있음 107 명(74%), 없음 4 명(4%), 시기상조임 16 명(11%), 잘 모르겠음 18 명(12%)으로 그 필요성에 대해서도 높게 평가하는 것으로 나타났다.

(Fig. 3)

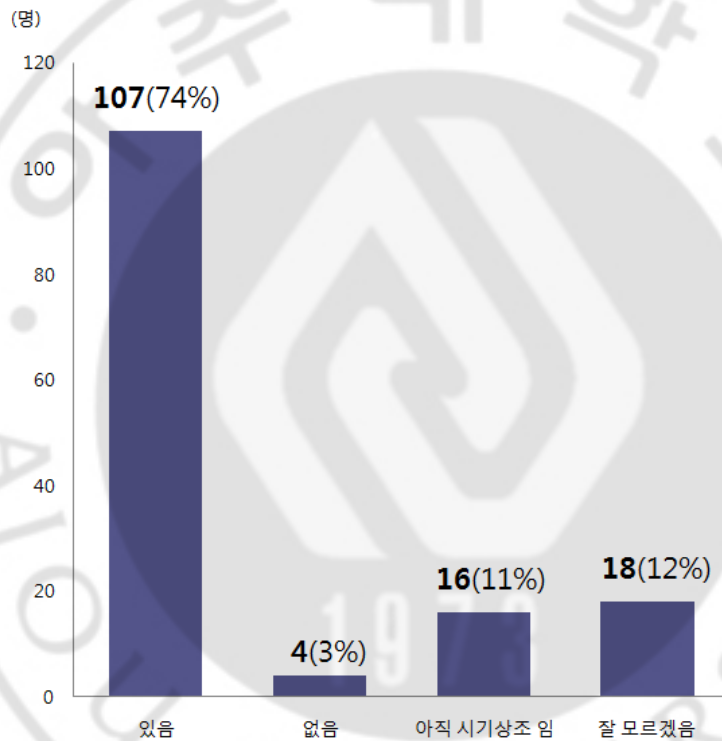


Fig 3. 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스에 대한 필요성 조사

## C. 질병 감수성 예측 유전자 검사의 유전상담에 대한 인식도 조사

유전상담에 대한 인식도 조사에서 유전상담에 대해 접해본 적이 있는 경우 그 경로에 대한 답변에 의료인을 통한 경우 39 명(27%), 학회 동향자료를 통한 경우 26 명(18%), 방송을 통해 접한 경우 17 명(12%), 논문자료를 통해 접한 경우 12 명(8%)으로 비교적 다양한 경로를 통해 접했음을 보여주었다.

기타 응답으로는 주변인, 산부인과, 본원에서 시행중임, 게시물, 검사업체직원, 동료들 통해 접해보았다고 답변하였다.(Table 7)

Table 7. 유전상담을 접해 본 경로

	유전상담에 대해 들어 본 적이 있는가?	
	있다(%)	없다(%)
접해본 경로 (복수응답)		
논문자료	12(8)	
학회 동향자료	26(18)	
방송	17(12)	
의료인	39(27)	
기타	12(8)	
없음		43(28)
무응답		6(3)



또한 유전상담을 접해 본 분야로는 희귀질환 진단에 대한 유전상담 27 명(19%), 암 유전자 검사 결과에 대한 유전상담 24 명(17%), 산전 유전상담 14 명(9%), 질병 감수성 유전자 검사 결과에 대한 유전상담 10 명(7%)로 아직은 질병 감수성 예측 유전자 검사 영역보다 진단 영역에서 유전상담을 더 많이 접하고 있음을 알 수 있었다. (Table 8)

Table 8. 유전상담에 대한 경험

		유전상담에 대해 들어 본 적 있는가?	
		있다(%)	없다(%)
	암 유전자 검사 결과에 대한 유전상담	24(17)	
	산전 유전상담	13(9)	
	희귀질환 진단에 대한 유전상담	27(19)	
접해본 분야 (복수응답)	질병 질병 감수성 예측 유전자 검사 결과에 대한 유전상담	10(7)	
	모두	37(26)	
	들어본 적 없음		43(30)
	무응답		6(4)

## D. 질병 감수성 예측 유전자 검사에서 유전상담의 필요성에 대한 인식 조사

질병 질병 감수성 예측 유전자 검사 결과를 제공함에 있어 유전상담이 필요하다는 조사에서는 매우 필요 58 명(40%), 보통 73 명(50%), 약간 11 명 (8%), 필요 없음 3 명(2%)으로 유전상담의 필요성을 높게 요구되어짐을 알 수 있었다. (Table 9)

Table 9. 질병 질병 감수성 예측 유전자 검사에서 유전상담의 필요성 조사

	유전상담 필요	
	필요함(%)	필요 없음(%)
매우 필요	58(40)	
보통	73(50)	
약간	11(8)	
필요 없음		3(2)
전체	142(98)	3(2)

유전상담에 필요한 적절한 상담시간에 대한 조사에서는 15 분 이상 30 분 미만 73 명(50%), 30 분 이상 45 분 미만 38 명(26%), 45 분 이상 17 명(12%), 15 분 미만 16 명(11%)으로 앞서 실제 상담 시 가장 많은 답변을 보였던 10 분 보다 많은 30 분 이상의 상담시간이 필요하다는 결과를 보여주었다. (Fig. 4)

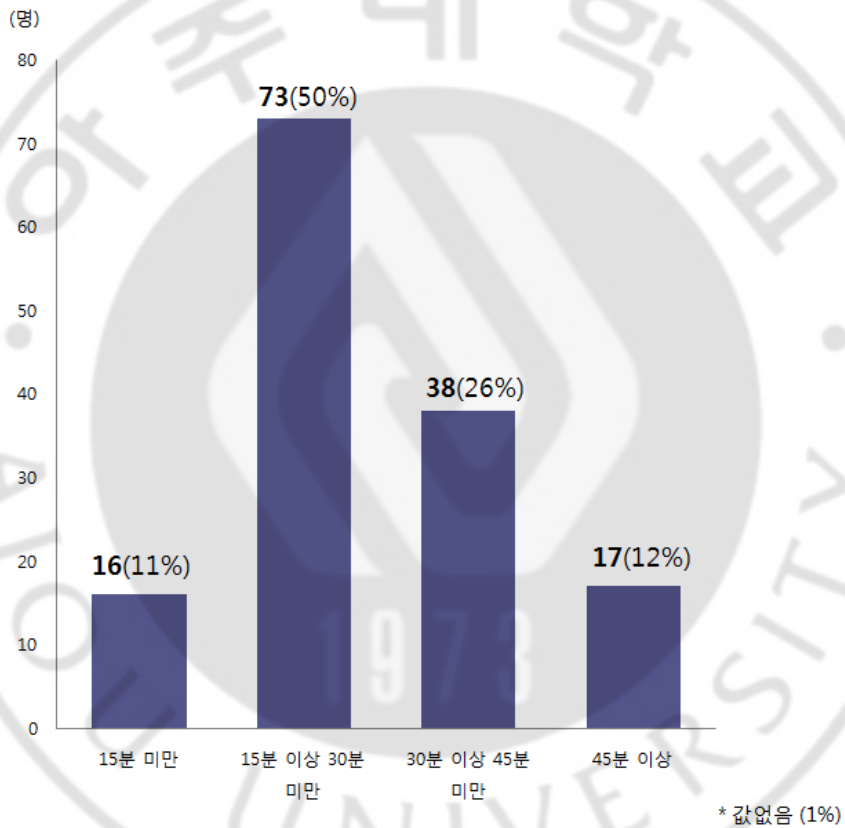


Fig 4. 유전상담에 필요한 시간에 대한 조사

유전상담이 이루어지는 시기에 대한 조사에서는 유전자 검사 전과 후 100 명(69%), 유전자 검사 전 15 명(10%), 결과가 고위험군으로 나왔을 경우에만 15 명(10%), 유전자 검사 후 12 명(8%), 의뢰인이 요청한 경우에만 4 명(3%)으로 피검자에게 유전자 검사 전후에 모두 상담을 진행하는 것이 필요하다는 의견이 많았다. (Fig. 5)

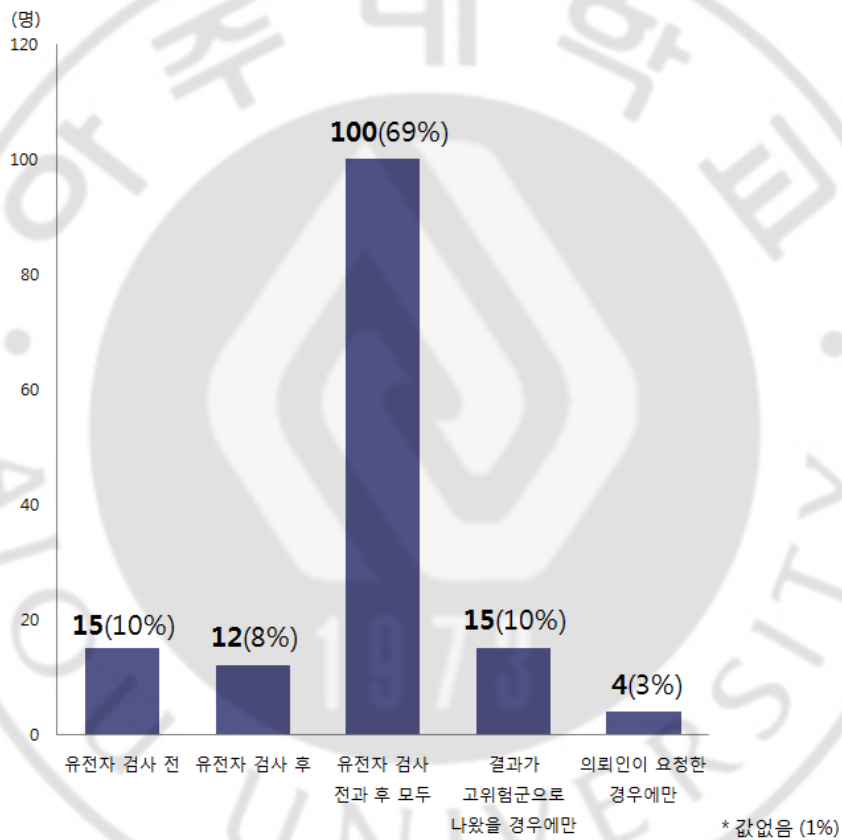


Fig 5. 유전상담 시행 시기에 대한 조사

현재 질병 감수성 예측 유전자 검사에 대한 유전상담을 진행할 경우 처음 상담을 진행하는 담당자로는 누가 적합한지에 대한 조사에서는 전문 유전 상담사 67 명(46%), 임상 유전학 전문의 외 의사 35 명(24%), 임상유전 전문의 28 명(19%), 검사의뢰 의사 14 명(10%), 기타 의견으로는 의뢰인이 신뢰할 수 있는 주치의가 1 차 상담자인 것이 좋기 때문에 전공 분야는 각 의뢰인 마다 다름, 내과, 가정의학과, 산부인과가 있었다. (Fig. 6)

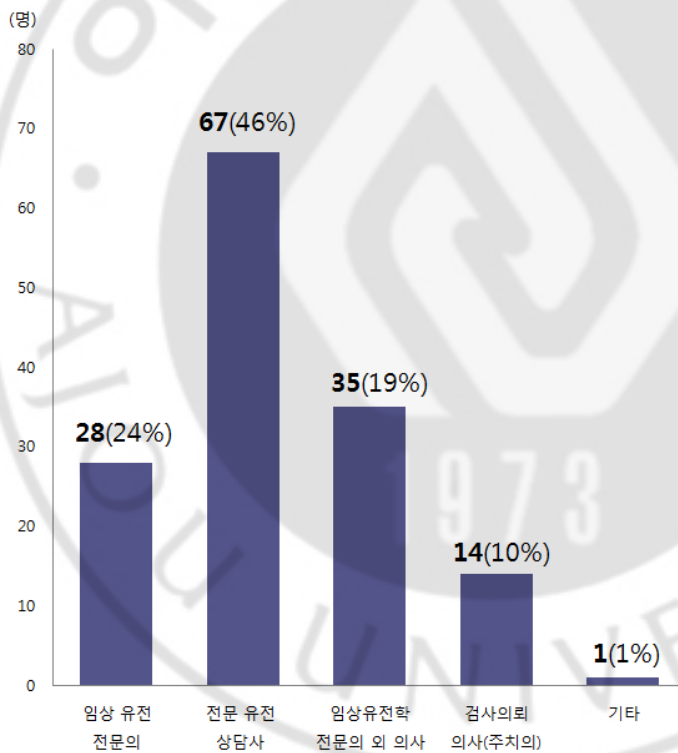


Fig 6. 1차 유전상담 담당자에 대한 조사

## E. 질병 감수성 예측 유전자 검사 도입 시기 조사

설문 응답자 기관에 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스가 포함되어 있을 경우, 앞으로 검사의 종류는 더 다양해지리라는 조사에서는 “그렇다”가 89 명, “잘 모르겠다”가 34 명, “아니오”가 1 명으로 나타났다.

(Fig. 7)

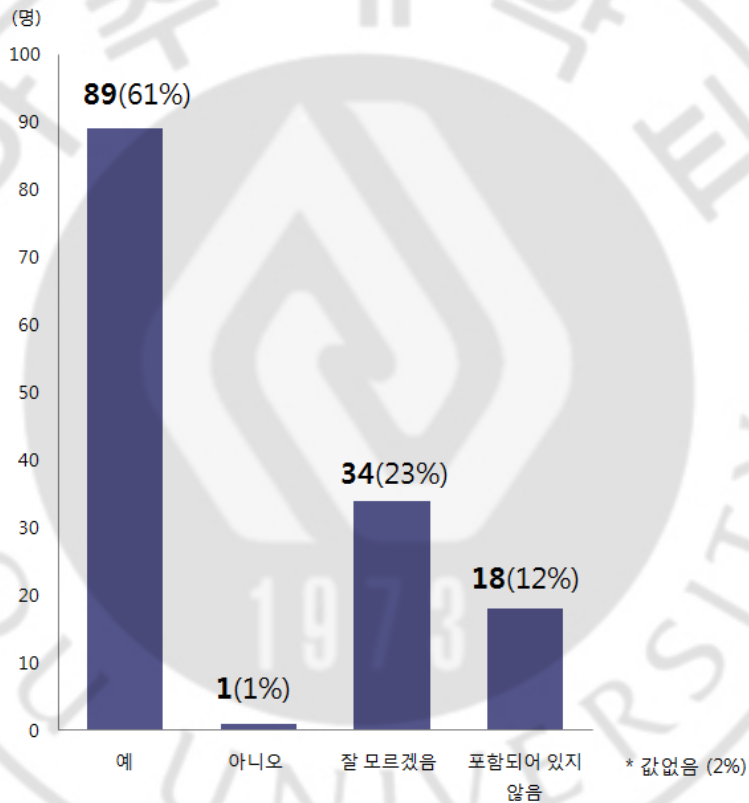


Fig 7. 질병 감수성 예측 유전자 검사 도입에 따른 검사 방법 다양성 영향에 대한 조사

아직 질병 감수성 예측 유전자 검사가 기관에 도입 되어 있지 않는 경우, 3 년 이내 도입이 될 것이란 질문에는 "아니오"가 57 명, 예가 40 명, 잘 모르겠음에 28 명이 답변하였고, (Fig. 8) 의료계와 비의료계 종사자의 응답 비교 결과 의료계는 3 년 이내 도입이 안될 것이란 답변이 많았던 반면, 비의료계 종사자의 경우 "예"와 "아니오"의 답변 차이가 크지 않았다(Fig. 9)



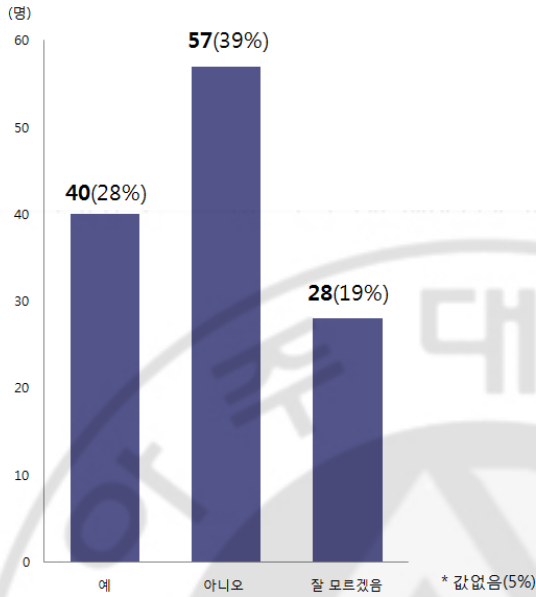


Fig 8. 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스 도입 시기에 대한 조사

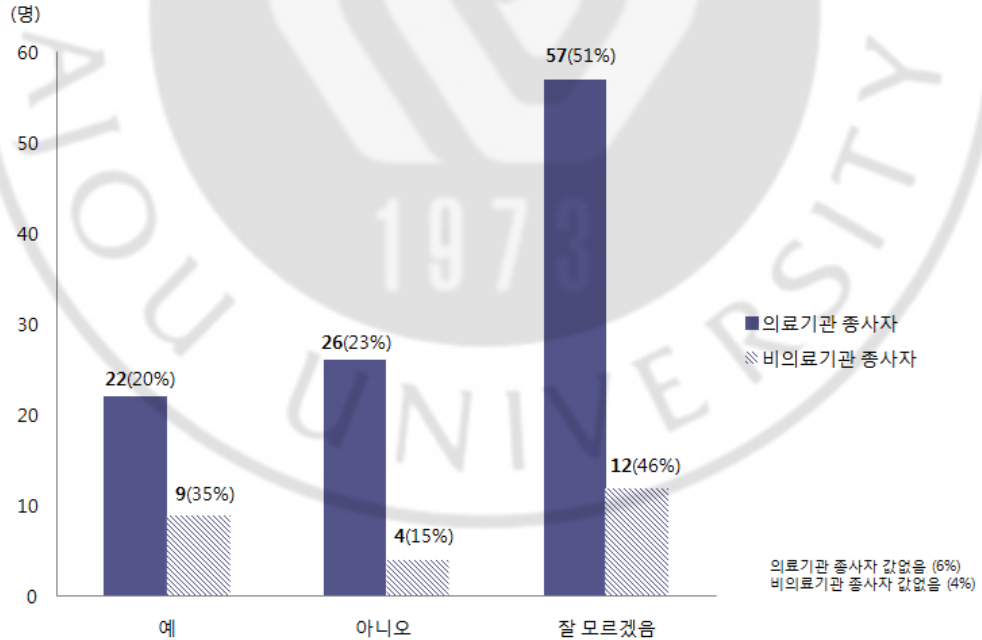


Fig 9. 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스 도입 시기에 대한 의료인 및 비의료인 비교 조사



질병 질병 감수성 예측 유전자 검사가 도입 될 경우, 그 분야는 어디를 통해 이루어져야 하는지에 대한 조사에서는 건강검진 서비스를 통해서가 63 명, 일반 의료 서비스를 통해서가 29 명, 두 분야 모두를 통한 도입이 49 명이 답변하였다. (Fig. 10)

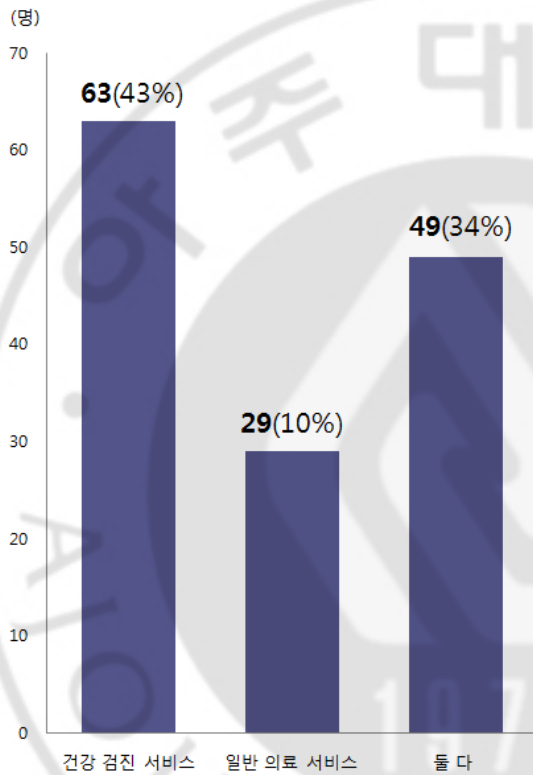


Fig 10. 질병 감수성 예측 유전자 검사 도입 분야에 대한 조사

## IV. 고찰

국내 보건복지부에 신고된 유전자 검사 기관 중, 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스를 제공하는 기관은 2015 년 기준 전체 116 개 기관 중 3 곳이었으며, 이 기관으로부터 실제 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스를 제공받고 있는 의료기관은 2014 년 기준 전체 의료기관수 328,070 중 약 1,400 으로, 국내 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스는 아직 도입 초기 단계로 사료되었다.

또한 3 개 기관에서 제공하는 검사 항목 중, 공통적인 것은 19 개로 각 회사별로 다양한 질병 혹은 표현형에 대한 서비스를 제공하는 것으로 판단되었고, 이는 2016 년 6 월 Direct to consumer 로 허가된 46 개 항목 외엔 질병관리본부에 신고 된 항목에 한하여 서비스 할 수 있기 때문에 회사별로 다른 항목을 서비스 하는 것으로 판단된다.

질병 감수성 예측 유전자 검사에 대한 인식도 설문조사에서는 응답자의 79%가 들어본 적이 있다고 응답했으며, 또한 74%에서 필요하다고 했다. 이는 아직 질병 감수성 예측 유전자 검사가 도입 초기임에도 불구하고 전문가 내에서는 의료인 및 비 의료인 모두 높은 인식과 필요성을 느끼는 것으로 향후, 질병 감수성 예측 유전자 검사가 더욱 더 넓은 영역으로 서비스가 가능해질 것이란 생각된다.

유전상담을 접해 본 경로로서는 암, 산전, 희귀질환 진단 후 유전상담이 45%, 질병 감수성 예측유전자 검사에서는 10%로 아직까진

진단영역에서 유전상담이 많이 이루어지고 있었는데, 이는 질병 감수성 예측 유전자 검사가 아직까진 대중적으로 많이 이용되어지지 않고 있기 때문인 것으로 판단된다. 하지만, 질병 감수성 예측 유전자 검사를 제공함에 있어 유전상담이 필요한지에 대해선 98%가 필요하다는 높은 인식을 보여주었는데, 질병 감수성 예측 유전자 검사 서비스가 제공함에 있어 유전상담에 대한 필요성이 매우 높게 인식되어 있다고 판단되며, 그 요구는 더욱 더 높아질 것으로 예상된다.

또한 유전 상담이 진행되는 순서에 있어서는 유전자 검사 전과 후 모두 필요하다는 응답이 69%로 아직 발병이나 임상적 진단을 내릴 수 있는 증상이 나타나지 않은 상태에서 유전적 위험성을 미리 파악하여 질병을 예방하는 것이 목적인 질병 감수성 예측 유전자 검사의 경우, 선천적 결손이나 유전질환을 이미 가지고 있거나, 위험도를 가진 가족들에게 정보와 지원을 제공하는 것[13]이 목적인 전통적 개념의 유전상담과 달리 유전자 검사 전 유전상담을 통해 복잡한 검사 방법과 유전학에 대한 충분한 설명과 이해가 된 피검자의 동의 후 검사가 진행되는 것과 유전자 검사 후 유전적 위험률에 대한 결과의 정확한 이해를 위한 유전상담이 진행되는 것 모두 중요하게 인식되고 있는 것으로 사료되었다.

유전상담 필요 시간에 대해서는 15 분 이상 30 분미만이 50%로, 최소 상담 필요 시간은 현재 일반 병원에서 이루어지는 진료 시간보다 많은 시간이 요구되었으며, 검사 전후 충분한 설명을 위해서는 최소 15 분 이상 30 분 미만이라는 시간이 필요하다고 인식된 것으로 보여졌다.

이러한 유전상담의 필요성을 충족하기 위해서는 의료진과 팀으로 운영될 수 있는 전문 유전상담사가 필요할 것으로 사료되며, 유전자 검사 전후, 검사 방법부터 결과의 이해도까지 상담에 필요한 전문성을 보증할 수 있는 상담사 양성 프로그램과 의료서비스로서 유전상담을 제공할 수 있는 의료 제도 마련에 대한 중요성도 높아질 것으로 생각된다.

현재 질병 감수성 예측 유전자 검사를 실시하고 있는 기관 소속자의 경우, 질병 감수성 예측 유전자 검사를 통해 검사의 종류가 더 다양해지리란 답변에 89 명이 그렇다라는 응답을 하였고, 그렇지 않다는 답변이 1 명으로 이는 질병 감수성 예측 유전자 검사가 의료영역에서 검사의 한 방법으로서 인정되고 있는 것으로 판단되었다.

또한 질병 감수성 예측 유전자 검사의 의료기관 내 도입 형태에 대해선 건강검진 서비스를 통한 제공(63%)과 건강검진 서비스 및 일반 의료 서비스 두 분야 모두(49%)를 통한 제공에 많은 응답률을 보였는데, 이는 질병의 발병 전 유전적 위험도를 미리 알아 생활습관 개선 등을 통해 발병의 위험성을 낮춤으로서 질병을 예방하는 것이 목적인 질병 감수성 예측 유전자 검사의 특성 상 건강검진 등을 통한 예방의학 차원으로써 인식되고 있음을 알 수 있었다.

앞서 질병 감수성 예측 유전자 검사에 대한 높은 인식도 및 필요성을 보였던 것과는 반대로 질병 감수성 예측 유전자 검사의 도입 시기에 대해선 3 년 이내 도입이 되지 않을 것이란 답변이 39%, “잘 모르겠다”가 28%로, 의료계 및 비 의료계 종사자 모두 도입 시기에 있어선 다소 보수적인 결과를 보여줬다.

이는 도입 시기에 대해서는 전문가들 조차 혼란을 겪고 있는 것으로 보였으며, 그 이유로는 질병 감수성 예측 유전자 검사에 대한 유용성 및 실효성에 대한 신뢰도가 아직까진 높지 않고 검사 결과를 실제 제공함에 있어 유전상담 등에 대한 사후 가이드가 어려운 점, 검사 결과에 대한 신뢰성 높은 데이터가 아직 부족한 점 등이 작용한 것이 아닐까 생각한다.

질병 감수성 예측 유전자 검사는 유전적 위험성을 미리 알고 선제적인 건강관리를 통한 건강한 삶을 유지 시킬 수 있도록 도와줄 수 있다는 점에서 긍정적인 효과가 더 크다고 생각되어 지며, 이런 검사의 긍정적인 효과를 위해선 추후 질병 감수성 예측 유전자 검사에 결과에 대한 실효성 및 유용성을 높일 수 있는 신뢰성 있는 연구가 많이 이루어지고, 검사 전 후 피검자들에 대한 행동 변화 등에 대한 추적조사 연구 등을 통한 질병 감수성 예측 유전자 검사에 대한 유전상담 등 가이드 마련이 되어야 할 것으로 사료된다.

## V. 결론

NGS 기술이 발달함에 따라 국내에서도 2010 년 이후 질병 감수성 유전자 검사, 또는 질병 감수성 예측 유전자 검사가 시행되고 있으며, 그 이용 범위는 더욱 다양해질 것으로 예상된다.

새로운 검사의 적용 범위가 확대되고, 그 항목이 다양해질 것으로 예상되는 만큼 피검자의 충분한 이해를 돕기 위한 새로운 기술과 그로부터 얻어진 결과에 대한 자세하고 정확한 설명을 위한 유전상담의 필요성 또한 더욱 증가할 것으로 사료된다.

본 연구 결과 국내 질병 감수성 예측 유전자 검사는 아직 도입 초기이나 검사에 대한 높은 인식과 필요성만큼 그에 대한 유전상담의 필요성 또한 높게 인식되고 있었다.

또한 질병 감수성 예측 유전자 검사의 도입에 있어 건강검진 프로그램과 같은 예방의학으로서 이용 및 활용되기 위해선 검사 결과에 대한 정확하고 올바른 이해가 전제되어야 하며 이를 위해선 다양한 내용과 형태의 전문 유전 상담이 필요할 것으로 사료된다.

유전질환의 진단에 따라 진행되었던 지금까지의 유전상담과 달리 질병 감수성 예측 유전자 검사를 통한 예방의학 영역에서의 유전상담은 다양한 형태의 높은 요구에 따라 국내 유전상담 도입 촉진에도 도움이 될 것으로 기대가 된다.

## 참고문헌

1. Flavia M. Facciolo, et al., A Genetic counselor's Guide to Using Next-Generation Sequencing in Clinical Practice. J Genet Counsel., 2013
2. Keyan Salari et al., Evidence That Personal Genome Testing Enhances Student Learning in a Course on Genomics and Personalized Medicine. PLOS ONE.: 8(7) (6): 524-534, 2013
3. Bloss CS, Schork NJ, Topol EJ. Effect of direct-to-consumer genomewide profiling to assess disease risk. N Engl J Med 2011: 364
4. Bloss, C. S., Topol, E. J., et al. Impact of direct-to-consumer genomic testing at long term follow-up, J Med Genet 50:393-400. 2013
5. Kelly E Ormond, et al., Challenges in the clinical application of whole-genome sequencing, the lancet, 2010
6. R. Noss, R. Mills, N. Callanan, The Incorporation of Predictive Genomic Testing into Genetic Counseling Programs. Journal of Genetic Counseling, 2014
7. 23andme, <http://mediacenter.23andme.com/blog/23andme-launches-web-based-service-empowering-individuals-to-access-and-understand-their-own-genetic-information/>, 2007

8. 녹십자지놈, DNA 분석 기술로 유전성 질환 찾아 개인별 맞춤치료 시대 앞당긴다, 중앙일보,  
[http://article.joins.com/news/article/article.asp?total\\_id=159278](http://article.joins.com/news/article/article.asp?total_id=159278)  
 18
9. 녹십자 지놈 <http://www.gcgenome.com/main>, 2016
10. 테라젠이텍스, 헬로진서비스,  
<http://hellogene.com/kor/hellogene.html>, 2016
11. 디엔에이링크, 디엔에이지피에스, <http://www.dnagps.co.kr/product>,  
 2016
12. Rachel Mills, et al., Genomic counseling:Next generation counseling, J Genet Counsel., 2013
13. Kim HJ: Genetic Testing and Genetic Counseling. J Kor Med Ass 49(7):603-611, 2006
14. 2013 년 유전자 검사기관 정확도 평가 결과 공개 자료, 2014
15. 김민정, 예측적 유전자 검사의 타당성에 대한 과학적 고찰, 국가생명윤리정책연구원, 2013
16. 2012 년도 유전자검사 현황(주간 건강과 질병 제 6 권 제 50 호)
17. 김종원, 질병질병 감수성 예측 유전자 검사 관리방안 연구, 2014.
18. 질병관리본부 유전자 검사기관 관리사이트  
<http://www.cdc.go.kr/CDC/contents/CdcKrContentView.jsp?cid=61109&viewType=CDC&menuIds=HOME001-MNU1135-MNU1850-MNU1851-MNU1852>, 2016



19. 정운석, 김숙령, 최지영, 김현주, 유전상담과 전문 유전상담사 수요에 대한 전국적인 조사, 대한의학유전학회지, 2007
20. 한국유전자검사평가 결과, 보건복지부 2013
21. 한국유전자검사평가 결과, 보건복지부 2014
22. 한국유전자검사평가 결과, 보건복지부 2015
23. 갈길 먼 'DTC-유전자 검사' 서울경제,  
<http://www.sedaily.com/NewsView/1L2N3AFHEL>, 2016
24. '개인 유전체 분석'에 속속 뛰어드는 국내 기업들,  
<http://www.docdocdoc.co.kr/185575>, 2015
25. 메디젠휴먼케어, 엠체크,  
<http://www.medizencare.com/kor/service/mcheck02.asp>, 2016
26. 메디젠휴먼케어, 80 개 질병발생률 예측 서비스 'M-check' 개발,  
'암진단키트','스킨키트' 출시 예정, 머니투데이,  
<http://news.mt.co.kr/newsPrint.html?no=2016020108490798122&type>
27. 김민지, 착상 전 유전진단을 위한 유전상담 현황과 지침개발을 위한 기초연구, 2010
28. 2014 년 의료자원 통계 핸드북, 한국보건산업진흥원, 2014

- ABSTRACT -

**A survey on the utility of predictive genetic testing  
and genetic counseling in Korea**

Yun Kyoung Jeong

Department of Medical Sciences  
The Graduate School, Ajou University

(Supervised by Emeritus Professor Hyon J. Kim  
and Professor Seon-Yeong Jeong)

Next-generation sequencing (NGS), also known as high-throughput sequencing, is a quick and affordable method of generating vast amounts of data. This technology has become an essential tool in genetic and genomic analyses. NGS has a large number of applications, thereby facilitating rapid technological advances across many fields of not only bioscience but also healthcare, including genetic testing and predictive genetic testing for susceptibility to diseases.

The term “personalized medicine” specifically refers to genetics-based healthcare, and the era of personalized medicine is on the horizon. Predictive genetic testing analyzes multiple genetic variants for susceptibility to diseases in the future and provides a better understanding of the health needs of individuals based on their genetic constitution. In addition, it helps develop new treatments.

This study aimed to survey the status existing state of the predictive genetic testing service in Korea and evaluated the level of awareness regarding predictive genetic testing and genetic counseling and their necessity among professionals providing this service. In addition, this study also investigated their specific needs and opinions regarding the test via descriptive surveys.

The survey of the status of the predictive genetic testing service was conducted via literature reviews and by directly contacting the individuals in charge of companies providing the predictive genetic testing service. In total, 110 companies providing genetic testing services exist in Korea, but only three of them provide the predictive genetic testing service.

The survey of the awareness regarding this service and its necessity was conducted from March to June 2016 by contacting the participants either directly or over e-mail. The participants were experts involved in the predictive genetic testing service. In total, 145 individuals participated in this survey.

The survey revealed that awareness regarding the predictive genetic testing service was very high (79%) and that most participants were well aware of the importance of genetic counseling for this service (90%). The survey participants also preferred that genetic counselors, rather than geneticists or physicians, conduct the first session of counseling, as genetic counselors possess specific knowledge of genetics and genomics and are able to offer comprehensive information to customers with sufficient counseling time.

Collectively, the survey results indicate that predictive genetic testing service is a preventative personalized healthcare service. However, it may take longer for this service to be widely used in Korea because it has many limitations. This study provides important insights into the status of the predictive genetic testing service and the necessity of specialized genetic counseling for this service in Korea.

---

Key words: next generation sequencing (NGS), personalized medicine, predictive genetic test, genetic counseling, survey

## - Appendix -

### <전문가 대상 설문지>

I. 용어의 정의질병 감수성 예측 유전자 검사란 개인의 유전자 분석을 통해 질병에 걸릴 확률 및 개인별 유전적 특성을 사전에 예측하여 질병과 연관된 생활 습관 및 환경 등을 개선함으로써 질병 발생을 지연 또는 예방하는 서비스입니다.

### II. 설문 목적

본 연구는 질병 감수성 예측 유전자 검사 및 유전 상담에 대한 전문가 집단의 인식 및 필요성을 조사하고자 합니다.

### III. 전문 유전 상담사

유전상담은 환자에게 자기 결정권을 행사할 수 있도록 비지시적인 접근방법으로 필요한 의료정보의 전달과 심리사회적 지원을 함으로써 환자와 가족이 처한 상황에서 자기 가치관에 가장 부합되는 결정을 내릴 수 있도록(empowerment) 도와주는 역할을 하는 것으로써, 비의사 유전상담사는 임상유전 전문의를 중심으로 하는 유전의료팀의 일원으로서 환자와 가족에게 필요한 지지와 관리 차원의 유전상담을 제공하며, 일찍이 미국을 비롯한 선진국에서는 전문 의료직으로 인정받고 있습니다.

미국의 경우 1970년부터 유전상담뿐 아니라 교육개발, 공공기관, 유전자 검사 기관, 연구 분야 등에서 다양하고 활발한 활동을 하고 있으며, 일본에서도 2003년부터 비의사 유전상담사를 양성해오고 있습니다. 국내에는 2014년 대한의학유전학회에서 유전상담사 연수 교육 제공 및 자격인증시험을 제공하기 시작하여, 2015년에는 첫 자격 인증자를 배출하였습니다.

또한 고용노동부 ‘일자리 창출 가능한 해외 직업 연구’에서 유전상담전문가를 선정하였으며, 2014년 한국직업능력개발원 및 교육부에서는 신생미래 유망 직업으로, 2015년 유엔 ‘2025미래보고서’에서는 유망직종으로 선정된 바 있습니다.

유전상담사는 유전의료팀의 일원으로 환자와 가족에게 유전상담을 제공할 수 있으며, 또한 유전상담 관련 교육이나 연구, 공립 및 민간연구기관의 유전연구, 공중보건 영역이나 건강산업, 바이오기업 등에서 유전 관련 전문 상담사로서의 활약이 기대되고 있습니다.

본 설문은 연구 목적 외 타 용도로 사용되지 않습니다. 본 설문에 많은 협조 부탁드립니다.

(출처: 유전자검사와 유전상담; 김현주, 대한의사협회, 유전상담의 제도적인 고찰; 김현주, 대한의학유전학회)

**[A문항 : 설문 응답자 기본 정보(3)]**

1. 귀하의 성별은?

- ① 남
- ② 여

2. 귀하의 연령대는?

- ① 20대~30대
- ② 40대~50대
- ③ 60대 이상

3. 귀하의 직업은 무엇입니까?

- ① 의사 (분야 : )
- ② 의생명과학연구원
- ③ 간호사
- ④ 의료 코디네이터
- ⑤ 의료기사
- ⑥ 대학원생
- ⑦ 기타 관계자 ( )

**[B문항 : 질병 감수성 예측 유전자 검사의 인식 및 필요성 조사(2)]**

4. 유전자 검사에는 진단검사, 증상 전 검사, 보인자 검사 등 다양한 종류가 있습니다. 그렇다면 귀하께서는 각종 암(대장암, 전립선암, 유방암 등) 또는 고혈압, 뇌졸중, 당뇨와 같은 만성질환을 유전적으로 예측하여 주는 질병 감수성 예측 유전자 검사에 대해 들어 본 적이 있습니까? (1쪽 용어의 정의 참고)

- ① 있음
- ② 없음
- ③ 잘 모르겠음

5. 귀하께서는 이와 같은 질병 감수성 예측 유전자 검사의 필요성이 있다고 보십니까?

- ① 있음
- ② 없음
- ③ 아직 시기상조 임
- ④ 잘 모르겠음

**[C 문항 : 질병 감수성 예측 유전자 검사의 유전상담에 대한 인식도 조사  
(3)]**

6. 유전상담에 대해 들어본 적이 있나요?

- ① 없음
- ② 있음

7. 유전상담에 대해 접해보셨다면, 그 경로는 무엇입니까?

- ① 논문 자료
- ② 학회 동향 자료
- ③ 방송
- ④ 의료인들을 통해
- ⑤ 기타 ( )
- ⑥ 없음

8. 유전상담에 대해 들어보셨다면, 그 분야는 무엇입니까?

- ① 암 유전자 검사 결과에 대한 유전상담
- ② 산전 유전상담
- ③ 희귀질환 진단에 대한 유전상담
- ④ 질병 감수성 유전자 검사 결과에 대한 유전상담
- ⑤ 모두
- ⑥ 들어 본 적 없음

**[D 문항 : 질병 감수성 예측 유전자 검사의 유전상담의 필요성에 대한 인식  
조사(4)]**

9. 질병 감수성 예측 유전자 검사와 관련하여 유전상담이 필요하다고 생각하십니까?

- ① 매우 필요함
- ② 보통
- ③ 약간
- ④ 필요 없음

10. 유전 상담이 필요하다면, 적절한 상담 시간은 어느 정도라고 생각하십니까?

- ① 15분 미만
- ② 15분 이상 30분 미만
- ③ 30분 이상 45분 미만
- ④ 45분 이상

11. 질병 감수성 예측 유전자 검사의 유전 상담은 언제 진행하는 것이 적절하다고 생각하십니까?

- ① 유전자 검사 전
- ② 유전자 검사 후
- ③ 유전자 검사 전과 후 모두
- ④ 결과가 고위험군으로 나왔을 경우에만
- ⑤ 의뢰인이 요청한 경우에만

12. 질병 감수성 유전자 검사에 대한 유전상담(1차 상담)은 누가 해야 한다고 생각하십니까?

- ① 임상 유전 전문의
- ② 전문 유전 상담사
- ③ 임상유전학 전문의 외 의사(전공: )
- ④ 검사의뢰 의사(주치의)
- ⑤ 기타 의견( )

**[E 문항 : 질병 감수성 예측 유전자 검사의 도입관련 문항 (3)]**

13. 귀 기관에 질병 감수성 예측 유전자 검사가 포함되어 있다면, 앞으로 검사의 종류는 더 다양해지리라고 생각하십니까?

- ① 예
- ② 아니오
- ③ 잘 모르겠음
- ④ 포함되어 있지 않음

14. 귀 기관에 아직 질병 감수성 예측 유전자 검사가 포함되어 있지 않다면, 앞으로 3년 내에는 도입이 될 것이라 생각하십니까?

- ① 예
- ② 아니오
- ③ 잘 모르겠음

15. 질병 감수성 예측 유전자 검사를 도입한다면, 어느 분야를 통해 도입이 되어야 한다고 생각하십니까?

- ① 건강 검진 서비스
- ② 일반 의료 서비스
- ③ 둘 다

\*\*\* 마지막까지 귀한 답변 감사 드립니다. \*\*\*