



저작자표시-비영리-동일조건변경허락 2.0 대한민국

이용자는 아래의 조건을 따르는 경우에 한하여 자유롭게

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

다음과 같은 조건을 따라야 합니다:



저작자표시. 귀하는 원저작자를 표시하여야 합니다.



비영리. 귀하는 이 저작물을 영리 목적으로 이용할 수 없습니다.



동일조건변경허락. 귀하가 이 저작물을 개작, 변형 또는 가공했을 경우에는, 이 저작물과 동일한 이용허락조건하에서만 배포할 수 있습니다.

- 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
유전상담 지침 개발에 대한
조사연구

아주대학교대학원

의학과 / 의학전공

서순정

질병 감수성 예측 유전자 검사의
유전상담 지침 개발에 대한
조사연구

지도교수 김 현 주

지도교수 정 선 용

이 논문을 의학 석사학위 논문으로 제출함.

2017 년 2 월

아 주 대 학 교 대 학 원

의 학 과

서 순 정

서순정의 의학 석사학위 논문을 인준함.

심사위원 김현주인

심사위원장 정선용인

심사위원 정윤석인

심사위원 손영배인

아주대학교 대학원

2016년 12월 19일

질병 감수성 예측 유전자 검사의 유전상담 지침 개발에 대한 조사연구

질병 감수성 예측 유전자 검사는 유전적 소인과 환경적 소인이 함께 관여하는 다양한 질환에 대한 발병 위험도를 예측하고, 그 결과에 따른 식이 조절, 운동, 생활 습관 개선, 주기적 검진 등의 예방적 차원의 행동변화를 통해 개인 맞춤형 헬스케어에 활용하고자 하는데 그 목적이 있다. 맞춤형 의료, 개인 유전자 분석 등에 대한 많은 수요자들의 관심사항은 직접 의료전문가들과 만나 적극적으로 자신의 건강 문제를 논의하여 질병 관리 및 예방, 효과적인 약물 치료 등에 검사결과를 적극 활용하고자 하는데 있으며, 이런 수요자들에게 적절한 정보를 제공하고 검사 결과의 이해를 돕는 것이 유전상담이다.

본 연구에서는 질병 감수성 유전자 검사가 개인 맞춤형 헬스케어에 유용하게 활용될 수 있도록 수요자들과 관련 전문가들을 대상으로 설문조사를 통해 질병 감수성 유전자 검사 및 유전상담에 대한 인식 정도를 조사하고, 그들의 구체적 요구와 의견 수렴을 통하여 유전상담 지침 개발에 필요한 기초자료의 수집과 분석을 목표로 하였다.

질병 감수성 유전자 검사에 대한 인식도 조사 설문에서 일반 수요자들은 전문가에 비해 약 2배 정도의 낮은 인지도(40.4% 대 79.4%)를 보여 아직까지 전문가들에 비해 질병 감수성 유전자 검사에 대한 인식 정도는 다소 낮은 것으로 나타났다. 하지만 수요자 74.7%에서는 건강관리 측면에서 본 서비스를 이용해볼 의향이 있음으로 나타나, 일반 수요자들은 질병예방 및 관리를 위한 질병 감수성 유전자 검사에 대해 기대가 큰 것으로 나타났다. 질병 감수성 유전자 검사에 대한 유전상담의 필요성에

대해 조사한 결과, 수요자와 전문가 모두에서 매우 높은 수준으로 “필요성이 있다” 라고 응답하였다. 특히, 전문가의 99.4%에서 의료현장에 유전상담 지침서가 필요하다고 응답하였다. 이는 유전상담에 대한 적절한 프로세스 정립, 체계적인 상담자 자격 관리, 정확한 검사 결과의 분석과 해석, 명확한 검사 한계성 제시 등 질병 감수성 유전자 검사에 대한 유전상담 지침서의 중요성과 필요성에 대해 모두 공감하고 있음을 시사한다.

질병 감수성 유전자 검사에 대한 유전상담은 검사 안내 및 해당 결과에 대한 충분한 이해와 정보 제공을 통해 질병 예방 및 관리를 지원할 수 있어야 하며, 이를 위해서는 전통적 방식의 유전학 중심의 유전상담에 더해서 최신의 유전체학까지 모두 포함하는 전문적인 유전상담이 필요할 것이다. 이러한 체계적이고 유용한 지침서 구축을 위해서는 의사, 간호사, 유전상담사 등의 의료종사자뿐만 아니라 심리학자, 운동전문가, 영양사 등의 다양한 분야의 전문가들의 의견수렴과 반영이 필요하다고 사료된다.

본 연구결과가 향후 질병 감수성 유전자 검사에 대한 유전상담 지침서 개발의 기초 자료로 활용될 수 있기를 기대한다.

핵심어: 질병 감수성 예측 유전자 검사, 맞춤의학, 개인 유전정보 서비스, 헬스케어, 유전상담, 설문조사, 유전상담 지침서

차 례

국문요약	i
차례	iii
그림 차례	iv
표 차례	vi
I. 서론	1
II. 연구대상 및 방법	3
III. 결과	
A. 수요자 및 전문가 집단의 기본 정보 분석	5
B. 질병 감수성 유전자 검사의 인식 및 필요성 조사	8
C. 질병 감수성 유전자 검사에 대한 유용성 및 시행 의사	12
D. 질병 감수성 유전자 검사의 유전상담 인식 및 필요성 조사	17
E. 질병 감수성 유전자 검사의 유전상담 지침 개발	21
F. 유전상담 지침서 개발에 있어 전문가의 기타의견 및 조언	24
IV. 고찰	25
V. 결론	34
참고문헌	36
ABSTRACT	40
Supplementary material 1	43
Supplementary material 2	49

그림 차례

Fig 1. 질병 감수성 유전자 검사의 인식도 비교	9
Fig 2. 질병 감수성 유전자 검사의 학력별 인식도(수요자).....	9
Fig 3. 질병 감수성 유전자 검사의 소득 별 인식도(수요자)	10
Fig 4. 질병 감수성 유전자 검사의 필요성 비교	10
Fig 5. 질병 감수성 유전자 검사의 학력별 필요성(수요자)	11
Fig 6. 질병 감수성 유전자 검사의 소득 별 필요성(수요자)	11
Fig 7. 질병 감수성 유전자 검사의 유용성(수요자)	13
Fig 8. 질병 감수성 유전자 검사의 학력별 유용성(수요자).....	13
Fig 9. 질병 감수성 유전자 검사의 소득 별 유용성(수요자)	14
Fig 10. 질병 감수성 유전자 검사의 시행 의사(수요자)	14
Fig 11. 질병 감수성 유전자 검사의 시행 이유(수요자)	15
Fig 12. 질병 감수성 유전자 검사로 알고 싶은 관심 질병 영역(수요자).....	15
Fig 13. 검사 결과를 기반으로 적극적인 건강관리를 할 의향(수요자)	16
Fig 14. 질병 감수성 유전자 검사를 시행할 의사가 없는 이유(수요자).....	16
Fig 15. 질병 감수성 유전자 검사에서 유전상담의 필요성 비교	18
Fig 16. 질병 감수성 유전자 검사에서 유전상담의 적절한 상담시간 비교	18
Fig 17. 질병 감수성 유전자 검사에서 유전상담의 적절한 시기 비교.....	19

Fig 18. 질병 감수성 유전자 검사에서 유전상담을 통해 가장 알고 싶은 사항(수요자)	19
Fig 19. 질병 감수성 유전자 검사에서 1 차 유전상담자로 적합한 전문가(수요자)	20
Fig 20. 질병 감수성 유전자 검사에서 2 차 유전상담자로 적합한 전문가(수요자)	20
Fig 21. 질병 감수성 유전자 검사에서 유전상담 지침 개발의 필요성	22
Fig 22. 질병 감수성 유전자 검사에서 유전상담 지침서의 구성 내용	22
Fig 23. 질병 감수성 유전자 검사에서 유전상담 지침서의 개발참여 전문가 구성	23
Fig 24. 질병 감수성 유전자 검사의 유전상담 지침서의 개발주체	23

표 차례

Table 1. 헬스케어 시대별 특징	2
Table 2. 수요자 의견 수렴을 위한 설문조사 문항 분류	4
Table 3. 전문가 의견 수렴을 위한 설문조사 문항 분류	4
Table 4. 수요자 대상 설문 응답자 기본 정보	6
Table 5. 수요자 설문 응답자의 소득 및 학력 정보	6
Table 6. 전문가 설문 응답자의 기본 정보(연령, 성별)	7
Table 7. 전문가 설문 응답자의 직업 분류	7

I. 서론

의학은 끊임없이 발전하여 수많은 질병을 치료하고, 인류의 건강 수명을 늘려왔으며, 개개인들의 건강 증진을 추구해 왔다. 실제로 우리나라의 기대 수명은 40 년 전보다 무려 18 년이나 늘어 80 세에 이르고 있다 [1-2]. 이에 따라 수요자들은 급증하는 의료비 부담을 줄이면서 ‘단순히 오래 사는 것(기대수명)’ 이 아니라 ‘건강하게 오래 사는 것(건강수명)’ 을 추구하고 있다 [3-5]. 이에 질병 치료 (Cure)로 기대수명을 연장하던 대응적 특성의 헬스케어 2.0 시대에서 이제는 예방 (Care)과 관리를 통한 건강수명 연장이라는 헬스케어 3.0 시대로 그 패러다임이 변하고 있다 (Table 1). 헬스케어 3.0 시대는 생명과학자인 리로이 후드 (Leroy Hood) 박사가 제창한 P4 의학(P4 Medicine)의 모습으로써 P4 의학은 예측(Predictive), 예방(Preventive), 맞춤(Personalized), 참여(Participatory)를 의미한다 [6-7].

이런 개인 맞춤형 P4 의학은 개개인의 고유한 생물학적, 유전적 특성의 계측이 요구되기에 그 중심에는 예측 의학의 핵심 기술인 “유전체 의학” 과 “정보의학” 이 있다고 할 수 있다. 특히 이 기술들을 활용한 여러 개인유전정보 분석 서비스(Personal Genome Service) 중 “질병 감수성 예측 유전자 검사(이하 질병 감수성 유전자 검사)” 는 개인의 유전자를 읽어 유전자와 환경이 복합적으로 상호 작용하여 발생하는 특정 질병들의 유전적 위험도(질병 감수성)를 예측하고 그에 따른 해당 질병을 예방할 수 있도록 식습관, 라이프스타일 등의 변화를 피하도록 돕는 예방적 차원의 헬스케어 서비스이다 [8]. 무엇보다도 이런 질병 감수성 유전자 검사에 있어 유전자 분석, 유전학, 질병 예방 및 관리에 관한 방법과 중요성 등에 대한 수요자들의 이해는 유전자 기반으로 얻어지는 정보를 토대로 그들이 직접 의료 전문가들과 적극적으로 자신의 건강 문제를 논의하여 질병 관리 및 예방에 활용하도록 돕는 전제이자 필수 요건이라 할 수 있다. 그러나

대부분의 수요자들은 유전학에 대한 기본 지식 및 검사 결과에 대한 의미를 제대로 파악할 수 없기에 결과 해석을 잘못 받아드리거나 행동교정으로 연결이 되지 못할 수 있다. 따라서 의료현장에서는 점차 증가되는 질병 감수성 유전자 검사에 대한 바른 안내 및 그 분석 결과에 대한 충분한 이해를 돕고 원활한 유전상담이 될 수 있도록 의료진 및 관련 전문가들을 위한 유용성 높은 유전상담 지침서의 확보가 반드시 필요할 것으로 보인다.

이에 본 연구에서는 서비스의 주체인 수요자와 서비스를 직간접적으로 제공하는 해당 전문가들을 대상으로 질병 감수성 유전자 검사와 관련한 그들의 기본적인 인식 및 구체적 요구와 의견을 수렴하여 해당 의료진 및 관련자들이 질병 감수성 유전자 검사 시행에 있어 수요자들에게 적절한 정보를 제공해 줄 수 있도록 돕는 유전상담 지침 개발의 기초연구 자료를 제공하고자 한다.

Table 1. 헬스케어 시대별 특징

구분	헬스케어 1.0 (공중보건의 시대)	헬스케어 2.0 (질병치료의 시대)	헬스케어 3.0 (건강수명의 시대)
시대	18~20 세기 초	20 세기 초~말	21 세기 이후
축발 기술혁신	인두접종	페니실린 발견	인간 지능 해독
주목적	전염병 예방과 확산 방지	질병 치료	질병의 예방 및 관리를 통한 건강한 삶 영위
건강지표	전염병 사망률	기대수명	건강수명
공급자	국가	제약, 의료기기, 병원	기존 공급자, IT, 건설, 자동차 등
수요자	일반인(전 국민)	환자	일반인
산업의 변화	예방접종 활성화 청진기, X-ray 발명	제약, 기기, 서비스 산업 본격화와 보험 발달	제약-서비스, 제약-진단 기기의 연계 및 통합, 병원의 수익모델 확대
성과	전염병 사망률 감소 개인별 질환치료 미흡	질환 극복 기대수명 연장 의료비 증가	일상관리, 맞춤 치료 등을 통해 의료비 절감, 건강수명 연장(전망)

II. 연구대상 및 방법

질병 감수성 유전자 검사와 유전상담에 대한 수요자 그룹(일반인)과 전문가 그룹(의료진 및 관련분야 종사자)에서의 인식과 필요성 그리고 유전상담 지침개발에 대한 전문가들의 의견을 각각 수렴하기 위하여 2016년 4월 1일부터 25일까지 수요자 대상 설문조사를 실시하였으며 (Supplementary material 1), 2016년 4월 1일부터 6월 30일까지 전문가 대상의 설문조사를 실시하여 (supplementary material 2)본 연구를 수행하였다. 수요자 설문은 서울, 경기, 충청권에 거주하고 있는 만 19세 이상의 성인남녀 중 의료 또는 바이오(Bio)업계와 관련성이 없는 보험업계, 건축토목, 행정직 공무원, 직업전문학교 학원 생 및 전업 주부들을 대상으로 온라인(이 메일) 또는 오프라인(직접 설문)으로 본 설문을 진행하였고, 전문가 설문은 대학병원을 비롯한 의료기관 및 보건소에 재직 중인 의료인을 대상으로 2016년 4월 1일부터 15일까지 1차 온·오프라인 설문을 진행하였으며, 2016년 6월 7일부터 7월 11일까지 대한의학유전학회 회원들을 대상으로 온라인(이 메일)을 통해 2차 설문을 실시하였다.

수요자 및 전문가의 의견 수렴을 위한 설문조사 문항은 본 연구 주제가 잘 반영될 수 있도록 문항 작성을 하였고, 각각의 설문조사 문항은 Table 2와 Table 3에 나타내었다.

회수된 설문조사는 Microsoft Office Excel 2007 프로그램을 사용하여 각각의 항목에 대한 수치를 산출, 비교하였다.

Table 2. 수요자 의견 수렴을 위한 설문조사 문항 분류

문항 내용	문항 수
1) 설문 응답자 기본 정보	4
2) 질병 감수성 유전자 검사의 인식 및 필요성 조사	8
3) 질병 감수성 유전자 검사의 유전상담 인식 및 필요성 조사	6
총 문항 수	18

Table 3. 전문가 의견 수렴을 위한 설문조사 문항 분류

문항 내용	문항 수
1) 설문 응답자 기본 정보	3
2) 질병 감수성 유전자 검사의 인식 및 필요성 조사	2
3) 질병 감수성 유전자 검사의 유전상담에 대한 인식도 및 필요성 조사	6
4) 질병 감수성 유전자 검사의 유전상담의 필요성에 대한 인식 조사	7
5) 질병 감수성 유전자 검사의 유전상담 지침 개발 관련 문항	5
총 문항 수	23

III. 결 과

A. 수요자 및 전문가 집단의 기본 정보 분석

조사기간 동안 수요자 집단의 경우 총 160명 중 146명의 응답(응답률: 91.3%)을 받았고, 전문가 집단에 대한 설문조사 결과 1차 설문(110명)에서 106명(응답률: 96.4%), 2차 설문(467명)에서는 49명(응답률: 10.5%)의 응답을 받아 전체 155명의 응답을 얻어내었다. 전문가 집단의 전체 응답률은 27%였다.

응답된 수요자 총 146명 중 남녀의 비율은 각각 50%, 44.5%로 분석되었으며, 응답자의 68%가 30~40대였다 (Table 5). 또한 응답자의 소득 및 학력을 분석한 결과 대졸이 60%로 가장 많았으며 뒤이어 고졸(35%)이 많았다. 그들의 소득 별 구성을 본 결과 4천만 원 이하가 61%로 가장 많았다 (Table 6).

전문가 총 155 명의 기본 정보를 분석한 결과 남녀의 비율은 40%와 59%로 각각 차지하였으며, 주로 20~30 대(48%)의 비교적 젊은 구성원들이었으며 (Table 7), 그들의 직업 분류에서 약 81%가 의사, 간호사 및 의료기사로 구성된 전문 의료인이었다 (Table 8).

Table 4. 수요자 대상 설문 응답자 기본 정보

	남	여	성별 미응답	연령대별 %
20대	15	10	2	18.5%
30~40대	50	47	2	67.8%
50~60대	5	5	3	8.9%
60대 이상	3	3	0	4.1%
연령 미응답	0	0	1	0.7%
전체 수(명)	73	65	8	146
전체 (%)	50.0%	44.5%	5.5%	100.0%

Table 5. 수요자 설문 응답자의 소득 및 학력 정보

	초졸	중졸	고졸	대졸	대학원 졸 이상	학력 무응답	소득별 %
2천 만원 이하	2	1	27	17	1	0	32.9%
2천 만원~ 4천만 원 이하	0	0	9	30	2	0	28.1%
4천만 원~ 6천만 원 이하	0	0	9	30	1	0	27.4%
6천만 원 이상	0	0	5	9	0	0	9.6%
년 소득 무응답	0	0	1	1	0	1	2.1%
전체 수(명)	2	1	51	87	4	1	146
전체 (%)	1.4%	0.7%	34.9%	59.6%	2.7%	0.7%	100.0%

Table 6. 전문가 설문 응답자의 기본 정보(연령, 성별)

	남	여	성별 미응답	연령대별 %
20-30대	25	65	1	47.7%
40-50대	34	26	0	20.0%
60대 이상	3	1	0	1.9%
전체 수(명)	62	92	1	155
전체 (%)	40.0%	59.4%	0.6%	100.0%

Table 7. 전문가 직업 분류

의료인 ¹⁾	126	81.3%
의생명과학연구자	21	13.5%
기타 관계자 ²⁾	6	3.9%
무응답	2	1.3%
전체 수(명)	155	100.0%

1) 의료인: 의사, 간호사, 의료기사 2) 기타 관계자: 대학원생, 연구 기획자 등

B. 질병 감수성 유전자 검사의 인식 및 필요성 조사

수요자 대상의 설문 분석결과, 66 명(45.2%)에서 질병 감수성 유전자 검사에 대해 들어본 적이 없거나 잘 모르겠다(22 명, 14.4%)고 응답하였고, 들어본 적이 있다고 응답한 대상자는 40.4%(59 명)로 조사되었다 (Figure 1). 반면, 의료 전문가 및 의생명전문가 등으로 구성된 155 명의 전문가 집단에서의 설문조사 결과 79.4%(123 명)가 질병 감수성 유전자 검사에 대해 알고 있다고 응답하였다 (Figure 1).

질병 감수성 유전자 검사에 대한 인식과 관련하여 수요자의 학력 및 소득 별로 비교 분석한 결과 전체 고등학교 졸업 이하 자(총 54 명)의 경우 들어본 적이 “있다”는 30%(16 명), “없다”는 52%(28 명)로 조사되었으며, 대학교 졸업 이상 자(총 91 명)의 경우 들어본 적이 “있다”는 47%(43 명), “없다”는 42%(38 명)로 조사되었다 (Figure 2). 아울러 소득에 따른 질병 감수성 유전자 검사의 인식 분석 결과, 연 소득 4 천만 원 미만인 자(총 89 명)의 경우 들어본 적이 “있다”는 42%(37 명), “없다”는 45%(40 명)로 조사되었고, 연 소득 4 천만 원 이상 자(총 54 명)의 경우 들어본 적이 “있다”는 39%(21 명), “없다”는 46%(25 명)로 응답하였다 (Figure 3).

질병 감수성 유전자 검사에 대한 필요성과 관련하여서는 수요자와 전문가 모두에서 본 검사 서비스에 대한 필요성이 “있음” (110 명: 75.3%, 113 명: 72.9% 각각)을 나타내었다 (Figure 4). 또한 검사의 필요성에 대해 수요자의 학력 및 소득 기준에 따라 분석한 결과 고등학교 졸업 이하 자(총 54 명)는 67%가 대학교 이상 자(총 91 명)는 81%가 필요성이 “있다”고 응답하였으며, “잘 모르겠다”고 응답한 경우가 학력에 따라 약 3 배 정도 차이가 났다(고졸 이하: 26%, 대졸 이상: 9%, Figure 5). 소득에 따른 필요성 조사에서는 4 천만 원 미만에서는 75%, 4 천만 원 이상에서는 78%가 “있다”고 응답하였다 (Figure 6).

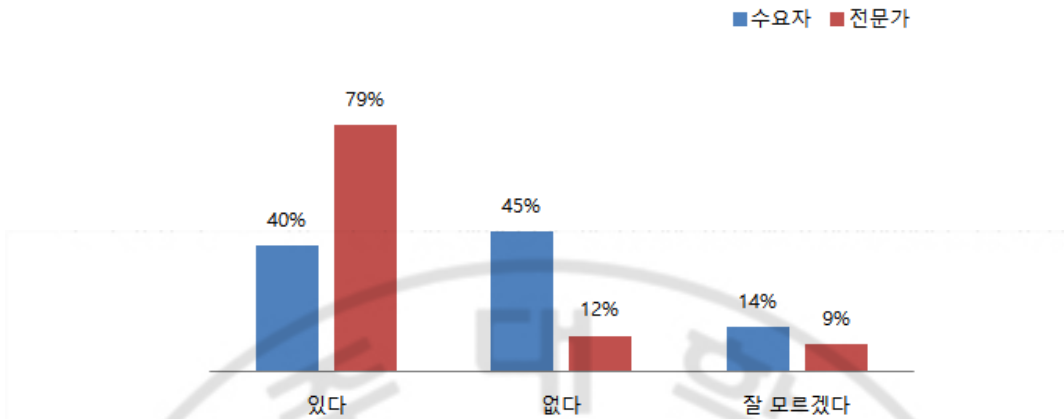


Figure 1. 질병 감수성 유전자 검사의 인식도(수요자 vs. 전문가)

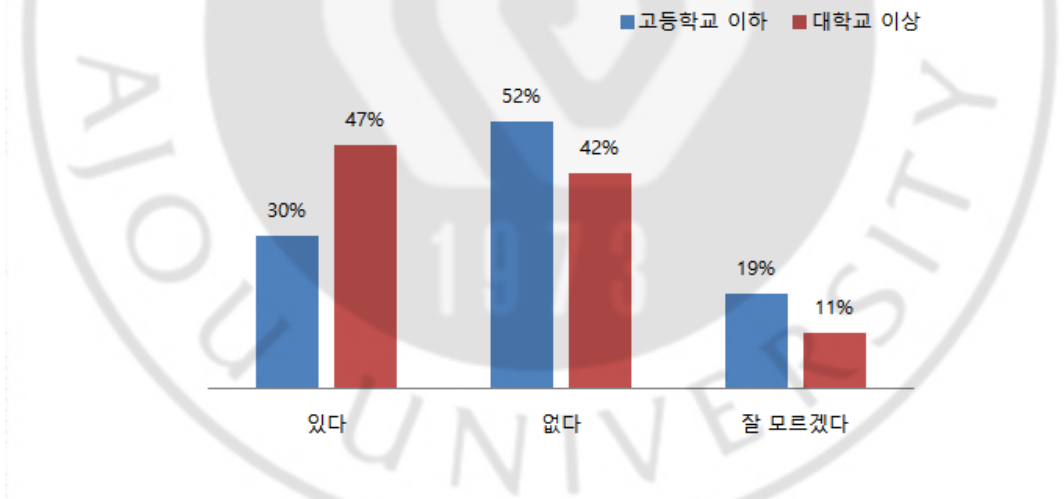


Figure 2. 질병 감수성 유전자 검사의 학력별 인식도(수요자)

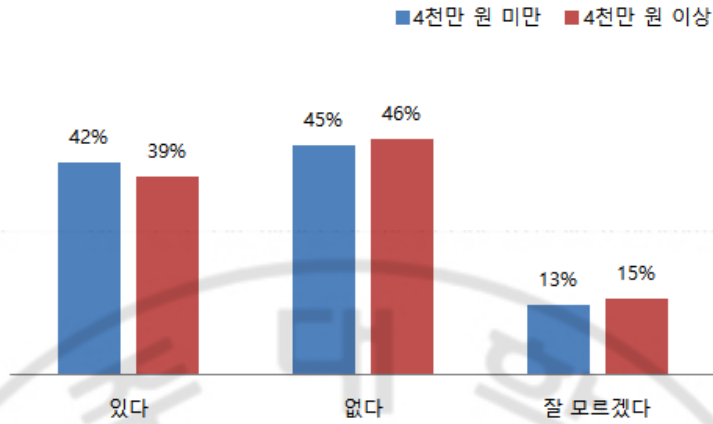


Figure 3. 질병 감수성 유전자 검사의 소득 별 인식도(수요자)

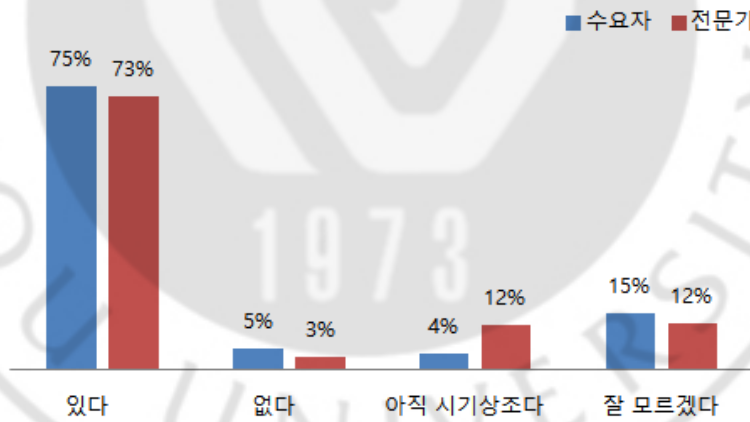


Figure 4. 질병 감수성 유전자 검사의 필요성 (수요자 vs.전문가)

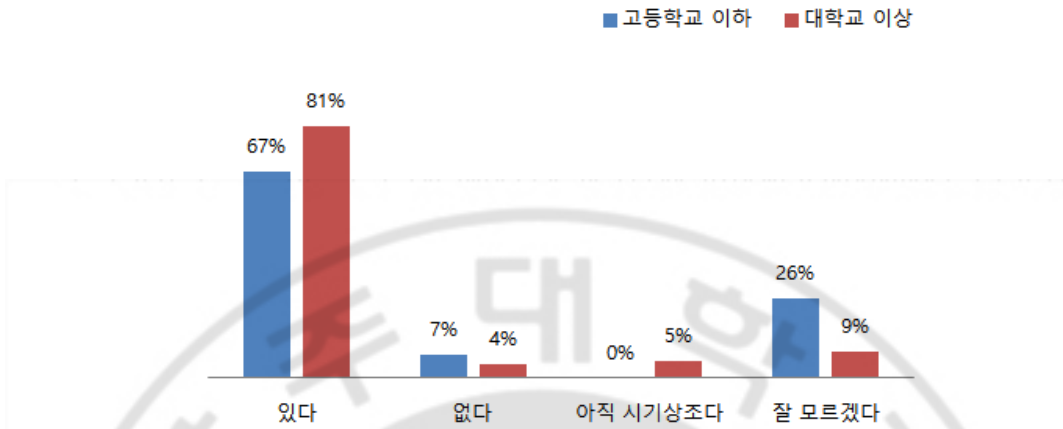


Figure 5. 질병 감수성 유전자 검사의 학력별 필요성(수요자)

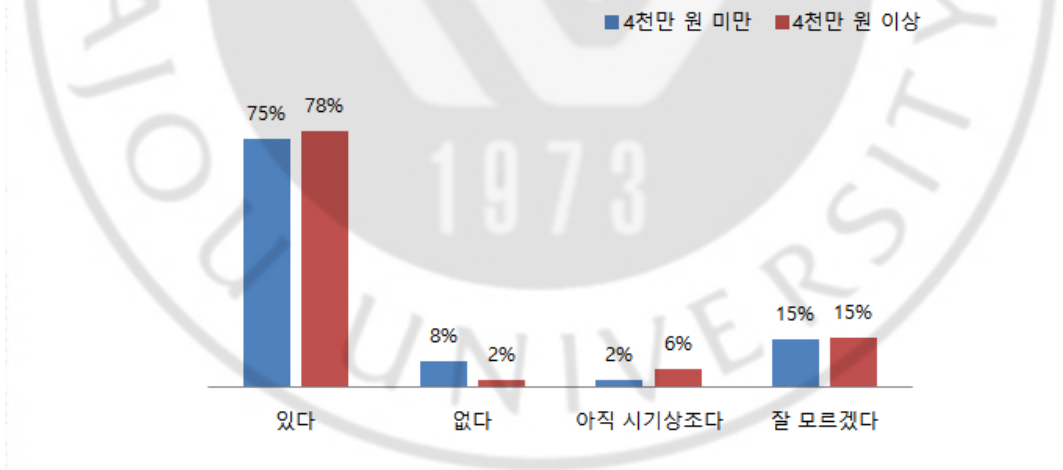


Figure 6. 질병 감수성 유전자 검사의 소득 별 필요성(수요자)

C. 질병 감수성 유전자 검사에 대한 유용성 및 시행 의사

수요자 대상으로 질병 감수성 유전자 검사 결과가 향후 지금보다 질병 조기진단 및 적절한 건강관리를 할 수 있도록 정보를 제공해 줄 수 있을 것으로 생각되는지에 대한 질문에서 51%(74 명)가 유용성이 있다고 응답하였고, 43%(63 명)에서 유용성에 대해 중립적인 대답을 하였다 (Figure 7).

본 검사 서비스에 대한 유용성과 관련하여 수요자들의 학력과 소득수준에 따른 차이를 비교한 결과 먼저 학력에 따라서는 유용성이 “있다”고 46%, 53% (각각 고졸 이하, 대졸 이상)가 응답하였고, 소득에 따라서는 47%, 54%가 각각 “있다”고 조사되었다 (Figure 8, 9).

또한 질병 감수성 유전자 검사를 시행할 의사가 있는지에 대한 질문에서는 약 75%(109 명)에서 본 유전자 검사를 해 볼 의사가 있음을 밝혔다 (Figure 10).

유전자 검사를 시행할 의사가 있는 경우 그 이유로는 “미래에 특정 질병이 발생할 가능성(위험도)을 파악해 예방적 건강관리에 활용하기 위해서” 라는 응답이 가장 많았고, “질병의 조기진단과 맞춤 치료를 위한 보조적 수단으로 활용하기 위해서” 라는 응답이 그 뒤를 이었다 (Figure 11).

본 검사와 관련하여 가장 관심을 두고 검사를 받고 싶은 질병 1 순위는 암(38.2%), 2 순위는 치매, 뇌졸중과 같은 뇌혈관 질환(27.2%)으로 조사가 되었다 (Figure 12).

또한 본 검사의 결과를 바탕으로 운동, 식이조절, 생활습관 변화 등 적극적인 건강관리를 자발적으로 할 의향이 있냐는 질문에서는 82%(119 명)가 “있다”고 대답을 하였다 (Figure 13). 반면 본 질병 감수성 유전자 검사를 시행할 의사가 없는 이유에 대해서는 26.5% (36 명)에서 “건강염려에 대한 역효과”를 선택하였으며, 뒤이어 24.3%(33 명)에서 “고가의 검사비용”이라고 응답하였다 (Figure 14).

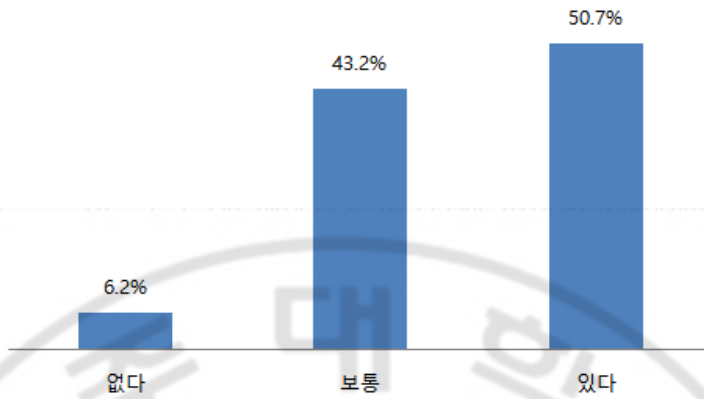


Figure 7. 질병 감수성 유전자 검사의 유용성(수요자)

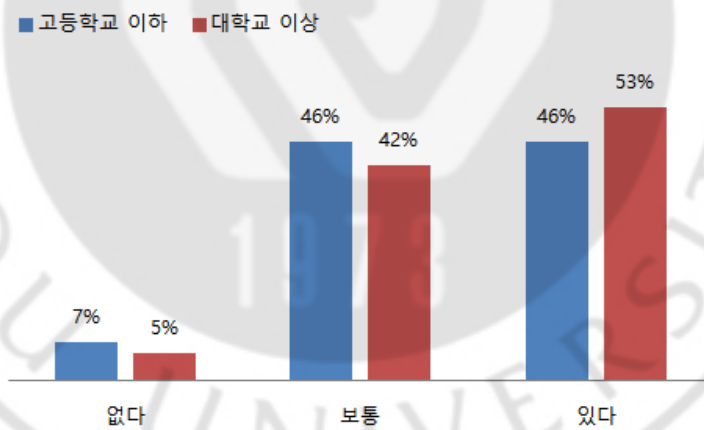


Figure 8. 질병 감수성 유전자 검사의 학력별 유용성(수요자)

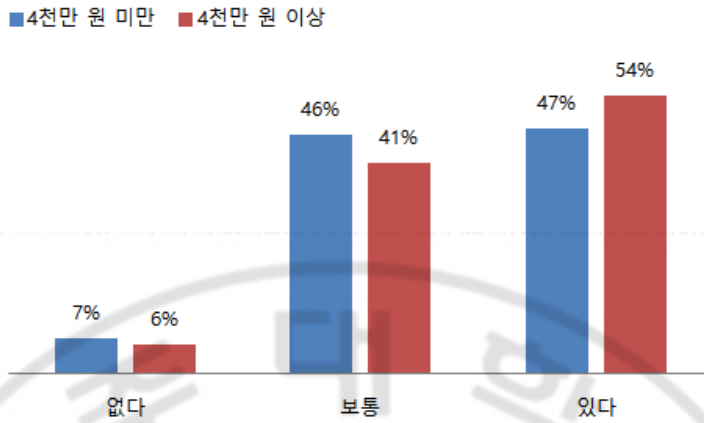


Figure 9. 질병 감수성 유전자 검사의 소득 별 유용성(수요자)

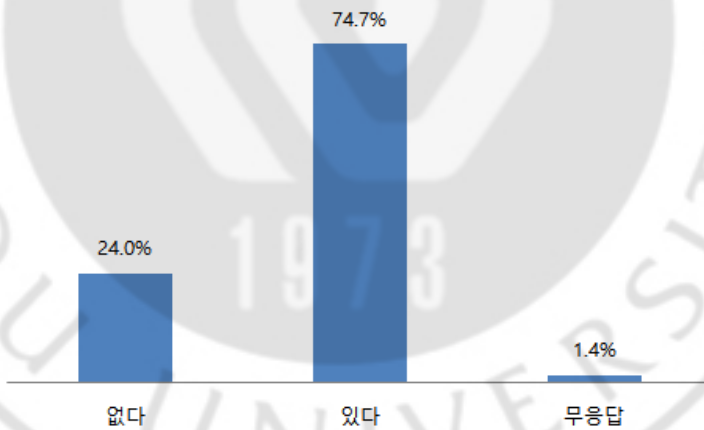


Figure 10. 질병 감수성 유전자 검사의 시행 의사(수요자)

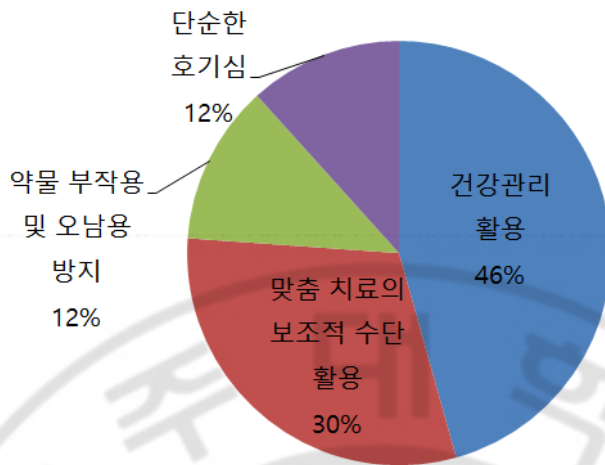


Figure 11. 질병 감수성 유전자 검사의 시행 이유(수요자)

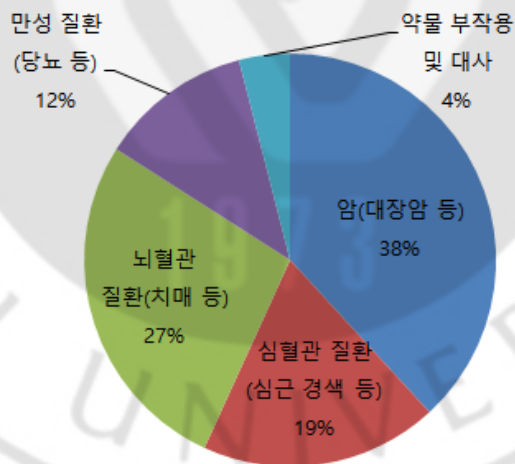


Figure 12. 질병 감수성 유전자 검사로 알고 싶은 관심 질병 영역(수요자)

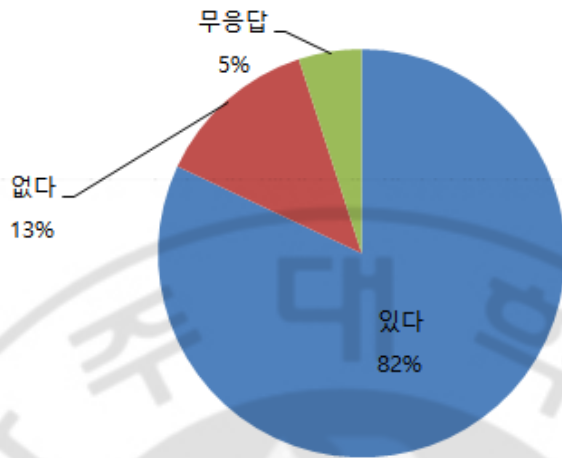


Figure 13. 검사 결과를 기반으로 적극적인 건강관리를 할 의향(수요자)

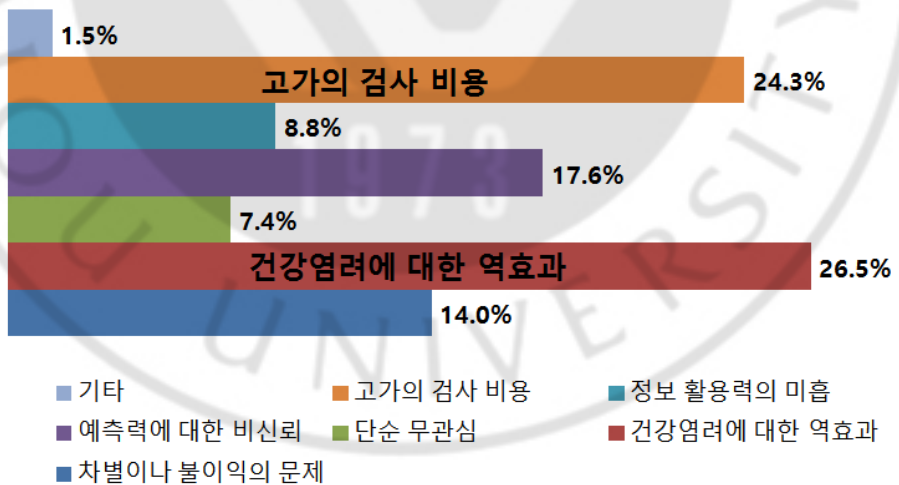


Figure 14. 질병 감수성 유전자 검사를 시행할 의사가 없는 이유(수요자)

D. 질병 감수성 유전자 검사의 유전상담 인식 및 필요성 조사

질병 감수성 유전자 검사에서 유전상담의 필요성과 관련한 질문을 수요자와 전문가 집단에 각각 설문 조사한 결과, 수요자 전체 응답자 중 83%(121 명)가 필요하다고 응답하였고, 전문가에서는 40%(62 명)가 매우 필요하다, 57%(89 명)는 약간 필요하다고 응답하였다 (Figure 15).

유전상담의 적절한 상담시간을 묻는 질문에서는 수요자 전체 응답자 146 명 중 95 명(65.1%)과 전문가 155 명 중 74 명(47.7%)이 15 분에서 30 분이라 응답하였다 (Figure 16).

질병 감수성 유전자 검사에 대한 유전상담이 시행되는 적절한 시기에 대한 조사 결과 수요자와 전문가 모두 “검사 시행 전과 후” (50.0%, 73 명, 67.7%, 105 명, 각각)에 이뤄져야 한다고 가장 많이 응답 하였다 (Figure 17).

유전상담을 통해 수요자들이 가장 알고 싶은 사항에 대해 순위 조사한 결과, 1 순위로 “유전적으로 고위험으로 나온 질환이 실제 발병될 가능성(39%, 57 명)” 이 나왔으며, 뒤를 이어 “질병 감수성 유전자 검사의 예측 정확도(27.4%, 40 명)”, “자신의 고위험 질환이 유전적으로 자녀에게 전달될 가능성(13%, 19 명)” 등이 그 뒤를 이었다 (Figure 18).

질병 감수성 유전자 검사를 받고 그 결과에 대한 상담 시 적합한 1 차 유전상담자로 수요자 44% (64 명) 및 전문가 37%(57 명)에서 전문 유전상담사로 응답하였고 (Figure 19), 1 차 상담에 만족 못하는 등의 이유로 추가상담(2 차 상담)이 필요한 경우 2 차 상담 적합한 자로 수요자들의 경우 관련 질환 전문의(38%, 56 명)를, 전문가에서는 임상유전 전문의(35%, 54 명)를 꼽았다 (Figure 20).

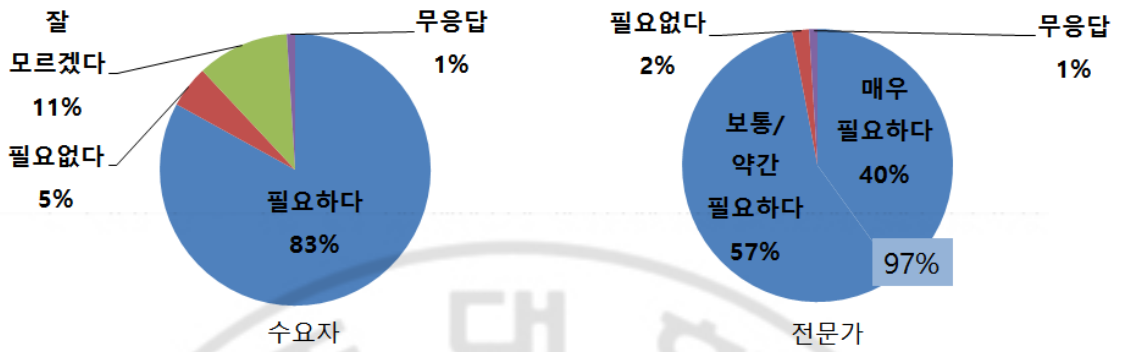


Figure 15. 질병 감수성 유전자 검사에서 유전상담의 필요성 비교

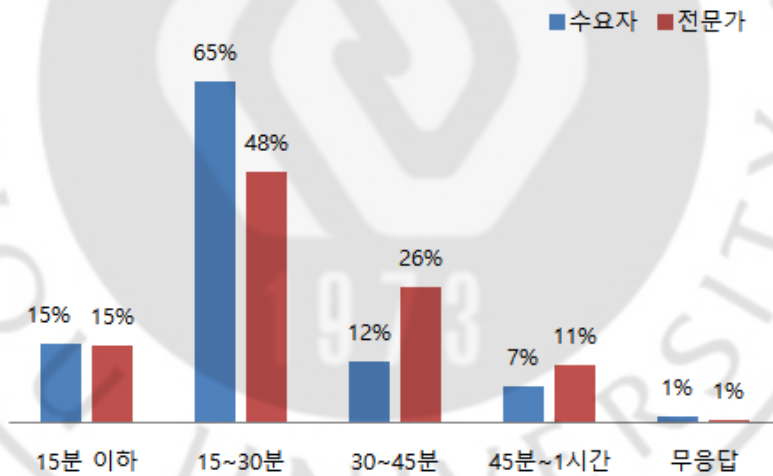


Figure 16. 질병 감수성 유전자 검사에서 유전상담의 적절한 상담시간 비교

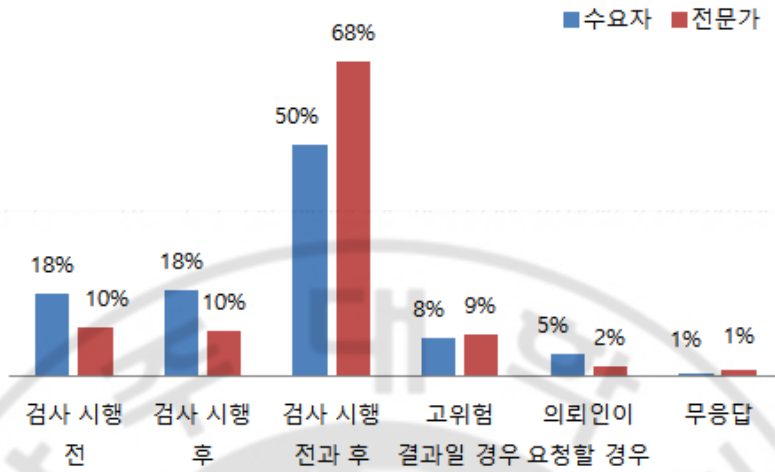


Figure 17. 질병 감수성 유전자 검사에서 유전상담의 적절한 시기 비교

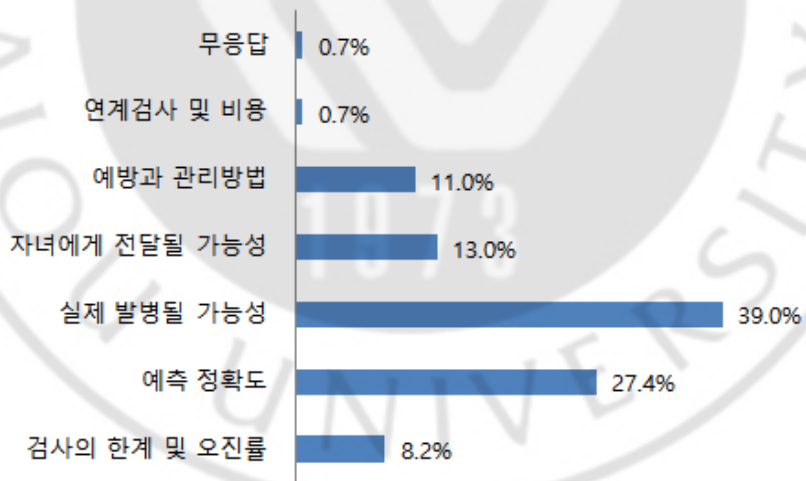


Figure 18. 질병 감수성 유전자 검사에서 유전상담을 통해 가장 알고 싶은 사항(수요자)

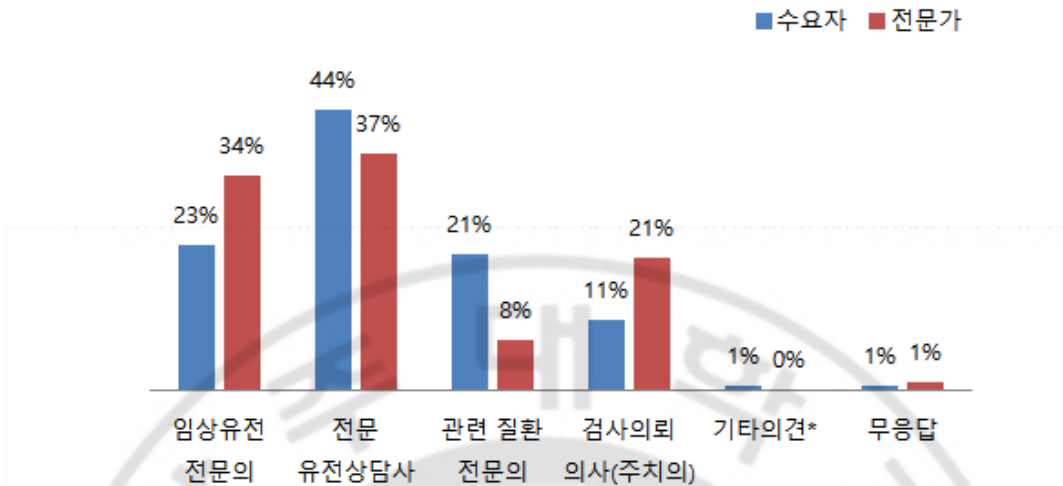


Figure 19. 질병 감수성 유전자 검사에서 1 차 유전상담자로 적합한 전문가(수요자)

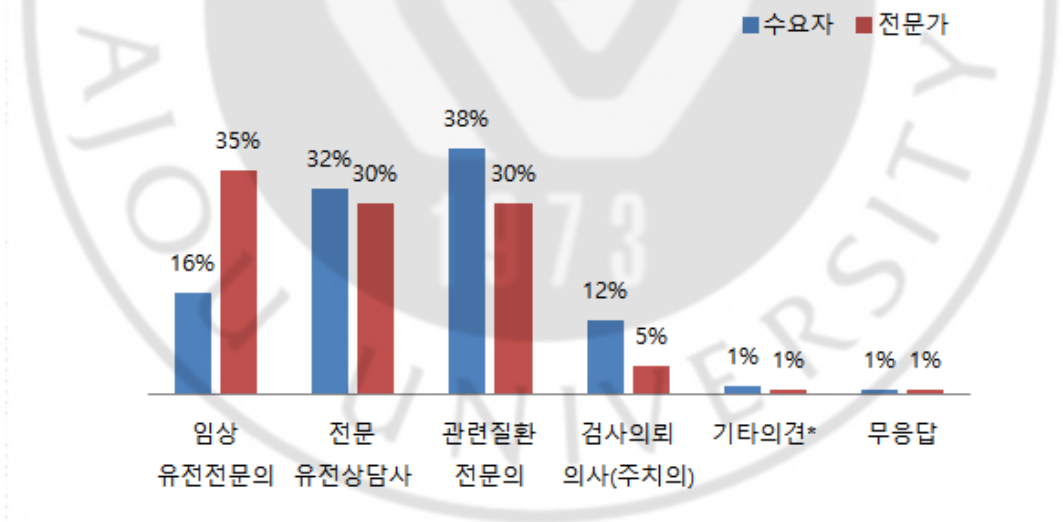


Figure 20. 질병 감수성 유전자 검사에서 2 차 유전상담자로 적합한 전문가(수요자)

E. 질병 감수성 유전자 검사의 유전상담 지침 개발

전문가 집단만을 대상으로 질병 감수성 유전자 검사의 유전상담 지침 개발과 관련하여 의견을 수렴하였다. 먼저 의료인을 위한 유전상담 지침서가 의료현장에 필요한지에 대한 질문에서 전체 155 명 중 58.7%(91 명)가 “매우 필요함” 이라고 응답한 반면 “필요 없음” 이라고 응답한 대상자는 0%(0 명)로 나왔다 (Figure 21).

유전상담 지침서 제작 시 어떤 내용으로 구성되어야 하는지에 대한 설문 결과 21%에서 “각 질병들에 대한 예방법 및 관련 검사 안내” 에 대한 응답이 우선하였으며, 뒤를 이어 “각 질병 예방법 및 관리 지침” 에 대한 응답이 나왔다 (Figure 22).

유전상담 지침서의 개발 참여 전문가로는 각 분야별로 고르게 답변이 나왔으나 그 중 “의학 유전학 전문의” 가 35%로 가장 많은 응답을 차지하였다 (Figure 23).

유전상담 지침서의 개발 주체로 누가 적합하나에 대한 질문에는 응답자의 70%가 “관련 전문의학회”로 대답하였으며, 그 중 91.7%가 “대한의학유전학회”를 지목하였다. 그 외 기타 의견으로 관련 모든 학회가 개발에 참여하는” 다학제 “ 또는”가정의학과 학회 “, “예방 의학과 학회”를 언급하였다 (Figure 24).

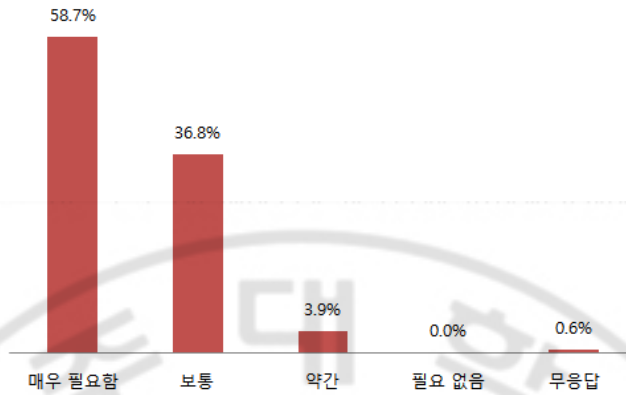


Figure 21. 질병 감수성 유전자 검사에서 유전상담 지침 개발의 필요성

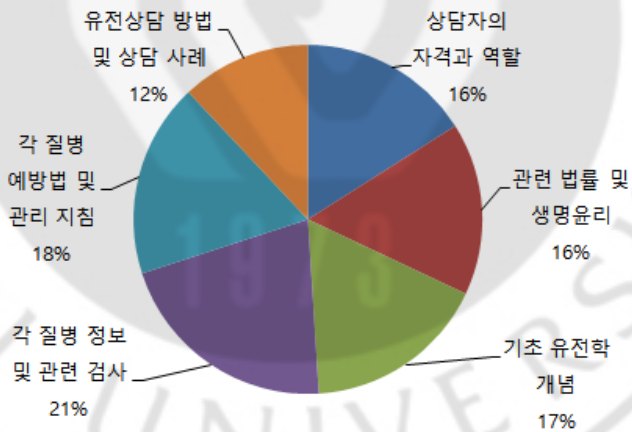


Figure 22. 질병 감수성 유전자 검사에서 유전상담 지침서의 구성 내용

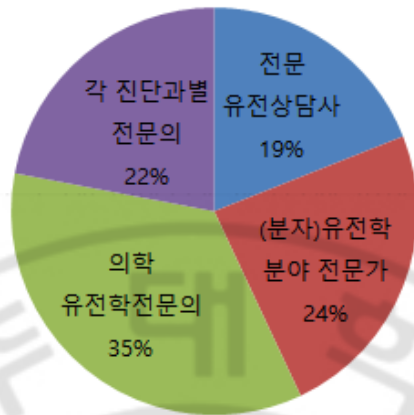


Figure 23. 질병 감수성 유전자 검사에서 유전상담 지침서의 개발참여 전문가 구성

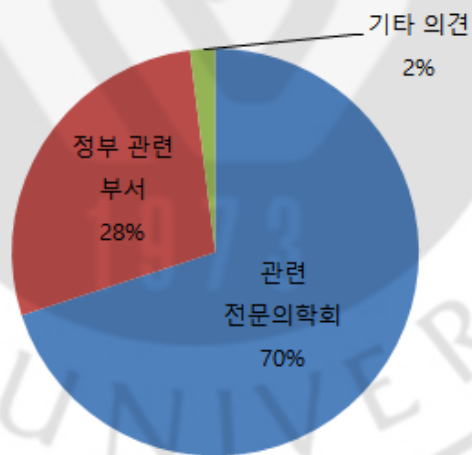


Figure 24. 질병 감수성 유전자 검사의 유전상담 지침서의 개발주체

F. 유전상담 지침서 개발에 있어 전문가의 기타의견 및 조언

유전상담 지침서 개발에 있어 전문가의 기타 의견 및 조언은 아래 네 가지 정도로 구분되었다.

첫째, “환자의 권리보호를 위한 최대한의 장치가 마련되어야 한다.”, “개인정보 보호가 이루어져야 한다.”와 같이 수요자들(검사 대상자)의 권리 보호와 관련한 조언이 있었다.

둘째, “상업적 목적보다는 보건 증진의 목적이 우선되도록 개발되어야 한다.”, “질병 감수성 유전자 검사의 무분별한 시행을 지양하는 원칙의 수립과 그 시행이 반드시 필요하다.”, “감수성에 따른 질환 발현은 연관성이 있으나 의료비를 상승시킬 만큼의 보급은 제한이 필요하다.”, “주어지는 정보의 제한성이 예상되어, 불필요한 의료 경비의 지출에 대한 우려가 있다.”와 같이 본 검사의 한계성에 따른 우려 섞인 의견도 주었다.

셋째, “여러 관련 분야의 종사자 및 전문가들의 심도 있는 논의 및 조언이 필요하다.”, “의학윤리와 관련된 전문가의 의견 및 관련 법 전문가의 의견도 필요하다.”, “관련 의학 전문가들이 필요하며, 정착을 위해서는 공무원들의 지원 또한 필수적이다.” 등 다양한 전문가 집단에 의한 조언 및 지원 등에 대한 의견을 내놓았다.

넷째, 검사는 결국 수요자들을 대상으로 이뤄지기에 그들을 이해시킬 수 있도록 “보다 세부적인 내용 및 쉬운 용어의 사용”은 물론 “수요자들의 이해를 도울 수 있는 자세하고 쉬운 해설정보지 및 설명서 제공” 등에 대한 의견을 남겼다.

기타 “의료보험이 적용되어 다양하게 적용될 수 있으면 좋겠다.”는 의견도 확인할 수 있었다.

IV. 고찰

우리는 현재 건강수명 시대라 불리는 헬스케어 3.0 시대를 살아가고 있다. 헬스케어 3.0 시대는 질병의 예방 및 관리를 통한 건강한 삶을 영위하는 것을 주목적으로 하며, 이는 기술적으로는 유전체 기반의 검사가 발달되고 이용이 증가함으로써 개인 맞춤형 의학이 점차 확대되고 있음을 의미한다. 즉, 개인의 유전 정보를 활용하는 맞춤 의료는 사람들의 삶의 질 향상에 기여하고 미래 의료 패러다임(P4 medicine)을 이끌 수 있는 핵심 기술로써 사회 경제적 필요성도 점차 높아지고 있다. 특히 유전체 기반의 여러 의료 서비스 중 “질병 감수성 유전자 검사”는 개인의 유전자를 읽어 유전자와 환경이 복합적으로 상호 작용하여 발생하는 특정 질병들의 유전적 위험도(질병 감수성)를 예측하여 알려주고, 그에 따라 해당 질병을 예방할 수 있도록 식습관, 라이프스타일 등의 변화를 꾀하도록 돕는 예방적 차원의 개인 맞춤형 헬스케어 서비스이다 [8].

그에 따라 맞춤 의료, 개인 유전자 분석, 유전학 등에 대한 수요자들의 이해는 유전자 기반의 분석으로부터 얻어지는 정보를 토대로 그들이 직접 의료 전문가들과 적극적으로 자신의 건강 문제를 논의하여 질병 관리 및 예방하도록 하는 전제이자 필수 요건이라 할 수 있겠다 [9]. 이런 수요자들의 이해를 돕기 위해 필요한 부분이 유전상담 분야로써, 이는 주로 단일 유전자에 의해 발생되어지는 질병에 대한 전통적 방식의 유전상담(Genetic counseling)이 아닌 이보다 더욱 다양하고 복잡한 질환에 대한 포괄적인 정보를 제공함은 물론 보다 직접적이고 질환에 대한 추가 검사와 발병 위험을 줄일 수 있는 행동에 대한 많은 지식이 요구되므로 새로운 방식의 유전체 상담(Genomic Counseling)으로의 변화가 요구되어진다. 기존 연구에서도 유전체 기반의 검사가 발달되고 이용이 증가됨에 따라 맞춤형 의학이 널리 보급됨으로써 기존 유전상담사의 역할

또한 점점 확대될 뿐 아니라 새로운 방식의 상담으로 그 역할이 요구될 것이라고 언급한바 있다 [10-11].

따라서 본 연구에서는 서비스의 주체인 수요자와 의료진 및 관련 분야의 전문가들을 대상으로 질병 감수성 유전자 검사 및 유전상담과 관련한 인식 수준 및 그들의 구체적 요구와 의견을 수렴하여 해당 의료 전문가들이 질병 감수성 유전자 검사 상담을 함에 있어 수요자들에게 유용성 높은 정보를 제공해 줄 수 있도록 돕는 유전상담 지침 개발의 기초 연구 자료를 제공하고자 본 연구를 실시하였다.

본격적인 유전상담 지침서와 관련된 내용에 앞서 질병 감수성 유전자 검사 및 그와 관련된 유전상담에 대한 수요자 및 전문가 집단의 의견을 조사해 보았다.

총 146 명의 수요자를 대상으로 설문조사를 실시한 결과, 66 명(45.2%)에서 질병 감수성 유전자 검사에 대해 들어본 적이 없거나 잘 모르겠다(22 명, 14.4%)고 응답하여 들어본 적이 있다고 응답한 대상자(59 명, 40.4%)와 비교하여 아직은 수요자들에게서는 질병 감수성 유전자 검사에 대한 인식이 낮은 것으로 확인되었다. 이것은 해외 소비자들의 유전자 검사에 대한 선행 인식 조사 연구에서도 이번 연구 조사에서와 비슷한 결과를 보였다. 즉, McGuire 및 기타 연구자들에 의해 2009 년 조사된 연구에서는 총 1,087 명의 미국 소셜 네트워크의 47%가 23andme, deCODE genetics 등 개인 유전정보 분석 서비스 업체에 대해 들어본 적이 있는 것으로 조사되었으며 [12], 2010 년 Cherkas 와 동료 연구자들에 의해 조사된 영국 쌍둥이 4,050 명 대상의 설문조사 결과 13%만이 이와 같은 유전자 검사에 대해 알고 있는 것으로 나타났다 [13]. 반면, 2012 년 Susanne B. Haga 와 그의 연구자들에 의해 미국 성인 1,139 명을 대상으로 설문조사를 수행한 결과 응답자 중 80%가 유전자 검사에 대해 들어보았고, 14%는 실제로 자신 또는 가족들에게 질병 감수성 유전자 검사를 해본 것으로 조사되었다 [14]. 또한 응답자 중 54%는 유전자 검사의 의학적 활용에 대해서도 잘 알고 있는 것으로 조사되어

나라별, 응답자 표본 등에 따라 유전자 검사에 대한 인식 정도에 차이가 있음을 알 수 있다.

위에서 살펴본 수요자들의 결과와 달리 본 연구의 의료 전문가 및 의생명전문가 등으로 구성된 155 명의 전문가 집단에서의 설문 조사 결과 수요자들의 응답률의 약 2 배 정도인 79.4%(123 명)가 이미 질병 감수성 유전자 검사에 대해 알고 있다고 응답하였다. 그러나 질병 감수성 유전자 검사에 대한 수요자들의 인식은 위에서 본 바와 같이 약 2 배 가량 낮았으나 그 필요성에 대한 설문 결과, 75.3%에서 필요하다고 응답하여 전문가 집단의 필요성(72.9%)과 거의 같은 수준으로 응답됨을 확인할 수 있었다. 그 중 전체 portion 은 낮지만 수요자와 전문가 집단에서 본 검사 서비스의 필요성에 대해 “아직 시기상조다” 라는 응답률이 각각 4.1%, 11.6%로 두 집단 간 약 3 배정도 차이가 나는 것을 확인할 수 있었다. 이는 본 검사가 갖고 있는 기술적 한계에 대한 이해에 대해 수요자들보다 전문가들이 더 많이 인식하고 있기 때문인 것으로 해석해볼 수 있겠다.

소비자들의 학력 및 소득 수준에 따른 본 검사의 인식도 및 필요성에 대한 비교분석 결과, 인식도 측면에서 고등학교 이하 자들의 30%, 대학교 졸업 이상 자들의 47%에서 “들어본 적이 있다”고 응답하여 학력이 높은 경우 인식도가 높게 조사되었다 (30%, 47% 각각). 그러나 소득에 따라서는 크게 차이가 없었고 오히려 소득이 높은 경우 더 낮게 분석(4 천 미만: 42%, 4 천 이상: 39%) 되었다. 검사의 필요성에서도 학력이 높은 경우가 그렇지 않은 경우보다 높게 조사되었다(67%, 81% 각각). 반면 소득에 따라서는 크게 차이가 없게 나왔다(4 천 미만: 75%, 4 천 이상: 78%). 그러나 두 집단 모두에서 높은 수준으로 필요성에 대해 이야기를 하였다. 기존 해외 연구의 경우 유전자 검사와 관련된 소비자들의 인식은 대부분 학력 및 소득이 높을수록 그 인식수준이 높게 조사가 된 바 있다 [15-16].

질병 감수성 유전자 검사 결과를 바탕으로 적극적인 건강관리(운동, 식이 조절, 생활 습관 변화 등)를 자발적으로 할 의향에 대해 수요자 대상으로 조사한 결과 무려 81.5%에서 “있다” 고 응답하였다. 그러나 건강을

관리할 수 있는 체계적인 방법이나 정확한 정보들이 수요자들에게 주어지지 않는다면 실제 행동으로 연결이 되지 않을 가능성이 크기에 반드시 유전상담을 통해 정보들이 전달되어야 할 것으로 보인다. Bellcross CA et al.는 유전자 분석결과에 대한 의료진의 상담과 맞춤형 관리로 실제적인 행동변화의 가능성을 높일 수 있다는 연구 결과를 발표함으로써 전문 의료진의 참여와 연계를 강조한 바 있다 [17].

본 검사를 해 볼 의향에 대한 설문에서도 74.7%의 사람들이 “있다”고 응답하였으며, 검사 시행의 가장 큰 이유는 “미래에 특정 질병이 발생할 가능성을 파악해 예방적 건강관리에 활용하기 위해(45.7%)”, “질병의 조기진단과 맞춤 치료를 위한 보조적 수단으로 활용하기 위해(30.5%)”라고 응답하여 본 서비스에 대한 수요자들의 인식 및 이해가 충분히 전달된다면 적극적으로 질병 예방 및 관리를 위해 유전자 검사를 활용할 것으로 예측해 볼 수 있다.

이와 반대로 질병 감수성 유전자 검사를 시행할 의사가 없는 수요자들의 가장 큰 이유로는 “유전정보를 알게 됨으로써 건강에 대한 걱정으로 오히려 역효과가 날 것 같아서(26.5%)”를 꼽아 유전자 검사를 시행할 의사가 있는 수요자들과 비교 시 같은 정보를 어떻게 받아들이느냐에 따라 그 시행 여부가 나뉘게 됨을 확인할 수 있었다. 또한 명확한 유전상담이 이뤄지지 않을 경우 유전자 분석 결과는 그들로 하여금 막연한 불안감을 줄 수 있기에 충분한 상담이 반드시 이뤄져야 할 것이다.

질병 감수성 유전자 검사에 대한 검사 안내 및 결과에 대한 충분한 이해를 도와 질병 예방 및 관리를 할 수 있도록 지원할 수 있는 유전상담의 필요성을 조사한 결과 수요자에서는 83%, 전문가에서는 정도의 차이는 있었으나 약 99.4%가 “있다”고 응답하였다. 이는 두 집단 모두에서 “유전상담”의 중요성 및 그가 수요자들에게 줄 수 있는 유용성에 대한 인식을 하고 있는 것으로 보인다. 따라서 유전상담에 대한 프로세스 정립 및 상담자의 자격 관리의 물론 질병 감수성 유전자 검사와 관련된 해당 결과에

대한 유용성, 한계성 및 질환을 예방하기 위한 상담 내용을 포함할 수 있는 유전상담 지침 개발이 필히 요구됨을 확인할 수 있었다.

질병 감수성 유전자 검사의 유전상담은 수요자와 전문가 모두에서 “유전자 검사 전과 후 모두” 라고 응답(각각 50%, 68%)하였다. 특히, 전문가 집단에서 수요자들이 생각하는 상담 시간보다 대체적으로 더 많은 시간을 할애해야 한다고 보고 있음을 확인할 수 있었다. 기존의 한 연구에서는 검사 대상자가 검사 결과에 대한 적절한 준비를 할 수 없고 결과에 대한 이해 혹은 인식이 부족해진다는 점을 들면서 검사 후 1 회의 상담이 갖는 잠재적 난점을 언급한 바도 있다 [10]. 또한 한 연구에 따르면 무분별한 유전자검사의 남용을 막기 위해 유전자 검사 실행 전과 후에 적절한 유전상담이 필요하다고 언급한바 있다 [18]. 따라서 질병 감수성 유전자 검사 결과에 대한 상담의 이해도를 높이고 실제 질환을 예방하고 관리할 수 있도록 돕는 상담 내용을 포함하는 것은 물론 이를 위해 검사 전과 후 모두에서 유전상담이 적절히 이뤄질 수 있도록 유전상담 지침에 명확히 명시가 되어야 할 것이다.

전문가를 대상으로 유전상담 지침서의 필요성에 대해 조사한 결과 그 필요성에 대한 정도의 차이는 있었으나 대부분 (약 99.4%) 의료현장에 유전상담 지침서가 필요하다고 조사되었고 지침서가 제작된다고 할 경우 의학윤리 전문가, 법 전문가 및 여러 의학 관련 분야 종사자들의 심도 있는 논의가 이뤄져 개발 되어야 한다고 조언되었다. 또한 지침서는 세부적인 내용 및 쉬운 용어로 설명이 되어야 하며, 수요자 대상의 정보 및 설명서가 제공되어야 한다고 보는 입장도 있었으며, 아직은 도입이 시기 상조로 보이나 충분히 사전·사후 상담이 선행된다면 이 또한 가능하다고 기술하기도 하였다.

‘진단’ 보다는 확실성이 떨어지기는 하나 개인의 유전자를 분석하여 미래 맞춤 의료의 패러다임인 예측 및 예방을 실현하기 위한 질병 감수성 유전자 검사는 분명 그가 가지고 있는 기술적 한계에 따라 유전상담의 방향성에 있어서 기존의 전통적 방식의 유전상담과는 유사하나 분명 차별화된

유전상담이 되어야 할 것이다. 또한 그 차별화된 내용들이 필히 유전상담 지침서에 명시되고 가이드가 되어야 할 것이다.

해외의 경우도 국내와 마찬가지로 아직까지는 질병 감수성 유전자 검사에 대한 가이드가 명확히 확립되어 있지는 않은 것으로 보인다. 다만, 그들의 경우 국내보다 유전상담에 대한 역사가 깊어 기존의 전통적 방식의 유전상담 가이드라인이 국내보다 비교적 잘 구축되어 있다고 할 수 있다. A Guide to Genetic Counseling [19]에 따르면 크게 유전상담을 위한 준비로써 상담 전, 상담 중 그리고 상담 후 이야기 되어야 할 부분에 대해 언급한 바 있다. 여기에는 질환에 대한 발생률, 병인, 임상 증상, 검사 옵션과 방법 및 관리, 예방과 관련한 내용이 포함되며 환자를 위한 책자 및 브로셔 등 시각적 자료의 준비, 가계도 작성, 검사 후 결과에 대한 의미 전달 등의 내용을 포함한다. 그 외 영국 및 유럽 가이드 라인에 기초하여 작성된 유전상담 가이드 (PatientPlus article)에 따르면 유전자 검사 종류, 상담을 위해 유전상담사가 알아야 할 전반적인 가이드 (임상 유전 학자 및 기타 관련 의료 전문가와 협력하여 작업, 유전 서비스 제공과 관련하여 자신의 능력과 한계를 인식 등)이 명시되어 있고 이 역시 검사 전, 검사 후 상담 시 포함될 내용에 대해 작성되어 있었다.

전통적 방식의 유전상담 가이드 및 본 설문에서 조사된 유전상담 지침 구성의 내용을 토대로 하기와 같이 질병 감수성 유전자 검사를 위한 유전상담 지침서 수정 내용을 제안해 본다.

첫째, 유전상담의 정의, 목적, 원칙, 방법 및 상담사례가 명시되어야 할 것이다. 진단의 영역이 아닌 예방 영역이라는 본 유전자 검사에 대한 이해를 바탕으로 예측된 질병 감수성 위험이 어떤 영향을 미치는 지에 대한 정보를 제공하고, 결과에 따른 인식, 대처, 생활방식 등에 대한 정보를 제공하여 현재의 건강한 상태를 계속적으로 유지할 수 있도록 돕는 것이 질병 감수성 유전자 검사에서의 유전상담의 목적이라고 할 수 있다. 또한 의료현장의 의료진 및 관련자들이 수요자들과 원활한 커뮤니케이션을 할 수 있도록

답는 유전상담 기법은 물론 다양한 상담 사례들로 유전상담 지침서가 구성될 필요가 있을 것이다.

둘째, 질병 감수성 유전자 검사의 정의 및 의의(목적)를 포함한 그가 갖고 있는 기술적 한계에 대한 내용이 명시되어야 한다. 특히 본 검사의 기술적 한계의 가장 큰 원인은 질병에 대한 위험도를 예측하는데 있어 해당 질병들은 다양한 유전적 인자 및 환경적 인자(생활 습관, 환경적 요인 등)에 의한 상호 복합 작용에 의해 발생된다는 점이다. 따라서 검사 결과가 고위험군이 나왔다고 하여 혹은 저위험군이 나왔다고 하여 반드시 걸리거나 안 걸리는 것이 아니라는 명확한 이해와 설명이 반드시 기술되어야 한다.

셋째, 기초 유전학 개념 및 관련 분석기술 등의 필수 교육 내용을 포함해야 한다. 즉, 유전자에 대한 기술적 분석이 가능하고 뛰어나더라도 이것을 임상이라는 영역에서 활용을 하지 못한다면 아무런 의미가 없기에 의료 현장의 의료진 및 관련자들이 유전학, 분석기술에 대한 기초적인 역량을 가질 수 있도록 돕는 내용으로 유전상담 지침서가 준비되어야 하며 이는 지속적인 업데이트 또한 이뤄져야 할 것이다.

넷째, 유전상담사의 자격 및 역할에 관한 내용이 명시되어야 한다. 질병 감수성 유전자 검사의 유전상담은 전통적 유전상담보다 많은 시간이 필요할 것이라고 예측 가능하다. 이는 그 상담에서 제공되는 범위가 질병 위험도가 높은 경우뿐 아니라, 위험도가 낮아 그 임상적 염려도가 낮은 경우까지를 포함 (유전적 정보, risk profiling)하는 즉, 검사 결과에 나타난 모든 위험까지 포함한 상담이 이뤄져야 하는 것은 물론이고 고위험으로 나왔을 경우 해당 위험을 줄일 수 있는 다양한 건강증진 방법 등이 상담 시간 동안 제공되어야 하기 때문이다. 그러나 현재의 의료 시스템 상에서는 최소 30 분 이상 이라는 상담 시간을 할애할 수 없기에 의료진들과 협력하여 질 높은 유전상담을 제공해 줄 수 있는 전문 유전상담사가 반드시 육성되고 그들에 의해 상담이 적절히 이뤄질 수 있도록 하는 해야 한다. 그러기 위해서는 무엇보다도 그들의 자격 및 역할에 대한 명확한 정립이 되어 있어야 할 것이다.

다섯째, 본 설문에서도 일부 전문가들이 조언 한 바와 같이 질병 감수성 유전자 검사에서의 유전상담은 다른 분야의 전문가들의 협력이 반드시 필요하다. 즉, 식단, 운동 및 생활습관에 변화까지 줄 수 있도록 다학제적(심리학 전문가, 운동전문가, 영양사, 헬스케어 코치 전문가 포함)으로 구성된 상담 가이드 내용이 반드시 포함되어야 한다. 이들의 내용은 각 질병 별 예방법 및 관리 지침과 관련한 사항으로써 본 유전상담의 핵심 영역 중 한 부분이라고 볼 수 있겠다.

여섯째, 각 질병 정보 및 관련 검사에 대한 내용이 가이드에 명시되어야 할 것이다. 이로 인해 수요자들은 상담과정에서 획득된 정확한 질병 및 관련 검사에 대한 정보를 통해 적극적인 질병 관리를 하여 본 서비스의 궁극적 목적인 질병 예방의 목적을 달성할 수 있을 것이다. 특히 이 부분은 전문가를 대상으로 실시한 이번 설문에서 가장 많은 득표(21%)를 얻은바 있어 비중 있게 전달될 수 있도록 각 분야의 전문가들이 노력해 줘야 할 부분이다.

끝으로 현재 우리나라의 유전자 검사는 생명윤리 및 안전에 관한 법률에 따라 시행이 되고 있다. 또한 이 외에도 많은 관련법이나 규제들이 있을 것이고 반드시 법의 테두리 안에서 합법적으로 제공되어야 한다. 따라서 본 검사 서비스 및 유전상담을 위한 제공에 있어 반드시 알아야 할 관련 법률에 대한 내용이 요약 정리되어 지침서에 명시될 필요가 있겠다.

위에서 언급된 7 가지의 항목만으로도 상당히 방대한 내용으로 오랜 시간 다양한 집단의 전문가들에 의해 유전상담 지침서는 집필이 될 것이라고 예상해 볼 수 있겠다. 따라서 질병 감수성 유전자 검사의 유전상담 가이드는 단계적인 개발이 필요하다. 이때 단계적 순서는 소비자 필요성(Needs)에 따른 검사의 특수성은 물론 의료 전문가들의 예방의학적 관점을 고루 종합하여 개발의 우선순위를 만들어 갈 필요가 있겠다.

향후 본 서비스의 질병 예측의 정확도가 높아지고 표준화된다면 질병에 대한 예방관리의 중요성은 지금보다 더욱 증가할 것이다. 이는 결국 의료비 절감으로 연결될 수 있기에 관련 서비스 기업 및 병·의원, 정부 기관 모두

수요자들에게 실질적인 효용을 줄 수 있도록 노력해야 할 것이며, 특히 유전자 분석 결과의 의미를 수요자들에게 해석해 주고 좀 더 명확한 관리방안을 제시해 줄 수 있는 유전상담 지침서의 개발이 관련 정부기관 및 관련 학회, 전문가들을 중심으로 정립되어 하루 빨리 의료현장에 제공되어야 할 것이다.



V. 결 론

개인의 유전 정보를 활용하는 맞춤 의료는 사람들의 삶의 질 향상에 기여하고 미래 의료 패러다임(P4 medicine)을 이끌 수 있는 핵심 기술로써 사회 경제적 필요성도 점차 높아지고 있다. 맞춤 의료, 개인 유전자 분석, 유전학 등에 대한 수요자들의 이해는 그들이 직접 의료전문가들과 적극적으로 자신의 건강 문제를 논의하여 질병 관리 및 예방, 효과적인 약물 치료에 활용하도록 하는 전제이자 필수 요건으로써 이런 수요자들의 이해를 도울 수 있는 부분이 유전상담이라고 할 수 있다.

본 연구에서는 수요자와 의료분야 및 관련 전문가들을 대상으로 질병 감수성 유전자 검사 및 유전상담과 관련한 인식 수준 및 그들의 구체적 요구와 의견을 알 수 있었고 특히 유전상담 지침 개발과 관련한 전문가들의 의견을 확인할 수 있었다. 조사 결과 질병 감수성 유전자 검사에 대한 수요자들의 인식 수준은 전문가 집단에 비해 비교적 낮았으나 그 필요성 및 유전자 검사 결과를 바탕으로 적극적인 건강관리를 자발적으로 할 의향은 높게 나타나 본 서비스에 대한 수요자들의 인식 및 이해가 충분히 전달된다면 적극적으로 질병 예방 및 관리를 위해 유전자 검사를 활용할 것으로 예측된다. 아울러 그 인식과 필요성에 대해 수요자들의 학력에 따라서는 약간의 차이를 보였으나, 소득과는 크게 상관성이 없었다.

질병 감수성 유전자 검사에 대한 검사 안내 및 결과에 대한 충분한 이해를 도와 질병 예방 및 관리를 할 수 있도록 지원할 수 있는 유전상담의 필요성을 조사한 결과, 수요자 및 전문가 모두에서 높은 수준으로 그 필요성을 이야기 한 바 유전상담에 대한 프로세스 정립 및 상담자의 자격 관리는 물론 질병 감수성 유전자 검사와 관련된 유용성, 한계성 및 질환을 예방하기 위한 상담 내용을 포함할 수 있는 유전상담 지침 개발이 관련 정부기관 및 관련 학회들을 중심으로 조속히 개발될 수 있도록 해야 할 것이다. 이는 그 인식 및 활용도를 높일 수 있는 것은 물론 수요자가

능동적으로 자신의 유전정보를 토대로 의료에 참여하고 질병을 적극적으로 예방 관리함으로써 의료의 질이 한층 더 높아질 수 있는 계기가 될 수 있을 것이다.

끝으로 질병 감수성 유전자 검사 서비스 및 유전상담에 대한 수요자들의 전반적인 인식 및 이해 정도, 활용 등에 대한 선행연구들이 해외를 중심으로 있어왔으나, 국내 수요자를 대상으로 연구가 아직은 많이 되어있지 않기에 본 연구의 분석 결과가 유용한 자료로 사용될 것으로 보이며, 아울러 전문가를 대상으로 시행한 본 조사연구가 향후 질병 감수성 유전자 검사의 유전상담 지침서에 반영되어 효용성 있는 가이드라인 개발에 도움이 될 수 있길 기대한다.

참고문헌

1. 통계청. 2013 년 생명표
2. 고숙자. 우리나라의 건강수명 산출. 한국보건사회연구원 제 247호 (2014-26)
3. 방재욱. 100세 장수시대와 수명. 방재욱 생명에세이
4. 김동호. 한국인, 기대수명 81.4년 건강수명 66년. 중앙일보
5. 최진영, 고유상, 이승철, 강찬구, 최우석. 헬스케어 3.0: ‘건강수명’ 시대의 도래. 삼성경제연구소. 2011
6. 김현중. 4P 중심의 헬스케어 변화와 ICT 융합. 디지에코 보고서. 2014
7. 김주한. 빅데이터 기반 개인 맞춤의료 서비스. BioINpro 13 호. 2015
8. 최윤섭. 한국에도 개인 유전체 분석을 통한 “맞춤 의료”의 시대가 열린다. 최윤섭의 Healthcare Innovation. 2013
9. 정기철, 김석관, 김승현, 이명화. 개인 유전체 기반 맞춤 의료의 현황과 발전 과제. STEP I Insight. 2014
10. Facio FM, Lee K, O'Daniel JM. A genetic counselor's guide to using next-generation sequencing in clinical practice. J Genet Couns. 2014 Aug; 23(4):455-62.

11. Mills R, Haga SB. Genomic Counseling: Next Generation Counseling. *J Genet Couns.* 2014 Aug; 23(4): 689–692. (9)
12. Amy L. McGuire, Christina M. Diaz, Tao Wang, Susan G. Hilsenbeck Social Networkers' Attitudes Toward Direct-to-Consumer Personal Genome Testing. *Am J Bioeth.* 2009; 9(6–7): 3–10.
13. Lynn F. Cherkas, Juliette M. Harris, Elana Levinson, Tim D. Spector, Barbara Prainsack. A Survey of UK Public Interest in Internet-Based Personal Genome Testing. *PLoS One.* 2010 Oct 19; 5(10):e13473.
14. Susanne B. Haga, Julianne M. O' Daniel, Genevieve M. Tindall, Isaac R. Lipkus, Robert Agans. Survey of U.S. Public Attitudes Towards Pharmacogenetic Testing. *Pharmacogenomics J.* 2012 Jun; 12(3):197–204.
15. Goddard KA, Duquette D, Zlot A, Johnson J, Annis-Emeott A, Lee PW, Bland MP, Edwards KL, Oehlke K, Giles RT, Rafferty A, Cook ML, Khoury MJ. Public Awareness and Use of Direct-to-Consumer Genetic Tests: Results From 3 State Population-Based Surveys, 2006. *Am J Public Health.* 2009 March; 99(3): 442–445.
16. Katherine Kolor, Debra Duquette, MS, Amy Zlot, MPH, Joan Foland, MHS, MPhil, Beth Anderson, MPH, Rebecca Giles, MPH, Jennifer Wrathall, MPH and Muin J. Khoury, MD, PhD. Public awareness and use of direct-to-consumer personal genomic tests from four state population-based surveys, and implications for clinical and public health practice. *Genet Med* 2012;14(10): 860–867

17. Bellcross CA1, Page PZ, Meaney-Delman D. Direct-to-consumer personal genome testing and cancer risk prediction. *Cancer J*. 2012 Jul-Aug; 18(4):293-302.
18. 김현주. 한국 의료제도와 유전상담 서비스의 구축. *J of Genetic Medicine* 2011
19. Wendy Uhlmann, Jane Schuette, and Beverly Yashar. *A Guide to Genetic Counseling*. 2nd ed. Wiley-Blackwel. 2009
20. Lesley Goldsmith, Leigh Jackson, Anita O'Connor, Heather Skirton: Direct-to-consumer genomic testing: systematic review of the literature on user perspectives. *European Journal of Human Genetics*. 2012 Aug; 20(8): 811-816.
21. Kaphingst KA, McBride CM, Wade C, Alford SH, Reid R, Larson E, Baxevanis AD, Brody LC. Patient understanding of and responses to multiplex genetic susceptibility test results. *Genet Med*. 2012 Jul; 14(7): 681-687.
22. Lautenbach DM, Christensen KD, Sparks JA, Green RC. Communicating Genetic Risk Information for Common Disorders in the Era of Genomic Medicine. *Annu Rev Genomics Hum Genet*. 2013; 14:491-513.
23. James KM, Cowl CT, Tilburt JC, Sinicrope PS, Robinson ME, Frimansdottir KR, Tiedje K, Koenig BA. Impact of Direct-to-Consumer Predictive Genomic Testing on Risk Perception and Worry Among Patients Receiving Routine Care in a Preventive Health Clinic. *Mayo Clin Proc*. 2011 Oct; 86(10):933-40.

24. 김현주. 유전상담의 제도적인 고찰. 대한의학유전학회지. 2007
25. 질병관리본부. 유전자검사의 종류와 방법. 2010
26. Smerecnik CM, Mesters I, Verweij E, de Vries NK, de Vries H.
A systematic review of the impact of genetic counseling on risk perception accuracy. *J Genet Couns.* 2009 Jun; 18(3):217-28.
27. Kaphingst KA, McBride CM, Wade C, Alford SH, Reid R, Larson E, Baxevanis AD, Brody LC: Patient understanding of and responses to multiplex genetic susceptibility test results. *Genet Med.* 2012 Jul; 14(7):681-7.
28. Darst BF, Madlensky L, Schork NJ, Topol EJ, Bloss CS. Perceptions of genetic counseling services in direct-to-consumer personal genomic testing. *Clin Genet.* 2013 Oct; 84(4):335-9.
29. 김현주, 정선용: 유전카운슬러 그 역할과 자격취득에 대하여. E-PUBLIC: 2007
30. McBride CM, Bowen D, Brody LC, Condit CM, Croyle RT, Gwinn M, Khoury MJ, Koehly LM, Korf BR, Marteau TM, McLeroy K, Patrick K, Valente TW. Future health applications of genomics: priorities for communication, behavioral, and social sciences research. *Am J Prev Med.* 2010 May; 38(5):556-65.
31. 염근상. 유전자검사 (Genetic Test). 대한임상건강증진학회 2015 추계 학술대회
32. 김민지. 착상 전 유전진단을 위한 유전상담 현황과 지침개발을 위한 기초 연구. 아주대학교 대학원 의학과 석사 학위 논문 2010

- ABSTRACT -

A Study of Guideline for Genetic Counseling in Predictive Genetic Testing for Susceptibility to Multifactorial Diseases

Soon Jung Seo

Department of Medical Sciences

The Graduate School, Ajou University

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

Predictive genetic testing for susceptibility to multifactorial diseases (genetic susceptibility testing) is a preventative personalized healthcare service that helps predict the future risk of diseases such as cancer, stroke, and hypertension in asymptomatic individuals. This test foretells the risk of disease development prior to the appearance of symptoms by using the individual's DNA. In recent years, this test has been used in personalized medicine for disease management, prevention, and effective drug treatment.

Genetic counseling is particularly important in predictive genetic testing because it is not easy for consumers to understand the test results. It provides essential information and support to consumers who may be at risk for diseases.

In this study, we surveyed the level of awareness regarding predictive genetic testing and genetic counseling and their necessity among the general public, healthcare providers, and professionals providing this service. In addition, this study also surveyed their specific needs and opinions regarding this test.

The survey was carried out by directly contacting the participants or over e-mail. The general public and experts involved in predictive genetic testing were surveyed from April to June 2016. An analysis of the survey results revealed that the awareness of the public regarding predictive genetic testing was almost half that of the experts (40.4% and 79.4%, respectively). However, both groups felt that this test is extremely necessary (83% and 97%, respectively).

Most participants responded that they were well aware of the importance of genetic counseling. The participants also emphasized that counseling should discuss the limitations as well as the advantages of predictive genetic testing. The participants, including 99.4% of the experts, responded that specialized guidelines for predictive genetic testing need to be established in Korea. These could be based on the traditional genetic counseling guidelines, which are applicable to genetic diseases.

In summary, the survey results indicated that predictive genetic testing is a preventative personalized healthcare service and that specialized genetic counseling is essential for this test. This study may contribute to the establishment of genetic counseling guidelines for predictive genetic testing in Korea.

Key words: susceptibility genetic testing, personalized medicine, personal genome service, healthcare, genetic counseling, survey, genetic counseling guideline



Supplementary material 1. 설문지(수요자)

[질병 감수성 유전자 검사의 정의]

질병 감수성 유전자 검사(Disease Susceptibility Gene Testing)란 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 (예: 고혈압, 당뇨병, 각종 암 등에 대해 미래에 걸릴 확률 위험도 예측 후 적극적 건강관리 시행)

[질병 감수성 유전자 검사에서의 유전상담이란?]

질병 예방에 관심을 갖는 의뢰인이 암을 비롯한 일반질환(고혈압, 당뇨병, 뇌졸중 등)의 예방을 위한 검사 여부를 결정하거나 검사 결과를 이해하는데 도움이 되는 유전학적 정보 또는 질병 관련 예방 관리에 대한 정보를 전문가와의 소통을 통하여 정확한 정보를 충분히 이해하게 되는 과정입니다.

[유전상담전문가]

유전상담은 임상유전학 전문의의 고유업무 중 하나이나, 미국에서는 1970년대 초 산전유전 진단검사가 보편화되면서 유전상담의 필요성이 부각되어 임상적 수요에 따라 유전상담을 전담할 수 있는 비 의사 유전상담사(Non-MD genetic counselor) 대학원 석사과정의 교육양성인증 프로그램이 시작되었습니다. 유전상담사는 임상유전전문의를 중심으로 한 유전의료팀의 일원으로 유전서비스를 제공하는 것이 보편적입니다.

- * 고용노동부 ‘일자리 창출 가능한 해외 직업 연구’ : 유전상담전문가 선정 (2013년)
- * 한국직업능력개발원 및 교육부: 신생미래 유망 직업 선정 (2014년)
- * 유엔 ‘2025 미래보고서’ : 유망직종 선정 (2015년)

이에 본 연구는 일반인들의 질병 감수성 유전자 검사에 대한 인식 및 필요성을 조사함과 동시에 유전상담을 통하여 알고자 하는 구체적인 욕구 및 의견을 수렴하고자 합니다.

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

I. 설문 문항: 질병 감수성 유전자 검사의 인식 및 필요성 조사 (8문항)

1. 유전자 검사에는 진단 검사, 증상 전 검사, 보인자 검사 등 다양한 종류가 있습니다. 그렇다면 귀하는 각종 암(대장암, 폐암, 유방암 등) 또는 고혈압, 뇌졸중, 당뇨 등의 각종 만성 질환의 유전적 위험도를 예측하여 주는 질병 감수성 유전자 검사에 대해 들어 본 적이 있습니까? (1쪽 정의 참고)

- ① 있다
- ② 없다
- ③ 잘 모르겠다

2. 귀하께서는 각종 암(대장암, 폐암, 유방암 등) 또는 고혈압, 뇌졸중, 당뇨 등의 각종 만성 질환의 타고난 유전적 위험도를 예측하여 생활습관을 관리, 개선함으로써 질병 발생을 지연 또는 예방하도록 도와주는 질병 감수성 유전자 검사의 필요성이 있다고 보십니까?

- ① 있다
- ② 없다
- ③ 아직 시기상조다
- ④ 잘 모르겠다

3. 질병 감수성 유전자 검사 결과가 향후 의사들이 지금보다 더욱 정확하게 질병을 조기진단 및 적절한 관리를 할 수 있도록 정보를 제공해 줄 수 있을 것이라 생각하십니까?

- ① 없다
- ② 보통
- ③ 있다

4. 귀하께서는 각종 암(대장암, 전립선암, 유방암 등) 또는 고혈압, 뇌졸중, 당뇨 등의 각종 만성 질환의 유전적 위험도를 예측하여 주는 질병 감수성 유전자 검사를 향후 해보실 의향이 있으십니까?

- ① 없다
- ② 있다

5. 만약 질병 감수성 유전자 검사를 시행할 의사가 없으시다면, 그 이유는 무엇입니까? (복수응답가능)

- ① 내 유전정보로 인해 취직, 보험가입, 결혼 등에 차별이나 불이익을 당하지 않을까 하

여

- ② 유전정보를 알게 됨으로써 건강에 대한 걱정으로 오히려 역효과가 날 것 같아서
- ③ 내 유전정보를 굳이 알고 싶지 않아서
- ④ 질병 예측력이 아직은 신뢰할만하다고 생각하지 않기 때문에 (분석 예측력)
- ⑤ 유전자 분석 정보가 아직은 유용하다고 생각하지 않기 때문에 (정보 활용력)
- ⑥ 유전자 검사 비용이 고가이기 때문에
- ⑦ 기타 ()

6. 만약 질병 감수성 유전자 검사를 시행할 의사가 있으시다면, 그 이유는 무엇입니까? (복수응답가능)

- ① 미래에 특정 질병이 발생할 가능성(위험도)을 파악해 예방적 건강 관리에 활용하기 위해
- ② 질병의 조기진단과 맞춤 치료를 위한 보조적 수단으로 활용하기 위해서
- ③ 특정 약물에 대한 감수성을 파악하여 약물 부작용 및 오남용을 방지하기 위해서
- ④ 내 유전정보가 궁금하여 (단순한 호기심)
- ⑤ 기타 ()

7. 귀하께서는 질병 감수성 유전자 검사를 받을 기회가 생겼을 경우, 어떤 질환에 가장 관심을 두고 하시겠습니까? (복수응답 가능)

- ① 암 (대장암, 위암, 폐암, 유방암, 난소암, 췌장암, 전립선암 등)
- ② 심혈관 질환 (관상동맥질환, 심근경색증, 부정맥 등)
- ③ 뇌혈관 질환 (알츠하이머, 치매, 뇌졸중 등)
- ④ 만성 질환 (당뇨, 비만 등)
- ⑤ 약물 부작용 또는 약물 효과 (항암제 효과, 고혈압 치료제 대사 효율 등)
- ⑥ 기타 ()

8. 귀하께서 만약 질병 감수성 유전자 검사를 받으실 경우, 그 결과를 바탕으로 적극적인 건강관리(운동, 식이 조절, 생활습관 변화 등)를 자발적으로 하실 의향이 있습니까?

- ① 있다
- ② 없다

II. 설문 문항: 질병 감수성 유전자 검사의 유전상담 인식 및 필요성 조사 (6문항)

1. 귀하께서는 질병 감수성 유전자 검사를 시행하기 전과 후에 검사 안내 및 결과에 대한 충분한 이해를 돕기 위해서 유전상담이 필요하다고 생각하십니까?
 - ① 전혀 필요 없다
 - ② 필요 없다
 - ③ 필요 하다
 - ④ 매우 필요하다
 - ⑤ 잘 모르겠다

2. 귀하가 질병 감수성 유전자 검사를 받고 그 결과에 대한 1차 유전상담을 받을 경우 누구에게 받길 원하십니까?
 - ① 임상 유전 전문의
 - ② 전문 유전 상담사
 - ③ 관련 질환 전문의
 - ④ 검사의뢰 의사(주치의)
 - ⑤ 기타 의견 ()

3. 귀하가 질병 감수성 유전자 검사를 받고 그 결과에 대한 유전상담(1차 상담) 후 더 궁금한 사항이 있거나 혹은 1차 상담에 만족 못하는 등의 이유로 추가상담(2차 상담)이 필요한 경우 누구에게 받길 원하십니까?
 - ① 임상 유전 전문의
 - ② 전문 유전 상담사
 - ③ 관련 질환 전문의
 - ④ 검사의뢰 의사(주치의)
 - ⑤ 기타 의견 ()

4. 귀하께서는 질병 감수성 유전자 검사에 대한 유전상담이 주로 언제 진행되어야 한다고 생각되십니까?
 - ① 검사 시행 전
 - ② 검사 시행 후
 - ③ 검사 시행 전과 후 모두
 - ④ 결과가 고위험으로 나왔을 경우에만
 - ⑤ 의뢰인이 요청할 경우에만

5. 질병 감수성 유전자 검사의 적절한 유전상담 시간은 어느 정도라 생각하십니까?

- ① 15분 이하
- ② 15분 이상~30분 이하
- ③ 30분 이상~45분 이하
- ④ 45분 이상~1시간

6. 유전상담을 통해 가장 알고 싶은 사항은 무엇입니까? (아래 표에 순차적으로 작성해주세요)

- ① 질병 감수성 유전자 검사의 한계 또는 오진률
- ② 질병 감수성 유전자 검사의 예측 정확도
- ③ 유전적으로 고위험으로 나온 질환이 실제 발병될 가능성
- ④ 자신의 고위험 질환이 유전적으로 자녀에게 전달될 가능성
- ⑤ 고위험 질환에 대한 예방과 관리방법
- ⑥ 추가 연계 검사에 대한 종류 및 비용
- ⑦ 기타()

1순위	2순위	3순위	4순위	5순위	6순위	(7순위)

III. 설문 응답자 기본 정보 (4문항)

1. 귀하의 성별은 무엇입니까?

- ① 남자
- ② 여자

2. 귀하의 연령대는 무엇입니까?

- ③ 20대
- ④ 30대~40대
- ⑤ 50대~60대
- ⑥ 60대 이상

3. 귀하의 최종학력은 무엇입니까?

- ① 초등학교 졸업
- ② 중학교 졸업
- ③ 고등학교 졸업
- ④ 대학교 졸업
- ⑤ 대학원 졸업 이상

4. 귀하의 현재 년 소득 정도는 어느 정도입니까?

- ① 2천만 원 이하
- ② 2천만 원 이상 4천만 원 이하
- ③ 4천만 원 이상 6천만 원 이하
- ④ 6천만 원 이상

*** 마지막까지 귀한 답변 감사 드립니다. ***

Supplementary material 2. 설문지(전문가)

I. 용어의 정의

질병 감수성 유전자 검사(Disease Susceptibility Gene Testing)란 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 ① 질병 감수성 유전자 검사 및 유전 상담에 대한 의료 전문가 집단의 인식 및 필요성을 조사함과 동시에 ② 질병 감수성 유전자 검사 도입 시 요구되는 유전상담 지침서에 대해 전문가들의 의견을 수렴하여 질병 감수성 유전자 검사를 위한 유전상담 지침에 반영하고자 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, 비 의사 유전상담사는 임상유전 전문의를 중심으로 하는 유전의료팀의 일원으로서 환자와 가족에게 필요한 지지와 관리 차원의 유전상담을 제공하며, 일찍이 미국을 비롯한 선진국에서는 전문 의료 직으로 인정받고 있습니다.

미국의 경우 1970년부터 유전상담뿐 아니라 교육개발, 공공기관, 유전자 검사 기관, 연구 분야 등에서 다양하고 활발한 활동을 하고 있으며, 일본에서도 2003년부터 비 의사 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 선정된바 있습니다.

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

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

[A 문항 : 설문 응답자 기본 정보(3)]

1. 귀하의 성별은?

- ① 남
- ② 여

2. 귀하의 연령대는?

- ① 20 대~30 대
- ② 40 대~50 대
- ③ 60 대 이상

3. 귀하의 직업은 무엇입니까?

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

[B 문항 : 질병 감수성 유전자 검사의 인식 및 필요성 조사(2)]

1. 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 유전자 검사에 대해 들어 본 적이 있습니까? (1 쪽 용어의 정의 참고)

- ① 있음
- ② 없음
- ③ 잘 모르겠음

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

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

[C 문항 : 질병 감수성 유전자 검사의 유전상담에 대한 인식도 및 필요성 조사(6)]

1. 유전상담에 대해 들어본 적이 있나요?

- ① 없음
- ② 있음

2. 질병 감수성 유전자 검사와 관련하여 유전상담이 필요하다고 생각하십니까?

- ① 매우 필요함
- ② 보통
- ③ 약간
- ④ 필요 없음

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

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

4. 질병 감수성 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

5. 질병 감수성 유전자 검사에 대한 유전상담(1 차 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()

6. 질병 감수성 유전자 검사 결과에 대한 유전상담(1차 상담) 후에도 의뢰인이 더 궁금한 사항이 있거나 1차 유전상담에 만족 못하는 경우, 추가상담(2차 상담)을 진행할 경우 누가 해야 한다고 생각하십니까?

- ① 임상 유전 전문의
- ② 전문 유전 상담사
- ③ 관련 질환 전문의(유전적 Risk가 높게 나온 질환)
- ④ 검사의뢰 의사(주치의)
- ⑤ 기타 의견 ()

[D 문항: 질병 감수성 유전자 검사의 유전상담 지침 개발 관련 문항 (5)]

1. 질병 감수성 유전자 검사에 있어 의료인을 위한 유전상담 지침서가 의료현장에 필요하다고 보십니까?

- ① 매우 필요함
- ② 보통
- ③ 약간
- ④ 필요 없음

2. 질병 감수성 유전자 검사에 대한 유전상담 지침서가 제작된다고 할 경우 어떠한 내용으로 구성되어야 한다고 보십니까? (복수 응답 가능)

- ① 유전상담을 진행하는 사람의 자격과 역할에 대한 정의
- ② 의료법, 생명윤리법 등 관련 법률 사항 및 생명 윤리에 대한 개념
- ③ 가족력에 대한 이해를 도울 수 있는 기초 유전학 개념
- ④ 각 질환들에 대한 정보 및 관련 검사 안내
- ⑤ 각 질환 별 예방법 및 관리지침
- ⑥ 유전 상담 방법 및 상담 사례
- ⑦ 기타 ()

3. 질병 감수성 유전자 검사 서비스에 필요한 유전상담 지침서의 개발에는 어떤 기관이 개발주체로써 가장 적합하다고 생각하십니까? (복수 응답 가능)

① 정부관련부서

② 관련전문의학학회

③ 기타 의견()

4. 질병 감수성 유전자 검사 서비스에 필요한 유전상담 지침서 개발에 참여할 전문가 구성은 누구라고 생각하십니까? (복수 응답 가능)

① 의학 유전학 전문의

② 각 진단과 별 전문의 (진단과:)

③ 유전학/분자 유전학 등 관련 전문가(Non-MD)

④ 전문 유전상담사

⑤ 기타 의견()

5. 질병 감수성 유전자 검사의 유전상담 지침서 개발에 있어 귀하의 다른 의견이나 조언이 있다면 기술해주시기 바랍니다.

*** 마지막까지 귀한 답변 감사 드립니다.***