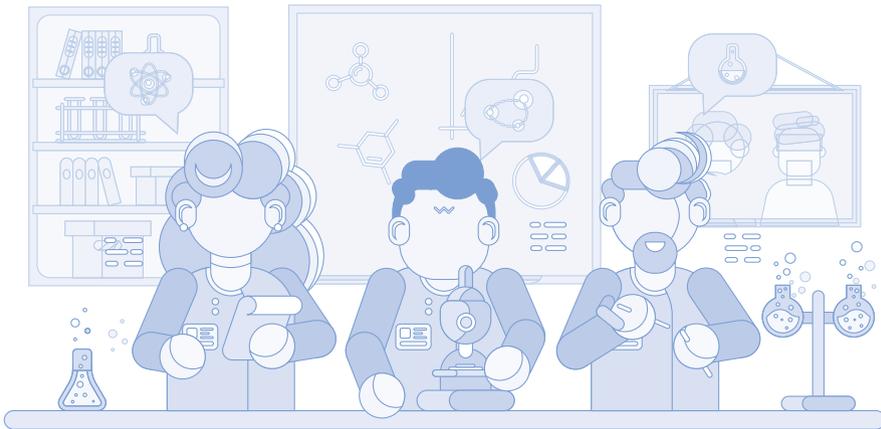


# 소비자 직접의뢰 유전자검사와 규제샌드박스 제도

규제샌드박스 제도를 통한 DTC-GT 특례 선정은 규제로 인한 바이오 산업진출의 장애요소를 감소시키는 것 이상의 의미가 있다. DTC-GT를 선정하고 그 목적과 범위를 결정하는 것은 유전자검사와 관련된 특수한 영역의 문제일 뿐 아니라 보건의료신기술의 평가문제, 유전자정보보호 법률문제, 보건의료연구의 사회적·윤리적 문제를 포함하고 있다.

박미정(서울대학교 의과대학 건강사회교육센터 전문위원)



## I. 시작하며

우리 정부는 초기 개발단계의 혁신기술이 국내 규제로부터 자유로워질 수 있도록 ‘규제 샌드박스(Regulatory Sandbox)’라는 제도를 도입했다. 산업통상자원부에서 수행중인 산업융합 규제특례에서 제1호 실증특례를 부여받은 대상은 질병예방 소비자 직접의료 유전자검사(Direct-to-consumer genetic test; 이하 ‘DTC-GT’)이다. 그동안 보건복지부는 전체 DTC 유전자검사기관을 대상으로 질 관리 인증제를 도입하고, 웰니스 위주의 항목 검사항목의 확대를 추진하고 있었다. 그런데, 산업통상자원부가 보건의료분야 규제샌드박스 제도 시행 대상으로 2019년 2월 DTC-GT를 선정했다.

의료현장에서는 유전체 분석을 통해 특정 약물의 효과나 부작용에 대한 개인별 감수성 차이가 밝혀내고, 이러한 정보를 맞춤형 처방 또는 치료로 연결한다. 그래서 지금까지는 주로 의료인이나 연구기관에서 유전자검사를 의뢰했었다. DTC-GT는 유전자검사를 개인이 스스로 유전자검사회사에 의뢰하는 유전자 건강위험 검사(Genomic Health Risk Test) 서비스의 한 형태라고 할 수 있다. 본 글에서는 세 가지 측면에서 DTC-GT와 관련된 논의를 전개하고, DTC-GT를 규제샌드박스 제도 대상으로 삼을 경우, 고려해야 할(혹은 고려했어야 하는) 사항들을 짚어본다.

## II. DTC-GT와 관련된 논의

### 1. DTC-GT 항목에 관한 논의

유전자검사는 두 가지로 구분할 수 있는데, 개인 식별을 위한 검사와 질병의 예측·진단·치료를 목적으로 하는 검사로 나눌 수 있다. 보건복지부는 2016년부터 12개 항목(체질량지수, 중성지방농도, 콜레스테롤, 혈당, 혈압, 색소침착, 탈모, 모발 굵기, 노화, 피부탄력, 비타민C농도, 카페인대사)에 대해서는 비의료기관도 유전자 검사를 할 수 있도록 허용하고 있었다. 하지만

산업계에서는 검사항목을 121개로 늘려달라는 요구를 꾸준히 하고 있었다. 반면 시민단체 연합은 질병까지 범위가 확대되는 것은 의료 민영화의 핵심이라고 비판하고 있었다. 의사들은 유전자검사의 과학적 타당성이 낮다는 의견을 내놓았다. 이렇게 DTC-GT와 관련된 논의는 그 합의점을 찾지 못하고 있었다.

<b>분류</b>	DTC 유전자검사 허용 권고 항목		
<b>영양소</b>	(기존허용) 비타민C 농도		
	비타민D 농도	코엔자임 Q10농도	마그네슘 농도
	아연 농도	철 저장 및 농도	
	칼륨 농도	칼슘 농도	아르기닌 농도
	지방산 농도		
<b>피부/모발</b>	(기존허용) 색소침착 모발 굵기 피부노화 남성형 탈모 원형 탈모		
	기미/주근깨	여드름 발생	피부염증
	태양 노출 후 태닝반응	튼살/각질	새치
<b>건강관리</b>	(기존허용) 체질량지수 중성지방농도 콜레스테롤 혈당 혈압		
	요산치	체지방율	비만
	관절염증	감수성	멀미 퇴행성
<b>개인특성</b>	(기존허용) 카페인 대사		
	알코올 대사	알코올 의존성	알코올 홍조
	와인선호도	니코틴 대사	니코틴 의존성
	카페인 의존성	불면증수면습관/시간	
	아침형/저녁형 인간	통증 민감성	
<b>운동</b>	근력운동 적합성	유산소운동 적합성	
	지구력운동 적합성	근육발달능력	
	단거리 질주 능력	발목 부상 위험도	약력
	운동 후 회복능력		
<b>식습관</b>	식욕	포만감	단맛 민감도
			쓴맛 민감도
<b>혈통</b>	조상 찾기		

※ 보건복지부, DTC(소비자 직접 의료) 유전자검사 서비스 인증제 시범사업 추진, 2019.2.14. 보도자료 참고

DTC-GT는 소비자 스스로 광고를 통해 정보를 얻고, 검사를 주문하면 기업은 검사를 위해 타액과 같은 검체를 채취하는 검사키트를 보내준다. 소비자가 직접 검체를 채취하여 송부하면 유전자검사 회사는 검사를 수행한 후 검사결과를 인터넷이나 우편을 통해 알려준다. 우리나라의 경우, 유전자검사 서비스를 하는 회사들은 인터넷, 약국, 화장품 회사, 보험회사, 의료기관 등을 통해 홍보와 판매를 하고 있다. 이들 광고중에는 체중 감량이라는 전반적인

목표를 가지고 맞춤형 식단, 운동, 보충제에 영향을 주도록 고안된 DNA검사도 있다. 미국의 경우엔 슈퍼마켓에서 검사키트를 구입할 수 있다. Vitagene社は 자사의 검사가 개인에게 가장 적합한 비타민의 선택을 돕고, 맞춤형 비타민 요법을 판매한다고 광고한다. Helix社は 소비자에게 맞는 운동능력, 식이, 수면 패턴을 제공한다. 23andMe社は 본인의 건강에는 영향을 주지 않지만 자녀의 건강에 영향을 줄 수 있는 열성 유전변이에 대해 알려준다고 광고한다. 이 회사는 2015년 미국 식품의약국FDA의 허가를 받아 블룸증후군Bloom syndrome의 보인자 확인을 해주기 시작하여 2017년에는 유전적 혈전기호증hereditary thrombophilia을 포함한 다른 질환들을 검사할 권한을 부여받았다. 2018년에는 유방암과 난소암의 감수성 유전자로 알려진 BRCA1과 BRCA2 유전자의 돌연변이 검사를 FDA가 승인했다.

문제는 검사에 포함된 변이들이 위험도를 증가시킬 수 있지만, 일반적으로 특정 질병에 기여하는 유전적 변이의 극히 일부만을 차지한다는 것이다. 환경이나 생활방식, 다른 유전적 염기서열 등에 의해 많은 변이들이 발생가능하기 때문에 양성결과가 곧 강한 지표가 되는 것은 아니다. 그럼에도 불구하고 유전자검사 전후에 유전자검사를 통해 밝혀지는 것과 밝혀지지 않는 것에 대하여 소비자가 의학적인 상담을 받을 수 있는 제도는 없다. 검사결과를 결코 진단이 아니며, 제한된 수의 질병과 유전자에 대한 정보만을 받기 때문에 질병의 발병이나 심각성을 해석할 수 있는 것은 아니다. 진단검사라기보다는 위험도 평가 검사라고 할 수 있지만 많은 소비자들은 이 둘 사이의 차이를 구별할 수 없다.

질병 감수성이 증가하는 위험에 대한 유전적 결과에 대하여 의료전문가의 해석과 상담이 없다면, 잘못된 확신으로 이어질 수 있다. 미국 경우, 백신 접종거부를 주장하는 반 백신주의자 Anti-vaxxer들은 일부 카이로프랙틱의사Chiropractor나 통합의사Integrative physicians들의 유전자 돌연변이 검사를 받으라는 조언을 따른다. MTHFR이라는 특정 유전자에 변이가 생기면 천연두 백신접종

후 부작용이 있다고 알려졌기 때문이다. 하지만 이 유전자 변이를 탐색하던 3~40년 전과 최근의 대전장유전체연관성연구Genome-Wide Association Study, GWAS의 결과는 많은 부분에서 차이가 있다.<sup>1</sup> 유전체 연구를 하면 할수록 너무나 많은 유전변이가 새롭게 밝혀지고 있다. 대전장유전체검사를 통해 체중과 관련된 유전자 수백 개 중에서 일반적인 ‘과체중 유전자’를 밝히지 못했다. 오히려 몇몇 연구 결과는 체중 감량을 위한 최상의 식단 선택과 현존하는 DNA 검사간의 관련성은 없다는 것이다. 유전자검사회사에서 분석한 결과는 염기서열의 전체를 분석하거나 평가하지 않기 때문에 진단된 데이터 자체가 제한적이다. 특히 질병에 대한 가족력이나 의무기록 없이 몇 가지 유전적 변이만을 강조하게 되면 질병의 위험도는 부정확한 예측이 될 수 있다.

한국의 어느 유전자검사회사는 어떤 특정 유전자의 변이를 가지면 자연유산율을 겪을 수 있는 확률적 OROdds Ratio: 위험요인과 질병간의 연관성은 3.7 정도 된다고 안내한다. 그런데 현재의 현실적인 추정치는 대부분의 질병에 연관된 유전변이의 OR은 1.1을 상회하지 않는다. 그렇다면 유전자검사회사는 그 특정 유전자의 추정치를 찾기 위해 더 정교한 방법론을 찾거나, 아직 그러한 결과는 없다고 해야 할 것이다. DTC-GT 회사들이 자신들의 검사가 의학적 진단목적으로 사용되는 것이 아니라고 밝히기만 하면 책임질 일이 없는 것인가? 더욱이 DTC-GT 회사가 유전분석 자체보다 라이프 스타일에 대한 설명과 권고사항만을 제공한다면, 동일한 유전자 표본의 검사결과는 비슷하지만 권고사항은 라이프 스타일에 따라 일관성이 없을 것이다.

#### 1.

보통의 질병(common disease)들은 여러 유전변이들과 유전 외적인 요인들이 복합적으로 작용하여 발생하는 복합질병(complex disease)이다. 복합질병의 원인을 찾는 일은 질병의 유전이질성(genetic heterogeneity)과 다인자성(polygenicity)의 존재로 인해 매우 어렵다. McClellan Jon. King MC. "Genetic Heterogeneity in Human Disease" Cell 2010; 141, 210-217; Barton N.H. et al. "The infinitesimal model: Definition, derivation, and implications" Theoretical Population Biology 2017; 118, 50-73 참조.

## 2. DTC-GT가 규제샌드박스 적용 대상이 된 것에 관한 논의

규제샌드박스제도는 제한된 조건 하에서 새로운 제품 및 서비스에 대한 규제를 완화해주는 제도로서 주로 신산업·신기술 분야를 시험적으로 운영할 수 있도록 하는 정책이다. 국내에서는 사전규제에서 사후규제로 전환, 위험도에 따라 차등적인 규제설계, 개방형 규제혁신 강화의 목적으로 사전규제를 완전히 없애지 않고 ‘제한된 조건’ 하에서 시장 진입장벽을 완화하기 위해 시행하고 있다. ‘제한된 조건’은 장소적 제한일 수도 있고 기간, 행위 등을 제한 할 수도 있다. 제품이나 서비스를 시험하거나 검증하는 동안 제한된 구역에서 규제를 면제하는 실증특례와 일시적으로 출시를 허용하는 임시허가로 구분된다.<sup>2</sup>

바이오산업 중 유전자검사관련 규제는 ‘생명윤리 및 안전에 관한 법률’에 의해 규제를 받는다. 동 법률은 2004년 제정되어 두 차례 개정되었다. 2012년 전부개정과 생명윤리 및 안전에 관한법률 시행령의 개정을 통해 유전자 중 8개, 제한 유전자 중 3개의 검사가 가능해졌다. 동 법률 제50조에 의하면, 보건복지부장관이 허용하는 항목에 대한 유전자검사를 의료기관이 아닌 유전자검사기관이 제한적으로 할 수 있다.

문제는 의사가 의뢰하는 표준인증을 받은 실험실로부터 얻을 수 있는 검사결과를 DTC-GT를 통해서도 동일하게 얻을 수 있다고 소비자들이 착각할 가능성이 매우 높다는 것이다. 특례를 부여받은 검사기관에 한하여 제한된 지역, 제한된 조건과 대상이 한정되어 있지만, 소비자는 모든 검사기관이 철저한 감독이 이루어진 후에 유전자검사가 시행되는 것으로 인식할 개연성이 높다. 시범사업을 하는 기업의 실험실에서 제기될 수 있는 속도나 테스트나 임상적 유효성을 평가하는 기준이나 확립된 표준에 대한 검증은 이루어져 있고, 그 결과는 공개되어 있는가?

개인정보보호 맥락에서 연구용 데이터를 제공하는 정의규정에 DTC-GT 검사결과도 해당하는지에 대한 검토는 아직 없다. 특례대상 서비스에 해당하는 특정 유전정보로부터 연구 가능한 질병 및 약물 효능에 대한 검증이 개인의 프라이버시와 민감정보 보호보다 더 유익한지에 대한 어떠한 조사도 선행되지 않았다. 유전정보는 유럽연합의 GDPR을 비롯하여 유럽의 다수의 국가, 미국과 우리나라의 법률에서

2. 박규홍, ‘한국형 규제샌드박스 제도 도입경위 및 동향’, 법연 Summer 2019 vol.63 참조

### 생명윤리 및 안전에 관한 법률’연혁에 따른 유전자검사 관련 조항

**2004년 제정** 제25조(유전자검사의 제한) ① 유전자검사기관은 과학적 입증에 불확실하여 검사 대상자를 오도(誤導)할 우려가 있는 신체 외관이나 성격에 관한 유전자검사 그 밖에 심의위원회의 심의를 거쳐 대통령령이 정하는 유전자검사를 하여서는 아니 된다. ② 유전자검사기관은 근이영양증 그 밖에 대통령령이 정하는 유전질환을 진단하기 위한목적 외에는 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 하여서는 아니 된다. ③ 의료기관이 아닌 유전자검사기관에서는 질병의 진단과 관련한 유전자검사를 할 수 없다. 다만, 의료기관의 의뢰를 받아 유전자검사를 하는 경우에는 그러하지 아니하다.

**2012년 전면개정 이후** 제50조(유전자검사의 제한 등) ① 유전자검사기관은 과학적 증명이 불확실하여 검사 대상자를 오도(誤導)할 우려가 있는 신체 외관이나 성격에 관한 유전자검사 또는 그 밖에 국가위원회의 심의를 거쳐 대통령령으로 정하는 유전자검사를 하여서는 아니 된다. ② 유전자검사기관은 근이영양증이나 그 밖에 대통령령으로 정하는 유전질환을 진단하기 위한 목적으로만 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 할 수 있다. ③ 의료기관이 아닌 유전자검사기관에서는 질병의 예방, 진단 및 치료와 관련한 유전자검사를 할 수 없다. 다만, 의료기관의 의뢰를 받아 유전자검사를 하는 경우에는 그러하지 아니하다. ④ 유전자검사기관은 유전자검사에 관하여 거짓표시 또는 과대광고를 하여서는 아니 된다. 이 경우 거짓표시 또는 과대광고의 판정 기준 및 절차, 그 밖에 필요한 사항은 보건복지부령으로 정한다.

**2015년 개정 이후** 제50조(유전자검사의 제한 등) ① 유전자검사기관은 과학적 증명이 불확실하여 검사 대상자를 오도(誤導)할 우려가 있는 신체 외관이나 성격에 관한 유전자검사 또는 그 밖에 국가위원회의 심의를 거쳐 대통령령으로 정하는 유전자검사를 하여서는 아니 된다. ② 유전자검사기관은 근이영양증이나 그 밖에 대통령령으로 정하는 유전질환을 진단하기 위한 목적으로만 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 할 수 있다. ③ 의료기관이 아닌 유전자검사기관에서는 다음 각 호를 제외한 경우에는 질병의 예방, 진단 및 치료와 관련한 유전자검사를 할 수 없다. <개정 2015. 12. 29.>

1. 의료기관의 의뢰를 받은 경우
  2. 질병의 예방과 관련된 유전자검사로 보건복지부 장관이 필요하다고 인정하는 경우
  - ④ 유전자검사기관은 유전자검사에 관하여 거짓표시 또는 과대광고를 하여서는 아니 된다.
- 이 경우 거짓표시 또는 과대광고의 판정 기준 및 절차, 그 밖에 필요한 사항은 보건복지부령으로 정한다.

민감정보 혹은 특수범주 정보로 구별 짓고 있다. 유전정보는 비가역적인 특성을 가지고 있고, 가족 공유성이란 특징이 있다. 만약 사회적 취약계층의 유전정보가 식별된다면 차별 받을 가능성이 높고, 가족의 프라이버시까지 침해될 소지가 있다. 발병개연성만으로도 인격권을 훼손할 수 있기 때문에 검체와 검사결과에 대한 보호는 민감정보로서 별도의 규율이 필요한 정보이다. 하지만 의사가 채취·검사하여 의료기록에 있는 데이터와 소비자가 의뢰하여 검사키트를 사용해서 얻어진 데이터는 동일하게 보호받을 수 있는 것이 아니다. 검사결과 데이터를 사용할 수 있도록 별도의 동의서를 받는다고 할지라도 데이터가 제3자에게 넘어가지 않을 것이라는 보장도 없다. 제3자에게 넘어간 데이터는 위험요소를 알기도 어렵거니와 삭제하는 것은 불가능할 수도 있다. 개인정보 보호 대상으로서 유전정보의 특수성과 규제 샌드박스 지정 대상으로서의 기준이 동시에 균형 있게 검토되어야 하지 않을까?

### 3. DTC-GT 시범사업을 실증특례로 운영하는 것에 관한 논의

산업통상자원부는 보건복지부에서 허용하는 비의료기관의 유전자검사 12개 항목 이외에 당뇨, 고혈압, 뇌졸중 등 질병검사를 포함하여 57개 항목으로 유전자검사항목을 확대하기 위해 규제샌드박스 제도를 도입했다. 현행 법률은 원칙적 금지·예외적 허용 체계이므로 기술혁신을 위한 방안으로 적용한 것이다. 이러한 대상에 DTC-GT가 포함된 이유는 2017년부터 DTC-GT 서비스를 제공하고 있는 마크로젠이라는 유전체 정보 분석 기업이 DTC 검사항목 확대와 건강관리 서비스에 대한 실증특례를 신청한 상태였기 때문이다. DTC-GT 서비스기업들로 구성된 유전체분석기업협의회는 2년간 복지부와 논의하던 점진적 확대를 논의 중이었는데, 이것과 별개로 산업통상자원부가 결정을 한 것이다.<sup>3</sup> 산업통상자원부는 2019년 4월 29일 제3차 산업융합 규제특례심의위원회에서 '1호' 규제샌드박스 사업자로 선정됐던 마크로젠 외에 디엔에이링크, 메디젠휴먼케어,

테라젠이텍스 등 세 곳을 추가 지정했다. 이들 네 기업은 향후 2년간 특정지역에 거주하는 일반인을 대상으로 만성질환, 호발암, 노인성질환, 웰니스, 운동능력 등에 관하여 연구목적으로 유전자검사를 진행할 수 있게 된다. 그런데 유전자검사기관으로 지정받은 기업조차도 제한적인 검사와 제한된 검사항목이라는 점을 들어 질병예방 목적달성과 DTC 시장 확대 모두 효과가 미미하다고 지적하는 입장이다.

문제는 현재 법령의 DTC-GT 규정 중에서 어떤 내용에 규제 유예가 필요한지 밝혀지지 않았다는 점이다. 기존 법령개선을 위한 한시적인 제도완화 내지는 유예에 불과하다고 볼 때 실증특례 연구를 통해 입법에 필요한 실제적인 내용을 입증할 수 있는 평가체계를 갖추고 있는가?

### III. DTC-GT 추진을 위한 제언

앞서 살펴본 세 가지 측면의 논의에 터를 잡아 DTC-GT 제도 추진의 방향을 아래와 같이 정리했다.

첫째, DTC-GT 증가는 예상이 되고 이에 대한 소비자들의 관심도 증가할 것이다. 따라서 소비자는 이러한 검사의 의미를 더 잘 이해할 수 있도록 전문가와의 상담이 필요하다. 유전자검사를 실시하기 이전에 소비자들은 유전자검사의 필요성과 한계, 그리고 검사결과에 대한 해석 가능성을 이해해야 한다. 소비자는 언제든지 영리적·상업적 이해관계에 따라 일방적으로 편향된 분석결과에 영향을 받을 수 있고, 먼 훗날일지라도 프라이버시의 침해가 발생할 수 있다는 것을 이해해야 한다.

유전자검사의 의미를 다각적으로 고려하도록 돕는 상담은 검사항목별로 이루어져야 한다. 상담내용은 우선 질병 관련성이 확실치 않은 정보, 검사하게 된 이유, 가족 구성원에게 유전자검사 결과를 알려주어야 하는지 여부,

3. 서울경제, '갈수록 꼬이는 바이오 규제개혁' 2019.2.27. 기사 참조  
<https://www.sedaily.com/NewsView/1VFFSNFJ3B>

고용주나 보험회사와 같은 기관에서 정보를 악용하거나 차별의 근거로 사용할 가능성 등이 충분히 상담되어야 할 것이다. 검사결과에 대한 해석도 사회적, 문화적, 윤리적 측면을 함께 고려하여 전문가에 의해 이루어져야 한다. 상당한 시간이 걸리겠지만 유전 상담사 Genetic Counselor와 같은 인정한 전문가의 상담역할이 자리 잡고 제도적으로 안착되어야 할 것이다. 우리나라는 아직 자격을 갖춘 임상 유전학자와 유전학 상담가가 충분히 확보되지 않았기 때문에 당분간은 임상인들이 유전자검사 이전에 상담하고 검사결과를 해석해야 할 것이다.

둘째, 유전자 프라이버시는 개인정보 침해와는 다른 유형으로서의 차별에 대한 입법, 고용주나 보험회사가 이들 정보에 접근에 제한을 두는 규정, 유전자 정보를 통해 환자가 식별되지 않도록 보호하는 기술적방법 등에 대한 법제도의 필요성은 공감을 얻고 있다. 개인 유전정보를 안전하게 보관하기 위한 기술 개발, 검체와 데이터의 보관, 이차 활용 및 폐기, 정보주체 및 가족의 권리보호, 차별에 대한 권리보호 등에 관한 입법은 여러 나라에서 찾을 수 있다. 미국의 경우, 유전정보를 근거로 하여 건강보험이나 고용에서 차별을 예방하는 유전자정보차별금지법 Genetic Information Non-discrimination Act<sup>1)</sup>이 2008년에 마련되었다. 독일의 경우, 유전적 예외주의 입장을 반영하고 유전정보에 대한 자기결정권을 보호하는 유전자검사법 Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen: GenDG을 2009년 제정하였다. 동법은 일반적인 의료정보와는 구별되는 특수한 지위를 유전정보에 부여하고 유전자검사유형과 유전자검사 목적을 연관 지어 여섯 가지 영역으로 구분하고 있다. 또한 유전자차별의 구체적인 개념을 설정하였는데, 이 개념은 유전적 형질의 특성과 유전자검사를 통해 얻어진 예측성 정보는 일반 의료정보와는 다른 차원의 특수성이 있다는 사실에 기초하고 있다.

우리나라 생명윤리 및 안전에 관한 법률 제49조~제59조는 유전자검사에 대한 규정을 두고 있다. 하지만 유전자검사목적에 따른 검사범위, 유전자검사의 특징에 따른 정당성

확보와 절차를 위한 제도, 유전자검사정보로 파생되는 문제에 대비하여 정보주체나 가족이 어떠한 법적지위와 보호 아래 있어야 하는지에 대한 규정은 확인되지 않는다. 법적 대상으로서 유전정보의 개념, 유전자의 검사, 분석, 결과 해석을 구분하여 정의의 규정을 마련하는 법률 개정이 필요하다.

셋째, 단순히 규제샌드박스를 통한 승인이 있다고 하여 기존의 관련 규정과 상관없이 시범 사업을 진행할 수도 없고 진행해서도 안 된다. 유전자검사기관은 소비자가 검사 결과의 영향력에 대하여 충분히 논의하기 전에 검사를 시행할 수 없다는 것을 안내해야 하고, 정부는 임상에서 유효성을 검증하지 않고 유전자검사 패널을 기반으로 한 건강관련 정보제공은 하지 않도록 해야 한다. 유럽의회는 주요 복합 질병을 예측하는 DTC-GT의 안전성 및 유효성에 대해 요구되는 임상실험증거의 수준을 높이고 이에 대한 규제도 강화하고 있다.<sup>4)</sup> 소관부처는 기업의 주장을 과학적으로 증명하고, 잠재적인 위해와 발생할 수 있는 효능을 평가하는 절차에 대한 지침 Regulatory Guidance을 마련해야 할 것이다.

유전자검사결과 데이터를 활용하는 연구에 대한 규정도 마련되어야 할 것이다. 국민건강 문제에 규제샌드박스를 적용함에 있어 사회적인 합의나 공감대를 형성하는 과정이 없었기에 실증특례사업을 통한 연구는 그만큼 연구설계를 신중히 해야 한다. 많은 소비자가 자발적으로 질병 연구에 참여할 수 있다는 것이 곧 질병의 유전적원인이나 연관 유전자를 찾을 수 있는 가능성의 문이 활짝 열린다는 의미는 아니다. 소비자에게 해를 끼치지 않는 연구를 위해 제공에 동의를 받은 유전자검사결과 데이터가 있다고 해도 해당되는 의료정보가 없다면 결과 분석의 타당성이 의심될 수 있다. 어떤 형태이든 임상에서 수집된 데이터가 DTC-GT로부터 얻어진 데이터보다 정교한 정보를 제공할 것이기 때문이다. 어떤 기준으로 연구자에게 유전자

4. Regulation (EU) 2017/746, in vitro diagnostic medical devices (the IVD Regulation) 참조. [https://ec.europa.eu/growth/sectors/medical-devices/regulatory-framework\\_en](https://ec.europa.eu/growth/sectors/medical-devices/regulatory-framework_en)



정보를 제공할 것인지, 어떠한 목적으로 정보를 가공하고 활용할 것인지, 누구와 공유하고 어느 범위까지 정보를 이전할 것인지에 대한 규정과 책임주체와 권리주체 규정이 필요하다. 비록 연구 목적이고 한정된 대상자지만 기초적인 공유데이터로서 수집되는 데이터에 대한 관리와 이와 관련 관련된 기술, 기관 간 협력 등에 대한 절차를 마련하여 진행되어야 한다.

검사 산업의 전반적인 성장 여지는 더 커졌을지 모른다. 지금은 의사의 개입을 필요로 하는 검사 항목의 조건을 확립하거나 건강 관련 마케팅은 금지하는 것과 같은 규제와 정책이 발을 맞추어 가는 상황은 아니라고 보인다. 실증특례 시범 사업을 통해 DTC-GT가 국민건강에 기여할 수 있다는 사실이 입증되어야 할 것이고, 유전자 검사와 분석의 불완전성에 대한 소비자 인식도 향상되기를 기대한다.

#### IV. 마치며

규제샌드박스 제도를 통한 DTC-GT 특례 선정은 규제로 인한 바이오 산업진출의 장애 요소를 감소시키는 것 이상의 의미가 있다. DTC-GT를 선정하고 그 목적과 범위를 결정하는 것은 유전자검사와 관련된 특수한 영역의 문제일 뿐 아니라 보건의료신기술의 평가문제, 유전자정보보호 법률문제, 보건의료연구의 사회적·윤리적 문제를 포함하고 있다. 질병예방과 유전자검사결과 간의 연관성에 대한 근거와 소비자가 직접 의뢰하는 유전자검사서비스의 필요성 사이의 괴리가 있고, 이를 좁히는 역할을 규제샌드박스 제도가 하는 것이 최선이라는 정당성을 갖추는 것이 선행되었다면 유전자