

분류번호: ESH 과학기술

## 유전자 정보 은행 설립에 관한 정부와 사회단체의 입장

### 1. 유전자 검사와 유전정보 관리방안

1) 유전자 검사 및 유전정보 관리의 필요성

2) 연구의 기본방향과 주요토의 사항

부록1. 유전자 검사 관련 바이오 벤처의 회사개요 및 서비스 제공 내역

부록2. 분자 병리 검사 시행현황(1998년 12월 기준)

### 2. 사단법인 한겨레 가족상봉 추진 본부

1) 사업 기획안

2) 이산가족 상봉을 위한 유전자 분석및 DB구축 사업

### 3. [보도자료] 유전자 정보를 활용한 미아(가족)찾기 사업추진 - 보건복지부

### 4. 사회복지법인 한국복지재단 어린이 찾기 종합센터의 입장(2001.3)

### 5. 유전자 정보란 무엇이며 유전자 정보 은행이 왜 문제인가

- 인간 유전정보 보호 시민 행동 2001.3.1

### 6. 국내 인간 유전 정보 이용 실태 조사 자료

### 7. '인간 유전정보 보호법' 제정에 관한 의견 청원

### 8. 시민단체 성명서와 보도 자료

1) 보건복지부의 유전자 정보 DB구축 사업은 전면 중지되어야 한다.

2) 보건 복지부와 검찰이 추진 중인 유전 정보 데이터 베이스 설립을 강력히 반대한다.

3) 정부의 유전자 DB구축 반대 기자회견

4) 미아 대상 유전 정보 은행 구축 중단 촉구 - 시민들의 유전정보가 새고 있다.

5) 범죄자 유전자 채취 및 관리 계획 전면 중지하자

### 9. '인간 유전정보 보호 시민 행동' 관련 자료

### 10. 기타 - 유전자 정보, 차별, 프라이버시에 관한 언론 기사와 사례 모음

## 유전자 검사와 유전정보 관리방안

### 1. 유전자 검사, 및 유전정보 관리의 필요성

- 유전자 검사는 의료기관은 물론, 벤처기업, 연구소 등을 중심으로 질병의 진단·예측, 개인식별(친자 확인), 연구 등의 목적으로 검사가 지속적으로 증가되고 있음.
  - 유전자 검사에 의한 질병의 진단·예측 등으로 질병에 대한 불확실성이 감소되어 조기 예방이 가능해졌으며 심리적 안정을 찾을 수 있는 순기능이 있음.
  - 질병 발생 경로에 대한 중요한 정보를 얻음으로서 질병에 대한 지식이 축적되고, 나아가 개인별 약물감수성 차이를 고려하여 pharmacogenomics 등 맞춤형치료가 가능함.
- 유전자 검사의 정확성과 안전성 측면에서의 문제점
  - 유전자검사 결과가 부정확할 소지가 있으므로 검사의 신뢰도 확보가 필요함.
    - 위양성의 경우 불필요하거나 부적절한 검사와 치료를 받게 되며, 나아가 한 개인의 출산이나 삶의 선택에 큰 영향을 미칠 가능성이 있음.
    - 위음성의 경우 필요한 진단과 치료가 늦추어지는 결과를 초래함.
  - 유전자 검사에 따라 질병이나 관련 소인에 대한 예측력에 차이가 있으므로 이에 대한 정확한 해석과 이에 대한 피검자의 정확한 인지가 필요함.
    - 검사 결과가 음성으로 나온 경우 이를 이 질병에 걸릴 위험이 전혀 없는 것으로 잘못 받아들여 필요한 검사나 예방활동을 소홀히 할 수 있음.
  - 출생전 유전자 검사의 경우에는 시료 채취과정에서 유산의 우려가 있음.
- 윤리적 측면에서의 문제점
  - 유전자 검사 의뢰과정에서 채취한 시료가 피검자의 동의 없이 본래 목적 이외의 용도로 사용될 가능성이 있음.
  - 유전자 검사 과정에서 발생한 개인의 유전정보로 인하여 의료보험 가입 거부, 실업, 승진 실패 등 사회경제적 위험에 처하는 등 차별의 요인이 될 수 있음.
  - 소인 검사의 경우 지금까지 환경에 의해 조장되는 것으로 알려져 있던 특성들을 유전적 특성에 의해 형성되는 것으로 치환함으로써 교육 등 사회적으로 적절한 대책을 마련하는 것을 등한히 할 수 있음.
  - 특히 착상전 배아에 대한 유전자 검사는 선별임신을 가능하게 함으로써 윤리적으로 많은 문제점을 야기함.

## 2. 연구의 기본방향과 주요 토의사항

### 가. 연구의 기본방향

- 유전자 검사는 편익과 더불어 많은 한계와 위험을 수반하므로 이러한 위험을 줄이기 위해서는 사회적으로 유전정보의 기밀유지와 차별 금지 등의 조치를 마련하는 것 외에 개별 서비스 단위에서는 검사의 정확성과 효과성을 확보하여야 함.
- 유전질환의 확인이 아니라 개인적 자질이나 성별과 같은 특성을 확인하기 위한 목적으로 착상전 유전자 검사를 행하는 것은 금지되어야 함.

### 나. 주요 토의사항

#### 유전자 검사기관의 관리

- 대상기관의 범위: 의료기관, 벤처기업, 국공립연구소, 대학·민간연구소, 국립과학수사연구소, 대검찰청, 법의학연구소

관리형태: 신고·등록·허가, 학회 인증

- 인력기준: 관련 분야 대학졸업자 등
- 정도관리: 학회 인증
- 연구목적에 위한 기관내 관리조직: IRB 운영 등

#### 동의서 확보 및 관리

- 동의서 받는 자: 검사 의뢰자, 검사 실시자
- 동의서 내용:

- 유전자 검사의 내용
- 검체에 대한 연구목적 이용의 허용 여부/
- 검체의 보존 여부 및 폐기 시기
- 검사 결과의 통보, 기록열람 및 보존(인적사항 별도 보관 등)
- 검사의 철회 등 피검자의 권리

#### 유전자원의 보호

- 유전자 은행의 유전자원 활용방안
- 유전자원의 해외유출 방지방안



1. 유전자 검사의 정의

유전자 검사? (Genetic Testing)

○ 연구진 정의

"유전자 검사"란 개인을 식별하거나 특정한 질병 또는 상태의 원인을 확인할 목적으로 유전자, 염색체, 유전자 산물을 분석하는 행위를 말한다.

※ 미국 Secretary's Advisory Committee on Genetic Testing의 정의

Genetic testing involves the analysis of chromosomes, genes, and/or gene products to determine whether a mutation is present that is causing or will cause a certain disease or condition.

※ 영국 Advisory Committee on Genetic Testing의 정의

Genetic testing - testing to detect the presence or absence of, or alteration in, a particular gene, chromosomes or a gene product, in relation to a genetic disorder

<표 1> 분석 목적 및 분석 대상을 기준으로 한 유전자 검사의 분류

대상 목적	유전자	염색체	유전자 산물
개인식별	친자확인, 혈족확인, 개인식별		
질병진단	선천성 유전질환 진단, 암진단	다운증후군, 터너증후군 등 염색체 수, 구조이상 질환	PKU 등 선천성 대사이상 검사 등
질병예전	암, 심혈관질환, 당뇨, 치매 관련 유전자 확인		
소인검사	비만, 폭력성향, 지능 등		
성감별		성감별	

포항여부  
Post-Genom  
의 다양한  
포항여부 (영문)

"유전자 검사"를 가능케 하는 이유는... 없다.

\* "리스크" (유전적 또는 환경적 요인)와 질병의 연관성을 이해하기 때문에... 유전적 리스크를 평가할 수 있습니다.

- 유전자 검사
- 가족력
- 유전자 검사/진단

A 유전자 검사의 진단은 분리하여 한다. (영)

리스크  
- 유전적 리스크  
- 환경적 리스크

## 2. 우리나라의 유전자 검사 현황

### 가. 바이오 벤처

#### □ 바이오벤처의 유전자 검사 관련 서비스 제공 내역

업체명	유전자 검사 관련 서비스 및 제품			
	개인식별	질병진단/예측	소인검사	DNA chip
(주)아이디진	○			키트제작판매
(주)코젠바이오텍	○	○		진단용키트발매
(주)진코텍	○			YSTR분석키트판매
(주)바이오그랜드	○	○		
(주)아이덴티진코리아	○			
(주)바이타텍코리아	○			
(주)날리진	○	○		
(주)유솔시스템즈		○(예측)}	○	
(주)DNA&TECH		○(예측)}	○	
(주)디엔에이리서치		○(예측)}	○	
(주)MyDNA				검사기술개발
(주)마크로젠				○
(주)바이오니아				○
(주)한솔바이오텍				암진단키트개발
(주)굿젠				○
(주)바이오제니아				○
(주)바이로메드랩				○

이런 항목이  
대한 유전자  
검사  
관련

※ 바이오벤처별 회사 개요 및 서비스 목록은 <부록 1> 참조

### 나. 의료기관

#### □ DNA, RNA 검사는 대학병원급에서 실시

- 검사를 위해서는 기본 고정 비용이 투자되어야 하는데 검사 건수가 너무 적으면 수익을 얻을 수 없으므로 대학병원급 이상에서만 실시. 드물게 2차병원에서 실시하는 경우도 있음
- 검사 내역은 주로 선천성 유전질환에 대한 검사와 암의 확진을 위한 검사임 (예측 목적의 대장bioprof)
- 위험인자에 대한 검사도 일부 기관에서 실시하고 있으나 보험적용이 되지 않으므로 드물게 실시됨

※ 대한병리학회 조사 결과는 <부록 2> 참조

### 3. 우리나라의 임상 검사 관리 현황

- 현재 의료기관이나 수탁검사기관에서 행하는 임상 및 해부병리 검사의 질 관리를 위해 대한병리학회, 임상병리학회에서 정도관리 및 우수 검사실 인증 사업을 펼치고 있음
- 대한임상검사정도관리협회에서는 상기 실험실에 대한 외부정도관리를 행하고 있는데 unknowned sample을 대상 기관에 발송하여 분석하게 한 후 분석결과를 평가하고 있음
- 1999년부터 <sup><수탁기관></sup> 수탁검사기관을 기존의 허가제에서 신고제로 바꾸는 대신 관련학회(대한병리학회, 임상병리학회, 핵의학회)의 인증을 받도록 하였으며, 대한임상검사정도관리협회에서 실시하는 외부정도관리사업에 참여하도록 하였음
- 대한의학유전학회에서는 임상세포 유전학 검사의 표준 및 지침(안)을 제정하였음
- 선천성 대사이상의 경우 1994년 대한가족보건복지협회 내에 선천성 대사이상 검사 정도관리위원회가 설치되어 가입한 의료기관을 대상으로 임상병리사 교육과 함께 외부정도관리를 실시하고 있음.

#### 가. 유전자 검사 관리 관련 학회

##### 1) 대한병리학회

- 정도관리 위원회를 두어 1년에 5차례 정도관리를 실시하고 있음(2000년 기준)
- 1999년의 정도관리 사업을 요약하면
  - 정도관리 참여기관은 157기관이고, 이중 정도관리증을 배부한 기관은 125기관, 정도관리비를 납입한 기관은 132기관임
  - 4차례에 걸친 정도관리 사업중
    - 1차는 154기관에 설문서를 발송하여 119기관이 회신(회신율 77.3%)
    - 2차는 156기관에 check list를 발송하여 122기관이 회신(회신율 78.2%)
    - 3차는 157기관에 CI, SPRR을 발송하여 90기관이 회신(회신율 57.3%)
    - 4차는 157기관에 정도관리위원회 회의록을 제출하도록 하여 84기관이 회신(회신율 53.5%)
- 분자병리 분야의 정도관리는 현재 예정하고 있으며, 2000년도 제2차 정도관리에서 분자병리 분야의 정도관리를 위한 기초자료를 수집함.
- 분자병리 검사 시행현황(부록 2 참조)



## 2) 대한임상병리학회

- 검사실 신입 위원회를 두어 검사실에 대한 평가, 신입업무를 수행하고 있음
- 11개 분야 5000문항의 check list를 마련
- 직접 검사실 실사(5-6명의 실사 요원)
- 2001년 1월 유전자 검사 실시와 관련한 설문조사 실시
- 유전자 검사의 정도 관리는 아직 본격화하고 있지 않음  
"설문조사 결과 유전자 검사의 실시 건수가 너무 적고, 방법, 종류가 다양하여 아직 정도 관리를 할 단계가 아니라는 판단..."(관계자 인터뷰 내용)  
*방문 / 상시연락*

## 3) 대한의학유전학회

- 임상세포유전학 분과 위원회에서 「임상세포 유전학 검사의 표준 및 지침(안)」 마련
- 지침(안)에서 학회는 이 표준 및 지침은 임상 세포 유전학 검사의 정확성과 신뢰도를 높이기 위한 목적으로 현재 사용되는 검사 기법과 검사 과정에 기술한다고 밝히고 있고, 이 표준 및 지침은 임상 세포 유전학 검사가 신뢰성을 유지하기 위한 '최소한의 범주만을 규정한다고 밝힘.
- 앞으로 임상 세포 유전학 검사 기관의 등록 사업, 검사의 정도관리 등을 고려할 것이라고 지침(안) 서문에서 밝힘
- 지침(안)은 서문, 개관, 인적사항, 일반적 사항, 검사지침으로 이루어져 있음

## 나. 선천성 대사이상 검사의 관리

### □ 선천성 대사이상

- 1991년 정부에서는 전국 보건소 단위에서 등록 임신부의 출생아를 대상으로 선천성 대사이상 검사사업을 실시하였음. 이때 검사 대상 질환은 선천성 대사이상 질환중 발생 빈도가 높은 갑상선 기능저하증, 페닐케톤뇨증, 호모시스틴뇨증, 단풍당뇨증, 히스티딘혈증, 갈락토스혈증의 6개 질환이었음
- 1995년부터는 발생율이 높은 갑상선기능저하증, 페닐케톤뇨증의 2가지 질환에 국한하여 검사 실시. 1997년 1월부터 모든 신생아로 검사 대상을 확대함

### □ 선천성 대사이상 검사 실적

- 1991년부터 1999년 기간중 정부 사업에 의한 선천성 대상 이상 검사 실적과 환아 발생 현황은 다음 <표 2>와 같음. 1997년도 정부사업 검사 건수에서 연간 61만명 출생아의 약 57% 정도만 실적으로 보고되고 있는데, 전국 출산력 및 가족 보건실태조사에 의하면 선천성 대사 이상 검사를 받은 비율은 1997년 73.5%로 나타남

<표 2> 선천성 대사이상 검사 건수 및 환아 현황(1991-1999년)

(단위: 건수, 명)

연도	전체검사실적	발견환아수	
		갑상선기능저하증	페닐케톤뇨증
1994	51,045	12	1
1995	74,880	8	2
1996	62,542	6	1
1997	345,013	62	6
1998	416,115	132	7
1999	398,444	88	9
1991~1999 계	1,431,791	330	27

□ 선천성 대사이상 검사 정도관리

- 외부 정도관리 참가 기관 수는 정도관리 사업 시행 첫 해인 1994년에는 17개 기관이었으나 1997년에 선천성 대사이상 검사가 모든 신생아를 대상으로 정부지원사업으로 무료로 실시하면서 참여기관이 79개 기관으로 증가하였다가 2000년 현재 76개 기관이 참여하고 있음
- 선천성대사이상검사 정도관리위원회에서는 비정상 검체가 포함된 외부정도관리물질을 매회 10검체씩 제작하여 4회(3,6,9,11월)에 걸쳐 선천성 대사이상검사 정부지정기관에 발송하고, 검사기관에서 검사하여 보고한 결과지를 분석하였음.
- 외부정도관리 결과에 대한 판정은 1997년부터 정부지원 종목인 페닐케톤뇨증과 갑상선기능저하증 검사 두 항목에 대하여 위음성이 1개 이상이거나 위양성이 종목당 2개(80%) 이상일 때 불합격 판정을 하였고, 연 4회 중 3회 이상 불합격할 경우 정부지원에 의한 선천성대사이상 검사 지정기관을 취소할 수 있도록 하였음.

<표 3> 선천성대사이상 검사 외부정도관리 결과

(단위: 개소, %)

연도	차수	참가 기관수	합격 기관수	불합격 기관수	합격률
1994	1	17	15	2	88.2
	2	17	15	2	88.2
1997	1	74	67	7	90.5
	2	79	76	3	96.2
	3	78	78	0	100
	4	76	67	9	88.2
2000	1	76	74	2	97.4
	2	75	71	4	94.7
합계		1,241	1,140	101	91.9



#### 4. 외국의 유전자 검사 관리 사례

##### 가. 미국

□ 미국의 경우 다음 세가지 경로를 통하여 유전자 검사를 관리함

- Clinical Laboratory Improvement Amendment(CLIA)
  - 유전자 검사를 행하는 실험실에 대한 관리
  - HCFA와 CDC에서 집행 책임을 맡고 있음
- The Federal Food, Drug, and Cosmetic Act
  - 유전자 검사에 사용되는 기기, 시약, kit에 대한 관리
  - FDA에서 집행 책임을 맡고 있음
- The Federal Policy for the Protection of Human Subjects (인간대상시험서행규칙)
  - 인간이 직접 피험자가 되거나, 개인 식별이 가능한 DNA 샘플을 이용하여 실험을 하는 경우 피험자를 보호하기 위한 조치임
  - OPRR이 담당 기관임

□ CLIA

- CLIA 적용 대상 실험실은 환자의 질병 진단, 치료 등에 대한 정보를 제공할 목적으로 인체로부터 추출된 물질에 대한 검사를 행하는 모든 실험실임(유전자 검사를 행하는 실험실도 이 정의에 포함되므로 CLIA의 적용을 받게 되는 것임)
- 이들 CLIA 대상 실험실은 검사 서비스를 실시하기 전 CLIA에 등록하고, 검사 종류에 따라 적절한 인증서를 받아야 함
- CLIA에서는 검사의 복잡성에 따라 실험실을 세가지 범주로 나누고, 각 범주별로 다른 기준을 적용하여 관리함
  - 검사기법이 단순하고, 검사결과가 잘못 해석되었다 하여 피검자에게 별 중요한 영향을 미치지 않는 검사는 waived test라 하여 별다른 질 관리를 하지 않음
  - '중등도', 혹은 '고도로 복잡한' 검사로 분류될 경우 검사의 정확도 테스트를 받아야 하고, 2년에 한번 정도 현장 실사를 받음
- 1년에 세 번씩 이루어지는 정확도 검사(Proficiency Testing)와 2년에 1회씩 이루어지는 현장 실사는 HCFA가 직접 행할 수도 있고, 다른 민간 인증기관에서 행할 수도 있음.
- CLIA에서 평가하는 것은 분석적 타당도에 대한 것임. 임상적 타당도나 검사의 효용에 대한 것은 따로 평가하지 않음
- 이상 업무의 수행을 위하여 등록 요금을 별도로 부과하고 있음

□ FDA

- 검사에 사용하는 기기와 시약, DNA chip 등에 대한 시판전 허가
- 분석적 타당도 뿐만 아니라 임상적 타당도에 대해서도 검토함
- 그러나 시판되지 않고 개별 실험실에서 만들어져 자가 소비되는 경우에는 관리하지 않음

□ 미국의 SACGT(1999)에서는 다음의 유전자 검사에 대해 엄격한 정도관리를 요청하였음.

- 건강한 사람에게서 미래의 질병을 예측할 목적으로 이용되는 검사
- 유전자 검사만으로 독립적으로 질병 이환 여부를 확정될 수 없는 검사
- 민감도가 낮고 양성 예측도가 낮은 검사
- 치료수단이나 예방수단이 이용가능하지 않거나 효과적이지 않은 경우
- 유병율이 높은 질환에 대한 검사
- 집단검진(screening)을 위한 검사
- 특정 집단에 유병율이 높은 질환에 선택적으로 이용될 수 있는 검사

나. 영국

□ 영국은 대부분 NHS 시스템 내에서 유전자 검사(질병과 관련된 유전자 검사) 서비스를 제공하고 있으며, 지역에 유전학 센터를 설치하여 개별 의료기관에 유전자 검사와 관련된 정보를 제공하고, 지역 의료기관은 유전자 검사를 요하는 상황이 발생할 시에 이들 유전학 센터로 의뢰함

- 의사를 통하지 않고 직접 피검자가 검사기관과 접촉하여 검사를 실시하는 경우(over the counter로 검사가 제공되는 경우)에는, 유전자 검사에 대한 자문위원회(ACGT)가 정한 가이드라인(The Code of Practice)을 준수하여 검사를 실시하고, 검사 계획서를 ACGT에 제출할 것을 권고함
- ACGT에 검사 계획서를 제출하고, 가이드라인 준수 여부를 확인받은 검사기관은 ACGT의 등록부에 기재되고, 소비자들이 이를 확인할 수 있도록 하였음
- ACGT에서는 가이드라인 서문에서 열성 유전질환의 보인자 여부를 확인하는 것 외에 다른 목적으로 검사가 이루어지는 경우는 OTC로 제공되는 것이 바람직하지 않다고 지적하고, 검사 전후 유전적 상담의 중요성을 강조하였음

□ 유전자 검사에 대한 자문위원회(ACGT)는 The Code of Practice라고 하는 일종의 가이드라인에서 다음을 권고함

- 검사를 위한 모든 장비와 시료는 적절한 수준에서 제조되고 유지되어야 하며, 적절한 수준의 정확도와 신뢰도를 보장하여야 함

- 유전자 검사 서비스를 제공하는 모든 실험실은 적절한 인력과 장비를 갖추어야 하고
  - 적절한 인증체계에 참여하여야 하고
    - : 유전자 검사를 수행하는 모든 실험실은 National Accreditation Body에 등록하고 BS 5750(ISO9002)의 요구조건을 충족시켜야 함. 계속 등록이 이루어질지는 적절한 표준에 부합하는 지를 확인하기 위하여 Accreditation Body가 6달마다 한번씩 수행하는 감사에 의존함
  - 적절한 외부 질 보장체계에 참여하여야 하고,
    - : Clinical Pathology Accreditation(UK) Ltd (CPA)에 의해 인증을 받아야 함. CPA의 인증은 외부 감사를 포함함. 미국의 HCFA 및 그 인증기관에서 수행하는 역할과 비슷한 역할을 수행함
  - 적절한 내적 질관리를 수행하여야 함

영국 역시 미국과 마찬가지로 검사에 사용되는 장비, 시료 등은 의료용구법의 적용을 받음

## 5. 유전정보의 보호와 피검사자 동의

가. 유전적 프라이버시 보호법(The Genetic Privacy Act) : 미국

유전적 프라이버시 보호법은 인간게놈프로젝트의 한 부분인 ELSI 프로그램의 지원을 받아 이루어진 '유전자 데이터뱅크에 축적된 정보의 프라이버시 보호를 위한 가이드라인'으로 명명된 프로젝트의 최종보고서로 연방 입법을 위한 하나의 제안임(1995).

유전적 프라이버시 보호법에 의하면 개인의 유전 정보의 비밀을 의미있게 보호하려면 유전자 분석의 결과 밝혀진 유전 정보의 축적과 노출 뿐 아니라 분석자료인 DNA 샘플의 수집, 분석, 저장에 대해서도 규제해야 함.

법안의 주요 내용

### ○ DNA 샘플의 수집

- 샘플 제공자 또는 그 대리인의 서면 동의 없이는 개인 신원 확인이 가능한 DNA 표본을 수집할 수 없음
- DNA 샘플을 수집하는 사람은(혹은 수집되도록 하는 사람은) 샘플 제공자 또는 그 대리인에게 구두로 다음의 사항을 알려야 함
  - DNA 표본의 수집 또는 취득에 대한 동의가 자발적이라는 사실



- 유전자 분석에 대한 동의가 자발적이라는 사실
- 유전자 분석으로부터 취득될 것이라고 어느 정도 기대되는 정보
- 표본 제공자 또는 그의 대리인이 유전자 분석을 통해 취득할 정보에서 얻게 될 유용성
- 유전자 분석을 통해 취득되는 정보를 포함한 기록을 열람할 수 있는 권리
- DNA 표본을 폐기할 권리
- 유전자 분석을 종료하기 이전에 언제라도 분석에 대한 동의를 철회할 권리
- 유전자 분석을 통해 표본제공자의 친지들에게 알려지지 않았지만 중요할지도 모르는 정보를 얻게 될 수도 있으며, 이러한 경우 표본제공자가 그 정보를 친지들과 공유할지의 여부를 결정해야 한다는 사실.
- 향후에 어떤 자가 표본 제공자가 유전자 검사나 분석을 받았는지 물을 수 있고, 그러한 검사나 분석에 관한 정보를 공개하는 것에 대해 이익을 조건으로 제시할 수 있다는 사실
- DNA 표본의 수집 및 분석, 그리고 그 분석으로부터 취득된 '개인 유전정보는 본법(本法)에 의해 보호된다는 사실
- 유전자 상담의 기회가 있다는 사실.

○ DNA 샘플의 분석

- 샘플 제공자 또는 그 대리인이 서면으로 동의하지 않은 한, 개인 신원 확인이 가능한 DNA 샘플에 대한 유전적 분석은 금지된다.
- 분석자는 분석 이전에 서면 동의 여부를 확인하여야 한다.

○ 개인 신원 확인이 가능한 DNA 샘플의 수집 및 보존에 대한 동의

- 서면 동의서는 다음의 조건을 만족시켜야 그 효력을 발할 수 있다.
  - 서면으로 작성된 것이어야 하고 샘플 제공자 또는 그의 대리인에 의해 서명과 서명 날짜가 기입된 것이어야 한다.
  - 동의서에는 DNA 샘플을 수집하거나 수집하는 일을 책임지는 자의 신원에 대한 정보가 기재되어야 한다.
  - 동의서에는 분석이 수행될 시설이 정의되어야 한다.
  - 동의서에는 DNA 샘플이 보관될 시설이 정의되어야 한다.
  - 동의서에는 샘플이 수집될 방식에 대해 언급되어 한다.
  - 동의서에는 DNA 샘플의 모든 동의된 용도에 대한 서술을 포함한다.
  - 동의서에는 분석의 종료 이후 샘플 제공자가 샘플이 개인 신원이 확인 가능한 형태

로 유지 또는 보존되는 것을 허용하는가의 여부를 반드시 제시해야 한다.

- 동의서에는 샘플이 개인 신원 확인이 가능한 형태가 아니더라도 표본 제공자나 그 대리인이 연구나 상업적 목적으로 DNA 표본이 이용되는 것을 금지할 수 있게 하는 규정을 반드시 포함해야 한다.

○ DNA 샘플의 소유 및 폐기.

- 개별적 신원확인이 가능한 DNA 샘플은 샘플 제공자의 소유이다.
- 개별적 신원확인이 가능한 DNA 샘플은 분석이 끝난 후 폐기되어야 한다. 다만, 다음의 경우는 제외된다.
  - 샘플 제공자 또는 그 대리인이 서면으로 그렇지 않도록 명령한 경우, 또는
  - 샘플 제공자를 확인할 수 있는 모든 인적 정보가 폐기된 경우.

○ 개인 유전정보의 공개에 대한 동의.

- 개인유전정보의 공개에 대한 동의가 유효하기 위해서는, 다음 요구조건 각각을 만족시켜야 한다.
  - 동의서는 서면으로 작성되고, 샘플 제공자 또는 그 대리인이 서명하고 서명 당시의 날짜가 기입된 것이어야 한다.
  - 동의서는 공개를 동의한 사람이 누구인지를 확인하여야 하고 샘플 제공자와의 관계를 확인하여야 한다.
  - 동의서에는 공개를 할 수 있는 사람의 신원을 확인해야 한다.
  - 동의서에는 공개되는 특정 유전정보를 기술하여야 한다.
  - 동의서에는 정보가 누구에게 공개된 것인지 확인하여야 한다.
  - 동의서에는 공개가 이루어지는 목적을 기술하여야 한다.
  - 동의서에는 어떤 경우에도 동의한 이후 30일이 넘지 않도록 동의의 효력이 만료되는 날짜를 언급하여야 한다; 그리고
  - 동의서에는 동의가 공개가 실제 이루어지기 전 언제라도 취소될 수 있다는 조항을 포함해야 한다.

○ 예외 조항

- 사체(死體)의 신원확인

이 법의 다른 조항들에도 불구하고, 사체의 신원확인을 돕고자 하는 사람은, 사체에서 얻은 DNA 샘플의 분석이 사체의 신원을 결정하는데 필수적인 사항에만 한정되었다면, 개별적 신원확인이 가능한 DNA 샘플이나 DNA 타이핑에서 얻은 데이터에 접근할 수

있다.

- 법 집행 목적의 확인.

다음과 같은 경우, 이 법령의 어느 부분도 연방법 또는 주법 집행 당국이 DNA 샘플을 타이핑하거나 저장하지 못하도록 금지한다고 해석되어서는 안된다.

- DNA 샘플의 수집, 저장 및 타이핑이 연방법 또는 주법에 따라 허가되는 경우;
- 이 샘플의 수집, 저장 및 타이핑이 범인 색출 과정에서 DNA 샘플을 확인하기 위한 목적에 국한되는 경우;
- 이 DNA 샘플에 대한 접근이 허가된 법 집행기관, 검사, 변호인단, 피고인, 피의자들, 용의자, 그리고 이들에게 허가받은 대리인들에게 제한되는 경우;

○ 유전자 분석을 포함한 연구

- 개별적 신원확인이 가능한 어떠한 DNA 샘플도 IRB가 다음의 사항을 결정하지 않고서는 연구과제의 일부분으로 분석하여서는 아니된다.

- 개별적 신원확인이 가능한 DNA 샘플의 사용은 연구과제에 필수적이다;
- 연구과제의 잠재적 편익은 개별적 신원확인이 가능한 샘플의 분석결과로 나타날 수 있는 사회심리적 위험 및 개인의 사생활 침해를 포함하여 주체들에게 미치는 잠재적 위험을 능가한다.
- 연구 프로토콜은
  - 연구결과로 생기는 개인유전정보의 누출을 보호하는 적절한 보안장치를 구비하고 있다.
  - 연구주체는 45 CFR 46.116(1992)에 포함된 동의요건에 더하여 이 법령의 sec101에 제시된 유용한 정보를 제공받을 필요가 있다.
  - 연구주체의 서면동의를 필요하다.
  - 샘플제공자 또는 그 대리인이 서면으로 동의하지 않았다면 의학적 기록에 연구기록을 포함하는 것을 금지한다.



나. 국립보건원의 유전자 진단 및 검체 제공 동의서

유전자 진단 및 검체 제공 동의서			
피검자	환자		
	가족 (환자와의 관계)		
의료기관			
<p>본인(혹은 가족)이 제공하는 혈액 (혹은 조직)은 질환의 진단을 위한 DNA를 분리하는데 사용되며 담당의사는 다음 사항을 설명하였습니다.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. 유전자 검사는 상기 질환에 대해 본인 혹은 자녀의 진단에 관한 정보를 제공한다.</li> <li>2. 다음의 이유로 검사 결과가 나오지 않을 수도 있다.             <ul style="list-style-type: none"> <li>① 검사에 필요한 중요한 가족 중에서 검체를 채취할 수 없을 경우, ② 현재 국립보건원에서 검사에 사용하는 유전적 표지자(genetic marker)의 제한, ③ 검체의 변질, ④ 기술적인 문제</li> </ul> </li> <li>3. DNA 검사결과가 상기 질환의 치료 및 예후, 유전상담과 직접적 관련이 없을 때에는 그 결과를 환자본인 및 가족에게 알리지 않는다.</li> <li>4. 진단을 위한 DNA를 분리하기 위해 본인 (혹은 가족)의 혈액을 제공할 것을 동의한다. 검체의 채취과정은 담당 의사가 설명한 정도의 최소한의 위험이 있다.</li> <li>5. 검사결과가 나오지 않거나 검사 결과가 확정적이지 아닐 때는 본인 혹은 가족의 검체가 추가로 필요할 수도 있다.</li> <li>6. 본인 (혹은 가족)의 검사 결과 및 관련된 인적사항은 주치의사와 국립보건원 유전질환과 이외에는 절대 제공되지 않는다. 연구목적으로 국립보건원 유전질환과 이외의 연구자에게 본인 (혹은 가족)의 DNA를 제공할 경우 본인의 병력 및 가족력을 제외한 인적사항은 제공되지 않는다. 국립보건원 유전질환과 이외의 연구자가 연구를 위하여 본인과 직접 접촉하고자 할 경우에는 반드시 사전에 국립보건원 유전질환과를 통하여 본인의 동의를 얻어야 한다.</li> <li>7. 본인의 DNA는 국립보건원 유전질환과의 DNA 은행에 저장되며, 그에 대한 보존 및 파기 권리를 국립보건원 유전질환과에 양도하는 것에 동의한다/동의하지 않는다.</li> <li>8. 본인 (혹은 가족)의 DNA를 진단 외에 연구 목적으로 국립보건원 유전질환과 및 기타 국립보건원 유전질환과가 인정한 책임있는 연구자가 사용하는 것에 동의한다/동의하지 않는다.</li> <li>9. 본인 (혹은 가족)의 DNA를 이용한 연구에서 파생된 연구결과나 개발에 대한 배상은 주어지지 않는다.</li> <li>10. 본인이 원할 때는 언제라도 제공된 DNA의 파기를 국립보건원 유전질환과에 요청할 수 있으며 이러한 요구가 있을 경우 국립보건원 유전질환과는 즉시 DNA를 파기하여야 한다.</li> <li>11. 본 유전자검사의 비용은 국립보건원 유전질환과가 부담하며 다만 검체의 채취 및 우송에 소요되는 비용을 담당의사가 환자 및 보호자에게 청구할 수 있다.</li> </ol> <p>이상과 같은 사항에 대하여 그 내용을 충분히 이해하였고 동의하며, 본인 (혹은 가족)의 혈액 (혹은 조직)과 관련된 가족력에 대한 자세한 정보 및 기타 임상검사 결과를 제공할 것을 동의합니다.</p>			
환자	(인)		보호자
가족	(인) (인)		(인) (인)
담당의사	소속		성명 (인)
<p>※ 환자가 미성년자일 경우 보호자의 서명을 받으며, 환자의 검사를 위하여 가족의 검체를 함께 제공할 경우 해당되는 가족의 서명도 모두 필요하다.</p>			

부록 1. 유전자 검사 관련 바이오벤처의 회사 개요 및 서비스 제공 내역

1. (주) 아이디진 : [www.idgene.co.kr](http://www.idgene.co.kr)

- 지문 DNA추출기술(I.D.PRINTTM)을 개발하여 국내 및 PCT 특허 출원하였음  
키트 제작 판매
- 서비스 제공 내역
  - 친생자 검사, 개인식별검사
  - DNA 보험: 미래의 위해에 대비한 DNA(혈액, 타액, 모발) 보관. 3만원으로 10년간.
  - 기타: DNA chip에 의한 유전자감식 시스템 개발 중.

2. (주) 코젠바이오텍 : [www.kogene.co.kr](http://www.kogene.co.kr)

- (주)코젠바이오텍 비전21 사업계획: 유전자 분석, 감식, 유전자 보관은행, 개인 유전자 보관 kit, GMO kit, GENOME PROJECT 등과 기타 유전병 진단용 CHIP등을 개발 및 완료단계에 있음.
- 서비스제공내역
  - 친자확인, 이산가족 확인, 해외입양아 확인, 6·25 전사자 (유골)확인
  - 유전병 진단 : 유전병의 진단과 동시에 우리나라에서 발견되는 유전질환에 대한 연구 재원을 확보하자는 의미에서 실시하고 있으며, 유전병에 관심있는 누구든지 이러한 재원을 공유하자는 의미에서 유전병에 관한 진단을 실시하고 있음.

보통 유전병 진단을 하는 'MB'

3. 진코텍(주) (DNA-TYPING) : [www.dna-typing.co.kr](http://www.dna-typing.co.kr)

- 친자확인 및 개인식별 전문 회사  
DNA 검사와 관련된 분석키트의 생산 및 판매
- 서비스 제공 내역
  - 친자확인, 개인식별, 혈족확인
  - YSTR 분석 키트 판매

4. (주) 바이오그랜드

- 친자확인, 대규모 검색(남북이산가족, 미아찾기) ← 특허
- 유전자 진단

5. (주)아이덴티진 코리아 : [www.idtk.co.kr](http://www.idtk.co.kr)

- 아이덴티진사는 1993년 미국에서 창업. 1999년 3월 국내지사 설립



- 전미혈액은행(AABB)의 인증. 타액을 이용한 친자확인 검사법에 있어 2가지의 특허 획득
- 국내 각 지역별로 상속 및 친자확인 소송관련 전문변호사와의 협조 및 자문
- 친자감정

6. (주) 바이타텍 코리아 : [members.namo.co.kr/~skyuh/](http://members.namo.co.kr/~skyuh/)

- 바이타텍사는 캐나다에서 창업. ISO9002 국제 표준 인증
- 검사 신청: 전화나 팩스, 또는 인터넷을 통해 검사 신청 → 계약금 4만원 입금 → 입금 확인후 구강용 소형 브러쉬(Cyto-brush)를 신청서와 함께 특송편으로 보냄 → 이 브러쉬로 입 안을 칫솔질 하듯이 약 1분간 문지른 다음 동봉한 플라스틱 통에 넣어 회송하면 검사 절차 개시(해당자의 모근이 붙어있는 머리카락 5-6개를 뽑아서 동봉하여도 됨) → 캐나다 바이타텍 본사에 급송 → 본사에서 분석 → 검사결과를 한국 바이타텍 사에 컴퓨터 전송(검사 결과는 원칙적으로 근무일 기준 7일 이내에 완료) → 신청인에게 전화, 팩스, 전자우편등을 통해 통보(잔액 입금)
- 서비스 제공 내역:
  - 친자 확인 검사, 이민용 가족 확인 유전자 검사
  - 개인 유전자 검사 및 DNA 카드 발급, 가족 유전자 검사 및 가족 DNA 카드 발급
  - DNA 감식, DNA 추출
  - DNA-based sex identification(성별검사)
  - 애완동물의 유전자 검사, 수산물의 원산지 검사(계약에 한함)
  - DNA 프로필 database 구축
- 제품: DNA-Detect(TM) line of PCR kits 개발
- 한 번 의뢰한 유전자 검사 재료와 결과는 캐나다의 바이타텍 인터네셔널사 보존실에 영구히 무료로 보관. 의뢰인 혹은 의뢰인의 후세들이 필요할 경우 조회가능하도록 전산화

7. (주) 날리진 : [www.knowledgene.co.kr](http://www.knowledgene.co.kr)

- CEO가 외국주재(교포)
- 서비스 제공 내역
  - 친자감별, cystic fibrosis 등의 유전자 검사
  - 상담서비스

8. (주) 유솔 시스템즈: [www.usol.co.kr](http://www.usol.co.kr)

- 바이오솔루션기업 표방
  - : 유전자정보를 병리학적으로 이용하겠다는 것이 아니라 체질과 인성검사에 대한 상호



연관성을 규명, 교육이나 운동생리 등 오프라인상의 생활지침에 활용할 수 있는 정보를 제공하겠다는 의도임(인터뷰 내용).

- 대교 방송 개통 기념 무료 유전자 검사 제공
- 유전자 검사에 한의학과 인성 검사 결합
- 유전자 검사 내용

체력유전자(ACE), 치매관련유전자(ApoE), 호기심유전자(DRD2, DRD4), 우울증관련유전자(Serotonin transporter), 요통유전자(HLA B27), 비만유전자(Leptin, 베타-ARG), 룡다리유전자(Phog, Shox), 지능유전자(Call gene, IGF2R)

#### 9. (주)DNA & TECH : [www.dnantech.com](http://www.dnantech.com)

- 사업분야
  - 유전자검사서비스(DNA검사 + 인성검사)
  - 연구소 및 케어센터 운영(건강/질병유전자 연구개발 논문발표 및 세미나 운용, 건강증진 연구개발)
  - 케어뱅크 시스템(최초의 개인유전자 정보관리 시스템, 차별화된 회원서비스)
- 서비스 제공 내역

##### D&T Standard 프로그램

- 제품명: CAT프로그램(종합능력평가)

- 제품구성:

- 유전자검사(9가지)

호기심(DRD2, DRD4), 지능(IGF2R), 체력(ACE), 치매(ApoE), 우울증(5-HTT), 신장(Phog/shox), 비만(Leptin,  $\beta$ 3-AR), 요통(HLA-B27), 중독성(DRD2)

- 지능검사
- 인성검사
- 적성검사(진로발달/탐색)
- 상담 및 처방(원하는 사람에 한함)
  - 교육상담
  - 영양상담
  - 운동상담

##### D&T Popular 프로그램

- 제품명: PATT 프로그램(선/후천적 특성평가)

유전자 검사(호기심, 지능, 체력, 치매, 우울증의 5가지), 지능검사, 인성검사, 적성검사(진로발달/탐색), 교육상담

- 제품명: PSTT 프로그램(체력특성평가)  
유전자 검사(체력, 신장, 비만, 요통의 4가지), 운동상담, 영양상담
- 제품명: CIDT 프로그램(종합지능정도 평가)  
유전자 검사(지능, 호기심의 2가지), 지능검사, 교육상담
- 제품명: ECIT 프로그램(교육진로 지도평가)  
유전자 검사(지능, 호기심, 체력, 우울증), 적성검사(진로발달/탐색), 교육상담  
D&T Popular 프로그램
- 제품명: MEAT 프로그램(종합건강검진평가)  
유전자 검사(9가지), 병원종합검진, 운동상담, 영양상담

10. (주)디엔에이 리서치

- o DNAgo.com이란 웹사이트를 개설. DNA를 이용한 건강 엔터테인먼트 사이트 표방
- o DNA 검사 통해 건강 체크
- o 이벤트 행사 통해 무료 검사 기회 제공
- o 결혼 정보 회사와 제휴 DNA matching system 제공
- o DNA 인기도: 비만(23%), 당뇨(22%), 치매(17%), 고혈압(15%), 체력(11%), 호기심(4%), 골초(4%), 알콜(3%), 자궁경부암(2%), 폭력성(0%), 장수(0%), 우울증(0%)

11. (주) MyDNA : www.mydna.co.kr

- 유방암과 대장암을 검진하는 유전자 검사기술을 개발. 현재 녹십자가 사용중.
- 앞으로 가족성고지혈증, 알츠하이머씨병, 골다공증 등으로 질환을 확대해 나갈 방침.

12. (주) 마크로젠 : www.macrogen.co.kr

- DNA chip 사업. 한국인 유전자 2400개로 구성된 MAGIC(Macrogen's Advanced Genome Information)2.4K chip 발매.

13. (주) 바이오니아 : www.bioneer.co.kr

- DNA합성기술, 유전자 증폭기술, 유전자 분석기술, DNA chip 기술 개발 등.

14. (주) 한솔바이오텍 : www.hsbio.com

- 암진단키트 개발 -세포 증식력이 높은 암세포가 정상세포에 비하여 높은 수치의 효소활성도를 나타내는 점을 착안하여 많은 샘플을 동시에 항원-항체반응에 의한 도트 블롯 분석 방법으로 측정할 수 있게 하였다.

15. (주) 굿젠 : [www.goodgene.co.kr](http://www.goodgene.co.kr)

- 암진단 Kit(DNA chip) 개발

- XQ 돌연변이를 이용한 DNA chip 의 4종 특허 출원

16. (주)바이오제니아 : [www.biogenia.com](http://www.biogenia.com)

- 진단용 DNA chip 개발

17. 바이로메드랩

- 자궁경부암 진단 유전자 칩 개발



부록 2. 분자병리 검사 시행 현황(1998년도 12월 기준)

- 시행 20 기관
- 실시행 96 기관

□ 시행 기관

- 1) 삼성병원 Gene rearrangement study & sequencing, p53 mutation
  - 2) 126 인하대병원 HPV typing, M.tuberculosis PCR, T-cell, Bcell rearrangement
  - 3) 11 경북대병원 IgH, TCRr, Tb PCR 등 15종
  - 4) 15 고대구로병원 Tb, p53, EBV, CMV, TCR, mycoplasma, chlamydia, ureaplasma
  - 5) 18 고신대복음병원 Ummunoblotting
  - 6) 20 광명병원 Tuberculosis, Helicobacter pylori
  - 7) 21 광주기독병원 HPV, Tb
  - 8) 36 대구효성가톨릭 Tb-PCR, HPV 6/11, 16/18 EBV
  - 9) 49 동산의료원
  - 10) 64 부산백병원 In situ hybridization, PCR, flow cytometry
  - 11) 71 성모자애병원 immunohistochemical stain, immunofluorescent stain, in situ hybridization, PCR
  - 12) 77 상계백병원 Flow cytometric analysis 시행  
PCR, gene rearrangement 예정
  - 13) 85 서울중앙병원 oncogene (N-myc 등 8종), infections D (Tbc 등 6종)
  - 14) 101 아주대병원 HPV DNA 6,11,16,18,31,32 E-B virus, CMV, TB(up-PCR), B-hene, VDJ(IgH) PCR, bcl-MTC, bcl-2 tMCR, TrVr2, TrVr9,10,11
  - 15) 105 영동세브란스 Flow cytometry, In situ PCR, In situ hybridization
  - 16) 115 연세원주의대 In situ hybridization
  - 17) 123 이화의대목동병원 FACS (DNA flow cytometry) 검사
  - 18) 131 전북대병원 HPV hybrid capture
  - 19) 138 조선대병원 Flow cytometry, PCR
  - 20) 162 한라병원 p53, Tuberculosis, HBV
- \*\* 107 영남의대 HPV, EBV, CMV 등 99년 시행준비 중

## 사업기획안

### I. 성격

한겨레가족상봉추진본부는 이산혈육 상봉의 민족적 과제를 해결하고자 뜻을 모으신 사회 인  
사들이 發議하는 非營利 사회법인 단체입니다.

### II. 설립추진의배경

한민족의 이산가족은 민족수난의 불가항력 속에서 발생되어 왔으며 그들이 겪는 절절한 인간적  
고통은 전세계에 그 유례가 없고 천륜에 있어서 가혹한 일입니다. 이산의 원인은 한반도의 갑작  
스런 분단에 의한 경우, 6.25 기간중에 월남, 월북한 경우가 있고, 우리 민족의 가난속에서 아  
이를 보육시설 앞에 유기하였다가 이제는 혈육에 대한 그리움의 한을 품고 살아가는 경우, 그리  
고 1940년대~1970년대에 행정체계의 미비속에서 아이를 잃어버렸다가 끝내 찾지 못한 수많은  
경우가 있습니다.

한겨레가족상봉추진본부는 혈육에 대한 그리움이라는 우리 민족의 한을 DNA 유전정보에 의  
하여 해결하는 것을 목적으로 합니다.

### III. 사업영역

#### 실향 이산가족

현황

- 이산 1세대 최초 3백만 명 → 현재 실향민 약 123만 명

#### 미아 및 기아

현황

- 1986년 이후 현재까지 미아 및 기아발생 5만 건 상회 → 1,700여 건 상봉

- 2000년 현재 미아, 기아가 부모를 찾으려는 경우 약 50,000여건, 반대의 경우 3,400여건

#### 입양아

현황 - 97년 현재 해외입양 약 14만 건

#### 성인 남남이산혈육

미아, 기아의 경우 20세를 넘으면 보육시설을 나와야 됨

- 1977년 이전까지 행정력 미비로 통계수치 없음 → 40~70년대의 정국불안정 및 경제적 어려움 등으로 이산혈육 수십만 명으로 추정됨

## IV. 사업방법

가족상봉을 원하는 모든 사람들로부터 세포 내의 DNA유전정보를 추출하여 DB(database)를 만들어가는 과정속에서 동일한 혈연정보를 가진 사람이 둘 이상일 경우 그 즉시 가족상봉이 가능합니다.

부모가 자녀를 찾는 경우 또는 그 역의 경우에 1인당 유전정보 검색 및 DB 化의 비용이 10만원이내이며 2촌(형제, 남매 등)이상의 경우에는 비용이 약간 상승합니다. 한겨레가족상봉추진본부는 국민성금 또는 기업의 협찬금을 통하여 경제적 자립능력이 없는 사람들(수용시설의 보호아동 등)의 DNA 검색비용을 대납하여 DB를 구축하고 그 외에 경제적 자립능력이 있는 성인의 경우에는 비용이 저렴하므로 자기 부담으로 DB를 구축하고자 합니다.

## V. 기술현황

DNA의 혈연정보 검색 및 DB구축에는 서울대 법의학과, 기초과학지원 연구소가 기능수행을 할 것이며 이번 사업은 오직 인도적 목적의 사업이므로 소요비용은 원가에 한정하여 비영리로 처리해 주기로 약정이 되어 있습니다. 또한 (주)DNA21이 비영리로 결합하여 혈액수거, DB표준화 등의 사업지원을 하게 됩니다.

유전자감식법은 첨단기법으로서 세계적으로 공신력을 인정받고 있습니다. 현재 미국, 유럽, 일본 등 선진국에서 공인된 상태이며, 우리나라에서도 친자확인 등에 사용되고 있습니다.

이 사업은 기존방식의 문제점을 극복한 새로운 프로그램 개발 및 전산관리 시스템의 적용으로 가능합니다.

이 사업은 이정빈 박사(서울대 의대 법의학과 과장)와 박영목 박사(기초과학지원연구소 선임연구부장)가 공동연구를 수행하고 있으며 기초과학지원연구소(국무총리실 산하 정부출자기관)가 시설 및 장비와 보조연구인력을 지원하고 있습니다.



## 이산가족 상봉을 위한 유전자 분석 및 DB 구축 사업



이학박사 박영목(기초과학지원연구소 선임부장)

현재 국내에 迷兒 棄兒를 포함한 離散家族이 수십만 명으로 (南北 離散家族 除外) 추정하고 있으며, 이들 대부분이 방송이나 개인적으로 가족을 찾고 있다, 그 중 극히 일부만(1% 미만) 家族相逢이 이루어지고 있어 이산가족의 애를 태우고 있는 실정이다. 이러한 사회적 요구를 보다 경제적이고 효율적으로 해결하기 위하여 離散家族 家族相逢을 목적으로 한겨레가족상봉추진본부가 발족한다. 한겨레가족상봉추진본부는 이산가족상봉을 원하는 지원자 접수 및 상봉 지원을 하며, 이산가족 상봉을 위한 도구는 현재 犯罪科學 및 親生子 검사에서 보편적으로 이용되고 있는 DNA typing 이 될 것이다.

DNA typing 은 현재 犯罪科學 (Forensic Science) 분야에서 個人識別, 身元確認 및 親生子 확인검사의 중요한 검사수단으로 이용하고 있다. 외국의 경우 이제 DNA typing 결과는 거의 모든 訴訟事件에서 證據로 채택될 만큼 보편화되고 있다, 르윈스키의 옷에 묻은 精液痕 때문에 클린턴 미 대통령이 궁지에 몰린 사건이나 프랑스의 유명 배우 이브 몽땅의 친딸에 대한 攻防 등은 모두 DNA typing 技術의 所産에서 비롯된 좋은 예라고 할 수 있다. 국내에서도 97년 8월에는 50여 년의 세월을 잊고 살아온 캄보디아의 '훈' 할머니가 DNA typing을 통하여 血肉을 찾아 世間的 耳目을 집중시킨 바 있다. 이제는 한국인으로 살아가고 있는 '훈' 할머니의 감동적인 血肉 찾기는 불과 10여 년 전에만 해도 생각도 할 수 없었던 不可能한 일로 尖端科學技術의 발전이 올린 凱歌의 일부분임이 확실하다.

1985년 이후에 나타난 이 技術이 현재 犯罪科學(Forensic Science), 親生子 確認(Paternity Test)을 비롯한 여러 분야에서 尖端技術로 인정받고 있는 것은 높은 信賴度 때문이다. 이와 같은 높은 신뢰도는 30억 鹽基雙에 해당하는 人體의 haploid genome이 一卵性 雙生兒를 제외하고는 모두 다르다는 論理에서 비롯된다. 人體 DNA 전체의 염기서열 분석을 할 수 있다면 현존하는 世界人口 모두를 각각 個別化 할 수 있을 것이나 이것은 실제로는 不可能한 일이다. 따라서 DNA typing 기술은 인체 DNA 중 특별히 多型性(polymorphism)을 보이는 몇 部位만을 선택하여 個人識別에 이용하는 次善의 방법을 사용하고 있다. 人體 genome 중에는 현재까지는 아무런 遺傳情報이 없다고 알려지고 있는 repetitive sequence가 50% 이상 존재한다. 이 중 일정한 鹽基單位가 反復적으로 나열되어 있는 tandem repeat 부분을 'microsatellite'라고 명명하고 있으며 반복염기단위의 길이에 따라 VNTR(variable number of tandem repeat) 혹은 STR(short tandem repeat)이라고 부른다. 원래 이 VNTR, STR 부분은 human genetics 분야에서 각종 유전자의 染色體상의 위치를 밝히는데 marker로 쓰이던 부분이며 'Human Genome Project'가 진행되면서 수 많은 VNTR, STR 부위가 알려지게 되었다. 이 부분은 각 染色體상에 존재하는 반복염기단위의 반복횟수가 서로 다르므로 결국 多型性은 해당 부위의 DNA 切片 길이의 差異에 의해 나타나게 된다. 따라서

DNA typing의 주요 technology는 human genome의 분리, 각종의 VNTR, STR 부위의 PCR, 전기영동을 통한 DNA 절편의 분리 등으로 이루어진다.

사업은 더 효율적으로 가족을 찾아주기 위하여 대규모 지원자들로부터 유전자형 데이터베이스 구축을 추진하려고 하며, 구축된 DB로부터 검색을 통해 가족을 쉽게 찾을 수 있을 것으로 기대한다.

**참여인력 : 박사급(4명), 석사급(4명), 학사급(4명), 전산요원(2명) 총 14명**  
**주요 분석장비 보유 현황**

1. DNA 증폭 장비 : PE9600, PE9700, PE877
2. DNA 분석장비 : ABI3100(2대), ABI3700(2대)
3. Robot system
4. 데이터베이스 구축용 컴퓨터(서버) 및 프로그램



구 분	보도자료	자료배포일	1월 5일	매 수	총 매
		보 도 일 시	1월 8일 조건부 報道하여 주시기 바랍니다		
담당부서	아동보건 복지과	과 장	장 옥 주(張玉珠)		503-7578
		사무관	이 스 란(李스란)		500-3068

**제 목 : 유전자정보(DNA)를 활용한 미아(가족)찾기사업 추진**

**< 요약 >**

◇ 보건복지부는 금년 1월부터 대검찰청, 한국복지재단, (주)바이오그랜드와 협약을 체결하여 유전자정보(DNA)를 활용한 미아(가족)찾기사업을 추진키로 함

- 자녀를 찾고자하는 사람과 부모를 찾고자하는 사람의 DNA정보를 추출, 분석하여 컴퓨터가 인식할 수 있는 디지털정보로 변환
- 변환된 DNA정보를 D/B에 등록, 상호친자의 가능성이 높은 사례를 찾아 생활력(生活歷)등을 비교하여 가족상봉을 활성화 하기 위함

**□ 추진배경**

- 보건복지부는 '86년부터 한국복지재단에 미아찾기사업을 위탁·운영하고 있으며 매년 약 100여명의 아동이 집으로 돌아가고 있음
- 그러나 장기간 상봉하지 못한 사례의 경우 객관적인 자료부족, 기록누락 및 기억력 한계 등으로 인해 부모와의 만남이 어려운 실정임

※ 미아찾은 실적 : '98년 91명, '99년 91명, 2000년 162명

- 따라서 인적사항 및 생활력 등을 기록하여 현재 활용하고 있는 인적DB와 함께 다자간 유전정보DB시스템을 도입·활용하여 미아발생시 신속한 가족복귀 및 장기간 만나지 못한 사례의 가족상봉을 활성화하기 위함



## □ 사업개요

### ○ 대상

- 부모를 찾고자 하는 사람  
미아, 기아등 시설보호중인 아동, 성장하여 퇴소한 아동 및 입양인
- 자녀를 찾고자 하는 사람  
미아부모, 입양인 및 시설아동의 친생부모

### ○ 시료채취

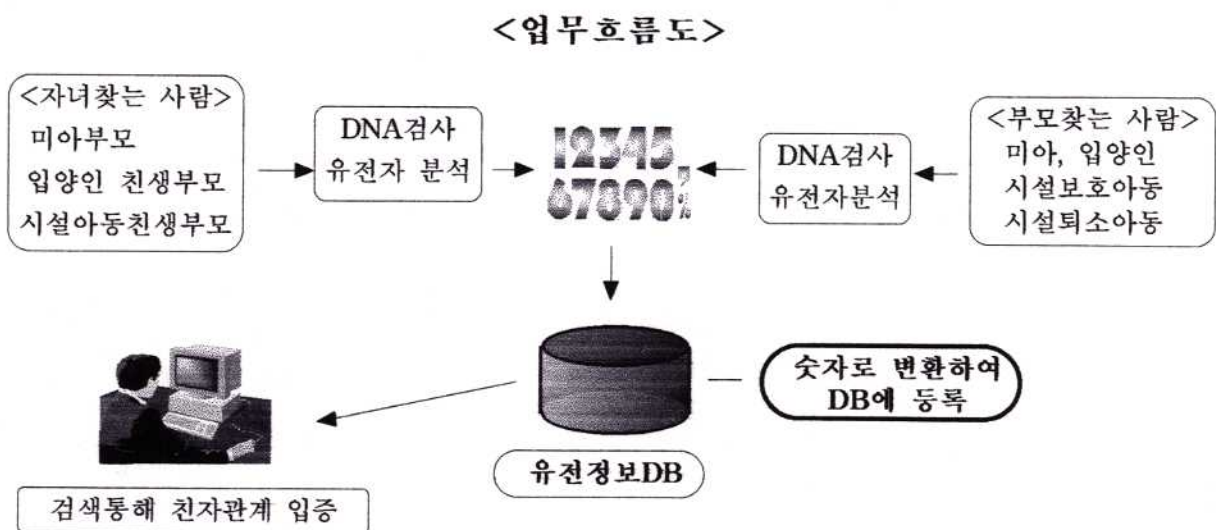
- 대상자로부터 DNA추출을 위해 머리카락, 혈액등 시료채취
- 개인정보 보호를 위해 시료채취시 반드시 본인 또는 후견인의 동의를 받도록 함

### ○ DNA분석 및 D/B 등록·검색

- DNA를 검사·분석하여 유전정보 D/B에 등록
- 구축된 DB내에서 가족관계 및 혈연관계 여부 검색  
※ 검사회망자에 대해 무료 실시 (1회 검사비 약 10만원)

### ○ 가족상봉 추진

- 유전자형이 일치하여 가족관계로 확인되는 경우 개인의 생활력 등을 비교하여 가족상봉 추진

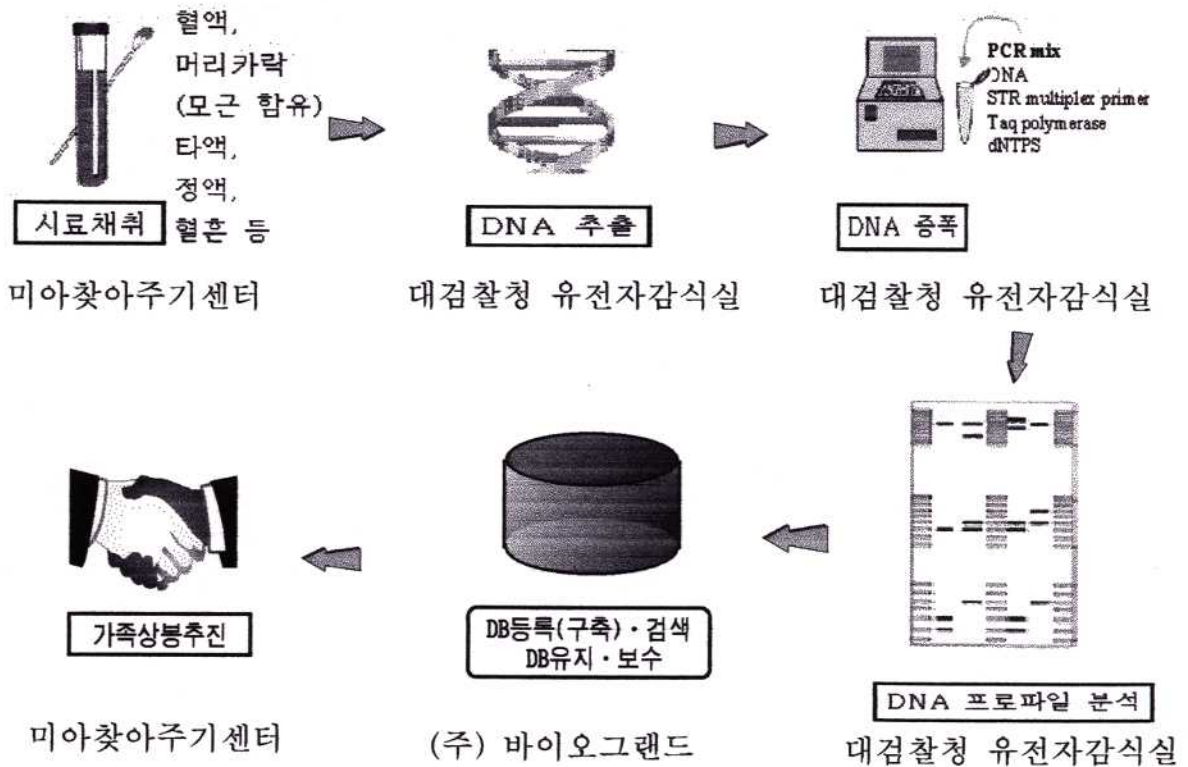


## □ 수행주체별 협력방안

### (1) 협력주체 및 역할

- 보건복지부
  - 시설보호자등이 가족을 찾는데 필요한 행정적인 지원 및 미아 찾아주기센터에 대한 예산지원 등
- 대검찰청 유전자감식실
  - 대상자의 검체에서 DNA추출, 분석 및 감정서 발급
- 한국복지재단 미아찾아주기센터
  - 대상자 신청접수, 상담, 검체수집 및 상봉추진등 실질적 운영
- (주)바이오그랜드
  - 대검찰청 협력기관으로서 유전정보 D/B검색 시스템 개발, DB 구축·검색 및 유지 담당

### (2) DNA 정보활용 과정



## □ 기대효과

### ○ 가족상봉 활성화

- 사업초기에는 친자확인 정도에 머물 수 있으나, DB에 등록건수가 많아져 검색대상이 많아지면 성공사례가 많아지게 됨

### ○ 가족상봉에 드는 경제적·사회적 비용 감소

- DB 구축 이후에는 검색을 통해 상호친자일 가능성이 높은 사례의 생활력 등을 비교하여 가족을 확인하게 되므로, 시설방문·신문·방송매체 활용 등 가족을 찾는 데 들이는 비용을 절감할 수 있음

## <참고 : 성공사례>

### ○ 사례 1(14년 6월만에 상봉. 12.9 MBC 보도)

- 부모 : 차정준(46세), 자녀 : 차재우(81년생, 실종당시 6세)
- 가족 상봉 : 2000. 12. 8
- 그간의 경위

아이는 1986년 여름 조부가 키우다가 실종되어, 아이를 계속 찾던 중 1986년 12월 방송된 MBC특집 “엄마-아빠 저 여기있어요”(차인태 진행) 녹화tape에 1986년 여름 광주에서 발생된 미아로 소개된 남자아이(한종진으로 소개, 당시 4세 추정)를 보고 아버지가 미아찾아주기센터에 신고  
미아찾아주기센터는 한종진의 소재를 확인하였으나 두 사람이 친자관계임을 입증할 객관적 자료가 없어 두사람외의 20명의 머리카락을 추출하여 대검찰청에 감식의뢰를 하여 친자관계로 입증되어 상봉

### ○ 사례 2(12년 6월만에 상봉)

- 부모 : 김철중(46세), 자녀 : 김선학(84년생, 실종당시 5세)
- 가족 상봉 : 2000. 12. 29
- 그간의 경위

아이는 1988년 과천에서 발견되어 평택소재 보육원에서 양육되고 있었음  
2000년 10월 부가 미아찾아주기센터에 신고하여 시설아동DB 검색하여 소재 확인후 DNA검사를 통해 친자관계로 입증되어 상봉

※ 별첨 : 협약내용(요약)



## 협약내용(요약)

□ 명칭 : 유전정보(DNA)검색을 통한 가족찾기 사업 협약

□ 협약주체 및 역할분담

○ 보건복지부

- 시설보호자등이 가족을 찾는데 필요한 행정적인 지원
- 경찰청등 유관기관의 협조유도 및 예산확보를 위한 노력

○ 대검찰청

- 대상자의 검체에서 유전자형을 분석, (주)바이오그랜드에게 검색의뢰
- 가족관계 내지 혈연관계로 인정되는 사례에 대한 감정서 발급

○ 한국복지재단

- 대상자의 신청접수, 상담, 검체수집등 실질적인 운영 담당
- 사업수행에 필요한 기금접수 및 지출에 대한 회계 담당

○ (주)바이오그랜드

- 다자간유전정보 검색기술 지원, 유전정보 DB 운영·관리 및 검색

□ 운영위원회 구성·운영

- 목적 : 본 사업의 원활한 집행을 위해 4개기관의 대표로 구성
- 의장 : 한국복지재단 대표
- 개최 : 분기 1회, 필요한 경우 운영위원 요청에 따라 임시회 소집
- 의결 : 전원일치합의체
- 의결사항 : 본 사업운영에 대한 기본방향, 예·결산 등

□ 기타

- 한국복지재단 어린이찾아주기 센터에서 검체채취시 본인 또는 후견인의 동의를 받도록 함
- 개인의 DNA, DNA정보, DB파일은 타 용도로 사용될 수 없으며, 문제 발생시 원인제공자가 민·형사상의 책임을 짐

## 유전정보(DNA)검색을 통한 가족찾기사업 협약

보건복지부(이하“갑”)와 대검찰청(이하“을”), 사회복지법인 한국복지재단(이하“병”), 주식회사 바이오그랜드(이하“정”)는 “유전정보 검색을 통한 가족찾기사업”을 공동으로 추진하고자 다음과 같이 협약을 체결한다.

### 제 1 조 (목적)

본 협약은 오랜 세월 서로 헤어져 애타게 가족을 찾고 있는 이들의 상봉을 돕고자 유전정보 검색을 통한 가족찾기사업을 공동으로 추진하는데 따른 “갑”, “을”, “병”, “정”의 책임과 역할을 규정하는데 있다.

### 제 2 조 (명칭)

본 사업의 명칭은 “유전정보(DNA) 검색을 통한 가족찾기사업”으로 한다.

### 제 3 조 (사업의 총괄 담당자)

본 사업의 총괄 담당은 “병”의 “어린이찾아주기종합센터”가 한다

### 제 4 조 (협약내용)

#### 1. 역할

##### 1) “갑”의 역할

- (1) 사회복지시설 보호아동 및 성인 중 신원미상이거나 무연고자로 간주되는 자 등이 가족을 찾을 수 있도록 하는데 필요한 모든 행정적인 지원을 제공한다.
- (2) 본 사업 수행에 연관된 경찰청 등 유관기관의 적극적인 협조 및 참여를 유도한다.
- (3) 본 사업 수행을 위한 정부예산의 확보를 위하여 노력한다.

##### 2) “을”의 역할

- (1) “병”으로부터 의뢰된 대상자의 검체에서 유전자형을 분석하고 “정”에 검색을 의뢰 한다.
- (2) 가족내지 혈연관계로 인정되는 사례에 대하여 “을”은 “병”에게 유전자 검사에 따른 감정서를 발급한다.

협약

3) "병"의 역할

- (1) 본 사업의 대상자 신청 접수, 상담, 검체 수집을 담당한다.
- (2) 본 사업 수행에 필요한 기금 접수 및 지출에 대한 회계를 담당한다.

4) "정"의 역할

- (1) 다자간 유전정보 검색 시스템을 위한 유전정보 DB의 운영/관리를 담당한다.
- (2) "을"로부터 받은 유전정보를 검색하여 그 결과를 "병"에게 전달한다. 단, 가족내지 혈연관계로 인정되는 사례의 경우에는 "을"에게도 결과를 전달한다.

제 5 조 (운영위원회)이하"위원회")

본 사업의 원활한 집행을 위해 "갑", "을", "병", "정"으로 위원회를 구성한다.

1. 구성

- 1) "위원회"는 협약서에 서명 날인한 각 기관 대표 책임자로 구성하는 것을 원칙으로 하나, 대표자로부터 권한을 위임 받은 자가 대리 참석할 수 있다.
- 2) 의장은 "병"의 대표자가 맡도록 한다.

2. 회의

"위원회"는 분기 1회 개최하는 것을 원칙으로 하나 필요시 각 기관 운영위원의 요청에 의하여 임시회를 소집할 수 있다.

3. 의결 방법/사항

"위원회"에서는 본 사업의 원활한 운영을 위하여 전원일치합의제로 의사를 결정한다.

- 1) 본 사업 운영에 대한 기본 방향
- 2) 본 사업의 예산, 결산, 사업계획에 대한 심의
- 3) 본 사업을 위한 정부, 민간기관 협력 연계
- 4) 본 사업 수행에 있어 기타 중요한 사항

제 6 조 (정보의 사용 한계 및 관리 책임)

1. 사용 한계

본 사업을 통하여 생성된 개인의 DNA, 유전자(DNA)정보 및 DB파일은 본 사업 추진에 필요한 친자 또는 혈연관계 확인 목적이 아닌 타용도로 사용할 수 없으며 문제가 발생하였을 경우 원인제공자가 모든 민·형사상 책임을 진다.



## 2. 관리 책임

- 1) 본 사업 수행을 위해 운영되는 유전정보 DB의 보안 유지 및 관리 책임은 "정"에게 있다.
- 2) 본 사업 수행을 위해 운영되는 인적정보 DB의 보안 유지 및 관리 책임은 "병"에게 있다.

## 제 7 조 (권 리)

1. "병"은 검사의뢰된 검체에 대하여 제공자의 소유권을 대리하며, 공동주관사 각각은 이의 분석 결과를 본 협약을 통해 수행될 가족찾기사업에 제한하여 사용할 권리를 가진다.
2. "갑", "을", "병", "정"은 공동주관으로서 동등한 지위를 가진다.

## 제 8 조 (의 무)

1. "병"은 본 사업의 대상자로부터 반드시 본인의 서면동의 후 검체를 제공받도록 한다. 단, 대상자의 연령이 20세 미만이거나 사회복지시설에서 보호중인 자의 경우에는 후견인의 서면동의를 거쳐 검체를 제공받아야 한다.
2. 협약 당사자 각자는 본 협약에 따라 상호 분담된 역할을 성실히 수행하여야 한다.
3. 협약 당사자 각자는 업무수행을 위한 협의과정에서 인지하게 되는 각자의 사업관련 정보를 제3자에게 누설해서는 안 된다.

## 제 9 조 (기 간)

본 협약을 통한 사업이 공익사업임을 인식하여 협약의 만료기간을 정하지 아니한다. 단, 협약에서 탈퇴하고자 하는 기관은 이를 협약 당사자 모두에게 서면으로 통보하고 협약 당사자 모두가 서면으로 동의할 때, 탈퇴를 인정한다.

## 제 10 조 (양도금지)

본 협약을 통해 가지는 권리와 의무를 제 3자에게 양도할 수 없다. 단, 협약기관 모두의 서면 동의가 있을 경우는 예외로 한다.

## 제 11 조 (효력의 발생)

본 협약은 각 협약기관 대표 책임자의 서명 날인 후, 즉시 효력을 발생한다.