



생식세포 및 배아 대상 유전자 치료의 문제점과 개선방향

Issues of Genetic Modification in Human Embryo and its Future Orientation

저자 (Authors)	김한나, 김성혜, 김소윤 Kim, Han-nah, Kim, Sung-Hae, Kim, So-Yoon
출처 (Source)	한국의료법학회지 23(2) , 2015.12, 211-224 (14 pages) Korean Journal of Medicine and Law 23(2) , 2015.12, 211-224 (14 pages)
발행처 (Publisher)	한국의료법학회 Korean Association of Medical Law
URL	http://www.dbpia.co.kr/Article/NODE06596970
APA Style	김한나, 김성혜, 김소윤 (2015). 생식세포 및 배아 대상 유전자 치료의 문제점과 개선방향. 한국의료법학회지, 23(2), 211-224.
이용정보 (Accessed)	연세대학교 128.134.***.84 2017/07/06 17:16 (KST)

저작권 안내

DBpia에서 제공되는 모든 저작물의 저작권은 원저작자에게 있으며, 누리미디어는 각 저작물의 내용을 보증하거나 책임을 지지 않습니다. 그리고 DBpia에서 제공되는 저작물은 DBpia와 구독계약을 체결한 기관소속 이용자 혹은 해당 저작물의 개별 구매자가 비영리적으로만 이용할 수 있습니다. 그러므로 이에 위반하여 DBpia에서 제공되는 저작물을 복제, 전송 등의 방법으로 무단 이용하는 경우 관련 법령에 따라 민, 형사상의 책임을 질 수 있습니다.

Copyright Information

Copyright of all literary works provided by DBpia belongs to the copyright holder(s) and Nurimedia does not guarantee contents of the literary work or assume responsibility for the same. In addition, the literary works provided by DBpia may only be used by the users affiliated to the institutions which executed a subscription agreement with DBpia or the individual purchasers of the literary work(s) for non-commercial purposes. Therefore, any person who illegally uses the literary works provided by DBpia by means of reproduction or transmission shall assume civil and criminal responsibility according to applicable laws and regulations.

생식세포 및 배아 대상 유전자 치료의 문제점과 개선방향*

김한나**·김성혜***·김소윤†

【국문초록】

이 논문의 목적은 인간 생식세포 및 배아를 대상으로 시행하는 유전자 치료(germline gene therapy)에 관련된 최신 연구 및 국제 법제 동향을 분석하고 의학·법적 함의를 제시하는 것이다. 우리나라는 생식세포 및 배아를 대상으로 유전자 조작을 시행하는 유전자 치료를 금지해왔는데, 이는 인간 배아 내지 생명의 존엄성을 지키기 위한 사회적 합의에 근거한 것이다. 그런데 최근 중국에서는 배아 대상 유전자 편집 연구가 성공하면서 유전자 편집 기술의 현실화 가능성이 열려지고, 미토콘드리아 교체 기술에 대해서도 최근 영국이 기술의 허용을 합법화함에 따라, 이와 관련된 연구 규제에 대한 법적 검토가 필요하다고 본다. 아직까지 영국을 제외한 세계 주요 국가들에서는 인간 생식세포 및 배아를 대상으로 하는 미토콘드리아 교체 기술에 대한 연구는 금지하고 있다. 연구를 허용하지 않는 것은 유전자 편집 연구도 마찬가지이나 유전자 편집 연구는 규범의 강제성이 국가마다 상이할 뿐 아니라 관련 규정도 모호하여, 완벽하게 유전자 편집 연구를 금지하지는 못하는 추세이다.

그러나 중국 사례를 보듯이 인간 배아의 유전자 편집 연구는 아직까지 기술의 불완전성으로 인하여 생명의 존엄성을 훼손할 가능성이 있고, 인간 복제나 자원 분배의 문제와도 연결된다. 이와 관련하여 우리나라의 경우에도 헌법재판소 판결에서 배아에 대한 생명의 존엄성을 인정하고 있으나, 최근 생명윤리 및 안전에 관한 법률의 개정안은 유전자 치료 및 유전자 치료 연구에 대한 의학적 재검토를 통하여 포괄성 내지 일관성을 보완해야 할 것으로 보인다.

주제어: 맞춤형 아기, 생식세포 유전자 치료, 유전자 편집, 미토콘드리아 대체, 법적·의학·사회적 합의

* 이 연구는 보건복지부 보건의료기술연구개발사업의 지원에 의하여 이루어진 것임(과제번호 : HI13C2175). 또한 이 논문은 국가생명윤리심의위원회 10주년 기념 공동학술대회 「우리 사회에서 생명, 어떤 의미인가」에서 ‘유전자조작의 의학적 문제점과 개선방향’란 제목으로 교신저자가 발표한 내용을 수정하여 작성하였음.

** 기초전공의, 연세대학교 의과대학 의료법윤리학과, 의료법윤리학연구원.

*** 조교, 연세대학교 의과대학 의료법윤리학과, 의료법윤리학연구원.

† 부교수, 연세대학교 의과대학 의료법윤리학과, 의료법윤리학연구원

【차 례】

I. 서론	III. 생식세포 유전자 치료의 법적·의학적·사회적 함의
II. 유전자 치료	1. 법적 함의
1. 유전자 치료의 개념	2. 의학적 함의
2. 체세포 유전자 치료	3. 사회적 함의
3. 생식세포 유전자 치료	IV. 결론

I. 서론

맞춤형 아기(designed baby)에 관한 논쟁은 오랜 역사를 가지고 있다. 농경문화에서는 근육이 발달하여 힘이 세고 농사일에 뛰어난 남성이 선호되었다. 그러나 유전학의 이론적 토대는 1865년 멘델(Gregor Johann Mendel)이 완두콩의 형질을 관찰하여 유전법칙을 제시하고, 1869년 미셔(Johann Friedrich Miescher)가 세포 내 deoxyribonucleic acid(DNA)를 포함하고 있는 뉴클레인(nuclein)을 발견한 이후인 1900년대부터 세워지기 시작했다.¹⁾ 그 무렵 독일 나치는 우월한 인종생산(master race)을 위하여 인위적인 교배를 통해 아리아 혈통을 만들어내는 레벤스보른(Lebensborn) 인간 교배 실험을 자행하기도 하였다.²⁾ 뿐만 아니라 1933년 우리나라에도 조선우생협회가 결성되어 민족의 개조를 외치기도 하였고, 미국 및 북유럽에서는 정신지체자, 장애인, 마약중독자, 매독환자 등 신체·정신·윤리적으로 열등하다고 분류된 사람들이 강제로 불임수술을 받기도 했다.³⁾ 이러한 우생정책은 이미 지나간 것이지만, 현대에 들어서도 출생하는 아이의 형질을 조절하기 위한 사회의 요구가 일정 부분 허용되고 있다. 우리 모자보건법에서도 부모에게 우생학적 이유가 있을 경우 인공임신중절을 허용하고 있고, 산전 진단을 통해서 태아의 기형이나 선천질환이 확인될 경우에서도 인공임신중절을 허용한다.

그런데 최근 유전자 편집(genome editing) 및 배아 수준의 유전자 치료(gene therapy) 기술의 현실화를 앞두고 되면서, 맞춤형 아기 논의는 생식세포 수준에서 유전자 수정(editing)을 허용할 것인지의 수준에 이르게 되었다. 이와 관련하여 우리나라는 생명윤리 및 안전에 관한 법률(이하 “생명윤리법”) 제47조 제2항에 따라 생식세포 및 배아, 태아를 대상으로 하는 유전자 치료를 원칙적으로 금지

1) 김재홍, 역사의 터닝포인트 2권: DNA 이중나선구조의 발견, 서울: 21세기북스; 2012.

2) Landler M, Results of Secret Nazi Breeding Program: Ordinary Folks, The New York Times, November 7, 2006.

3) 강신익, 불량 유전자는 왜 살아남았을까?: 인문의학자가 들려주는 생로병사의 과학, 서울: 페이퍼로드; 2013.

하고 있다.⁴⁾ 이는 기술적 수준이 못 미쳐서라기보다는, 인간 배아 내지 생명의 존엄성을 지키기 위한 사회적 합의에 근거한 결정이라고 봄이 바람직하다.⁵⁾

이 논문은 인간 생식세포 및 배아를 대상으로 시행하는 유전자 치료(germline gene therapy)에 관련된 최신 연구 및 국제 법제 동향을 분석하고 의학적·법적 함의(medical and legal implications)를 밝히고자 한다.

II. 유전자 치료

이하에서는 먼저 유전자 치료의 개념을 살펴보고, 그 중에서도 출생에 관련된 유전자 치료 기술의 개발 현황을 기술하고자 한다.

1. 유전자 치료의 개념

유전자 치료(gene therapy)는 방법(method)과 의약품(medical product)로 구분할 수 있지만 대부분의 국가에서는 치료제의 개념으로 보고 있다. 즉, 유전자 조작 자체는 의료행위로 볼 수 있겠지만, 광범위한 의미에서는 유전자 치료제의 투여로 볼 수 있다. 우리나라 식품의약품안전처에서는 유전자 치료제를 “질병 치료 등을 목적으로 유전물질 또는 유전물질을 이입한 세포를 인체에 투여하는 의약품”으로 정의한다.⁶⁾ 한편, 일본은 「유전자치료 임상연구에 관한 지침(2002년 3월)」에서 유전자치료를 “질병의 치료를 목적으로 유전자, 혹은 유전자를 도입한 세포를 인체 내에 투여하는 것”으로 정의하는데, 유전자 치료의 개념에 “유전자표식임상연구”라고 하여 치료법을 개발할 목적으로 유전자 표지자를 인체 내에 투여하는 연구도 포함한 것이다.⁷⁾

4) 생명윤리 및 안전에 관한 법률. 제47조(유전자치료) ① 유전자치료를 관한 연구는 다음 각 호의 모두에 해당하는 경우에만 할 수 있다. 다만, 보건복지부장관이 정하는 질병의 예방이나 치료를 위하여 필요하다고 인정하는 경우에는 그러하지 아니하다.

1. 유전질환, 암, 후천성면역결핍증, 그밖에 생명을 위협하거나 심각한 장애를 불러일으키는 질병의 치료를 위한 연구
2. 현재 이용 가능한 치료법이 없거나 유전자치료를의 효과가 다른 치료법과 비교하여 현저히 우수할 것으로 예측되는 치료를 위한 연구

② 유전자치료를 배아, 난자, 정자 및 태아에 대하여 시행하여서는 아니 된다.

5) 생명윤리 및 안전에 관한 법률. 제1조.

이 법은 인간과 인체유래물 등을 연구하거나, 배아나 유전자 등을 취급할 때 인간의 존엄과 가치를 침해하거나 인체에 위해(危害)를 끼치는 것을 방지함으로써 생명윤리 및 안전을 확보하고 국민의 건강과 삶의 질 향상에 이바지함을 목적으로 한다.

6) 유전자 치료제 허가 및 임상시험 관리 지침, 식품의약품안전청 고시 제2000 - 61호 (2000.12.4.)

7) 장영민/권복규/김현철/정성철, 「생명윤리및안전에관한법률」의 유전자치료 및 배아태아의 유전자검사에 대

일반적으로 유전자 치료는 크게 생식세포 유전자 치료(germline gene therapy)와 체세포 유전자 치료(somatic gene therapy)로 세분화된다. 이 두 가지 접근법의 차이는 체세포 유전자 치료의 경우 몇몇 표적 세포에 유전자 물질을 삽입하는 것이지만 다음 세대로 계승되지는 않는다는 점이다. 이러한 차이로 인하여 대부분의 국가에서는 체세포 유전자 치료만 허용하는 추세이다.⁸⁾

2. 체세포 유전자 치료⁹⁾

유전자 치료 분야 중에서 체세포 유전자 치료에 대해 먼저 살펴보도록 하겠다. 체세포 유전자 치료는 질병의 원인이 되는 유전자를 교정하거나 새로운 유전자 혹은 플라스미드(plasmid)를 세포 내에 집어넣어 이를 보완하는 개념이다. 유전자 치료제의 기술은 치료용 유전자를 개발하는 기술 및 개발된 유전자를 원하는 위치까지 전달하고 발현하는 기술, 그리고 임상용 유전자 전달체를 대량 생산하는 제조방법으로 구분된다.¹⁰⁾ 그 중에서 대표적으로 알려진 기술은 바이러스 등을 인체에 무해하도록 인위적으로 조작하여 매개체(vector) 삼아 치료를 위해 해당 질병의 유전자를 조작하거나 이를 보완할 유전 물질을 DNA 혹은 RNA 형태로 집어넣어 타겟 세포를 감염시킴으로써 해당 유전 물질이 체세포 내에 남아 있도록 하는 기술이다. 즉, 외부에서 유전자를 도입하여 결손된 유전자를 교정시켜 정상 상태로 바꾸거나 세포에 새로운 기능을 제공하여 질병을 치료하는 기술을 의미한다.

이 분야의 이론적 연구는 1970년대부터 시작되었다. 그 후 유전자 치료제의 임상시험은 1990년 선천적 유전질환인 중증복합형면역부전증(severe combined immunodeficiency, SCID)과 아데노신 탈아미노효소결핍증(adenosine deaminase deficiency)을 치료하기 위하여 처음 시도되었다.¹¹⁾ 2014년에는 베타 지중해빈혈(β -Thalassemia)을 치료하기 위하여 한 번 유전자 치료제를 주입하면 문제의 유전자가 치환되어 평생 난치병을 치료하는 치료방법까지도 개발되고 있다.¹²⁾ 이는 변이(mutation)된 유전자의 기능을 복구시켜 세포의 메커니즘이 정상적으로 작동하고, 질병의 원인을 직

한 개선 방안 연구, 서울: 이화여자대학교; 2006.

8) Thomas W, Nigel P, Seppo YH, "History of gene therapy," *Gene*, 2013;525(2):162-169.

9) 이 부분은 김한나(국제 사회에서 유전체 의료의 지적재산권 연구, [박사학위논문], 서울: 연세대학교 대학원; 2015) 중 제2장 제1절의 내용을 수정하여 삽입한 것이다.

10) 이성욱, 유전자 치료제 개발 동향 분석, Bioin 스페셜 WebZine, 2013;(35):1-16.

11) Edelstein ML, Abedi MR, Wixon J, "Gene therapy clinical trials worldwide to 2007 – an update" *J Gene Med*, 2007;9:833-842.

12) 베타 지중해빈혈(β -Thalassemia)은 베타 글로빈 유전자의 변이로 적혈구가 파괴되면서 유발하는 희귀 유전질환이다. 블루버드사는 제19회 유럽혈액학회(19th Annual Congress of the European Hematology Association, EHA)에서 임상연구 결과를 처음 공개한 LentiGlobin은 자가줄기세포이식 기술을 이용하여 한 번의 치료제 주입으로 문제의 유전자가 치환됨으로써 평생 베타 지중해빈혈을 치료받을 수 있도록 개발되고 있으며, 현재 임상 연구단계이다. Bluebird bio, Inc, Bluebird bio Reports Rapid Transfusion Independence in Beta-Thalassemia Major Patients Treated with its LentiGlobin Product Candidate, Bluebird bio news release, June 14, 2014.

접적으로 제거하여 치료하는 것을 목표로 한다.

3. 생식세포 유전자 치료

유전자 치료에 관련된 신종 기술 중에서도 법·윤리적으로 첨예한 쟁점 중 하나가 출생에 관련된 기술일 것이다. 그중에서도 생식세포를 사용한 유전자 치료(germline gene therapy)는 표적세포에만 영향을 주는 체세포 유전자 치료와는 달리, 생식세포에 인위적인 조작을 가하는 방식으로 해당 세포를 통해 수정된 생명의 유전자형(genotype)에 직접적인 영향을 끼친다. 이는 우리가 우려하고 있는 ‘맞춤형 아기’에 적용되는 기술로써 적용된 유전자에 따라 아기의 형질 발현(gene expression)이 조작 될 것이다. 현재 대표적으로 알려진 기술에는 크게 CRISPR/Cas9 3세대 유전자 가위 기술(이하 “CRISPR/Cas9 시스템”)을 통한 유전자 편집(genome editing), 미토콘드리아 대체기술(mitochondrial replacement)이 있다. 이하에서는 이 두 기술을 구체적으로 살펴보고자 한다.

1) 유전자 편집

유전자 편집기술로 알려진 CRISPR/Cas9 시스템은 인위적으로 설계된 맞춤형 아기를 가장 영향력 있게 현실화 시킬 수 있는 기술이다. 이 기술은 본래 박테리아의 면역 메커니즘의 일부로 이전에 침입한 바이러스의 DNA의 일부를 유전체 안에 쌓아 두었다가 바이러스가 다시 침입할 때 해당 DNA의 정보를 꺼내 이를 표적으로 잘라내어 바이러스를 무력화시키는 방어 메커니즘이다.¹³⁾ 이는 다루기 매우 까다로운 기존 1세대, 2세대 유전자 가위들¹⁴⁾에 비해 작은 RNA 물질이 가이드 역할을 맡아 Cas9 절단 효소(enzyme)를 DNA로 유도하기 때문에 보다 정밀하게 특정 유전자를 자를 수 있다.

2015년 4월 중국 광저우 순얏센 대학(Sun Yat-sen University)의 과학자들은 인간배아의 유전자 편집에 성공했다는 결과를 발표하였다. 이 연구는 먼저 인간배아를 생명으로 발전할 수 없도록 인위적으로 조작한 후, 이를 실험물로 CRISPR/Cas9 시스템을 사용해 베타 지중해빈혈 유전자를 교정하고자 하였다.¹⁵⁾ 그동안 CRISPR/Cas9 시스템과 관련된 연구는 주로 동물의 배아세포나 인간성

13) Cong L, Ran FA, Cox D, Lin S, Barretto R, Habib N, et al, “Multiplex genome engineering using CRISPR/Cas systems”, *Science*, 2013;339:819-823.

14) ZFN(zinc finger nuclease), TALEN(Transcription activator-like effector nuclease) 등은 1세대, 2세대 유전자 가위들로 단백질이 DNA 염기서열을 직접적으로 인식한다. 이는 단백질공학에 더 가까워 원하는 DNA를 자르기 위해선 맞춤 유전자 가위를 만들어야 하지만(즉 새로운 유전자 타겟에는 새로운 맞춤형 단백질을 만들어야 한다), 3세대 유전자 가위인 크리스퍼 시스템은 가이드 RNA를 교체하면 언제든지 새로운 유전자 가위를 만들 수 있어 보다 간편하고 저렴하게 유전자 편집을 가능하게 한다. 특히 ZFN과 TALEN의 경우 그 기술이 매우 까다로워 이를 만드는데 고도의 전문성을 필요로 한다.

오철우, ‘3세대 유전자 가위’ 주목, 새로운 게놈편집 기법으로 떠올라(서울대 김진수 교수 일문일답), 사이언스 온, 2013년 12월 30일자, <<http://scienceon.hani.co.kr/142544>>(마지막 접속 일자 2015년 12월 20일)

15) Liang P, Xu Y, Zhang X, Ding C, Huang R, Zhang Z et al, “CRISPR/Cas9-mediated gene editing in

체세포 등을 이용한 연구가 대부분이었으나, 이번 중국 연구자들의 실험은 세계 최초로 인간배아를 대상으로 하였기에 그 의미가 크다.

2) 미토콘드리아 대체

이 기술은 모계로만 유전되는 미토콘드리아 질환을 해결하기 위하여 개발되었다. 미토콘드리아 대체 기술은 3인 체외수정(in vitro fertilization, 이하 IVF) 방식이다. 난자핵의 이식 시점을 수정 전·후로 구분함에 따라 수정 전 난자를 사용하는 모체 방추이식(maternal spindle transfer, MST)을 통한 미토콘드리아 DNA(mtDNA) 조작, 수정 후 전핵이식(pronuclear transfer, PNT)하는 방식이 있다. 먼저 MST는 미토콘드리아 질환 유전자를 보유한 여성의 난세포 핵을 방추(nuclear spindle) 같이 채취하여 미리 핵을 제거한 정상적인 mtDNA를 가지고 있는 기증자 여성의 난자로 이동(transfer)시키는 방식을 취한다.¹⁶⁾ 편집된 난세포는 후에 체외 수정을 거쳐 자궁에 착상되는데, 이는 부모로 하여금 건강한 아기를 얻게 한다. 두 번째 방법인 PNT는 여성의 난자와 남성의 정자를 체외수정하여 생성된 수정란에서 전핵(pronuclei)을 추출하여 전핵이 제거된 기증자 여성의 난자에 이식함으로써 배아(embryo)를 형성하는 방법이다.¹⁷⁾

그런데 문제는 미토콘드리아 대체 기술로 태어난 아이는 부모의 유전자를 물려받은 보통의 아이와 달리 3인의 유전자를 물려받는다는 점이다. 즉, 생식세포 핵(nucleus)에 담겨진 부모의 유전자와 미토콘드리아가 담고 있는 난세포 기증자의 mtDNA를 갖게 되어 유전적으로 세 부모 가능성이 제시되고 있다.

III. 생식세포 유전자 치료의 법적·의학적·사회적 함의

1. 법적 함의

이하에서는 위의 생식세포 유전자 치료 기술에 대해 우리나라를 포함한 주요 국가들의 최신 법제 동향을 간략히 살펴보고자 한다.

human tripronuclear zygotes” *Protein Cell*, 2015;6(5):363-372.

16) Tahibana M, Amato P, Sparman M, Woodward J, Sanchis DM, Ma H, et al, “Towards germline gene therapy of inherited mitochondrial diseases,” *Nature*, 2013;493:627-631.

17) Callaway E, Reproductive medicine: The power of three, *Nature News*, May 21, 2014, available at <<http://www.nature.com/news/reproductive-medicine-the-power-of-three-1.15253>> (last visited October 25, 2015).

1) 중국

중국은 2003년 과학기술부 및 보건부에서 제정한 인간줄기세포연구의 윤리적 지침에 의거하여 줄기세포 연구를 규제해왔다. 지침에서는 IVF 과정에서 자율적으로 기증받은 난자나 정자로부터 생성된 “여분”의 IVF 배아나 체세포핵전이기술(Somatic Cell Nuclear Transfer, SCNT)로 생성된 배아를 대상으로 한 줄기세포 연구는 허용한다. 단, 체외에서 14일 이상 성장한 배아는 연구 대상에서 배제된다.¹⁸⁾ 이러한 배아 연구의 범위에 유전자 편집이 포함되는 지는 모호하다. 그러나 최근 중국에서는 세계 최초로 인간 배아를 대상으로 CRISPR 기술을 이용한 유전자 편집 기술이 성공한 바 있으므로, 사실 상 중국은 인간 배아의 유전자 편집 연구를 허용한다고 봐야할 것으로 보인다.

2) 미국

미국은 2013년 국립보건원(National Institute of Health, NIH)에서 제정한 재조합, 합성핵산분자 관련연구의 국립보건원 지침(NIH Guidelines for Research Involving Recombinant or Synthetic Nucleic Acid Molecules) 을 통하여 유전자 편집 연구를 규제해왔다. 그런데 지난 2015년 NIH는 인간 배아를 대상으로 하는 유전자 편집 기술 연구에 투자하지 않기로 결정하였다. 이는 생식세포의 유전자 변형이 다음세대에 그들의 동의 없이 안전과 윤리적 문제를 수반할 것으로 판단했기 때문이다.¹⁹⁾

미토콘드리아 편집 연구와 관련해서, 미국은 이 기술의 도입을 검토하는 것으로 보인다. 2014년 미국 식품의약품안전청에서도 공청회를 열어 이를 허용하는 것과 관련된 과학 데이터를 검토한 바 있으며, 미국 의학원도 미토콘드리아 대체 기술의 윤리성에 대한 보고서를 계획 중인 것으로 알려졌다.²⁰⁾ 그러나 아직까지는 정부차원에서 허용하지 않고 있다.

3) 영국

영국은 배아를 사용한 유전자 연구의 규제가 완화된 입장을 취해 왔다. 특히 미토콘드리아 대체 기술은 우리나라를 포함하여 대부분의 국가에서 금지해왔는데, 2015년 2월 영국 하원은 미토콘드리아 DNA 변이(mutation)로 인한 모계 유전 질병을 치료할 수 있는 미토콘드리아 대체(mitochondrial replacement)기술을 합법화 하였다.²¹⁾ 현재 이 기술을 법적으로 허용하는 국가는 전 세계에서 영국

18) The Witherspoon Council, The stem cell debates: lessons for science and politics, A Journal of Technology & Society, 2012;34(Appen E):9-60.

19) The NIH Director, Statement on NIH funding of research using gene-editing technologies in human embryos, April 29, 2015, available at <<http://www.nih.gov/about-nih/who-we-are/nih-director/statements/statement-nih-funding-research-using-gene-editing-technologies-human-embryos>> (last visited December 20, 2015).

20) Ewan Callaway(2015). 위와 동일.

밖에 없다.

4) 일본

일본 정부는 2001년 제정하고 2009년 개정한 인간배아줄기세포의 유도 및 사용 지침에 따라서 줄기세포를 규제해왔다. 이 지침에 따르면 배아줄기세포연구는 IVF로 생성된 14일 이내의 배아세포 “여분”으로만 가능하다. 또한 이 배아는 동의서와 함께 기증받은 것이어야 하며 “필수 비용”외의 경제적인 보상이 없는 기증이어야 한다.²²⁾ 하지만 일본 정부는 인간 생식세포 유전자 편집은 금지하고 있다.²³⁾ 그러나 이러한 규제가 지침을 통해 이뤄지고 있기 때문에 규범의 강제력은 약하다고 볼 수 있다.

5) 한국

위에서 언급한 바와 같이 우리나라는 생명윤리법을 통해 유전자 치료를 규율해왔다. 생명윤리법은 제47조 제2항에서 생식세포, 배아, 태아를 대상으로 하는 유전자 치료를 금지하고 있으나, 동조 제1항에 따라 치료적 연구는 제한적으로 허용해왔다고 볼 수 있다. 그러나 이러한 치료적 연구의 구체적인 범위로서 유전자 편집이 포함되는 지는 명시되어 있지 않다. 그런데 기존의 생명윤리법이나 최근 2015년 12월 9일 정기국회 본회의에서 통과된 박인숙의원 대표 발의 생명윤리법 개정안²⁴⁾은 이를 해결하기 보다는 오히려 두 가지 점에서 문제될 소지가 있다. 첫 번째 문제점은 유전자 치료의 개념에 혼동을 일으킬 수 있다는 것이다. 기존 생명윤리법 상 유전자 치료는 “질병의 예방 또는 치료를 목적으로 유전적 변이를 일으키는 일련의 행위”를 가리켰다.²⁵⁾ 그러나 이 생명윤리법 개정안은 유전자 치료의 개념을 “질병의 예방 또는 치료를 목적으로 체세포에 유전 물질을 전달하는 일련의 행위”로 수정하였다. 문제는 이러한 개념이 체세포 치료만 포함시킴으로써 의학적인 포괄성이 약화되었다는 점이다. 개정안의 제안이유에서는 다음과 같이 명시되어 있다.

“현존하는 모든 유전자치료는 체세포에만 유전물질을 전달하여 질환을 치료하고 있음. 즉, ‘유전자치료’는 다음 세대의 유전자까지 영향을 미치려는 것이 아니라 현재의 질환만을 치료하는 것을 목적으로 개발된 기술임. 그러나 현행법은 ‘유전자치료’의 정의에 ‘유전적 변

21) Callaway E, Scientists cheer vote to allow three-person embryos, Nature News, February 3, 2015, available at <<http://www.nature.com/news/scientists-cheer-vote-to-allow-three-person-embryos-1.16843>> (last visited October 25, 2015).

22) The Witherspoon Council(2012), 위와 동일.

23) Motoko Araki, Tetsuya Ishii, International regulatory landscape and integration of corrective genome editing into in vitro fertilization, *Rep Bio & End*, 2014;12:108.

24) 박인숙/황인자/박윤옥/최봉홍/양창영/김동완/이명수/송영근/임수경/김을동, 생명윤리 및 안전에 관한 법률 일부개정법률안, 발의연월일 2015. 6. 23. No. 15728.

25) 생명윤리 및 안전에 관한 법률. 제2조 16호.

이’라는 표현을 써서 ‘유전자치료’가 마치 유전자를 생식세포에 넣는 것이 목적이고 염색체에서의 변화를 초래하는 것으로 해석될 수 있음.”²⁶⁾

물론 이번 개정안에 포함된 체세포 유전자 치료에 대한 규제를 완화한다는 내용은 아라키(Motoko Araki)의 연구 결과와 같이 IVF 배아세포를 연구하는 주요 국가들이 체세포 유전자 치료를 허용하는 추세와 맥을 같이 한다는 점에서 의미가 있다. 그렇다고 해서 유전자 치료의 개념에서 기술의 실용화를 앞둔 생식세포 유전자 치료를 제외하는 것은 의학적 개념에 대한 이해가 부족한 것이라고 보여진다. 예컨대 이렇게 되면 생식세포, 배아, 태아를 대상으로 유전자 치료를 금지하는 생명윤리법 제47조 제2항에서 말하는 유전자 치료는 생식세포 유전자 치료임에도 불구하고 생명윤리법 개정안에 따라 체세포 유전자 치료를 금지하는 것이 되어버린다.

2015년 통과한 생명윤리법 개정안의 두 번째 문제점은 생명윤리법 제47조 제1항의 질병에서 제시한 유전자 치료의 연구대상 내용을 삭제한 것에 있다. 본 조항을 삭제한 이유는 제안이유에서 명시한 바와 같이 “현행 「약사법」 만으로도 유전자치료제의 연구대상과 이와 관련된 안전성 및 윤리적 측면을 검토하여 임상시험을 승인하는 단계가 철저하게 이루어질 수 있으며, 일단 허가 받은 제품은 전문가들로부터 안전성과 유효성 평가를 받은 것이기 때문에 다시 생명윤리법과 같은 특별법으로 이중으로 규제할 이유가 없다”고 보았기 때문이다.²⁷⁾²⁸⁾ 즉, 해당 조항의 삭제는 생명윤리법과 약사법에서 이중으로 유전자치료제를 규제하는 상황을 해소하는 데에 목적이 있었다. 하지만 이 조항이 삭제되었다는 것은 기존에 생식세포, 배아, 태아를 대상으로 시행하는 치료적 연구의 허용 범위 또한 삭제된 것을 의미한다. 이에 따라 생식세포를 대상으로 하는 치료적 연구는 금지되며, 잔여 배아 연구는 제29조 제1항에 의거하여만 가능하게 되었다.²⁹⁾ 다만 여기에서 말하는 잔여 배아 연구에 생식세포 유전자 치료 연구가 고려된 것인지는 의문이다. 실제로 생명윤리법 시행령 제12조 제1항에서 잔여배아의 연구대상으로 허용되는 희귀·난치병 목록 중에서 생식세포 유전자 치료 연구가 시행될 가능성이 있는 질환 목록을 살펴볼 때, 생식세포 유전자 치료나 치료적 연구의 중요성이 강조되기 어렵다고 보여진다.³⁰⁾

26) 박인숙 전게서.

27) 상게서.

28) 약사법 제34조(임상시험등의 계획 승인 등) ⑤ 식품의약품안전처장은 안전성·유효성에 문제가 있는 성분을 포함한 제제, 혈액 제제, 유전자 치료제, 세포 치료제 등에 대한 임상시험등이 공익상 또는 보건위생상 위해를 끼치거나 끼칠 우려가 있으면 제1항에 따라 승인을 받으려는 임상시험등을 제한할 수 있다.

29) 생명 윤리 및 안전에 관한 법률 제29조(잔여배아 연구) ① 제25조에 따른 배아의 보존기간이 지난 잔여배아는 발생학적으로 원시선(原始線)이 나타나기 전까지만 체외에서 다음 각 호의 연구 목적으로 이용할 수 있다.

1. 난임치료법 및 피임기술의 개발을 위한 연구

2. 근이영양증(筋異營養症), 그 밖에 대통령령으로 정하는 희귀·난치병의 치료를 위한 연구

3. 그밖에 국가위원회의 심의를 거쳐 대통령령으로 정하는 연구

30) 생명 윤리 및 안전에 관한 법률 시행령 제12조.

2. 의학적 함의

유전자 조작에서 가장 중요한 의학적 문제점은 “Off-target”이다. 이것은 원하지 않는 부분에 발생하는 유전자 교정 내지 유전자 돌연변이를 말한다. 유전자 가위 기술은 자연에서도 발생하지만 원하는 변이를 얻을 수 있는 확률은 매우 낮다. 그렇지만 off-target은 대체적으로 인위적인 유전자 편집·교정 시 안전성과 특이성이 확보되지 않은 상태 내지 부작용을 의미한다. 이러한 off-target 효과로 인해 발생하는 유전자 돌연변이로는 암유전자(oncogene)의 활성화나 암억제유전자(tumor suppressor gene)의 불활성화가 있다.³¹⁾ 만약 모체에 착상시키기 전 배아를 대상으로 유전자 편집을 시도했다가 off-target 효과가 인지되면 단순히 폐기하면 된다고 볼 수 있을까. 그 예로 2014년 세계 최초로 인간배아 대상 유전자 편집 연구로 성공한 중국의 사례를 들 수 있다. 이 연구는 연구 대상이었던 인간배아를 인위적으로 조작하여 생명으로 이어지지 못하는 연구대상물로 제한했지만 86개의 착상 전 인간 배아가 연구에 사용되었고, 이 중 유전자 편집·교정에 성공한 수는 28개의 개체밖에 없어, 사용된 현 기술이 아직 불완전함을 드러내었다.³²⁾ 게다가 표적 유전자가 아닌 다른 위치에 변이를 가하는 표적에서 벗어난 경우가 생기는 등 연구자가 예측하지 못 한 많은 변수들이 발견되었다. 만약 이 기술을 보통 인간 배아에게 적용하고자 하면 100%에 가까운 매우 높은 성공률로 유전자 편집·교정이 가능해야 할 것으로, 실제로 인간에게 적용되기 위해서는 많은 발전을 필요로 한다. 실제로 저명한 과학자 집단 내에서 인간 배아 유전자 조작 관련 연구에 대한 모라토리움을 선언해야 한다는 목소리가 제시되었다.³³⁾

또한 유전자 가위 기술은 우리 사회에서 잠재되어 있던 인간 복제의 문제를 재등장시킨다. 인류는 지금까지 인간 복제를 허용하지 않고 있다. 그런데 유전자 가위 기술을 이용하여 기존에 있던 인간 유전자를 삽입한 재조합 유전자를 통하여 새롭게 태어나는 후손은 기존 인간의 부분적인 복제로 볼 수 있는 가능성이 존재한다. 즉, 앞서 언급한 off-target 의 기술적 문제를 해결한다고 하여도, 유전자 가위 기술의 중요한 문제는 인간 복제로 인하여 인간 존엄성을 침해할 수 있다는 점이다.

3. 사회적 함의

장기적인 관점에서 생식세포의 유전자 치료는 의료자원의 분배 문제로 귀결될 가능성이 있다. 향후 유전자조작 기술과 관련하여 의료혜택의 공정성 및 형평성 문제가 부상할 가능성이 있다. 예컨

31) Cho SW, Kim S, Kim Y, Kweon J, Kim HS, Bae S, et al, “Analysis of off-target effects of CRISPR/Cas-derived RNA-guided endonucleases and nickases,” *Genome Res*, 2014;24(1):132-141.

32) Cyranoski D, Reardon S, Chinese scientists genetically modify human embryos, *Nature News*, April 22, 2015, available at <<http://www.nature.com/news/chinese-scientists-genetically-modify-human-embryos-1.17378>> (last visited December 20, 2015)

33) Baltimore D, Berg P, Botchan M, Carroll D, Charo RA, Church G, et al, “A prudent path forward for genomic engineering and germline gene modification”, *Science*, 2015; 348(6230):36-38.

대 시장원리가 개입할 경우, 경제적 불평등이 생명의 탄생과 성장에서 관여하게 됨으로써 경제적 차원의 빈익빈 부익부를 넘어서 종의 우월성에 이르는 새롭고 다양한 차원의 빈부현상이 발생할 가능성이 있다. 유전자는 특허나 소유의 대상이 아니나, 우생학(eugenics)의 관점에서 훌륭하고 희귀한 유전자들의 가치가 높아지면서 우월한 유전자를 천성적으로 갖고 태어난 집단, 그러한 유전자들을 수집하고 인위적으로 조합할 수 있는 재력이나 권력을 가진 집단의 독점 등으로 이어질 수 있는 것이다. 따라서 우리는 우월한 유전자를 가진 개인이 집단으로부터 그 유전자의 전속권을 보호받으면서 동시에 공공의 목적으로 안전하게 이용할 수 있는 안전망의 구축에 대해서도 고민해야 할 것이다.

더 나아가 유전자를 조작한 배아에게서는 인지하지 못했던 off-target 효과가 착상 후 태아 시기 또는 이미 태어난 신생아에게서 발견될 경우, 즉 자녀에게서 예상치 못한 유전학적 형질이 발견되었을 경우, 이에 대한 과학적, 사회적 책임은 어떻게 질 것인지에 대한 고민이 필요할 것이다.

IV. 결론

지금까지 저자들은 첨단 의과학 기술로써 출생에 관련된 유전자 치료 기술에 대해 간략히 알아보았다. 아직까지 영국을 제외한 세계 주요 국가들에서는 인간 생식세포 및 배아를 대상으로 하는 미토콘드리아 교체 기술에 대한 연구는 금지하고 있다. 연구를 허용하지 않는 것은 유전자 편집 연구도 마찬가지이나 유전자 편집 연구는 규범의 강제성이 국가마다 상이할 뿐 아니라 관련 규정도 모호하여 완벽하게 유전자 편집 연구를 금지하지는 못하기 때문에 점차 허용하는 방향으로 갈 것으로 예상된다.

그러나 중국 사례를 보듯이 인간 배아의 유전자 편집 연구는 아직까지 기술의 불완전성으로 인하여 생명의 존엄성을 훼손할 가능성이 있고, 인간 복제나 자원 분배의 문제와도 연결된다. 이와 관련하여 우리나라의 경우에도 헌법재판소 판결에서 배아에 대한 생명의 존엄성을 인정하고 있으나, 최근 생명윤리 및 안전에 관한 법률의 개정안은 유전자 치료 및 유전자 치료 연구에 대한 의학적 재검토를 통하여 포괄성 내지 일관성을 보완해야 할 것으로 보인다. 국제적 차원에서도 일시적 모라토리엄 조치를 시행하고, 일정 유예 기간 동안 UNESCO, WHO 등 국제기구 차원에서 인간의 존엄성 및 연구의 위험성에 대해 심도 있는 논의를 진행하는 것을 검토해야 할 것이다.

투고일자: 2015.11.16 심사일자: 2015.11.23. 게재확정일자: 2015.12.23

■ 참고문헌

- 강신익, 불량 유전자는 왜 살아남았을까?: 인문의학자가 들려주는 생로병사의 과학, 서울: 페이퍼로드, 2013.
- 김재홍, 역사의 터닝포인트 2권: DNA 이중나선구조의 발견, 서울: 21세기북스; 2012.
- 김한나, 국제 사회에서 유전체 의료의 지적재산권 연구 [박사학위논문], 서울: 연세대학교 대학원; 2015.
- 박인숙/황인자/박윤옥/최봉홍/양창영/김동완/이명수/송영근/임수경/김을동, 생명윤리 및 안전에 관한 법률 일 부개정법률안, 2015. 6. 23. No. 15728.
- 이성욱, 유전자 치료제 개발 동향 분석” Bioin 스페셜 WebZine, 2013;(35):1-16.
- 장영민/권복규/김현철/정성철, 「생명윤리및안전에관한법률」의 유전자치료 및 배아태아의 유전자검사에 대한 개선 방안 연구. 서울: 이화여자대학교; 2006.
- 오철우, ‘3세대 유전자 가위’ 주목, 새로운 게놈편집 기법으로 떠올라(서울대 김진수 교수 일문일답), 사이언 스 온, 2013년 12월 30일자, <<http://scienceon.hani.co.kr/142544>>(마지막 접속 일자 2015년 12월 20일)
- Baltimore D, Berg P, Botchan M, Carroll D, Charo RA, Church G, et al, "A prudent path forward for genomic engineering and germline gene modification", *Science*, 2015; 348(6230):36-38.
- Bluebird bio, Inc, Bluebird bio Reports Rapid Transfusion Independence in Beta-Thalassemia Major Patients Treated with its LentiGlobin Product Candidate, Bluebird bio news release, June 14, 2014.
- Callaway E, Reproductive medicine: The power of three, *Nature News*, May 21, 2014, available at <<http://www.nature.com/news/reproductive-medicine-the-power-of-three-1.15253>> (last visited October 25, 2015).
- Callaway E, Scientists cheer vote to allow three-person embryos, *Nature News*, February 3, 2015, available at <<http://www.nature.com/news/scientists-cheer-vote-to-allow-three-person-embryos-1.16843>> (last visited October 25, 2015).
- Cho SW, Kim S, Kim Y, Kweon J, Kim HS, Bae S, et al, "Analysis of off-target effects of CRISPR/Cas-derived RNA-guided endonucleases and nickases," *Genome Res*, 2014;24(1):132-141.
- Cong L, Ran FA, Cox D, Lin S, Barretto R, Habib N, et al, "Multiplex genome engineering using CRISPR/Cas systems", *Science*. 2013;339:819-823.
- Cyranoski D, Reardon S, Chinese scientists genetically modify human embryos, *Nature News*, April 22, 2015, available at <<http://www.nature.com/news/chinese-scientists-genetically-modify-human-embryos-1.17378>> (last visited December 20, 2015)
- Edelstein ML, Abedi MR, Wixon J, "Gene therapy clinical trials worldwide to 2007 – an update" *J Gene Med*, 2007;9:833-842.
- Landler M, Results of Secret Nazi Breeding Program: Ordinary Folks, *The New York Times*, November 7,

2006.

Liang P, Xu Y, Zhang X, Ding C, Huang R, Zhang Z et al, "CRISPR/Cas9-mediated gene editing in human triprounuclear zygotes" *Protein Cell*, 2015;6(5):363-372.

Motoko Araki, Tetsuya Ishii, International regulatory landscape and integration of corrective genome editing into in vitro fertilization, *Rep Bio & End*, 2014;12:108.

Tahibana M, Amato P, Sparman M, Woodward J, Sanchis DM, Ma H, et al, "Towards germline gene therapy of inherited mitochondrial diseases" *Nature*. 2013;493:627-631.

The NIH Director, Statement on NIH funding of research using gene-editing technologies in human embryos, April 29, 2015, available at

<<http://www.nih.gov/about-nih/who-we-are/nih-director/statements/statement-nih-funding-research-using-gene-editing-technologies-human-embryos>> (last visited December 20, 2015).

The Witherspoon Council, The stem cell debates: lessons for science and politics, *A Journal of Technology & Society*, 2012;34(Appen E):9-60.

Korean Journal of Medicine and Law. Vol. 23, No. 2, December. 2015

【ABSTRACT】

Issues of Genetic Modification in Human Embryo and its Future Orientation

Kim, Han-nah*·Kim, Sung-Hae**·Kim, So-Yoon †

This article aims to examine clinical problems of genetic modification in human embryo and current international trend of its technologies, hoping to provide suggestion for its future orientation. In accordance with the social consensus embedded in the society that protects the dignity of life, South Korea prohibits therapeutic research and gene therapy that use human embryos and reproductive cells. Yet, a group of Chinese scientists reported having used genome editing technologies with CRISPR-Cas9 to human embryos, starting again the debates whether we could use it as research subject or not. Also, recent legislation of mitochondrial replacement technologies for therapeutic purpose in the U.K. has further emphasized the advancement of genetic engineering and its application in real clinical setting. Authors, in this article, suggest for temporary moratorium of having genetic modification in human embryos. For such, the international community and intergovernmental organizations such as UNESCO and WHO have to elaborate the discussions on human dignity and risk of these researches.

Keywords: Designed baby, germline gene therapy, gene editing, mitochondrial replacement, legal, medical and social implications

* Department of Medical Law and Ethics, College of Medicine, Yonsei University The Asian Institute for Bioethics and Health Law, Yonsei University.

** Department of Medical Law and Ethics, College of Medicine, Yonsei University The Asian Institute for Bioethics and Health Law, Yonsei University.

† Department of Medical Law and Ethics, College of Medicine, Yonsei University The Asian Institute for Bioethics and Health Law, Yonsei University.