



**한국의 인간 유전체 연구에 있어 개인 프라이버시권과 국제데이터공유원칙 적용의 문제점**  
Problems on Applying Right to Privacy and International Data Sharing Principles to Human Genomic Research in South Korea

---

<b>저자 (Authors)</b>	김한나, 정창록, 김소윤 Kim, Hannah, Jeong, ChangRok, Kim, SoYoon
<b>출처 (Source)</b>	<a href="#">한국의료법학회지 23(1)</a> , 2015.6, 115-134 (20 pages) <a href="#">Korean Journal of Medicine and Law 23(1)</a> , 2015.6, 115-134 (20 pages)
<b>발행처 (Publisher)</b>	<a href="#">한국의료법학회</a> Korean Association of Medical Law
<b>URL</b>	<a href="http://www.dbpia.co.kr/Article/NODE06390585">http://www.dbpia.co.kr/Article/NODE06390585</a>
<b>APA Style</b>	김한나, 정창록, 김소윤 (2015). 한국의 인간 유전체 연구에 있어 개인 프라이버시권과 국제데이터공유원칙 적용의 문제점. <a href="#">한국의료법학회지</a> , 23(1), 115-134.
<b>이용정보 (Accessed)</b>	연세대학교 128.134.***.84 2017/07/06 17:11 (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.

## 한국의 인간 유전체 연구에 있어 개인 프라이버시권과 국제데이터공유원칙 적용의 문제점\*

김한나\*\* · 정창록\*\*\* · 김소윤‡

### 【국문초록】

이 논문은 인간 유전체 연구에 있어 현행 우리나라 법령이 보호하고 있는 개인 프라이버시권과 국제 인간 유전체 연구에서 정착되고 있는 공유 원칙이 서로 대립되고 있음을 보이고 대안을 제시하는 것을 목적으로 한다. 이를 위해 저자들은 먼저 인간 유전체 연구의 특징을 유전자 분석 기술의 발전 및 바이오뱅크 그리고 국제 인간 유전체 컨소시엄을 중심으로 정리하고 있다. 또한 이 논문은 국제기구를 중심으로 유전자 데이터의 국제 공유 원칙을 살펴본다. 이후 이 논문은 인간 유전체 연구에 적용되는 현행법의 핵심 원칙과 내용을 생명윤리 및 안전에 관한 법률(이하, 생명윤리법)의 연구대상자원칙, 개인정보보호법과 개인정보 보호의 원칙을 중심으로 인간 유전체 연구에 관한 내용을 다룬다. 다음으로 이 논문은 인간 유전체 연구에 적용되는 국제 연구 윤리와 우리나라 법률의 원칙을 적용함에 있어 발생하는 대립점을 분석한다. 국제적인 인간 유전체 연구는 인간 유전체 데이터의 공유가 원칙화되고 있다. 그러나 인간 유전체 연구와 관련되는 현행 우리나라 법령들은 이 원칙을 적용하는 데 있어 모순적인 점들이 있다. 저자들은 이것을 연구의 각 단계별 즉, 인간유전체 연구의 심의, 동의, 수집, 인간유전정보의 제공과 이전 및 기탁과 폐기의 단계별로 정리하였다. 이러한 과정을 통해 인간 유전체 연구에 있어 개인 프라이버시권과 공유의 원칙이 어떻게 조화를 이룰 수 있을 것인지를 모색해 보고자 한다.

주제어: 인간유전체연구, 개인프라이버시권, 국제 유전체 데이터 공유의 원칙, 생명윤리 및 안전에 관한 법률, 개인정보보호법

\* 본 연구는 보건복지부 보건의료기술연구개발사업의 지원에 의하여 이루어진 것임(과제번호 : HI13C2175).

\*\* 연세대학교 의과대학 의료법윤리학과 기초전공의.

\*\*\* 연세대학교 의료법윤리학연구원 연구교수.

‡ 연세대학교 의과대학 의료법윤리학과 의료법윤리학연구원 부교수.

【차 례】

---

I. 서론	
II. 예비적 고찰 : 인간 유전체 연구의 특징	
1. 유전자 분석 기술의 발전	
2. 바이오뱅크	
3. 기존 바이오뱅크들의 문제점	
4. 유전자 데이터의 국제 공유	
III. 인간 유전체 연구에 적용되는 현행법의 핵심 원칙과 내용	
1. 생명윤리법과 연구대상자원칙	
2. 개인정보보호법과 개인정보 보호의 원칙	
3. 현행법상 인간 유전체 연구에 관한 내용	
IV. 인간 유전체 연구에 적용되는 국제 공유의 원칙과 우리나라 법률의 대립	
1. 인간 유전체 연구에 있어 국제 공유의 원칙	
2. 국제 공유의 원칙과 우리나라 법률의 원칙 적용의 문제점	
V. 결론	

---

I. 서론

본 논문의 목적은 인간 유전체 연구에 있어 현행 우리나라법령이 보호하고 있는 개인 프라이버시권과 국제 인간 유전체 연구의 일반적 원칙인 공유 원칙 적용이 대립되고 있는 것을 보이고 대안을 제시해 보고자 하는 것이다. 이 목적을 위해 먼저 인간 유전체 연구의 특징을 유전자 분석 기술의 발전 및 바이오뱅크 그리고 국제 인간 유전체 컨소시엄과 유전자 데이터의 국제 공유 원칙을 중심으로 정리해 보고자 한다. 이후 본 논문은 인간 유전체 연구에 적용되는 현행법의 핵심 원칙과 내용을 생명윤리 및 안전에 관한 법률(이하, 생명윤리법)의 연구대상자원칙, 개인정보보호법과 개인정보 보호의 원칙을 중심으로 인간 유전체 연구에 관한 내용을 고찰해 보고자 한다. 다음으로 본 논문은 인간 유전체 연구에 적용되는 국제 연구 윤리와 우리나라 법률의 원칙을 적용함에 있어 발생하는 대립점들을 살펴보고자 한다. 국제적인 인간 유전체 연구는 ‘공유의 원칙’을 기반으로 한다. 그러나 인간 유전체 연구와 관련되는 현행 우리나라 법령들은 이 원칙을 적용하는 데 있어 모순적인 점들이 있다. 저자들은 이것을 연구의 각 단계별 즉, 인간유전체연구의 심의, 동의, 수집, 인간유전정보의 제공과 이전 및 기탁과 폐기의 단계별로 정리해 볼 것이다. 이러한 과정을 통해 인간 유전체 연구에 있어 개인 프라이버시권과 공유의 원칙이 어떻게 조화를 이룰 수 있을 것인지를 모색해 보고자 한다.

## II. 예비적 고찰 : 인간 유전체 연구의 특징

### 1. 유전자 분석 기술의 발전

인간게놈프로젝트(Human Genome Project, 이하 HGP)가 시작되었던 1990년대 초반부터 인간의 유전자를 처음으로 전장 분석하기까지는 약 15년 동안 30억 달러가 들었다.<sup>1)</sup> 이 분석 속도는 20년 만에 500만 배 증가하고 시퀀싱 비용 또한 2014년에 약 4,500달러 이하로 감소하였으며,<sup>2)</sup> 곧 1천 달러로 인간 유전체 전장 분석이 가능할 것으로 예상하고 있다. 이것은 유전체 및 단백질체 분석과 같은 오믹스(omics) 기술의 발전으로 이룬 성과이다. 이러한 발전으로 이제 질병 치료는 타겟(targeted) 진단과 치료법이 개발되고 보급되고 있다. 2003년 GlaxoSmithKline 부사장 Allen D. Roses 박사는 ‘90% 이상의 약들이 단지 30~50%의 환자들에게만 유효하다’는 점을 지적했다.<sup>3)</sup> 즉 주요 의약품이 모든 환자에게서 동일하게 효과를 발휘하는 것은 아니라는 것이다. 타겟 진단과 치료가 가능하기 전까지 특정 질병에 대해서는 획일적인 치료방법이 이루어졌으나, 최근 분자진단의 확대로 개인의 유전적 특성에 따른 맞춤형의료가 이루어지게 된 것이다. 다시 말해 보건의료에 있어 질병의 치료 중심에서 질병의 예방 중심으로 패러다임이 변화한 것이다. 이제 보건의료의 핵심은 현재의 질병이 아니라 미래의 건강에 대한 예측과 대비가 된 것이다. 이와 관련하여 버릴(Steven Burrill)은 2009년 바이오코리아(BioKorea) 포럼에서 ‘현재의 sickness system에서 wellness를 위한 healthcare system으로 나아가기 위해서는 질병에 대한 예측과 예방 시스템이 필요하며, 이를 위한 개인별 맞춤형의료가 필요’하다고 역설한 바 있다.<sup>4)</sup>

### 2. 바이오뱅크

바이오뱅크(인체유래물은행)란, 혈액, 소변 등의 인체유래물 일반, 유전자 및 개인정보가 포함된 유전정보를 수집, 장기 보관하여 질병의 연구나 새로운 치료방법 등의 개발을 위한 요구에 대해 그 활용을 통해 미래 맞춤 의학시대를 목표로 하는 전략 시스템이라 할 수 있다. 의학기술의 발전에 따라 현대 사회에서 인체유래생물자원의 저장고인 바이오뱅크의 구축은 질병의 예방, 유전학, 개인

- 
- 1) Kevin D, The \$1,000 Genome (The Revolution in DNA Sequencing and the New Era of Personalized Medicine): Free Press; 2010, 우정훈/박제환/금창원(옮김) \$1,000 게놈, 서울: MID; 2011.
  - 2) 이수민, 최근 차세대염기서열분석(NGS) 기술 발전과 향후 연구 방향, BRIC View 2014-T05, 2014. available at <<http://bric.postech.ac.kr/myboard/read.php?Board=review0&id=2278>>(last visited June 10, 2015).
  - 3) BBC News, Drugs ‘don’t work on many people,’ 2003. 12. 08. available at <<http://news.bbc.co.uk/go/pr/fr/-/2/hi/health/3299945.stm>>(last visited June 10, 2015).
  - 4) 바이오경제연구센터, Personalized Medicine의 도래, 한국바이오협회; 2010, p. 1.

맞춤의학의 개발과 향상에 중요한 단계로 인식되고 있다. 더 나아가 선진국에서는 국민건강수준의 향상을 위한 새로운 정책의 도구로 이해, 인식되고 있다. 따라서 미래 전략사업으로 전망되고 있는 바이오뱅크 구축 사업에 세계 각국이 치열한 경쟁을 하고 있으며 미래 전략적 투자를 위한 국가 단위의 지속적인 관심과 조직적 지원 및 추진이 무엇보다도 필요한 상황이다. 이미 국내에서도 인체유래생물자원의 효율적인 관리의 중요성을 인식하였고, 일부 정부부처에서는 생명자원 관리 마스터플랜 수립의 일환으로 국내에서 보유하고 있는 생물자원, 생명다양성 및 생명정보의 현황을 조사하고 있으며, 생명윤리법의 시행으로 인체유래물의 수집부터 보관, 분양 및 활용 등에 대하여 엄격하게 관리하고 있다.<sup>5)</sup>

국내·외 바이오뱅크는 운영의 목적, 대상, 규모, 재원 등에 따라 큰 차이를 보이는데, 보통은 그 설립 목적에 따라 크게 두 가지로 구분한다. 질병연구 목적(disease-oriented) 바이오뱅크는 대부분 병원을 기반으로 하고 있으며, 암환자 및 각종 질환자로부터 수집된 혈액 등의 인체유래물들이 주를 이룬다. 인구 기반(population-based) 바이오뱅크는 일반적으로 병원 외부에 설치되어 있고, 인체유래물 공여자들은 환자들 보다는 대부분 일반인인 경우가 많다. 국내·외 바이오뱅크는 다음과 같다. 먼저 국내 바이오뱅크는 한국인체자원은행네트워크(Korea Biobank Network, KBN)으로 연계되어 있으며 이는 크게 국립중앙인체자원은행과 전국 17개 인체자원단위은행이 설립되어 있다.<sup>6)</sup> 인체자원단위은행은 주로 질병과 관련된 유전정보를 수집하며, 국립중앙인체자원은행은 국가 차원에서 진행하는 다양한 코호트나 보건의료사업에서 수집된 일반인들의 유전정보를 수집·보관한다. 외국의 주요 인체유래물 은행에는 Biobank Japan(일본), National Clinical Specimen Biobank(중국), Icelandic Biobank(아일랜드), Estonia Genome Project(에스토니아), CARTaGene(캐나다), UK Biobank(영국), Latvian Genome Project(라트비아), Singapore Tissue Network(싱가포르), Medical Biobank(스웨덴) 등이 있다.<sup>7)</sup> 뿐만 아니라 다국적 바이오뱅크를 운영하는 국제기관 내지 다국적 연구협력 컨소시엄에는 ICGC(International Cancer Genome Consortium), BBMRI(Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructure), P3G(Public Population Project in Genomics and Society), ISBER(International Society for Biological and Environmental Repositories), ENCODE(Encyclopedia of DNA Elements), Human Epigenome Project, International HapMap Project, 1000 Genome Project 등이 있다.<sup>8)</sup>

5) 네오딘의학연구소, 인체유래생체바이오뱅크(바이오뱅크)구축, 운영 및 활용방안에 관한 연구, 국립환경과학원; 2008. p. 9.

6) 한국인체자원은행네트워크(KBN), available at <<http://kbn.cdc.go.kr/kbn/cmm/main/mainPage.do>> (last visited June 10, 2015).

7) Helen S, Carol S, Alyssa N, “National Population Based Biobanks for Genetic Research.” *Genet Med.*, 2007;9(3):141-149; Go Y, Calvin H, Wei Z, Chingli H, Yoni S, Ilhak L, Hannah K, et al, “ELSI practices in genomic research in East Asia: implications for research collaboration and public participation” *Genome Med.*, 2014;6(39); 네오딘의학연구소, 인체유래생체바이오뱅크(바이오뱅크)구축, 운영 및 활용방안에 관한 연구, 국립환경과학원; 2008, p. 19.

### 3. 기존 바이오뱅크들의 문제점

기존 바이오뱅크들의 문제점은 다음과 같다. 먼저, 국가마다 대표적인 바이오뱅크의 설립목적, 운영주체, 재원, 채취 시료의 종류와 보관방법, 부가정보의 종류, 활용도 등이 상이하다. 그리고 공여 이식을 위한 조직 및 세포의 관리에 대해서는 국제적인 표준이 제시되어 있으나, 바이오뱅크에 대해서는 몇 가지의 각기 다른 가이드라인이 있을 뿐, 아직까지 표준화된 프로토콜이 없다. 국내에 공여 이식 등 (장기, 조직, 혈액, 제대혈, 유전자)을 위한 생체은행은 법규 혹은 가이드라인이 고시되어 있으나 부족하다. 일부 인체유래물 은행에서는 표준 운영지침을 개발하여 적용하고 있으나 대부분의 다른 바이오뱅크에서는 표준화된 업무지침이 미흡하거나 타당성 검토가 미흡하다.<sup>9)</sup> 그리고 환경적 노출에 대한 정보가 충분하지 못한 경우가 많고, 상호작용에 관한 일치된 검정방법이 없다. 대부분 후향적인 환자대조군 연합이 추진되고 있으나 연구방법상의 사용도구 및 연구 설계가 상이한 부분이 많다. 또한, 공여이식을 위한 조직 및 세포의 관리에 대해서는 국제적인 표준이 제시되어 있으나, 바이오뱅크에 대해서는 몇 가지의 각기 다른 가이드라인이 있을 뿐 아직까지 표준화된 프로토콜이 없다. 더불어, 개인의 숙주 감수성이나 유전적 요인을 반영할 생체지표가 없다. 25개국의 유럽 국가가 참여하고 핀란드 아카데미에서 주관하고 있는 COGENE은 그 동안 인간 유전체 연구에 대한 유럽 네트워크를 구축하고 인터넷 웹 사이트에 참여하여 국가의 유전체 연구현황을 공유하고 있다.<sup>10)</sup> 유럽국가 내의 1,000개 이상의 인체유래물을 가지고 있는 코호트 연구기반을 조사하고 이들의 연합을 바이오뱅크로 구성하고 있다. 우리나라에서는 RMCCC(Korean multi-Center Cancer Cohort)코호트에서 장기간 보관중인 생체시료는 암의 원인에 대한 유전체 연구에 사용되고 있다.<sup>11)</sup>

이러한 문제점들을 요약하자면 각각의 바이오뱅크들이 인체유래물의 수집, 데이터의 구축과 보관, 제공에 있어 각각 다른 기준들을 가지고 있다는 것이다. 또한 인체유래물 채취 시에도 개인보호 지침에 따라 충분한 설명에 의한 동의에 의해 수집하고 있으나 동의의 기준 또한 상이하다. 즉, 지금까지 살펴본 바와 같이 유전기술의 발전에 따라 의료의 패러다임이 바뀌고 있어서, 우리나라를 포함한 각국은 바이오뱅크를 마련하여 이러한 변화를 대비하고 있으나 각국의 바이오뱅크는 동일한 기준에 의해서 운영되고 있는 것은 아니다. 그럼에도 불구하고 국제 바이오뱅크 및 유전체 데이터베이스는 수집된 유전자 데이터를 모든 연구자들에게 공유하는 것을 기본 정책으로 삼고 있다 (HGP, The Cancer Genome Atlas(이하, TCGA), International HapMap Project 등).<sup>12)</sup> 시퀀싱 기술

8) Jane Kaye는 국제 바이오뱅크의 법적 연구 및 데이터 공유, 거버넌스에 대한 세계적인 연구자이다. 본문과 관련한 보다 자세한 내용은 아래 논문을 주로 참고할 수 있다. Jane K, "From Single Biobanks to International Networks: Developing E-Governance." *Hum Genet*, 2011;130:377-382.

9) 네오딘의학연구소. 인체유래생체바이오뱅크(바이오뱅크)구축, 운영 및 활용방안에 관한 연구, 국립환경과학원:2008. p. 111.

10) 위의 보고서, p. 111.

11) 위의 보고서, p. 111.

12) 국제 연구협력 컨소시엄들의 데이터의 공유 관련 정책을 알기 위해서는 각각의 지적재산권 정책에 대한

비용의 급격한 하락으로 의학연구 및 의약품의 연구에서 개개인 DNA 샘플의 전장 유전체 (whole-genome) 스캔이 일반화되고 있으며, 바이오뱅크와 생의학 프로젝트에서 대규모 데이터와 샘플을 공유할 수 있게 되었다. 그러나 현 상황을 아우르는 메커니즘은 아직 개발 중에 있으며 글로벌 데이터 공유는 전 세계적으로 활발히 진행되고 있다(Kaye J. 2012).<sup>13)</sup> 뇨퍼스(Bartha Maria Knoppers) 등<sup>14)</sup>은 인간 유전체 데이터베이스(human genomic databases)의 공유와 접근의 기본적인 가치에 대해 안내하는 원칙과 과정 개발의 필요성을 언급하였다. 이들 연구자들은 국제적인 데이터 공유에 대한 실제적인 정책이 아직 미비하다고 지적하고 있다.<sup>15)</sup>

#### 4. 유전자 데이터의 국제 공유

국제적으로 유전 데이터 공유와 공개에 관한 몇 가지 원칙과 의미를 살펴보겠다. HGP에서 가능한 많은 연구자들이 결과에 접근할 수 있도록 개방한다는 정책을 펼친 이래, 이러한 모델을 계승하여 데이터 공유를 위한 다양한 개방 접근(open access) 논의가 이어져왔다. 대표적으로 1996년 ‘버뮤다 합의(Bermuda Agreement)’와 2003년 ‘포트 로더데일 합의(Fort Lauderdale Agreement)’에 이어, 2008년 8월 암스테르담에서 열린 ‘단백질체학 데이터 공개 및 공유 정책 국제 회담(International Summit on Proteomics Data Release and Sharing Policy)’과 2009년 5월 ‘토론토 국제 데이터 공개 워크숍(Toronto International Data Release Workshop)’에서 재확인되었다. 이 뿐 아니라 이러한 정책은 개별 국가에도 영향을 미쳐, 2003년 미국 국립보건원(National Institute of Health) 및 2005년 Genome Canada, 2006년 영국 의학연구원(Medical Research Council)에서도 데이터 개방 정책을 표명하였다.<sup>16)</sup> 예컨대 2003년 ‘미국 국립보건원 데이터 공유 정책 및 시행에 관한 지침(U.S. NIH Data Sharing Policy and Implementation Guidance)’에 따라, 미국은 인류 건강의 증진을 위하여 연구자들의 특정 연구결과를 상품 및 지식으로의 전환을 촉진하고 데이터를 공유한다.<sup>17)</sup> HGP 모델은 그 후 각종 국제 인간 유전체 프로젝트(ENCODE나 TCGA, Human Epigenome Project, HapMap Project) 등에서도 이어졌다. 자료를 개방함으로써 과학 연구를 더욱 활성화한다는 원칙들은 우리 법에도 일부 반영되어 있다.<sup>18)</sup> 그 중에서도 이하에서는 인간 유전체 연구에서 유전체 데이터를 공

---

내용을 알아야 한다. 이에 대한 보다 자세한 내용은 아래 논문 참조. 김한나, 국제 사회에서 유전체 의료의 지적재산권 연구, 서울: 연세대학교[박사학위논문], 2015. 07. 근간(forthcoming).

- 13) Jane K, “The tension between data sharing and the protection of privacy in genomics research.” *Ann Rev Genomics and Hum Genetics*, 2012;415-431.
- 14) Bartha K, Jennifer H, Anne T, Isabelle BL, Jane K, Mylene D, et al, “Towards a data sharing Code of Conduct for international genomic research.” *Genome Med.*, 2011;3(7):46.
- 15) 김한나, 국제 사회에서 유전체 맞춤 의학의 지적재산권 고찰, 의료법윤리학연구원 콜로키움[발표 자료]. 2014. 06.
- 16) Jane K, 앞의 논문(주 8).
- 17) 이연호, 국가지원 유전체 연구의 유전정보 국제공유 [박사학위논문], 서울: 연세대학교; 2015. pp.15-16.
- 18) 박형욱, 보건의료연구에서의 진료정보 보호와 공개, *한국의료법학회지*, 2007;18(1):129-148.

유하는 것과 관련된 현행법의 핵심 원칙과 내용에 대해 살펴보고자 한다.

### Ⅲ. 인간 유전체 연구에 적용되는 현행법의 핵심 원칙과 내용<sup>19)</sup>

#### 1. 생명윤리법과 연구대상자원칙

생명윤리법은 인간과 인체유래물 등을 연구하거나, 배아나 유전자 등을 취급할 때 인간의 존엄과 가치를 침해하거나 인체에 위해(危害)를 끼치는 것을 방지함으로써 생명윤리 및 안전을 확보하는 등의 사항을 규정하고 있는 일반법<sup>20)</sup>으로, 의료분야를 규율하고 있는 다른 법령 등에 연구와 관련된 특별한 규정이 있으면 해당 법령이 우선 적용되며 그렇지 않은 경우 생명윤리법이 적용된다. 생명윤리법에 따라 인간대상연구 및 인체유래물 연구자에게 적용되는 연구대상자 보호를 위한 원칙은 다음 <표 1>과 같다.

표 1. 생명윤리법에 따른 연구대상자 보호 원칙

원칙	생명윤리법
인간 존엄성 존중 원칙	이 법에서 규율하는 행위들은 인간의 존엄과 가치를 침해하는 방식으로 하여서는 아니 되며, 연구대상자등의 인권과 복지는 우선적으로 고려되어야 한다.
개인의 자율성 존중 원칙	연구대상자등의 자율성은 존중되어야 한다.
충분한 설명에 의한 동의 <sup>21)</sup>	연구대상자등의 자발적인 동의는 충분한 정보에 근거하여야 한다.
사생활보호와 기밀의 원칙	연구대상자등의 사생활은 보호되어야 하며, 사생활을 침해할 수 있는 개인정보는 당사자가 동의하거나 법률에 특별한 규정이 있는 경우를 제외하고는 비밀로서 보호되어야 한다.
공평성(justice) 및 시혜(beneficence)원칙	건강 증진 및 보호

19) 이 부분은 2014년 11월 한국의료법학회 월례집담회에서 김소윤 교수의 ‘유전체 맞춤의료의 전망과 법적과제’의 제목으로 발표한 자료의 일부를 수정한 것이다. 김소윤, 유전체 맞춤의료의 전망과 법적과제, 한국의료법학회 월례집담회, 2014. 11.

20) 생명윤리 및 안전에 관한 법률 제1조

연구대상자 안전 및 개인정보 보호 조치*	연구대상자들의 안전은 충분히 고려되어야 하며, 위험은 최소화되어야 한다.
불완전 동의능력자 및 취약계층 보호*	취약한 환경에 있는 개인이나 집단은 특별히 보호되어야 한다.
연구의 책무	윤리위원회를 통한 연구 심의 연구 기록 보존의 의무 및 연구대상자의 정보 공개 청구 권리 증진
연대와 협력	생명윤리와 안전을 확보하기 위하여 필요한 국제 협력을 모색하여야 하고, 보편적인 국제기준을 수용하기 위하여 노력하여야 한다.

## 2. 개인정보보호법과 개인정보 보호의 원칙

개인정보보호법은 정보주체의 ‘개인정보자기결정권’을 보장한다. 개인정보자기결정권은 정보의 주체가 본인과 관련된 정보를 어떤 목적으로, 언제, 어느 범위까지 타인에게 전달되고 이용될 수 있는지를 스스로 결정할 수 있는 권리를 말한다.<sup>22)</sup> 즉, 자신의 개인정보 수집 출처, 처리 목적에 대해 고지 받을 권리와 개인정보의 정정 및 삭제, 이의 제기 등을 할 수 있는 권리를 포함한다. 이를 위해서는 개인정보의 수집·이용·제공 등이 정보주체의 동의 등 정당한 절차에 의해 이루어지고, 개인정보가 내부자의 고의나 관리 부주의 또는 외부의 공격으로 인해 유출·변조·훼손되지 않도록 안전하게 관리되어야 한다. 개인정보 보호법 제3조에 따른 개인정보 보호 원칙은 다음 <표 2>와 같다.<sup>23)</sup>

개인정보 보호법은 개인의 존엄과 가치를 구현하기 위하여 개인정보 처리에 관한 사항을 규정하고 있는 일반법이므로, 생명윤리법이나 의료법 등에서 환자나 의료기관 등을 대상으로 개인정보 처리와 관련된 특별한 규정이 있으면 해당 법령이 우선적으로 적용된다.<sup>24)</sup>

21) 보건복지부 생명윤리안전과, 보도자료. 2012.10.26.

22) 박지용, 환자의 프라이버시 및 정보보호의 법적 근거 고찰, 한국의료법학회지, 2012;20(2):163-190.

23) 보건복지부/행정자치부, 개인정보보호 가이드라인 [의료기관 편], 2015. 2.

24) 이에 대해서 ‘개인정보보호 가이드라인 [의료기관 편]’에서는 개인정보보호법 제6조에 따라 “개인정보 보호에 관하여는 「정보통신망 이용촉진 및 정보보호 등에 관한 법률」, 「신용정보의 이용 및 보호에 관한 법률」 등 다른 법률에 특별한 규정이 있는 경우를 제외하고는 이 법에서 정하는 바에 따른다”고 명시하고 있다.

표 2. 개인정보 보호 원칙

개인정보 보호법	OECD 가이드라인
목적에 필요한 최소한 범위안에서 적법하고 정당하게 수집	수집 제한의 원칙
처리목적 범위 안에서 정확성·안전성·최신성 보장	정보 정확성의 원칙
처리목적의 명확화	목적 명확화 원칙
필요 목적 범위 안에서 적법하게 처리, 목적 외 활용 금지	이용 제한의 원칙
정보주체의 권리침해 위험성 등을 고려, 안전성 확보	안전 보호의 원칙
개인정보 처리사항 공개	공개의 원칙
열람청구권 등 정보주체의 권리보장	개인 참여의 원칙
개인정보처리자의 책임준수·실천, 신뢰성 확보 노력	책임의 원칙

### 3. 현행법상 인간 유전체 연구에 관한 내용

위의 내용에 따라 인체유래물 등과 진료정보, 그리고 일반 개인정보별로 적용하는 법령 및 주요 조치사항을 정리하면 다음 <표 3>과 같다.<sup>25)</sup>

표 3. 인체유래물등과 진료정보, 일반 개인정보 별 적용 법령 및 주요 내용 비교

구 분	인체유래물 등	진료정보	일반 개인정보
개념	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 인체유래물 : 인체로부터 수집하거나 채취한 조직·세포·혈액·체액 등 인체 구성물 또는 이들로부터 분리된 혈청, 혈장, 염색체, DNA, RNA, 단백질 등</li> <li>○ 유전정보 : 인체유래물을 분석하여 얻은 개인의 유전적 특징에 관한 정보</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 진료를 목적으로 수집하여 처리하는 개인정보가 포함된 정보 : 진료기록부, 수술기록부, 조산기록부, 간호기록부, 환자명부 등</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 홈페이지 회원정보, 홍보를 위한 연락처 등 일반 개인정보</li> </ul>
일반원칙	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 생명윤리법 우선 적용</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 의료법에 규정이 있는 경우 의료법 우선 적용</li> <li>○ 규정이 없는 경우 개인정보보호법 적용</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 개인정보보호법 적용</li> </ul>
수집·이용	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 생명윤리법 제37조</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 의료법 제22조(시행규칙 제14조)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 개인정보보호법 제15조</li> </ul>

25) 김소윤, 앞의 발표자료 참고.

구 분	인체유래물 등	진료정보	일반 개인정보
	<ul style="list-style-type: none"> <li>- 연구 목적, 개인정보의 보호 및 처리, 인체유래물의 보존 및 폐기, 제공 등의 사항이 포함된 서면 동의를 받아 수집</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- 동의 없이 수집 가능</li> <li>- 진료목적으로만 사용 가능</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- 동의를 받아 수집</li> </ul>
관리	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 생명윤리법</li> <li>- 제17조 : 연구자는 연구대상자를 연구대상자에게 미칠 신체적·정신적 영향을 평가하고 안전대책을 마련하여야 함</li> <li>- 제19조 : 연구자는 연구 관련 사항을 기록·보관하여야 함</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 개인정보보호법</li> <li>- 제26조 : 위탁시 문서로 위탁하여야 하며 위탁사실을 공개하여야 함</li> <li>- 제29조 : 안전한 관리를 위해 접근통제, 암호화, 접속기록보관, 물리적 보호조치 등 안전성 확보조치를 하여야 함</li> <li>- 제30조 : 개인정보처리방침을 수립하여 공개하여야 함</li> <li>- 제31조 : 개인정보보호책임자를 지정하여야 함</li> </ul>	
제공·열람	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 생명윤리법 제19조</li> <li>- 기증자로부터 인체유래물등 제공 관련 서면동의를 받은 경우에는 기관위원회의 심의를 거쳐 인체유래물 은행이나 다른 연구자에게 제공할 수 있음</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 의료법 제21조</li> <li>- 의료법에서 지정하는 경우</li> <li>* 외에는 제공이나 열람할 수 없음</li> <li>* 가족·대리인 요청 등</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 개인정보보호법 제18조</li> <li>- 개인정보보호법에서 지정하는 경우*외에는 제공할 수 없음</li> <li>* 다른 법률 근거 시 제공 가능</li> </ul>
정정·삭제 등 요구사항 처리	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 생명윤리법 제19조</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 의료법 제22조</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 개인정보보호법 제35조, 제36조</li> </ul>
	<ul style="list-style-type: none"> <li>- 법에서 정한 사유 외에는 정보주체의 열람·정정·삭제 등 요구에 응하여야 함</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- 법에 따라 수집하는 정보이므로 정정·삭제 할 수 없음</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- 법에서 정한 사유 외에는 정보주체의 열람·정정·삭제 등 요구에 응하여야 함</li> </ul>
보관 및 파기	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 생명윤리법 제39조</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 의료법 시행규칙 제15조</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 개인정보보호법 제21조</li> </ul>
	<ul style="list-style-type: none"> <li>- 동의서 기재 기간이 지나면 즉시 파기하여야 하며 기증자가 보존기관의 변경이나 폐기를 요청하는 경우에는 요청에 따라야 함</li> <li>- 연구자가 부득이한 사정으로 인체유래물등을 보존할 수 없는 경우 기관위원회 심의 거쳐 폐기함</li> <li>- 연구종료 이후 3년 보관기간이 지난 문서는 개인정보 보호법 시행령 제16조에 따라 폐기</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- 법에서 정한 최소 보유기간 이상 보관하여야 하며 진료목적상 필요시 연장보관 가능</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- 보유목적이 달성되면 즉시 파기</li> </ul>
이관	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 생명윤리법 제39조</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 의료법 제40조</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 개인정보보호법 제27조</li> </ul>
	<ul style="list-style-type: none"> <li>- 연구자가 폐기 대신 기관위원회 심의 거</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- 폐업이나 휴업시 관할 보건소</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- 의료기관 변</li> </ul>

구 분	인체유래물 등	진료정보	일반 개인정보
	처 질병관리본부로 인체유래물 및 유전정보 이관함	장애에 진료기록 이관 - 보건소장의 허가를 받은 경우 의료기관 개설자가 계속 보관 가능 ※ 허가사항 변경시는 의료기관이 유지되는 것으로 봄	경시 정보주체에 이관사실을 알려야 함
유출, 침해 대응	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 생명윤리법 제54조</li> <li>- 필요시 보건복지부장관은 연구자 및 관련 종사자에게 보고 또는 자료의 제출을 명할 수 있음</li> <li>- 위해가 발생 또는 발생할 우려가 있을 시, 그 연구 및 연구 성과 이용의 중단을 명하거나 기타 필요한 조치를 할 수 있음</li> <li>- 규정의 이행 또는 위반 여부의 확인을 위해 관계 공무원은 감독대상기관 또는 그 사무소 등에 출입하여 시설·장비, 관계 장부·서류, 기타 물건을 검사하거나, 관계인에게 질문할 수 있으며, 시료를 최소분량으로 수거할 수 있음</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ 개인정보보호법 제34조</li> <li>- 정보주체에 유출사실을 알리고 1만건 이상일 경우 행정안전부 또는 전문기관(KISA, NIA)에 신고</li> <li>○ 개인정보보호법 제62조, 제63조</li> <li>- 정보주체가 침해신고센터에 침해사실을 신고한 경우 조사에 협조</li> </ul>	

#### IV. 인간 유전체 연구에 적용되는 국제 공유의 원칙과 우리나라 법률의 대립<sup>26)</sup>

##### 1. 인간 유전체 연구에 있어 국제 공유의 원칙

국제사회에서 유전정보 공유와 관련된 제도로는 경제협력개발기구(Organization for Economic Co-operation and Development, OECD)에서 1980년 제시한 ‘OECD 분자 유전자 검사의 품질 보증 지침(2007)’, ‘바이오뱅크 및 유전자 연구 데이터베이스 지침(Guidelines for Human Biobanks and Genetic Research Databases, HBGRDs, 2009)’가 있다. 개인정보 보호의 원칙을 준수하는 조건으로 국외 이전을 허용하고 있으며 국내 적용상의 8개 원칙(수집 제한, 정보 정확성, 목적 명확화, 이용 제한, 안전 보호, 공개, 개인 참가, 책임)을 제시하고 있다. 유네스코는 ‘인간게놈과 인권에 관한 보편선언(Universal Declaration on Bioethics and Human Rights, 1997)’을 시작으로, ‘인간 유전체 데이터에 관한 국제선언(International Declaration on Human Genetic Data, 2003)’과 ‘생명윤리와 인권 보편선언(Universal Declaration on Bioethics and Human Rights, 2005)’을 통해 생명윤리 유전체 연구 분야에서 국제 협력에 대해 모든 국가는 유전적 특성에 의해 취약한 상황에 있는 대상자를 존중하고 유전적 혹은 유전적으로 영향 받는 질병에 대한 연구 활동을 촉진(제17조)해야 하며, 유전학적

26) 김소윤, 앞의 발표자료 참고.

연구에 관한 지식이 국제적으로 보급되도록 지속적으로 촉진하고 선진국과 개발도상국 간의 과학적 문화적인 협력관계를 증진하기 위해 온갖 노력을 다해야 한다(제18조)고 한다.

## 2. 국제 공유의 원칙과 우리나라 법률의 원칙 적용의 문제점

### 1) 인간 유전체 연구의 심의

현행 생명윤리법 상 유전체연구의 의사결정구조는 크게 국가생명윤리심의위원회, 기관윤리심의위원회(이하, IRB) 등으로 구분된다. 유전체연구에서 국가적으로 중대한 이슈들은 국가생명윤리심의위원회에서 안건이 상정되어 심의·결정할 수 있다. 그러나 대부분의 연구들은 연구기관에서 운영하는 IRB를 통해 심의된다. IRB에서 심의하는 내용은 생명과학기술 연구계획서의 윤리적·과학적 타당성, 적절한 절차에 따라 동의 여부, 개인정보 보호 대책, 생명과학기술의 연구개발 또는 이용 등이다. 또한 IRB에서 해당 기관에서 수행 중인 연구의 진행과정 및 결과에 대한 조사감독을 하도록 한다. 연구계획단계에서 임상 유전체 연구는 생명윤리법의 개정을 통해 IRB의 심의 면제요건이 보다 구체화됨에 따라,<sup>27)</sup> 연구자들이 겪었던 심의 면제에 대한 혼란<sup>28)</sup>은 감소된 것으로 보인다. 심의 면제 대상이 아닌 연구는 기관위원회의 심의를 거쳐 연구계획서의 윤리적, 과학적 타당성 및 동의 절차의 적법성, 연구대상자의 안전, 개인정보 보호대책 등을 심의 받는다.<sup>29)</sup> 임상시험의 일부로서 인체유래물의 수집과 분석이 행해지는 경우, 약사법의 의약품 임상시험관리규정에 따라 임상시험심사위원회는 유전체임상연구에서 필요로 하는 서면동의 요건을 만족하였는지 검토해야 한다.<sup>30)</sup> 그 밖에, 기존에 500명 이상 의료기관에 소속된 연구센터나 연구자는 개인정보보호 가이드라인에 따

27) 생명윤리 및 안전에 관한 법률 제36조 제2항.

동법 시행규칙 제33조에 따르면 아래와 같은 연구를 수행할 경우 IRB의 심의를 면제받는다.

① 인체유래물은행이 수집·보관하고 있는 인체유래물과 그로부터 얻은 유전정보(이하 "인체유래물등"이라 한다)를 제공받아 사용하는 연구로서 인체유래물등을 제공한 인체유래물은행을 통하지 않으면 개인정보를 확인할 수 없는 연구

② 의료기관에서 치료 및 진단을 목적으로 사용하고 남은 인체유래물등을 이용하여 정확도 검사 등 검사실 정도관리 및 검사법 평가 등을 수행하는 연구

③ 인체유래물을 직접 채취하지 않는 경우로서 일반 대중이 이용할 수 있도록 인체유래물로부터 분리·가공된 연구재료(병원체, 세포주 등을 포함한다)를 사용하는 연구

④ 연구자가 인체유래물 기증자의 개인식별정보를 알 수 없으며, 연구를 통해 얻어진 결과가 기증자 개인의 유전적 특징과 관계가 없는 연구. 다만, 배아줄기세포주를 이용한 연구는 제외한다.

28) ELSI 센터, 차세대맞춤의료유전체사업단 ELSI 센터 최종보고서, 서울: 연세대학교 의료법윤리학연구원, 2013. 03., pp. 374-377.

29) 생명윤리 및 안전에 관한 법률 제16조.

30) 약사법 의약품 등의 안전에 관한 규칙 제28조(개정 2015.3.13. 총리령 제1149호).

이와 관련하여, 배현아는 유전자 검사와 관련된 임상시험에서는 통상적인 임상시험의 동의 절차보다 추가적인 장치가 필요하다고 역설한 바 있다. 배현아, 임상시험에서 확보해야 하는 동의의 수준에 따른 동의 획득 절차의 구분, 한국의료법학회지, 2007;19(1):33-60.

라 개인정보보호위원회를 운영하도록 권고 받았다. 그러나 2015년 개정된 ‘개인정보보호 가이드라인-의료기관편’에서는 그 내용을 다루지 않고 있는 것으로 보아,<sup>31)</sup> 개인정보보호위원회와 IRB의 권한 충돌 문제에 대한 지적을 수용하여 IRB에 통합한 것으로 보인다.

이와 같이, 현재 인간 유전체 연구의 심의 및 관리 체계는 의료기관을 중심으로 경우에 따라 다양한 위원회들의 역할을 복합적으로 운영해야 함을 알 수 있다. 또한 기관 별로 IRB의 엄격성 및 수준이 다르기 때문에 이를 평준화할 필요도 있다. 한편 국가 간 비교 유전체 연구 및 국제 유전체연구 컨소시엄에 참여하기 위하여 국민의 유전체 데이터를 해외로 반출시킨다든지 반대로 국제 유전체 데이터베이스로부터 자료를 받아야 하는 유전체 연구의 경우, 반출 전 국내에서 선(先)·후(後) 심의 제도에 대해서는 현행법에서 다루고 있지 않다. 따라서 외국과의 공동 유전체연구에 대한 심의 절차를 명확하게 할 필요가 있다.

## 2) 인간 유전체 연구의 동의<sup>32)</sup>

생명윤리법에서 인체유래물의 이용에 대한 서면동의를 요구하는 경우는 크게 인체유래물 연구의 동의, 임상에서 인체유래물 채취 시 동의, 유전자검사에서의 동의로 구분된다. 인간 유전체 연구자는 기증자로부터 서면동의를 직접 받은 인체유래물이나 다른 채취자가 서면 동의를 받은 인체유래물을 연구에 사용할 수 있다.<sup>33)</sup> 그런데 현행 생명윤리법 상의 동의서는 ‘한정적 동의’를 말한다. 여기서 한정적 동의의 의미는 연구 목적을 구체적으로 명시한 동의를 말한다. 구체적으로, 생명윤리법은 인체유래물을 채취할 때에 기증자로부터 받아야 하는 동의서에 인체유래물연구의 목적, 개인정보의 보호 및 처리, 인체유래물의 보존 및 폐기, 인체유래물과 그로부터 얻은 유전정보의 제공, 동의의 철회, 동의 철회 시 인체유래물등의 처리, 인체유래물 기증자의 권리, 연구 목적의 변경 등이 명시하도록 규정하고 있다.<sup>34)</sup>

한정적 동의서가 이슈화되는 이유는 유전체연구의 특징 상 한 번 분석된 유전정보를 2차, 3차 연구에도 사용할 수 있기 때문이다. 이 때 기본적으로는 한정적 동의서에 명시된 내용을 근거로 하며, 그 외의 케이스는 다음과 같이 구분할 수 있다. 먼저 검사대상물을 수집한 본인이 같은 목적으로 추후 연구를 진행하는 경우이다. 이때에는 추후 연구가 다른 내용(개인정보 포함 여부, 보존기관 및 관리, 동의의 철회 및 검사대상자의 권리 및 정보 보호, 폐기, 이관, 유전자 검사 결과 기록 보존기관 및 관리)을 따른다면, 이 연구는 기존의 동의서를 인정한다. 또한 기존의 동의서를 인정할 것인지에 대한 IRB의 추가 심의가 필요한 경우가 있다. 예로는 검사대상물을 수집한 본인이 다른 목적으로 추후 연구를 진행하는 경우, 기존에 검사대상물을 수집한 센터에 소속된 연구원이 다른 기관으로

31) 보건복지부/행정자치부, 개인정보보호 가이드라인 - 의료기관 편, 2015.

32) Jane K, Catherine H, Naomi H, Jantina V, Paula B, “Data sharing in genomics — re-shaping scientific practice.” *Nature Reviews of Gene*, 2010;10, 331-335.

33) 생명윤리 및 안전에 관한 법률 제37조 제1항, 제2항.

34) 생명윤리 및 안전에 관한 법률 제37조 제1항.

소속을 옮겨 추후 연구를 진행하고자 하는 경우 등이다. 점차 유전체연구가 국제공동연구의 추세로 진행되면서 국외로 유전정보 데이터가 공유 가능한지의 여부가 이슈로 부각되고 있다.

그런데 인체유래물 및 분석된 유전정보 자료 중에는 동의서가 없는 경우가 있다. 이는 2005년 생명윤리법이 제정되면서 비로서야 유전자 검사 및 유전정보 획득, 유전자 은행 등의 정보 수집 시 서면 동의를 받도록 하였기 때문이다. 따라서 2005년 이전과 2005년 이후에 수집된 자료를 구분할 필요가 있다. 첫째, 2005년 이전에 수집된 데이터 및 인체유래물 중에 동의서가 없는 유전정보를 사용하고자 할 경우, 개인 식별 정보가 포함되지 않거나 이미 익명화 과정을 거쳤다면 기관생명윤리심의위원회의 심의를 거쳐 연구에 사용할 수 있다. 개인 식별 정보가 포함된 것은 ① 개별 검사대상자의 동의를 받은 후에 기관생명윤리위원회의 심의를 거쳐 연구에 사용할 수 있거나, ② 익명화 과정을 거친 후 검사대상자의 동의 없이 기관위원회의 심의를 거쳐 연구에 사용할 수 있다. 둘째, 2005년 이후에 수술 또는 진료과정에서 연구에 대한 동의 없이 획득한 인체유래물을 연구에 사용하고자 할 경우, 타인에게 제공하는 것은 허용되지 않으며, 본인이 사용할 경우에도 연구 목적 외에는 허용되지 않는다.

한편, 국제 사회에서는 포괄적 동의서에 대한 논의가 활발하다. 포괄적 동의서는 한 번 기증으로 향후 모든 연구에서의 자원 활용을 허용하는 동의를 말한다. 유전체 연구의 특성 상 한 번 디지털화된 정보는 계속 저장하여 사용할 수 있으며, 유전체 연구의 흐름이 데이터 제공자들의 완전한 정보 공유의 형태로 진행하고 있기 때문이다. 또한 시몬(Christian Simon) 외는 전통적인 동의서 형식인 한정적 동의서가 유전체연구에 참여한 개인의 유전정보에서 발견된 개인의 연구 결과(individual research results), 우연한 발견(incidental finding) 뿐 아니라 의학적으로 유의미한 새 발견(significant new finding)에 대한 이익을 공유하기엔 제한적이라는 연구 결과를 발표하였다.<sup>35)</sup>

### 3) 인간 유전 정보의 수집

유전체 연구에서 유전 정보 및 인체유래물을 수집하는 주체는 크게 유전체 연구자(인체유래물 연구자), 유전자 검사기관, 유전자은행(인체유래물은행)으로 구분한다. 이 주체들이 유전정보를 수집하는 방법은 크게 본인이 직접 수집하는 방법과 타 개인 연구자, 타 기관 및 외국 연구자, 외국 기관으로부터 양도받는 방법이 있으며, 양도를 받을 경우, 인체유래물로 양도받거나 디지털화된 유전 정보로 양도받는 방법이 있다.

현행 생명윤리법은 연구자가 연구대상자의 유전정보 및 유전정보가 포함된 인체유래물을 기증받는 방법을 통하여 수집하는 것만을 허용하고 있다.<sup>36)</sup> 마찬가지로, 연구자가 다른 연구자가 획득한 인체유래물 및 유전정보를 양도받고자 할 때에도 오직 연구 목적일 때에만 제공하는 것을 허용하고

35) Simon S, Brandt D, Williams JK, "Individual genetic and genomic research results and the tradition of informed consent: exploring US review board guidance", *J Med Ethics*, 2012;38(7):417-422.

36) 생명윤리 및 안전에 관한 법률 제37조 제1항.

있으며,<sup>37)</sup> 영리를 목적으로 거래하는 것은 금지하고 있다.<sup>38)</sup>

#### 4) 인간 유전 정보의 제공

유전체 연구가 점차 공동연구의 방식을 추구하게 되면서 연구를 위해 개인 연구자나 연구 기관에서 수집한 유전 정보들을 국내외적으로 제공 내지 공유하는 일들이 증가하고 있다. 공동연구를 위한 유전정보의 제공과 공유는 국내와 국제적 차원으로 구분할 수 있다. 국내 연구자들 간의 유전정보의 공유는 원칙적으로 개인이 동의서에 명시한 바에 따른다. 유전정보를 기증한 개인이 동의서에 표시한 인체유래물연구의 목적, 인체유래물과 그로부터 얻은 유전정보의 제공에 관한 사항 등이 부합되면 기관위원회의 심의를 거쳐 인체유래물 등을 다른 연구자에게 제공할 수 있다. 문제는 현행 법률에서 유전 정보의 해외 반출을 직접적으로 규제하지 않는다는 것이다. 이 경우 생명윤리법 및 개인정보보호법의 규정이 적용되어 동의가 필요한 사항에 대하여 정보 주체의 서면 동의를 얻어야 한다. 그리고 정보 주체의 동의를 얻은 후에도 정보 유출 등 향후 발생할 수 있는 여러 가지 법적 분쟁을 예방하기 위하여 환자 개인을 식별할 수 있는 정보들은 익명화 하는 것이 일반적이다. 더 나아가 적법한 동의의 획득 여부, 익명화 조치의 적합성, 정보제공의 타당성 등을 점검하기 위하여 이에 대한 기관윤리위원회의 감독 내지 사업의 책임자의 승인이 필요할 수도 있으나 이에 대해 아직 정해진 바는 없다. 제3자 및 타 기관으로 유전 정보 및 인체유래물을 양도할 경우에는 양도의 목적이 연구이어야 하며, 기존의 동의서를 인정할 것인지에 대한 IRB의 추가 심의가 필요하다.

그런데 점차 유전체연구가 국제공동연구의 추세로 진행되면서 국외로 유전정보 데이터가 공유 가능한지의 여부가 이슈로 부각되고 있다. 생명윤리법에는 공동연구를 위한 유전체 데이터의 국외 반출 또는 외국 연구자와의 공유에 대한 규정이 없다. 단지, 유전체데이터의 국외 반출은 제3자에게 유전정보 또는 개인정보를 제공하는 경우에 비준하여 생명윤리법 및 개인정보보호법의 세부 규정을 적용해볼 수 있다. 첫째, 연구자가 기증자로부터 받는 서면동의의 내용에는 인체유래물을 해외로 제공하는 것에 관한 구체적인 내용이 필요하다.<sup>39)</sup> 다만, 이 경우에도 제3자에게 제공하는 정보는 익명화하여 개인정보를 제거해야 하나,<sup>40)</sup> 실제 국제 유전체 데이터베이스를 구축하는 국제협력연구 컨소시엄에서는 나이, 성별, 질병력 및 가족력 등의 자료를 요구하기도 하여,<sup>41)</sup> 특정 희귀질환의 유전자 데이터베이스에서는 익명화 처리를 하더라도 재식별의 가능성이 존재한다고 볼 수 있다.<sup>42)</sup>

37) 생명윤리 및 안전에 관한 법률 제38조 제1항.

38) 생명윤리 및 안전에 관한 법률 제38조 제2항.

39) 생명윤리 및 안전에 관한 법률 제37조 제1항.

40) 생명윤리 및 안전에 관한 법률 제38조 제2항.

41) 김한나, 앞의 논문, 참고.

42) 이에 대해서 최근 유전정보를 개인정보이자 빅데이터정보로 보고, 빅데이터활용을 위한 개인정보 비식별화에 준용하여 보고자 하는 논의가 있다. 구체적으로는 재식별 여부 등 사후관리에 있어 사후검토를 하자는 것이다. 여기에서 사후검토란 시간의 경과에 따라 데이터 분석기술의 진화 및 관련 공개정보가 누적되어 재식별 위험이 증가할 수 있으므로 비식별화 기법 및 재식별 가능성에 관한 주기적 모니터링 실시한다

한편, 개인정보보호법에서는 “개인정보처리자가 개인정보를 국외의 제3자에게 제공할 때에는 ... 정보주체에게 알리고 동의를 받아야 하며, 이 법을 위반하는 내용으로 개인정보의 국외 이전에 관한 계약을 체결하여서는 아니 된다”고 규정하고 있다.<sup>43)</sup> 여기에서 정보 주체에게 알려야 할 사항에는 개인정보를 제공받는 자, 개인정보를 제공받는 자의 개인정보 이용 목적, 제공하는 개인정보 항목, 개인정보를 제공받는 자의 개인정보 보유 및 이용기간, 동의를 거부할 권리가 있다는 사실 및 동의 거부에 따른 불이익이 있는 경우에는 그 불이익의 내용 등이 있다.<sup>44)</sup> 그러나 우리나라 연구자들이 ICGC 등 국제연구협력체에 참여하면서 유전체 데이터를 제공할 때, 해당 데이터를 기증한 개인들에게 본인들의 데이터가 국외로 이전되는 것에 대한 고지를 받고 이를 승인받는 절차를 거치게 한다는 것은 사실상 데이터의 국제 공유를 비효율적으로 만드는 것이다.

### 5) 인간 유전 정보의 처리

생명윤리법상 인체유래물 등의 보존 및 폐기는 엄격한 절차를 요구한다. 원칙적으로 인체유래물 연구자는 동의서에 정한 기간이 지난 인체유래물 및 유전체데이터를 폐기해야 한다.<sup>45)</sup> 그렇지만 인체유래물 등을 보존하는 중에도 인체유래물 기증자가 보존기간의 변경이나 폐기를 요청한다면, 연구자는 요청에 따라야 한다. 이 밖에도 연구자는 인체유래물 등의 보존, 폐기, 처리 또는 이관 등에 필요한 사항을 엄격히 준수해야 한다.<sup>46)</sup> 그런데 인체유래물·디지털화된 유전 정보를 타인에게 양도하여 추후 연구가 제2차, 제3차로 진행될 경우에 유전체 데이터에 연결된 개인 정보가 삭제된다. 따라서 만약 유전체데이터의 기증자가 연구 철회 의사를 밝힌다고 하더라도 국제적으로 한번 데이터가 공유되면 실질적으로 데이터의 폐기가 어려워지는 문제점이 발생한다.<sup>47)</sup>

지금까지 인간 유전정보의 보존과 처리에 있어 개인정보보호에 관한 사항들을 알아보았다. 이러한 사항들은 전 세계적으로 받아들여지고 있는 방식에 의한 것이다. 그러나 유전정보를 보건향상을 위한 데이터로 보아 처리할 때, 개인의 선택에 의한 정보누수는 전체 정보의 질에 영향을 미칠 수 있다. 개인들이 정보의 소유권과 처분권을 주장하여 개인의 기호에 따라 삭제될 것을 요구한다면

---

는 것이다. 그러나 국제 유전체 데이터베이스에 데이터를 제공한 연구자가 적극적으로 사후검토할 수 있을지는 의문이다. 재식별화에 대한 구체적인 대응 논의는 미래창조과학부, 한국정보화진흥원, 빅데이터전략센터, 빅데이터 활용을 위한 개인정보 비식별화 사례집, 2014. 5. 참고 바람.

43) 개인정보보호법 제17조 제3항.

44) 개인정보보호법 제17조 제2항.

45) 생명윤리 및 안전에 관한 법률 제39조 제1항.

46) 생명윤리 및 안전에 관한 법률 시행규칙 제36조.

47) 이는 비단 유전자 데이터에 국한되는 것이 아니라 의료정보 등의 개인의 민감 정보 전체에서 제기할 수 있는 문제이다. 이에 대해 이한주는 “오늘날 정보의 특성상 본인만 소지하고 있는 것이 아니라 정보를 제공받고 관리하는 여러 관련 당사자가 존재하고, 이들을 통해 다른 제삼자가 제공받을 수 있도록 데이터의 무한복제 및 전송이 가능하다”는 문제점을 들어, 개인정보자기결정권을 기존의 기본권에 한정짓기 보다는 독자적인 기본권으로 보호받도록 하는 것을 주장하기도 하였다. 이한주, 의료영역에서의 개인정보보호의 문제점과 해결방안, 한국의료법학회지, 2012;20(2):267-293.

코호트 자료로서의 정보의 질은 필연적으로 저하될 수밖에 없다. 또한 개인유전정보의 접근성이 지나치게 강할 경우에는 보건향상을 위한 코호트 연구에는 걸림돌이 될 수밖에 없다. 우리 생명윤리법이나 개인정보보호법은 개인의 건강정보로서 유전정보를 규정하고 이의 접근과 활용에 몇몇 어려움을 야기하고 있어 국제공유를 원칙으로 하는 유전체 연구자들에게는 걸림돌로 여겨질 가능성이 농후하다.

## V. 결 론

인간 유전체 연구 분야의 특징은 (1) 유전자 분석 기술의 발전에 따라 유전체 전장 분석(whole genome sequencing)이 가능하다는 점, (2) 개인으로부터 유전자가 포함된 인체유래물을 제공받아서 이를 집단적, 반영구적으로 저장 가능한 바이오뱅크가 국가 차원에서부터 다양한 규모로 설립된다는 점, (3) 선진국들을 중심으로 인간 유전체 연구를 국제적으로 협력하여 연구하는 컨소시엄이 지속되어 왔으며 이러한 컨소시엄을 중심으로 연구자들이 국제적으로 수집된 유전자 데이터를 공유하는 것이 일반적인 추세라는 점이다. 국가적인 차원에서 인간 유전체 연구는 차세대 국가 산업으로 그 가치를 인정받으면서 국내 연구자들을 대상으로 인간 유전체 연구를 활성화하고자 하고 있다. 그러나 저자들은 생명윤리법의 연구대상자원칙 및 개인정보보호법에 따른 개인정보 보호의 원칙이 이러한 국제적 유전체 연구 분야의 공유 원칙들과 충돌함으로써 한계성을 가지고 있다는 것에 주목하였다. 이러한 문제의식을 가지고 지금까지 이 논문은 첫째, 인간 유전체 연구 분야의 특성을 보다 자세히 기술해 보았고, 둘째, 현행법의 원칙을 정리해 보았으며, 셋째, 이러한 원칙이 유전체연구와 어떠한 부분에서 문제점을 가지고 있는지를 보였다.

미래 의료는 예방 중심의 의료로 변모할 것인데 그곳에는 유전체 맞춤 의료가 있을 것이다. 유전체 맞춤 의료를 위해서는 유전체 정보의 공유가 필수적이다. 그러나 유전체 정보의 공유는 개인의 권리 위에 마련되어야 한다. 유전체 연구에서는 개인의 권리뿐만 아니라 사회적 의무도 중시된다. 즉, 개인의 유전 정보에 대한 처분권을 인정하면서 동시에 미래 세대를 위한 유전 정보 공유의 의무가 요구된다는 것이다. 이것은 매우 현실적인 요구이다. 본 논문은 이러한 현실적으로 요구되는 권리와 의무에 대해 규명하고 변증법적 종합을 통해 실제적인 대안을 제공할 실마리를 모색해 보았다. 우리 법률안이 어떻게 유전체 정보를 보호하고 있는지와 어떻게 국제공유의 원칙과 대립할 수 있는지를 보였다. 따라서 저자들은 이 논문에서 검토하고 있는 바를 유전체 연구자들을 위한 가이드라인 작성에 활용할 수 있을 것으로 전망한다.

투고일자: 2015.04.30      심사일자: 2015.05.21      게재확정일자: 2015.06.14

■ 참고문헌

- 김소윤, 유전체 맞춤의료의 전망과 법적과제, 한국의료법학회 월례집담회, 2014. 11.
- 김한나, 국제 사회에서 유전체 의료의 지적재산권 연구, 서울: 연세대학교[박사학위논문]; 2015. 07.
- \_\_\_\_\_, 국제 사회에서 유전체 맞춤 의학의 지적재산권 고찰, 의료법윤리학연구원 콜로키움[발표 자료]. 2014. 06.
- 네오딘의학연구소, 인체유래생체바이오뱅크(바이오뱅크)구축, 운영 및 활용방안에 관한 연구, 국립환경과학원; 2008.
- 미래창조과학부, 한국정보화진흥원, 빅데이터전략센터, 빅데이터 활용을 위한 개인정보 비식별화 사례집, 2014. 5.
- 바이오경제연구센터, Personalized Medicine의 도래, 한국바이오협회; 2010.
- 박형욱, 보건의료연구에서의 진료정보 보호와 공개, 한국의료법학회지, 2007;18(1):129-148.
- 배현아, 임상시험에서 확보해야 하는 동의의 수준에 따른 동의 획득 절차의 구분, 한국의료법학회지, 2007;19(1):33-60.
- 박지용, 환자의 프라이버시 및 정보보호의 법적 근거 고찰, 한국의료법학회지, 2012;20(2):163-190.
- 보건복지부 생명윤리안전과, 보도자료. 2012.10.26.
- 보건복지부/행정자치부, 개인정보보호 가이드라인 - 의료기관 편, 2015.
- 이수민, 최근 차세대염기서열분석(NGS) 기술 발전과 향후 연구 방향, BRIC View 2014-T05. 2014, available at <<http://bric.postech.ac.kr/myboard/read.php?Board=review0&id=2278>>(last visited June 10, 2015).
- 이연호, 국가지원 유전체 연구의 유전정보 국제공유 [박사학위논문], 서울: 연세대학교; 2015. pp.15-16.
- 이한주, 의료영역에서의 개인정보보호의 문제점과 해결방안, 한국의료법학회지, 2012;20(2):267-293.
- ELSI 센터, 차세대맞춤의료유전체사업단 ELSI 센터 최종보고서, 서울: 연세대학교 의료법윤리학연구원, 2013. 03., pp. 374-377.
- Kevin D, The \$1,000 Genome(The Revolution in DNA Sequencing and the New Era of Personalized Medicine): Free Press; 2010, 우정훈, 박제환, 금창원(옮김) \$1,000 게놈, 서울: MID; 2011.
- Bartha K, Jennifer H, Anne T, Isabelle BL, Jane K, Mylene D, et al, "Towards a data sharing Code of Conduct for international genomic research." Genome Med., 2011;3(7):46.
- BBC News, Drugs 'don't work on many people,' 2003. 12. 08. available at <<http://news.bbc.co.uk/go/pr/fr/-/2/hi/health/3299945.stm>>(last visited June 10, 2015).
- Go Y, Calvin H, Wei Z, Chingli H, Yoni S, Ilhak L, Hannah K, et al, "ELSI practices in genomic research in East Asia: implications for research collaboration and public participation." Genome Med. , 2014;6(39).
- Helen S, Carol S, Alyssa N, "National Population Based Biobanks for Genetic Research." Genet Med., 2007;9(3):141-149.
- Jane K, "From Single Biobanks to International Networks: Developing E-Governance." Hum Genet.,

2011;130:377-382.

Jane K, “The tension between data sharing and the protection of privacy in genomics research.” *Ann Rev Genomics and Hum Genetics*, 2012;415-431.

Jane K, Catherine H, Naomi H, Jantina V, Paula B, “Data sharing in genomics — re-shaping scientific practice.” *Nature Reviews of Genet*, 2010;10, 331-335.

Simon S, Brandt D, Williams JK, “Individual genetic and genomic research results and the tradition of informed consent: exploring US review board guidance” *J Med Ethics*. 2012;38(7):417-422.

**【ABSTRACT】**

## Problems on Applying Right to Privacy and International Data Sharing Principles to Human Genomic Research in South Korea\*

Kim, Hannah\*\*·Jeong, ChangRok\*\*\*·Kim, SoYoon‡

This article aims to demonstrate and harmonize the conflicting issues of individual's right to privacy protected by current laws in Korea and application of the principle of sharing that is commonly accepted principle in international human genomic consortium. The article organizes characteristics of human genomics focusing on the development of genome sequencing technology, as well as biobanks and the genomic data sharing in the international cooperation. Current laws in Korea that are applicable to human genome research are mainly 'Bioethics and Safety Act' that discuss the legal and ethical principles on human research, and 'Personal Information Protection Act' that provides the basis of protective policy on personal information. Then, this article further demonstrates the conflicts between international research ethics and the laws in Korea. Also, we have organized these issues in regard to research review process, consent, sample/data collection, sample donation, sample/data transfer, and discarding and withdrawal sample/data. Through these processes, we seek how to harmonize the right to privacy and the principle of data sharing in human genomics.

Key words : Genomic Research, Right to Privacy, International Principle of Genomic Data Sharing, Bioethics and Safety Act, Personal Information Protection Act

---

\* This work was supported by the National Healthcare Research and Development Program funded by the Korean Ministry of Health and Welfare(No: HI13C2175).

\*\* Resident, College of Medicine, Asian Institute for Bioethics and Health Law, Yonsei University Resident.

\*\*\* Researcher, Asian Institute for Bioethics and Health Law, Yonsei University.

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