



저작자표시-비영리-변경금지 2.0 대한민국

이용자는 아래의 조건을 따르는 경우에 한하여 자유롭게

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

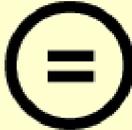
다음과 같은 조건을 따라야 합니다:



저작자표시. 귀하는 원저작자를 표시하여야 합니다.



비영리. 귀하는 이 저작물을 영리 목적으로 이용할 수 없습니다.



변경금지. 귀하는 이 저작물을 개작, 변형 또는 가공할 수 없습니다.

- 귀하는, 이 저작물의 재이용이나 배포의 경우, 이 저작물에 적용된 이용허락조건을 명확하게 나타내어야 합니다.
- 저작권자로부터 별도의 허가를 받으면 이러한 조건들은 적용되지 않습니다.

저작권법에 따른 이용자의 권리는 위의 내용에 의하여 영향을 받지 않습니다.

이것은 [이용허락규약\(Legal Code\)](#)을 이해하기 쉽게 요약한 것입니다.

[Disclaimer](#)

임상연구에서의 부수적 발견(IF) 관련
제도 개선방안 고찰:
유전정보 포함 연구를 중심으로

연세대학교 보건대학원

국제보건학과 보건의료법윤리전공

조혜란

임상연구에서의 부수적 발견(IF) 관련
제도 개선방안 고찰:
유전정보 포함 연구를 중심으로

지도 김 소 윤 교수

이 논문을 보건학 석사 학위논문으로 제출함

2017 년 06 월 일

연세대학교 보건대학원

국제보건학과 보건의료법윤리전공

조 혜 란

조혜란의 보건학 석사 학위논문을 인준함.

심사위원 김 소 윤 인

심사위원 신 상 준 인

심사위원 김 한 나 인

연세대학교 보건대학원

2017 년 06 월 일

감사의 말씀

논문을 준비하기 전까지만 해도 IF (Incidental Findings)와 관련하여 막연하게 개념 정도만 알고 있는 수준이었는데, 지난 해 논문 주제 선정 시 ‘연구 참여 대상자의 모를 권리’에 대해 논의하는 과정에서 IF를 떠올리게 되며 여기까지 오게 되었습니다. 논문이 완성되는 긴 여정 동안 도움 주신 김소윤, 신상준, 김한나 교수님께 진심으로 감사 드립니다. 우선 논문 작성과 관련한 기본 지식이 전혀 없던 저를 여기까지 이끌어주고 사소한 팁까지 하나하나 공유해 주시면서 지도해 주신 김소윤 교수님께 깊은 감사의 말씀을 올립니다. IRB 업무를 하며 인연을 맺게 되어 여러 업무로 많이 바쁘신 와중에도 논문 부심의까지 흔쾌히 수락해 주신 신상준 교수님, 출산 휴가 중에도 부심의 수락해 주시고 여러 조언 주신 김한나 교수님께도 진심으로 감사하다는 말씀 올립니다.

학교생활 하는 과정에서 넓고 깊은 지식으로 늘 따뜻하게 대해 주신 이일학 교수님, 모를 권리에 대한 개념을 일깨워 주신 유호종 교수님께도 감사 드립니다. 의료법윤리를 전공하며 학교생활 하는 과정에서 큰 힘이 되어준 동기 임하영, 최기은 선생님 감사하고 보고 싶습니다. 함께 논문 학기 준비하며 서로서로 파이팅하는 힘을 부여해준 최유정, 장세균 선생님, 그리고 친절하게 통계 관련 상담해 주신 보건통계학과 선생님들께 감사 드립니다.

하는 일에 대한 보람과 자부심을 일깨워 주고 매너리즘에 빠지지 않도록 옆에서 바로 잡아 주시는 라선영 소장님, 김진석 부소장님께 감사 드리며, 격려해 주신 덕분에 대학원 졸업까지 무사히 마칠 수 있었습니다. IRB 대표위원장이신 김승민 교수님을 비롯하여 연구자 입장으로, IRB 위원 입장으로 설문에 흔쾌히 응해 주신 모든 분들께 감사 드립니다. 논문 주제 확인해 주시고 암지식정보센터 내원 환자 및 가족/보호자에게 설문을 받을 수 있도록 도움 주신 암지식정보센터장 금융섭 교수님께도 감사 드리며, 낯선 주제임에도 설문에 응해 주신 모든 환자 및 가족/보호자 분들께도 감사 드립니다. 그리고 처음 일을 하게 된 순간부터 지금까지

이제는 제 삶에서 뗄래야 뗄 수 없는 가족 같은 존재가 된 우리 HPC 선생님들께도 진심으로 감사하다는 말 전합니다.

출산 이후 육아와 업무를 병행하며 대학원 졸업논문까지 완성할 수 있을까 고민하고 있을 때 잘 해낼 수 있을 거라는 자신감을 주고, 전폭적인 지지와 믿음을 보여준 사랑하는 남편에게 가장 큰 공을 돌리고 싶습니다. 엄마라는 이름의 새로운 세상을 선물해 준 사랑스러운 내 천사 솔이, 그리고 솔이를 누구보다도 아껴 주시고 사랑으로 돌봐주시는 어머님과 할머님, 진심으로 감사하고 사랑합니다. 또한 하늘에서 늘 저희 가족을 지켜주시는 아버님께도 사랑하고 감사하다는 말씀 전하고 싶습니다. 내 딸이 최고라며 늘 제 편이 되어주고 큰 나무처럼 흔들림 없는 믿음과 안식을 제공해 주는 우리 아빠, 엄마, 그리고 할머니 정말 많이 사랑합니다. 이제는 어엿한 가장이자 곧 아빠가 되는 사랑하는 내 동생과 상미에게도 고맙고 사랑한다는 말 전합니다.

논문을 시작한 순간부터 늘 이렇게 논문을 마무리하며 감사의 말을 쓰는 날이 오기만을 기다려 왔는데, 막상 끝맺음 하려니 후련하기도 하고 아쉬운 마음도 듭니다. 논문을 준비하며 정말 많은 일들이 있었지만 제 삶에서 한 걸음 더 성숙해 지는 계기가 되었다고 생각합니다. 마지막으로 여기에는 다 담지 못했지만 저를 아껴주고 사랑해 주는 모든 분들에게 진심으로 감사하다는 말씀 올리며, 제 주변의 모든 분들이 행복하고 건강하기를 기원합니다.

2017년 6월

논문을 마무리하며

조혜란 올림

차 례

그림 차례	iv
표 차례	iv
국문 요약	v
제 1 장 서론	1
1.1 용어 정의	1
1.2 배경 및 필요성	4
1.3 연구 목적	7
1.4 연구 방법	8
제 2 장 임상연구에서 결과의 유형 및 통지 여부	13
2.1 개별 연구 결과(Individual Research Results; IRR)	19
2.2 부수적 발견(Incidental Findings; IF)	23
2.2.1 부수적 발견이 야기될 수 있는 검사의 종류	26
2.2.2 부수적 발견 확인 시 각 역할별 입장	30
2.3 연구 결과의 통지(Return of Research Results; ROR)	38
2.4 IRR, IF, ROR 구분	39

제 3 장 미국, 독일, 한국의 유전정보 관련 제도 비교	42
3.1. 개인의 유전정보를 알 권리와 모를 권리.....	42
3.1.1. 유전정보를 알 권리.....	42
3.1.2. 유전정보를 모를 권리.....	43
3.1.3 유전정보 예측에 대한 긍정적/부정적 측면.....	43
3.2. 미국 유전자 정보 차별 금지법.....	46
3.3. 독일 유전자 진단법.....	48
3.4. 한국 유전정보 관련 법률.....	49
3.4.1. 생명윤리 및 안전에 관한 법률.....	49
3.4.2. 개인정보 보호법.....	49
제 4 장 결과 분석	51
4.1 연구자/IRB 위원/환자 및 보호자 역할별 입장 분석.....	54
4.2 임상연구에서 부수적 발견(IF)에 대한 인식현황.....	67
4.3 유전체 연구에서 부수적 발견(GIF)에 대한 인식현황.....	71
4.4 임상연구에서 IF 및 GIF 관리 제도개선 방안 및 교육의 필요성.....	72
제 5 장 고찰 및 결론	75
5.1 고찰.....	75
5.2 결론.....	79

참고문헌	82
첨 부	87
Abstract.....	96

그림 차례

<그림 1> 연구 결과 안내(ROR)의 4가지 측면.....	39
<그림 2> 부수적 발견(IF) 확인 시 각 역할별 입장.....	68
<그림 3> 유전체 연구로 인해 도출되는 결과 안내 혹은 여부.....	71
<그림 4> 부수적 발견(IF)에 대한 규정의 필요성 여부.....	73
<그림 5> 부수적 발견(IF) 관련 규정의 범위.....	73

표 차례

<표 1> 미 대통령위원회에서 구분하고 있는 여러 유형의 발견.....	27
<표 2> 역할별 설문 참여자 기본 정보.....	51
<표 3> 역할별 설문 항목.....	54
<표 4> 역할별 부수적 발견(IF) 인식도 조사.....	67
<표 5> 부수적 발견(IF) 안내 시점에 대한 역할별 입장.....	69
<표 6> 부수적 발견(IF) 관련 역할별 입장.....	75
<표 7> 대상자 설명문 및 동의서 상 IF 선택 관련 문구 예시.....	77

국 문 요 약

임상연구에서의 부수적 발견(IF) 관련 제도 개선방안 고찰: 유전정보 포함 연구를 중심으로

임상적으로 해당 질환을 의심할 만한 증상이나 징후가 없는 환자에서 진단 목적으로 실시한 검사에서 우연히 발견되는 증상을 부수적 발견 (Incidental Finding, 이하 IF라 한다)이라 한다. 특히 CT나 MRI 등 의료영상 촬영 도중 의도치 않는 다른 증상이 발견되는 경우가 빈번하게 이루어 지고 있어 관련 가이드 등이 어느 정도 제시되고 있는 반면, 연구 영역에서는 아직 IF라는 개념조차 생소해 하고 있고 IF 발견 시에 대한 상황을 고려하고 있지 않는 실정이다. 미국 대통령위원회 보고서 중 하나인 『ANTICIPATE and COMMUNICATE』 (2013)에 따르면, 대규모 유전자 시퀀싱(Large-Scale Genetic Sequencing), 인체유래물 분석(Testing of Biological Specimens), 영상검사(Imaging)를 포함하는 임상연구 진행 시 IF를 확인할 가능성이 있는 것으로 제시하고 있다.

하지만 임상연구 진행 시 발생할 수 있는 IF를 어떻게 관리해야 할지에 대한 부분은 여전히 의견이 분분하다. 연구 수행 이후 우연히 발견되는 결과를 해당 대상자에게 알려주어야 하는지 여부에 대한 논의가 이루어 지고 있는데, 아직 국내에서는 연구를 수행하는 연구진이나 연구를 심의하는 IRB(Institutional Review Board) 위원, 그리고 잠재적 연구 참여 대상자인 환자 및 가족/보호자에게 아직은 IF라는 용어조차 생소해 하고 있으며, 관련 가이드라인 등이 전무한 실정이다. 이에 본 논문에서는 임상연구에서 우연히 확인될 수 있는 IF가 무엇인지에 대한 개념을 살펴보고, 연구자, IRB 위원, 환자 및 가족/보호자로 구분하여 임상연구에서 우연히 발견될 수 있는 IF에 대한 인식도 조사와 함께 각 역할별로 어떠한 입장을 지니고 있는지에 대하여 확인하여 현재의 상황에서 어떻게 적용해 볼 수 있을지 고찰해 보고자 하였다. 특히 최근 유전체 분석 연구가 활발하게 진행되고 발전을 이루고 있음에 따라 본 논문에서는 IF 중에서도 유전학적으로 부수적인 발견(Genetic and Genomic Incidental Finding, 이하 GIF라 한다)에 해당되는 GIF에 중점을 맞추어 진행하였다.

연구 방법으로는 서울 소재 상급 종합병원인 S병원 소속 연구자와 IRB 위원, 그리고 S병원을 방문하는 환자 및 가족/보호자로 구분하여 총 8개의 항목으로 구성된 설문조사를 시행하였고, 총 79명(연구자 24명, IRB 위원 31명, 환자 및 가족/보호자 24명)이 설문에 참여하였다. 본 연구를 통하여 연구를 수행하는 연구진과 연구가 적절한지 심의하는 IRB 위원, 그리고 실제 해당 연구에 참여하게 되는 환자 및 가족/보호자들이 연구 과정에서 연구 목적과 무관하게 우연히 발견되는 IF에 대하여 알고 있는지 인식 조사와 더불어 해당 부수적 발견 확인 시 어떻게 처리를 원하는지 등에 대한 각 역할별 입장에 대해 알아볼 수 있었다.

임상연구를 진행하고 있는 연구자나 연구의 윤리적·과학적 적절성을 심의하는 IRB 위원의 경우 임상연구 진행에 과정에서 우연히 확인될 수 있는 IF에 대하여 어느 정도 인지하고 있었던 것에 반해, 환자 및 가족/보호자의 경우에는 IF라는 용어조차 생소해 하였고 거의 대부분의 경우 IF에 대해 들어본 적 없었던 것으로 조사되었다. 하지만 연구자/IRB 위원/환자 및 가족의 역할과 무관하게 모든 입장에서 임상연구 진행 과정에서 발견되는 IF는 대상자에게 알려야 한다는 것을 확인할 수 있었는데, 다만 IF를 언제 알려야 하는지에 대해서는 의견이 분분하였다. 따라서 본 논문에서는 적어도 미국 대통령위원회에서 제시하고 있는 3가지(대규모 유전자 시퀀싱, 인체유래물 분석, 영상검사)를 포함하는 연구에서는 대상자 설명문에 부수적 발견이 확인될 수 있음을 알리고, 연구 진행 과정에서 IF가 발견되는 경우 대상자가 통지 받기를 원하는지 여부에 대하여 선택할 수 있는 항목을 마련해 둘 것을 제안하였다. 또한 현재 국내에서는 연구 참여대상자 아웃리치(participant outreach) 일환으로 임상연구에 대한 정보나 교육을 제공하고 있는 기관이 그리 많지 않은데, 환자 및 가족/보호자는 추후 임상연구에 참여하게 될 가능성이 있는 잠재적 대상자에 해당되므로 각 기관에서는 충분한 임상연구 관련 교육을 통하여 대상자가 임상연구에 대한 지식이 고취될 수 있는 기회를 제공해야 할 것이다. 해당 교육 프로그램을 통하여 IF에 대한 환자 및 가족/보호자의 인식 역시 높아질 수 있기를 기대해 본다.

핵심 되는 말: 부수적 발견, 유전정보, 임상연구, IRB, 연구참여 대상자 보호, 대상자 아웃리치

제1장 서론

1.1 용어 정의

국내/외를 막론하고 관련한 명확한 정의가 제시된 가이드라인 등이 많지 않으며, 특히 국문 표현에 대한 제시는 전무한 상황이다. 이에 본 논문에서는 관련 용어의 국문 표현을 다음과 같이 제시하고자 한다.

1. Incidental Finding(IF): 부수적 발견

(Susan M. Wolf et al., 2008)에서 정의한 바에 따르면 IF란 개별 연구 참여 대상자의 잠재적인 건강 또는 생식적인 중요성과 관련한 발견으로서, 연구에서 원래 확인하고자 하는 목적은 아니었지만 연구 수행 과정에서 우연히 발견되는 것을 의미한다. 즉 IF란 연구와 직접적으로 관련이 있지 않으며 연구계획서에서 확인되지 않는 일종의 변수에 해당된다. 본 논문에서는 IF의 국문 표현을 ‘주된 것이나 기본적인 것에 붙어서 따르는, 또는 그런 것.’이라는 사전적 의미를 지니고 있는 ‘부수적(附隨的)’이라는 단어를 사용하여 ‘부수적 발견’으로 명명하였다.

2. Secondary Finding(SF): 이차적 발견

미국 대통령위원회 보고서에서 제시하고 있는 정의에 따르면, Secondary Finding은 A 발견을 목표로 하였는데 전문가 권고에 의해 D를 찾게 됨을 의미한다. 본 논문에서는 secondary의 사전적

의미를 살려 ‘이차적(二次的)’ 이라는 단어를 사용하여 ‘이차적 발견’ 으로 명명하였다.

3. Genetic and Genomic Incidental Finding(GIF): 유전학적으로 부수적인 발견

최근 의학계에서 유전학적 연구가 빠른 속도로 발전함에 따라 IF 중에서도 GIF 에 대한 논의가 고조되고 있다. GIF 란 WGS(Whole Genome Sequencing), WES(Whole Exome Sequencing) 및 기타 차세대 유전체 분석을 포함하는 대규모 유전자 시퀀싱 기법을 사용하는 연구에서 부수적으로 발견되는 사항으로서, 본 논문에서는 ‘유전학적으로 부수적인 발견’으로 명명하였다.

4. Primary Finding: (연구에서) 본래 목표한 발견

미국 대통령위원회 보고서에서 제시하고 있는 정의에 따르면, Primary Finding 은 A 발견을 목표로 하였고 결과로 A 가 확인되었을 때를 의미한다. 본 논문에서는 primary 의 사전적 의미 중 ‘초기의, 본래의, 근본적인; 최초의; 원시적인’ 이라는 의미를 살려 ‘(연구에서) 본래 목표한 발견’ 으로 명명하였다.

5. Discovery Finding: 건강 진단에서의 발견

미국 대통령위원회 보고서에서 제시하고 있는 정의에 따르면, Discovery Finding 이란 광범위한 결과를 확인할 수 있는 검사법을 사용하여 A 부터 Z 까지의 발견을 목표로 하는 것을 일컫고 있고, 제시한 예시를 보면 건강 진단 차원에서 시행한 검사에서의 발견을

의미하고 있다. 이에 따라 본 논문에서는 해당 용어의 의미를 살려 ‘건강 진단에서의 발견’으로 의역하여 명명하였다.

6. Return Of Research Result(ROR): 연구 결과 통지

ROR이란 임상연구로 인해 도출되는 결과를 대상자에게 통지하여야 하는지에 대한 의미로, 연구 참여 대상자 보호를 위한 장관 자문위원회(The Secretary’s Advisory Committee on Human Research Protections, SACHRP)에 따르면 연구결과 안내와 관련하여 4 가지 양상을 띠고 있으며, 4 가지는 모두 조금씩 겹치는 부분이 있는 것으로 분석하였다.

- 연구에서 확인되는 IF를 대상자에게 안내해야 하는지 여부
(Return of incidental findings to subjects)
- 각 대상자 별로 확인되는 연구 결과를 안내해야 하는지 여부
(Return of individual research results to subjects)
- 연구로 인해 확인되는 최종 결과물을 대상자에게 안내해야 하는지 여부 (Return of general study results to subjects)
- 연구 데이터에 대한 대중 공개 여부 (Public release of study data)

7. Individual Research Result(IRR): 개별 연구 결과

(Susan M. Wolf, 2013)에서 정의한 바에 따르면 IRR이란 개별 연구 참여 대상자의 잠재적인 건강, 생식적인 중요성 또는 개인적인 효용과 관련한 발견으로서, 연구 목적을 달성하는데 초점을 맞추어 연구 진행 과정에서 발견되는 것을 의미한다. 따라서 유전학적인 연구에서 IRR은 개인에 대한 유전적인 발견을 포함할 수 있다. 본 논문에서는 영문 표현 의미를 살려 ‘개별 연구 결과’로 명명하였다.

1.2 배경 및 필요성

임상적으로 해당 질환을 의심할 만한 증상이나 징후가 없는 환자에서 진단 목적으로 실시한 검사에서 우연히 발견되는 증상을 부수적 발견 (Incidental Finding, 이하 IF라 한다)¹이라 한다. (Presidential Commission for the Study of Bioethical Issues, ANTICIPATE and COMMUNICATE, 2013) 특히 CT나 MRI 등 의료영상 촬영 도중 의도치 않는 다른 증상이 발견되는 경우가 빈번하게 이루어 지고 있는데, 영상학 분야에서는 incidentaloma라는 명칭으로 불리어 지기도 하며 주로 부신우연종(adrenal incidentaloma) 등의 형태로 발견되고 있다. 이와 같이 진료 영역에서는 IF라는 개념이 생소하지 않게 등장하고 있어 관련한 케이스 보고 등에 대한 논문이 많이 발행되어 있는 반면, 연구 영역에서는 아직 IF라는 개념조차 생소해 하고 있고 IF 발견 시에 대한 상황을 고려하고 있지 않는 실정이다.

임상연구 진행 시 발생할 수 있는 IF를 어떻게 관리해야 할지에 대한 부분은 여전히 의견이 분분하다. 연구 영역에서의 IF 역시 비슷한 의미로 정의되고 있는데, (Susan M. Wolf et al., 2008)에서 정의한 바에 따르면 IF란 개별 연구 참여 대상자의 잠재적인 건강 또는 생식적인 중요성과 관련한 발견으로서, 연구에서 원래 확인하고자 하는 목적은 아니었지만 연구 수행 과정에서 우연히 발견되는 것을 의미한다. 즉 IF란 연구와 직접적으로 관련이 있지 않으며 연구계획서에서 확인되지 않는 일종의 변수에 해당된다.

¹ IF(Incidental Findings)의 국문 표현에 대한 제시는 전무한 상황이다. 이에 본 논문에서는 IF의 국문 표현을 ‘주된 것이나 기본적인 것에 붙어서 따르는, 또는 그런 것.’이라는 사전적 의미를 지니고 있는 ‘부수적(附隨的)’이라는 단어를 사용하여 ‘부수적 발견’으로 국문 명명하였다.

(Presidential Commission for the Study of Bioethical Issues, ANTICIPATE and COMMUNICATE, 2013)에 따르면, 다음의 절차를 포함하는 임상연구 진행 시 IF를 확인할 수 있는 것으로 제시하고 있다.

1. 대규모 유전자 시퀀싱 (Large-Scale Genetic Sequencing)
2. 인체유래물 분석 (Testing of Biological Specimens)
3. 영상검사 (Imaging)

이 중에서도 최근 의학계에서 유전학적 연구가 빠른 속도로 발전함에 따라 ‘유전학적으로 부수적인 발견’ (Genetic and Genomic Incidental Finding, 이하 GIF라 한다)에 대한 논의가 고조되고 있다. 유전학적 검사 과정에서 주로 친부 찾기 용도로 주로 사용되었다면, 지난 몇 십 년간 유전체 (Genome-Wide) 연구가 급 성장을 이루며 최근에는 문제되는 특정 유전자만 잘라내고 새로운 유전자로 바꿀 수 있는 ‘유전자 가위’ 기술까지 개발되어 과학 발전 측면과 윤리적인 문제 사이에서 갈등이 고조되고 있는 실정이다. IF는 유전체 연구에서 주로 확인되고 있어 상당수의 IF는 GIF에 해당되고 있지만, 영상이나 인체유래물 등에서 확인되는 IF 역시 연구 진행 과정에서 종종 발견되고 있어 IF라는 용어가 더 큰 개념에 해당될 것이다. IF라는 용어는 때로는 ‘연구 결과에 대한 안내’ (Return of Result, 이하 ROR이라 한다)라는 용어와 함께 사용되곤 하는데, ROR은 연구를 통해 확인되는 결과를 대상자에게 안내해 주어야 하는지에 대한 개념으로 IF보다 더 큰 범주에 속한다고 볼 수 있다. (본 논문 2.4 항목 참조)

연구 영역에서의 IF는 아직 관련한 논문 등이 거의 전무한 실정으로, 국

내 문헌은 전혀 없고 기존 발행된 외국의 논문을 보면 주로 GIF에 대한 내용을 다루었고 모두 IRB² 입장에 국한해서만 진행하였던 것을 확인할 수 있었다. (Christian M. Simon et al., 2011; Lynn G. Dressler et al., 2012; Catherine Gliwa et al., 2015)

² IRB란 ‘Institutional Review Board’의 약어로, 연구계획서나 대상자로부터 서면동의를 얻기 위해 사용하는 방법이나 제공되는 정보를 검토하고 지속적으로 확인함으로써 임상시험에 참여하는 대상자의 권리·안전·복지를 위하여 시험기관에 독립적으로 설치한 상설위원회를 말한다. (출처: 의약품 등의 안전에 관한 규칙 [별표4] 의약품 등에 안전에 관한 규칙)

1.3 연구 목적

임상연구 진행 시 발생할 수 있는 IF를 어떻게 관리해야 할지에 대한 부분은 여전히 의견이 분분하다. 연구 수행 이후 우연히 발견되는 결과를 해당 대상자에게 알려주어야 하는지 여부에 대한 논의가 이루어지고 있는데, 아직 국내에서는 연구를 수행하는 연구진이나 연구를 심의하는 IRB 위원, 그리고 잠재적 연구 참여 대상자인 환자 및 가족/보호자에게 아직은 IF라는 개념은 생소한 분야이며, 관련 가이드라인 등도 거의 없는 실정이다. 이에 본 논문에서는 임상연구에서 우연히 확인될 수 있는 IF가 무엇인지에 대한 개념을 살펴보고, 연구자, IRB 위원, 환자 및 가족/보호자 별로 구분하여 임상연구에서 우연히 발견될 수 있는 IF에 대한 인식도 조사와 함께 각 역할별로 어떠한 입장을 지니고 있는지에 대하여 확인하여 현재의 상황에서 어떻게 적용해 볼 수 있을지 고찰해 보고자 한다. 특히 최근 유전 연구가 활발하게 진행되고 발견을 이루고 있음에 따라 본 논문에서는 IF 중에서도 유전학적으로 부수적인 발견에 해당되는 GIF에 중점을 맞추어 진행하였다.

1.4 연구 방법

1.3.1 개요

본 논문에서는 임상연구에서 우연히 확인될 수 있는 부수적 발견(Incidental Findings) 관련하여 연구진, IRB 위원, 환자 및 가족/보호자가 어느 정도 인지하고 있는지 확인해 보고, 각 역할 별로 어떤 입장을 취하고 있는지에 대하여 고찰해 보고자 한다. 따라서, 서울 소재 상급 종합병원인 S 병원 소속 연구자와 IRB 위원, 그리고 S 병원을 방문하는 환자 및 가족/보호자로 구분하여 총 8 개의 항목으로 구성된 설문조사를 시행하였다. 설문 조사는 2017년 03월 17일부터 2017년 05월 04일까지 진행하였으며, 연구에 참여하는 모든 대상자는 민법에 따른 성인 기준인 만 19세 이상을 등록하였다. 본 연구는 2017년 03월 09일 연세대학교 보건대학원 생명윤리심의위원회(IRB)에서 승인을 득하였다.

(IRB No. 2-1040939-AB-N-01-2017-111-02)

IRB 위원의 경우 현재 S 병원에서 활동 중인 IRB 위원이 87명인데, 설문 참여에 동의하여 메일 회신이 올 수 있는 가능한 최대치를 30명 내외로 예상하였고, 연구자의 경우도 IRB 위원과 비슷한 수치로 시행하였다. 환자(혹은 그 가족 및 보호자)의 경우에도 연구기간 내(6개월)에 모집 및 참여 가능한 대상자로 현실적으로 협조가 가능한 최대치를 IRB 위원 및 연구자와 비슷하게 30명 내외로 예상하여 질적 분석 시행하였다. IF에 대하여 알고 있는지 여부에 대한 인식 조사와 각 역할별로 임상연구에서의 IF 발생 시 어떠한 조치를 취하였으면 하는지에 대한 생각을 확인하고자 하는 것이 주 목적으로, 질적 분석을 초점으로 시행하고자 하여 설문조사라는

개량적 방법론을 사용하기는 하였으나 일반적인 설문조사 시의 대상자 수와 같이 대량으로 산출하지는 않았다.

설문지 내용은 각 역할에 따라 IF 에 대하여 어느 정도 알고 있는지에 대한 인식도 조사와 더불어 각 역할 별로 임상연구에서 확인될 수 있는 IF 에 대하여 어떠한 조치를 취하였으면 좋을지에 대한 입장을 묻는 문항으로 구성되어 있다. 이름이나 주민등록번호 같은 개인 신상에 관련된 내용은 전혀 없으며, 모든 자료와 정보는 무기명으로 처리되고, 본 연구 목적으로만 조사 항목이 수집되었다.

1.3.2 연구 대상의 설정

가. 서울 소재 상급종합병원(S병원) 연구자

S병원 연구자의 경우 이메일을 통하여 연구에 대하여 간단한 안내와 설문지를 함께 첨부하여 전달한 후, 회신이 오게 되면 연구 참여에 동의하는 것으로 간주하였다. 설문지 내에 『생명윤리 및 안전에 관한 법률』 (이하 ‘생명윤리법’ 이라 한다)에서 요구하는 대상자 설명문에 포함되어야 하는 항목이 간략하게 모두 기술되어 있고 대상자 개인 신상에 대한 정보는 수집하지 않았다. 따라서 생명윤리 및 안전에 관한 법률 제16조 3항 2에 근거하여 ‘연구 대상자의 동의 거부를 추정할 만한 사유가 없고 동의를 면제하여도 연구대상자에게 미치는 위험이 극히 낮은 연구’ 에 해당되어 서면동의 면제로 진행하였고, 이에 대한 IRB의 승인을 득하였다.

연구자용 설문항목에 포함된 내용은 다음과 같다.

- 기본사항: 전문 임상과, 임상연구 경력
- 설문항목: IF에 대하여 들어본 적 있는지, IF를 연구참여 대상자에게 알려야 한다고 생각하는지, 알려야 한다면 언제 알리는 것이 좋은지, 유전체 분석 연구를 진행한 적 있는지, 유전체 분석 연구를 진행해 본 경우 개인의 유전정보를 대상자에게 안내하고 있는지, IF에 대한 규정 및 가이드라인이 있어야 한다고 생각하는지에 대한 입장 조사

나. 서울 소재 상급종합병원(S 병원) IRB 위원

S병원 IRB 위원의 경우에도 연구자와 마찬가지로 이메일을 통하여 연구에 대하여 간단한 안내와 설문지를 함께 첨부하여 전달한 후, 회신이 오게 되면 연구 참여에 동의하는 것으로 간주하였다. 설문지 내에 생명윤리법에서 요구하는 대상자 설명문에 포함되어야 하는 항목이 간략하게 모두 기술되어 있고 대상자 개인 신상에 대한 정보는 수집하지 않았다. 따라서 생명윤리법 제 16조 3항 2에 근거하여 ‘연구대상자의 동의 거부를 추정할 만한 사유가 없고 동의를 면제하여도 연구대상자에게 미치는 위험이 극히 낮은 연구’에 해당되어 서면동의 면제로 진행하였고, 이에 대한 IRB의 승인을 득하였다.

IRB 위원용 설문항목에 포함된 내용은 다음과 같다.

- 기본사항: IRB 위원 경력, 전문 심의 구분, 임상연구 경력
- 설문항목: IF에 대하여 들어본 적 있는지, IF를 연구참여 대상자에게 알려야 한다고 생각하는지, 알려야 한다면 언제 알리는 것이 좋은지, 유전

체 분석 연구를 심의한 적 있는지, 유전체 연구를 심의한 경우 개인의 유전정보를 어떻게 처리할 것인지에 대하여 검토한 적 있는지, IF에 대한 규정 및 가이드라인이 있어야 한다고 생각하는지에 대한 입장 조사

다. 서울 소재 상급종합병원(S병원) 내원 환자 및 가족/보호자

S병원을 방문하는 환자 및 가족/보호자의 경우에는 S병원 임상연구보호센터에서 연구 참여 대상자 관리 차원에서 격월로 주기적으로 시행하고 있는 잠재적 대상자 교육에 참여하거나, 혹은 해당 교육 장소인 S병원 내 암지식정보센터를 방문하는 환자 혹은 보호자를 대상으로 설문을 시행하였다. 별도의 모집광고문은 사용하지 않았으며, S병원 내 암지식정보센터를 방문하는 환자 혹은 가족/보호자에게 양해를 구하고 연구에 대한 간단한 소개 후 자발적으로 관심을 보이는 대상자에 한하여 서면 동의를 취득 한 후 설문을 시행하였다. 동의 취득 시 연구에 대하여 충분히 설명하고, 대상자가 연구 참여에 대해 생각할 수 있는 충분한 시간을 제공하였고, 이후 자발적으로 연구 참여에 동의하는 대상자를 등록하였다.

환자 및 가족/보호자용 설문항목에 포함된 내용은 다음과 같다.

- 기본사항: 임상연구 참여경험 여부, 임상연구 교육 관련
- 설문항목: IF에 대하여 들어본 적 있는지, IF를 연구참여 대상자에게 알려야 한다고 생각하는지, 알려야 한다면 언제 알리는 것이 좋은지, 유전체 분석 연구에 참여한 적 있는지, 유전체 연구에 참여한 적 있는 경우 개인의 유전정보를 어떻게 처리할 것인지에 대하여 연구진에게 안내 받은 적 있는지, IF에 대한 규정 및 가이드라인이 있어야 한다고 생각하는

지, 임상연구와 관련하여 대상자가 들을 수 있는 교육이 있다면 참석 여부에 대한 입장 조사

1.3.3 분석 방법

설문 결과에 대한 frequency 및 descriptive analysis 시행하였으며, 대상자의 일반적 특성 및 설문 항목은 기술통계를 사용하여 평균과 표준편차 혹은 빈도와 백분율을 구하였다. 통계 처리는 SPSS 24.0 프로그램을 이용하여 분석하고 각 그룹별 IF 인식 조사와 임상연구에서의 IF를 알려야 하는지 알려야 한다면 언제 알리는 게 좋은 지, IF에 대한 별도 규제 필요 여부에 대하여 Pearson's chi-square test를 시행하였고, 0.05 이하의 p 값을 가질 때 유의성이 있다고 간주하였다. 더불어 연구자 및 IRB 위원의 경우에는 추가 의견을 기술할 수 있도록 하였고 관련한 의견을 자유롭게 기술하도록 하였고, 내원 환자 혹은 가족/보호자의 경우 직접 대면하여 동의 취득 후 설문 작성하는 과정에서 임상연구 및 부수적 발견 관련한 의견이나 건의사항을 구두를 통하여 전달 받았다.

제2장 임상연구에서 결과의 유형 및 통지 여부

임상연구는 아직 확립되지 못한 방법을 환자에게 적용해야 하므로 그에 따른 위험 요소가 분명 존재하지만, 양질의 연구를 통하여 더 나은 진료방법을 제시할 수 있다는 점에서 임상연구는 대상자 개인적으로도, 사회적으로도 이익을 가져다 줄 수도 있다. 하지만 처음부터 임상연구가 제대로 된 틀을 갖추고 있었던 것은 아니며, 지난 몇 세기 동안 발생한 일련의 연구 윤리 스캔들을 통하여 서서히 윤리적인 임상연구의 중요성이 부각되기 시작되었다. 임상연구 윤리 관련 원칙과 지침이 세워지기 시작한 것은 불과 100년도 채 되지 않으며, 짧다면 짧고 길다면 긴 지난 시간 동안 연구 윤리 관련한 규정이 나 지침은 괄목할만한 성장을 이루었다.

<뉘른베르크 강령>

연구 윤리 이슈를 예로 들 때 제일 먼저 화두 되는 사건은 나치의 무분별한 인체실험이다. 지난 제2차 세계대전 기간 동안 나치가 여러 생의학 연구를 위해 무고한 유태인을 인간 피험자로 삼아 무차별적으로 학대했었고, 2차 세계대전에서 나치의 패망 이후 이러한 사실이 알려지자 사람들은 이러한 연구 윤리 문제에 관심을 가지게 되었다. 이와 같이 임상연구와 관련한 윤리적 원칙과 지침이 설립된 것은 그리 역사가 길지 않다. 2차 세계대전 이후 나치의 독단적인 생의학 실험을 벌하고자 뉘른베르크 전범 재판이 이루어졌고, 해당 재판 과정에서 수용소 죄수들을 대상으로 생의학 실험을 실시하였던 의사와 과학자들을 재판하기 위한 일단의 기준으로 뉘른베르크 강령이 만들어졌다. 뉘른베르크 강령은 국제적으로 받아 들여진 최초의 연구윤리 강령에 해당되고,

인간을 대상으로 하는 연구가 윤리적으로 수행되는 것을 보장하기 위한 차후의 여러 강령(헬싱키선언, 벨몬트 리포트 등)의 원형이 되었다는 점에서 그 의의가 크다고 볼 수 있다. (Belmont Report, 1979)

<탈리도마이드 사건과 터스키기 매독 실험>

Thalidomide 사건은 1959 년에서 1960 년대 초에 발생한 신약 부작용의 일환으로 전 세계적으로 약 10,000 여명의 기형아 출산을 야기한 비극적인 사건으로, 1962 년 미국에서 키호버-해리스 수정약사법(Kefauver Harris Amendment)이 탄생한 배경이 된다. 이를 통해 FDA 에서는 임상시험에 참여하는 대상자의 자발적인 동의가 필수적이며 시험약과 관련한 이상반응은 FDA 로 반드시 보고하도록 제시하고 있다. 이와 같이 1960 년에 이르러 그동안 비윤리적으로 무분별하게 시행되었던 많은 인체시험에 대한 문제 의식이 고취되어 사회에 폭로되기 시작하였는데, 그 대표적인 예가 1973 년 폭로된 터스키기 매독실험(Tuskegee syphilis experiment)이다. 터스키기 매독실험은 1932 년부터 약 40 년에 걸쳐 미국 앨라바마 주 터스키기(Tuskegee)에서 미국 공중 보건국에 의해 실행되었는데, 약 600 명의 빈곤한 흑인 소작농을 대상으로 치료받지 않은 자연상태에서의 매독이 삶에 미치는 영향을 관찰하고자 한 비윤리적인 인체실험이다. 흑인 참여 대상자에게는 bad blood 때문에 치료를 해준다고 하여 실험에 참여하도록 유도하였으며, 그보다 더 큰 문제는 1943 년 매독치료제인 페니실린이 개발된 이후에도 아스피린과 철 분제를 치료제라 속여 나눠 준 점이 폭로되어 사회적 파장을 일으켰다. 결국 1973 년 실험은 중단되었고 미국 상원에서 청문회까지 열리게 되었는데, 최근까지도 미국 사회에서는 피해자에 대한 사과를

이어오고 있으며, 1997년 5월 16일 빌 클린턴 대통령은 피해자와 그 가족들을 백악관에 초청해 공식 사과한 바 있다.

<헬싱키 선언>

1964년 세계의학협회(World Medical Association)에서 채택한 의료 윤리 선언인 헬싱키 선언(Declaration of Helsinki)은 사람을 대상으로 하는 연구에 있어 윤리적 기준을 제시하여 뉘른베르크 강령을 문서화했다. 큰 틀은 첫째로는 연구 참여 대상자의 이익은 사회의 이익보다도 항상 우선권을 가진다는 것, 둘째로는 임상연구의 모든 대상자는 알려진 최상의 치료를 받아야 한다는 것이다. 전 세계 92개국 약 1,000개의 의학저널 대표자로 구성된 세계 의학저널 편집자협회(World Association of Medical Editors)에서 헬싱키 선언을 출판 조건으로 준수하라고 요구하고 있다. 현재까지도 주기적으로 개정 작업을 거치고 있으며, 가장 최신본은 지난 2013년 10월 브라질 포르탈레자에서 개최한 제64차 세계의사회 총회에서 채택된 제7차 개정본에 해당된다.

<벨몬트 리포트>

1979년 4월 18일 제정된 벨몬트 리포트(Belmont Report)는 인간 대상자 보호를 위한 윤리 원칙과 지침을 담고 있으며, National Research Act에서 제시한 가이드라인을 토대로 발행된 보고서이다. 헬싱키 선언이 등장한 이후 본격적으로 임상시험을 규제하고 근본적인 윤리 기준의 필요성이 제기됨에 따라, 인간 대상 생명의학 및 행동 연구 수행에 근간이 되는 기본적인 윤리 원칙을 미국이 국가적 차원에서 선언한 문서이다. 벨몬트 리포트는 크게 3가지

로 구성되어 있는데, 1) 시술과 연구의 경계(Boundaries Between Practice and Research), 2) 기본적 윤리 원칙(Basic Ethical Principle), 3) 적용(Application)이다. 특히 벨몬트 리포트에서 기본적인 윤리 원칙으로 삼은 3가지는 인간존중(Respect for Persons), 선행(Beneficence), 정의(Justice)로서, 이러한 윤리원칙을 연구 수행과정에 적용하기 위하여 충분한 정보에 근거한 동의(Informed Consent), 위험과 이익의 평가(Risk/Benefit Analysis), 공정한 대상자 선정(Fair and Equitable Recruitment)을 안내하고 있다.

<IRB 탄생과 역할>

일련의 연구윤리 스캔들로 인하여 결국 1974년 미국 국회에서는 인간을 대상으로 진행되는 임상시험을 규제하고자 ‘국가연구규제법(National Research Act)’이 통과하여 제정되었는데, 이 법의 제정에 따라 ‘대상자 보호를 위한 국가위원회(National Commission for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioral Research)’가 보건교육복지성(Department of Health, Education and Welfare)의 후원을 받아 임상시험의 기본정신과 가이드라인을 정하게 된다. 이 가이드라인에서 IRB가 각 연구기관의 연구 계획을 심의하도록 규정하고 있는데, 이것이 바로 IRB가 제도화된 근간이 되게 된다. (신상구 외, 2006) 현재는 임상연구를 수행하기 위하여 각 기관 IRB 승인을 득해야 한다는 사실이 당연하게 여겨지고 있지만 불과 20~30년전만 하더라도 국내에서 IRB를 보유하고 있는 기관은 그리 많지 않았다. IRB는 윤리적인 임상연구 수행을 위한 심의위원회라는 큰 틀은 동일하지만, 각 기관별로 진행되는 심의위원회인 만큼 기관별, 그리고 국가별로 조금씩은 다른 형태로 설립되어 있다.

<국가별 IRB 형태³⁾>

가. 영국

IRB 는 형태는 국가별로 다르게 적용되고 있는데, 영국, 미국, 한국의 예를 들어보고자 한다. 영국의 경우에는 IRB 가 지역기반 국가주도형의 형태를 지니고 있는데, 사회과학 분야를 포함한 모든 인간대상 연구에 대해 윤리적 사전심사를 의무화하고 있다. 연구윤리위원회(Research Ethics Committees; RECs)가 영국 전역에 걸쳐 약 87 개 정도 설립되어 있고 연간 약 6 천여건의 심사를 시행하고 있다. 위원회는 약 7-18 명의 자발적 지원자로 구성되어 있고, 국립연구윤리서비스 (National Research Ethics Service)라는 독립기관에서 RECs 의 표준운영체제와 가이드라인, 교육, 인증 등에 대한 지원 업무를 수행하며 RECs 를 관리·감독하는 역할을 한다.

나. 미국

미국의 경우에는 IRB 가 민간 중심 국가감시 형태로 설립되어 있는데, 미 연방규정(45CRF46)에 따라 미국 복지부(Department of Health and Human Services; DHHS)의 재정 지원을 받는 인간대상 연구의 IRB 심의를 의무화하고 있다. 미국 복지부 산하에 인간대상연구 보호국(Office for Human Research Protections; OHRP)을 두고 있으며, 연구에 참여하는 대상자 권리 보호 및 복지 증진에 관한 업무를 수행하고 있다. 현재 미국 및 세계 10,000 여개의 대학과 병원, 그리고 연구기관과 대상자 권리보호에 대한

³⁾ 보건복지부 보도자료, 내년부터 5천여개 연구기관, 기관윤리위원회(IRB) 설치 의무화, 2012.10.22 (참고2, p. 5)

규제를 준수한다는 협약(FederalWide Assurance; FWA)을 체결하여, 협약체결 기관의 연구윤리 준수 여부를 감독하는 등의 업무를 수행하고 있다.

다. 한국

한국의 경우에는 미국과 비슷하게 국가에서 감시하는 IRB 의 형태를 지니고 있는데, 임상시험용 의약품 혹은 임상시험용 의료기기의 안전성 혹은 유효성을 확인하기 위한 임상시험을 실시하고자 하는 경우에는 식품의약품안전처부터 임상시험 실시기관으로 지정을 받아야 하는데, 이러한 실시기관으로 지정 받기 위해서는 기관 자체적으로 심의위원회(IRB)를 구성하고 있어야 한다.⁴ 임상시험에 해당되지 않는 인간대상 연구 혹은 인체유래물 연구 등은 『생명윤리 및 안전에 관한 법률』을 적용 받아 각 연구 성격에 따라 심의위원회를 구분하여 보건복지부 산하 질병관리본부에 등록되어야 한다. 이와 같이 임상시험과 임상연구에 대한 심의를 하기 위해서는 국가에 IRB 등록을 선행하는 것을 원칙으로 하고 있다.

⁴ 식품의약품안전처 고시 제2016-24호(2016.4.1), 의약품 등 임상시험 실시기관 지정에 관한 규정

2.1 개별 연구 결과(Individual Research Results; IRR)

미국 보건성(Department of Human Health & Human Services, DHHS) 산하 기구인 하나인 ‘연구 참여 대상자 보호를 위한 장관 자문위원회(The Secretary’s Advisory Committee on Human Research Protections, 이하 SACHRP라 한다)’는 문자 그대로 생명의학 또는 사회과학 연구에 참여하는 대상자 보호를 위한 시스템이 적절하게 수행되고 있는지를 관리·감독하는 역할을 하고 있다. SACHRP는 연구 참여 대상자 보호와 관련한 이슈 사항이나 임상연구보호프로그램(Human Research Protection Programs, HRPP)⁵의 질 향상을 위한 전문적인 조언 혹은 권고사항을 미국 장관에게 전달하는 역할을 하고 있다. SACHRP에서 특정 사안에 대하여 합의를 이루게 되면 SACHRP 추천서(SACHRP Recommendation)라는 문서로 미국보건성 산하 임상연구보호국(Office for Human Research Protections, OHRP)에 게시되고 있다.⁶

SACHRP 추천서에서는 개별 연구 결과(Individual Research Results; 이하 IRR이라 한다)를 안내해야 하는지와 관련하여 IRB의 역할을 강조하고 있다. IRR 안내는 IRB 초기심의 시 계획되어 제출될 수도 있고, IRB 최초 승인 이후 연구 진행 과정에서 공유하는 것으로 결정될 수도 있으며, 연구 절차가 모두 완료된 이후에 공개하는 것으로 결정될 수도 있을 것이다.

⁵ 임상연구보호프로그램(Human Research Protection Programs, HRPP)이란 임상연구에 참여하는 대상자의 안전과 권리의 보호 및 복지 향상을 위하여 수립한 포괄적인 정책 및 모든 규정을 말한다.

⁶ OHRP(Office for Human Research Protections) by U.S. DHHS(Department of Health & Human Services), SACHRP Committee, Available at: <https://www.hhs.gov/ohrp/sachrp-committee/index.html>

- **IRR 안내와 관련한 계획이 초심의 제출 단계에서 마련되어 있는 경우**
초심의 제출 단계에서 IRR 안내가 마련되어 있는 경우 해당 내용이 계획서를 포함한 연구 문서에 적절하게 기술되어 있어야 한다. 이 경우 IRB는 대상자에게 IRR 안내계획이 IRB 승인기준(21 CFR 56.111 and 45 CFR 46.111)에 영향을 미치는지 여부를 확인해야 한다.

- **IRR 안내와 관련한 계획이 IRB 최초 승인 이후 연구진행 과정에서 수립된 경우**
연구 진행 과정에서 IRR 안내하는 것으로 결정되어 계획변경이 제출된 경우라면, IRB는 해당 변경 내용이 초심의 시 결정했던 위험/이익 수준에 영향을 미치는지 여부를 확인해야 한다. 만약 위험/이익 수준에 영향을 미치지 않는 범위이거나 IRR 공개로 인해 이익이 더 커지는 경우라면 신속심의에서 진행할 수 있을 것이다. 이 때 새로운 정보가 대상자가 연구 참여 의사에 영향을 미칠 수 있으므로 반드시 재 동의를 취득해야 한다. 이러한 유형의 변경은 장기 추적조사나 중간분석이 포함되어 있는 연구에서 주로 발생할 수 있을 것이다.

- **IRR 안내와 관련한 계획이 연구 절차가 모두 완료된 이후 수립된 경우**
IRR 안내와 관련한 계획이 연구절차 완료 이후 수립되었다면 IRB 심의는 필요하지 않는 것으로 볼 수 있다는 주장이 있는데, 이는 연구절차 완료 이후라면 더 이상 대상자 모집을 하지 않으므로 IRR 안내에 대한 계획이 연구참여 의사에 영향을 미치지 않기 때문으로 보고 있다. 하지만 연구절차 완료 이후라도 IRB 심의가 필요하다는 의견도 있다. 가령, IRR 안내로 인하여 대상자가 해당 연구에 참여했다는 것이 밝혀

질 수 있는데, 이는 연구참여에 대한 비밀보장이 깨진다는 것을 의미하기 때문이다. 또는 대상자가 IRR 안내 받은 이후 해당 정보를 임의로 해석하거나 잘못 해석하여 그릇된 조치를 취할 여지가 있기 때문이다.

이에 대한 SACHRP의 입장은 IRR 안내 계획이 연구절차 완료 이후 수립된 모든 케이스에 대하여 일괄 IRB 심의를 받으라고 할 수는 없을 것으로 보고 있다. 하지만 기관이나 의뢰사 측에서는 필요 시 내부 규정에 기반하여 IRB 심의를 요구할 수 있을 것이다. IRB 역시 IRR 안내에 대한 질의가 있는 경우 적절한 상담과 의견을 전달해 주어야 할 것이다.

- **선택 가능한 방안:** 프로토콜 별로 다르게 적용하기 보다는 IRR 안내와 관련한 IRB 내부적으로 IRR 안내 심의와 관련한 표준운영절차를 수립할 것을 권고하고 있다.

SACHRP는 개별 연구결과(IRR)를 안내하는 것이 연구의 공익적인 면을 강화할 가능성이 있고, 대상자의 연구 참여 의지 역시 강화할 수 있어 이는 새로운 지식 개발을 증대할 수 있다는 점에서 상당 수의 경우에는 이득이 된다고 보고 있다. 또한 대상자에게 의학적으로 중요한 정보를 제공해 줄 수 있는 가능성이 있다는 장점이 있기도 하다. 하지만 이러한 개별 연구결과 안내에 대한 장점은 모든 연구에 똑같이 적용될 수는 없을 것이고, 때로는 개별 연구결과를 안내하는 것이 오히려 대상자에게 더 위험에 노출되게 할 가능성도 있을 것이다.

미국 보건성(DHHS)과 FDA에서는 이러한 개별 연구결과 안내와 관련한

규정이 제시되어 있지 않고 있어, 이러한 안내를 요구하지도 금지하지도 않고 있다. SACHRP에서는 가능하면 연구 프로토콜 개발 과정에서 IRR 안내에 대한 계획을 세워두어 IRB 초심의 제출 시 이러한 계획을 포함한 연구계획서 심의를 받을 것을 권고하고 있다. 만약 연구결과를 공개할 계획이 없다면 사전에 연구계획서에 해당 계획을 명확하게 기술해 둘 것을 권고하고 있다.

2.2 부수적 발견(Incidental Findings; IF)

(Susan M. Wolf et al., 2008)에서 정의한 바에 따르면 IF란 개별 연구 참여 대상자의 잠재적인 건강 또는 생식적인 중요성과 관련한 발견으로서, 연구에서 원래 확인하고자 하는 목적은 아니었지만 연구 수행 과정에서 우연히 발견되는 것을 의미한다. 즉 IF란 연구와 직접적으로 관련이 있지 않으며 연구계획서에서 확인되지 않는 일종의 변수에 해당된다.

미국의 대통령위원회(Presidential Commission for the Study of Bioethical Issues)는 의학, 과학, 윤리학, 종교학, 법학, 공학 관련 지도자로 구성되어 미국 내 생명윤리 이슈에 관하여 자문을 전달하는 역할을 하고 있으며, 관련하여 주기적으로 보고서를 발간하고 있다. 해당 보고서에는 과테말라의 STD 실험⁷, 에볼라 바이러스와 같이 세계적으로 이슈가 된 사항이나 유전체 연구에서의 프라이버시 보호, 임상이나 연구 등에서의 IF 관리 등과 같이 생명윤리 관점에서의 이슈사항을 주제로 현재까지 총 10 개의 보고서를 발행하였다.

⁷ ‘과테말라 매독 실험(Guatemala syphilis experiments)’으로 칭하고 있으며, 1946년부터 1948년까지 미국의 주도 하에 과테말라에서 행해진 인체실험이다. 미국의 과학자들이 항생제인 페니실린의 치료효과 및 예방에 유효한지 등을 확인하기 위하여 군인, 매춘부, 죄수, 정신질환자를 대상으로 그들의 동의 없이 매독과 같은性病(Sexually Transmitted Diseases; STD)에 감염시킨 실험이다. 과테말라 매독실험은 페니실린을 매독 치료제로 개발하는데 성공한 인물인 미국의 과학자 John Charles Cutler에 의해 실시되었는데, 그는 터스키기 매독실험(1932-1972)을 주도한 인물이기도 하다. 과테말라 매독실험은 수잔 레버비(Susan Reverby) 교수가 터스키기 매독실험을 추적하는 과정에서 밝혀졌으며, 이 같은 사실이 뒤늦게 밝혀지자 당시 미국의 대통령인 버락 오바마와 국무장관 힐러리 클린턴이 과테말라 대통령에게 공식적으로 직접 사과했다.

특히 유전학 연구가 빠르게 발전함에 따라 의도치 않게 주요한 의학정보를 확인하는 케이스 역시 증가하고 있는 상황을 반영하여 지난 2013년 12월 『예측과 소통: 임상연구 및 Direct-to-Consumer⁸ 입장에서 부수적 발견과 이차적 발견에 대한 윤리적 관리』⁹ 라는 제목의 보고서를 발행하였는데, 해당 보고서에서는 다양한 검사와 절차로부터 발생하는 여러 유형의 발견(findings)에 대하여 설명하고 이러한 발견에 대한 윤리적이고 전문적인 관리를 위한 17 가지 권고사항을 포함하고 있다. 대통령 위원회에서는 발간되는 보고서에 대한 기본지침서(Primer)를 함께 마련하고 있는데, 연구 준비과정에서 부수적 발견(IF)과 이차적 발견(Secondary Findings; 이하 SF 라 한다)을 어떻게 윤리적으로 관리할 수 있을지에 대한 지침서도 각 역할별로 다음과 같이 구분하여 제공하고 있다.

- ‘부수적 발견과 이차적 발견’ 관리를 위한 IRB 위원용 지침서 (For IRB Members: Incidental and Secondary Findings)
- ‘부수적 발견과 이차적 발견’ 관리를 위한 의사용 지침서 (For Clinicians: Incidental and Secondary Findings)

⁸ Direct-to-Consumer(DTC)는 의약분야에서 사용하는 개념으로 제약회사나 생명공학회사가 의사나 의료기관을 거치지 않고 소비자와 직접 접촉하는 마케팅 등의 방식을 의미한다. (출처: 성영조, 소비자 직접 서비스(DTC) 시대의 도래와 시사점 [전자자료] (2015)
우리나라의 경우 ‘생명윤리 및 안전에 관한 법률(생명윤리법)’에 따라 그 동안 DTC가 제한되어 왔으나, 지난 2016년 6월 개정된 생명윤리법에 따라 그간 제한돼 있던 민간 유전자검사기관의 소비자 직접 의뢰 유전자 검사(Direct to Consumer, DTC)를 허용하였다.

⁹ Presidential Commission for the Study of Bioethical Issues, ANTICIPATE and COMMUNICATE: Ethical Management of Incidental and Secondary Findings in the Clinical, Research, and Direct-to-Consumer Contexts: December 2013

- ‘부수적 발견과 이차적 발견’ 관리를 위한 연구자용 지침서 (For Researchers: Incidental and Secondary Findings)
- ‘부수적 발견과 이차적 발견’ 관리를 위한 Direct-to-Consumer 제공자용 지침서 (For Direct-to-Consumer Providers: Incidental and Secondary Findings)
- ‘부수적 발견’ 관리를 위한 환자용 가이드 (For Patients: A Guide to Incidental Findings)
- ‘부수적 발견’ 관리를 위한 연구 참여 대상자용 가이드 (For Research Participants: A Guide to Incidental Findings)
- ‘부수적 발견’ 관리를 위한 소비자용 가이드 (For Consumers: A Guide to Incidental Findings)

해당 지침서는 법적 구속력이 있는 것은 아니므로, IF 및 SF 에 대하여 각 역할별로 어떠한 윤리적 결정을 내릴 수 있을지 도움을 줄 수 있는 용도로 사용할 수 있을 것이다. 반면 다소 중복되는 내용을 각 역할별로 매우 자세하게 기술하고 있어 임상연구 분야에서는 아직 생소한 개념인 IF 및 SF 를 해당 지침서대로 연구에 바로 적용하기에는 어려운 면이 있을 것이다. 본 논문에서는 연구자, IRB 위원, 환자 및 가족/보호자로 구분하여 임상연구에서 우연히 확인될 수 있는 IF 관련한 인식도 조사 및 각 역할별 입장을 확인해 보고자 하므로, 상기 제시한 지침서 중 연구자, IRB 위원, 연구참여 대상자에 대한 내용으로 국한하여 안내하고자 한다. (본 논문 2.2.2 항목 참조)

2.2.1 부수적 발견이 야기될 수 있는 검사의 종류

부수적 발견(IF)과 이차적 발견(SF)이 야기될 수 있는 검사의 종류의 예는 다음과 같다.

- 대규모 유전자 시퀀싱 (Large-Scale Genetic Sequencing): 인간의 유전자는 기본적으로 4 가지 기본염기(A: 아데닌, T: 티민, C: 시토신, G: 구아닌)가 반복적으로 이중나선형 구조를 지니며 구성되어 있는데, 유전자 시퀀싱은 인간 유전체를 형성하고 있는 엄청난 양의 유전자를 분석하고 배열하는 것이다. 대규모 유전자 시퀀싱 기법은 WGS(Whole Genome Sequencing), WES(Whole Exome Sequencing) 및 기타 차세대 유전체 분석을 포함하고 있다. 대규모 유전자 시퀀싱 분석으로 인한 부수적 발견과 이차적 발견 발생 가능성으로 이어지고 있는데, 몇몇 변이는 임상적으로 연관이 있는 정보를 포함하기도 하지만 상당 부분은 임상적인 연관성을 확인하기 어렵거나 불확실한 경우가 많다. 더구나 유전자 시퀀싱을 통해 확인되는 부수적 발견과 이차적 발견의 경우 가족력으로 이어지고 있어 대상자 개인 뿐 아니라 주변 가족까지 고려해야 한다.
- 인체유래물 분석 (Testing of Biological Specimens): 혈액, 소변, 신체 조직 등과 같이 인간으로부터 유래된 인체유래물을 분석하는 경우 부수적 발견과 이차적 발견이 확인될 수 있는데, 주로 혈액이나 조직검사에서 건강과 관련한 특징적인 요소가 확인될 수 있고 진단을 위한 추가적인 검사가 요구될 수 있다. 예를 들어, 연구자는 신장 기능 평가를 위하여 BMP(blood test: Basic Metabolic Panel)를 요청했는데 실험실 검사 결과 신기능 장애가 확인될 수도 있다.

- 영상검사 (Imaging): MRI, CT, X-ray, 신경촬영, 초음파 등과 같은 영상검사의 경우 신체의 전체 혹은 일부를 촬영한 후 이미지화 되므로, 뜻하지 않게 연구 목적 외의 다른 부분에서 부수적 발견과 이차적 발견이 확인될 수 있다. 예를 들어, 복부와 골반 촬영은 신장, 간, 부신, 췌장이 모두 함께 찍히게 되는데 연구자는 이 중 연구 목적에 해당되는 한 가지의 장기 상태만 확인하고자 할 것이다.

<표 1> 미 대통령위원회에서 구분하고 있는 여러 유형의 발견¹⁰

유형	설명	예시
연구에서 본래 목표한 발견 (Primary Finding)	A 발견을 목표로 하였고, 연구 결과로 A가 확인되었을 때를 의미함.	백신 접종력을 알 수 없는 어린이에게 수두 백신 접종 전 해당 항체를 가지고 있는지 확인하는 검사를 함.
예측 가능한 부수적 발견 (Incidental Finding: <i>Anticipated</i>)	A 발견을 목표로 하였으나, B를 알게 됨. 검사나 절차 진행 시점에 B 결과가 나올 수 있음을 알 수 있음.	생물학적으로 연관이 있다고 믿고 있는 신장 공여자와 수여자가 이식 적합성 평가 과정에서 친부로 밝혀짐.
예측 불가능한	A 발견을 목표로	A 질환 확인을 위한 유전자

¹⁰ Presidential Commission for the Study of Bioethical Issues, ANTICIPATE and COMMUNICATE: Ethical Management of Incidental and Secondary Findings in the Clinical, Research, and Direct-to-Consumer Contexts: December 2013 (p. 27)

부수적 발견 (Incidental Finding: <i>Unanticipated</i>)	하였으나, C 를 알게 됨. 검사나 절차 진행 시점에 C 결과가 나올 수 있음을 알 수 없음.	검사 시행하였는데, 샘플이 제출되었을 때에는 알 수 없었던 건강에 영향을 미치는 새로운 유전적 질환인 C 가 발견됨.
이차적 발견 (Secondary Finding)	A 발견을 목표로 하였는데, 전문가 권고에 의해 D 를 찾게 됨.	ACMG ¹¹ 에서는 대규모 유전자 시퀀싱 검사 시행하는 경우에는 목적을 불문하고 근본적인 24 가지 형질 (phenotypic trait)에 대한 변이를 찾을 것을 권고하고 있다.
건강 진단에서의 발견 (Discovery Finding)	광범위한 결과를 확인할 수 있는 검사법을 사용하여 A 부터 Z 까지의 발견을 목표로 하였음.	전신 단층 촬영은 신체 전반에 걸쳐 비정상적인 부분이 있는지 여부를 확인하기 위하여 시행된다.

부수적 발견(Incidental Findings, IF)은 검사 혹은 절차 진행 과정에서 기존에 확인하고자 하는 원래 목적을 벗어나 발견하게 되는 결과로서, 검사나 절차 진행 과정에서 원래 목표로 했던 것에 대한 결과의 의미인 primary finding 과는 그 의미가 구분된다. IF 는 예측이 가능할 수도 또는 예측이 불가능할 수도 있는데, 예측 가능한 IF 는 진행되는 검사나 절차와 관련이

¹¹ ACMG: American College of Medical Genetics and Genomics

있는 것으로 알려져 있다. 이러한 예측이 가능한 IF 는 발생 가능한 특성 등이 이미 기존에 제시되고 있으므로 흔하게 나타나고 있지는 않는 편이다. 반면 예측 불가능한 IF 는 기존 도출된 과학적 배경지식으로는 알려지지 않은 발견을 포함한다. 연구자는 이러한 유형의 발견될 수 있음을 사전에 고려하여 충분한 계획을 세워두어야 하는데, 이로 인해 대상자는 질환을 미리 예방할 수도 있기 때문이다. 이차적 발견(Secondary Findings, SF)은 이와 대조적으로 검사나 절차 등에서 확인하고자 했던 목표는 아니지만, 연구 진행 과정에서 전문가들에 의해 추가적으로 발견된 결과를 의미한다.

2.2.2. 부수적 발견 확인 시 각 역할별 입장

가. 연구자가 취해야 할 입장¹²

연구자는 연구 참여 대상자가 연구에 대하여 충분히 설명을 들은 이후 참여 여부를 결정할 수 있도록 연구에 대한 근본적인 측면에 대해 연구 참여 대상자와 소통해야 하는데, 여기에는 IF 및 SF 확인 가능성과 그에 대한 관리 및 공개여부에 대한 내용도 포함되어 있다.

연구 진행 과정에서 우연하게 확인될 수 있는 IF 및 SF 를 연구 참여 대상자에게 안내하여야 하는지 여부에 대해서는 여전히 학계에서 의견이 분분한 실정이다. 그렇기에 연구자는 IF 및 SF 가 공개되었을 때 발생 가능한 위험과 이익에 대하여 면밀하게 고려해야 할 필요가 있다. 대상자에게 공개함으로써 적절한 의학적 치료를 통해 생명을 살릴 수 있거나 대상자가 치료를 받을지 여부를 결정하게 도움을 줄 수 있는 발견이 있는 반면, 특별한 의학적인 이득 없이 불필요한 검사를 추가로 시행해야 하거나 추가적인 비용이나 정신적인 고통을 야기시킬 있는 발견도 있을 것이다. 연구자는 이러한 발생 가능한 위험과 이익을 적절하게 평가해야 할 것이다.

연구자는 IF 가 흔하게 발생하던 그렇지 않던 간에 발생 가능한 IF 에 대한 최대의 관리방안을 마련해 두어야 할 의무가 있다. 하지만 『예측과 소통』 보고서에서는 SF 에 대해서는 연구자가 관리 방안을 필수적으로 챙겨야 의무는 없는 것으로 명시하고 있다. 연구자는 건강과 관련하여 발생

¹² Presidential Commission for the Study of Bioethical Issues, For Researchers: Incidental and Secondary Findings, Last Update on October 30, 2016

가능한 IF 에 대하여 면밀한 분석과 임상적인 타당성을 검토하여 적절한 관리 계획을 마련해야 두어야 하며, IF 가 공개되었을 때의 위험과 이익, 비용적인 측면에 대해서도 주의 깊은 고려가 필요하다.

연구 특성에 따라 몇몇 연구에서는 IF 를 공개하는 것 자체가 어려울 수도 있는데, 가령 인체유래물은행에 검체와 함께 보관된 데이터는 익명화 처리 완료된 상태인데 이 경우 연구진은 해당 데이터를 환자 정보와 연결할 수 없게 되어 IF 확인 시 관련 정보를 연구 참여 대상자에게 안내하기란 현실적으로 어려울 것이다. 이러한 케이스라면 연구진은 IF 를 공개하지 않을 것이라는 내용의 계획을 사전에 수립할 수 있을 것이다. 연구자는 IF 관리에 대하여 다음의 가이드를 연구팀에게 제공할 수 있으며, 다음의 가이드를 고려하여 IF 및 SF 를 적절하게 관리하기 위한 절차와 자원이 확보되어 있어야 한다.

- 사전 동의(Informed Consent): 연구진은 연구 진행 과정에서 야기될 수 있는 여러 유형의 발견에 대한 관리 방안을 세워두고 사전 동의 절차 과정에서 연구 참여 대상자와 적절하게 소통해야 한다. 연구진이 어떠한 유형의 발견도 공개하지 않을 예정으로 계획을 수립할 지라도 이것 역시 사전 동의 시 대상자에게 안내되어야 할 것이다. 이러한 절차를 통하여 개별 연구 참여자는 연구자의 관리 방안에 대해 확인 후 본인 의사와 맞지 않을 경우 자발적으로 참여를 거부할 수 있을 것이다.
- 전문가 집단(Expertise): IF 의 중대성 유무 확인은 때로는 연구진의 전문 분야를 벗어나는 범위일 수 있다. 따라서 연구진은 필요 시 연구

참여 대상자에게 IF 를 안내하거나 평가하기 위하여 외부 전문가와 협의할 수 있다는 적절한 계획을 세워야 한다.

- 연구 참여 대상자의 선호(Participant Preferences): 연구진은 대상자 선택에 따라 IF 를 안내할지 여부와 언제 어떻게 안내할 수 있을지 등에 대한 사려 깊은 고민이 필요하다. 가령, 연구진이 IF 에 대하여 연구 참여 대상자에게 고지하고자 한다면, 이러한 발견을 안내 받기 싫어하는 대상자는 어떻게 관리할지에 대한 계획을 사전에 수립해야 한다. 만약 대상자는 해당 발견을 안내 받기를 원치 않았으나, 연구 진행 과정에서 생명과 직결되는 주요한 IF 가 확인되는 경우가 발생한다면 연구진은 IRB 에서 해당 발견을 안내하여도 될지 여부에 대하여 조언을 요청할 수 있다.
- 연구팀의 책임(Researcher Responsibilities): IF 를 관리하기 위한 계획에는 해당 발견이 무엇인지에 대한 기본적인 정보를 제공하거나, 관련 주치의를 찾는데 도움이 될 만한 조언, 치료에 필요한 보험정보에 대한 가이드, 필요한 경우 전문의 진료 의뢰 등에 대하여 대상자에게 적절하게 제공할 수 있을지에 대한 연구팀의 책임을 기술하는 내용이 포함되어야 한다.
- 비용(Cost): 연구진은 IF 안내에 따라 발생할 수 있는 추가적인 비용 측면도 고려해야 한다. 연구진은 IF 및 SF 를 확인하고, 확인된 IF 및 SF 에 대하여 적절하게 해석할 수 있어야 한다. 또한 확인된 IF 및 SF 는 대상자에게 적절하게 안내해야 하고 그로 인한 후속 지원이 필요할 수 있으므로 비용과 관련해 고려해야 할 사항은 많을 것이며,

이러한 추가 비용을 고려하는 것이 오히려 연구 진행을 방해하는 요소가 될 수도 있다는 제한점이 있다.

나. IRB가 취해야 할 입장¹³

연구자는 연구 참여 대상자가 연구에 대하여 충분히 설명을 들은 이후 참여 여부를 결정할 수 있도록 연구 참여 대상자와 소통해야 하는데, 여기에는 IF 및 SF 확인 가능성과 그에 대한 관리 및 공개여부에 대한 내용도 포함되어 있다. IRB 는 대상자 설명문 및 동의서를 포함한 동의 취득에서 사용하는 모든 문서 혹은 자료에 대한 적절성을 심의해야 하며, 이를 위하여 IF 및 SF 에 대한 정보가 동의 문서에 적절하게 포함되어 있는지, 그리고 그에 대한 관리 방안이 적절하게 마련되어 있는지 확인해야 할 것이다.

연구 진행 과정에서 우연하게 확인될 수 있는 IF 및 SF 를 연구 참여 대상자에게 안내하여야 하는지 여부에 대해서는 여전히 학계에서 의견이 분분한 실정이다. 그렇기에 IRB 는 IF 및 SF 가 공개되었을 때 발생 가능한 위험과 이익에 대하여 면밀하게 심의해야 할 필요가 있다. 대상자에게 공개함으로 인해 적절한 의학적 치료를 통해 생명을 살릴 수 있거나 대상자가 치료를 받을지 여부를 결정하게 도움을 줄 수 있는 발견이 있는 반면, 특별한 의학적인 이득 없이 불필요한 검사를 추가로 시행해야 하거나 추가적인 비용이나 정신적인 고통을 야기시킬 있는 발견도 있을 것이다. IRB 는 이러한 발생 가능한 위험과 이익을 적절하게 심의해야 할 것이다.

¹³ Presidential Commission for the Study of Bioethical Issues, For IRB Members: Incidental and Secondary Findings, Last Update on October 30, 2016

몇몇 연구에서는 IF 를 공개하는 것이 어려울 수도 있는데, 가령 인체유래물은행에 검체와 함께 보관된 데이터는 익명화 처리 완료된 상태인데, 이 경우 해당 데이터를 환자 정보와 연결할 수 없게 되어 부수적 발견 확인 시 관련 정보를 안내하기란 현실적으로 어려울 것이다. 이러한 케이스라면 연구진은 IF 를 공개하지 않을 것이라는 내용의 계획을 사전에 수립할 수 있을 것이고 IRB 는 이에 대한 계획을 신중하게 심의해야 할 것이다. IRB 는 IF 관리에 대한 연구진의 계획을 심의하고 발생 가능한 이슈 등에 대해 주의 깊게 확인해야 봐야 하며, 다음의 가이드를 연구진에게 제공할 수 있다.

- 사전 동의(Informed Consent): 연구진은 연구 진행 과정에서 야기될 수 있는 여러 유형의 발견에 대한 관리 방안을 세워두고 사전 동의 절차 과정에서 연구 참여 대상자와 적절하게 소통해야 하는데, IRB 는 동의 취득과 관련한 문서를 통하여 이러한 계획이 적절하게 수립되어 있는지 면밀하게 평가할 필요가 있다.

- 전문가 집단(Expertise): IF 의 중대성 유무 확인은 때로는 연구진의 전문 분야를 벗어나는 범위일 수 있다. 따라서 IRB 는 IF 관리를 위하여 추가적인 전문가의 자문이 필요한 경우 다음과 같이 제안할 수 있다.
 - 1) 예측 가능한 IF 를 관리하기 위한 충분한 전문가 집단을 연구 팀에 포함시킬 것
 - 2) 연구 참여 대상자에게 특정한 발견을 공개하는 것이 불확실한 경우 연구윤리담당자 또는 IRB 에 자문을 요청할 것

- 3) 연구자들이 임상적으로나 생식과 관련하여 중요성이 있는지 여부를 판단하기 어려운 경우 자문을 위하여 관련 전문가를 찾아볼 것
- 연구 참여 대상자의 선호(Participant Preferences): 연구진은 대상자 선택에 따라 IF 를 안내할지 여부와 언제 어떻게 안내할 수 있을지 등에 대한 사려 깊은 고민이 필요하다. 가령, 연구진이 IF 에 대하여 연구 참여 대상자에게 고지하고자 한다면, 이러한 발견을 안내 받기 싫어하는 대상자는 어떻게 관리할지에 대한 계획을 사전에 수립해야 한다. IRB 는 여러 유형의 발견에 대하여 연구진이 대상자와 어떤 식으로 소통하는지에 대한 내용이 동의 취득 절차에 적절하게 포함되어 있는지에 대하여 심의한다. 만약 대상자는 해당 발견을 안내 받기를 원치 않았으나, 연구 진행 과정에서 생명과 직결되는 주요한 IF 가 확인되었을 경우가 생긴다면 연구진은 IRB 에서 해당 발견을 안내하여도 될지 여부에 대하여 조언을 요청할 수 있다. IRB 는 해당 요청이 들어오는 경우 관련 상황 파악 후 적절한 답변을 준비해야 한다.
 - 연구팀의 책임(Researcher Responsibilities): IF 를 관리하기 위한 계획에는 해당 발견이 무엇인지에 대한 기본적인 정보를 제공하거나, 관련 주치의들 찾는 데 도움이 될 만한 조언, 치료에 필요한 보험정보에 대한 가이드, 필요한 경우 전문의 진료 의뢰 등에 대하여 대상자에게 적절하게 제공할 수 있을지에 대한 연구팀의 책임을 기술하는 내용이 포함되어야 한다. IRB 는 이러한 연구진의 책임이 적절하게 마련되어 있는지 확인한다.

다. 연구 참여 대상자가 취할 수 있는 입장¹⁴

유전자 분석을 시행하는 연구나 혈액, 소변 검사 등을 시행하는 연구, 그리고 영상 촬영 연구에 참여하는 대상자는 IF가 확인될 가능성이 높을 것이다. 그렇기에 해당 연구에 참여하는 대상자는 연구팀에게 어떤 검사가 시행될 예정이며, 그로 인하여 어떤 결과가 확인될 수 있는지 설명해 달라고 요청할 수 있다. 몇몇 연구에서는 대상자에게 결과를 안내하지 않을 수도 있기 때문에 이러한 연구에 참여하게 되는 경우 도출되는 결과를 안내해 줄 수 있을지 문의할 수 있다. 또한 대상자는 연구팀에서 발견한 결과를 어떤 식으로 추적 관찰할지 문의할 수 있는데, 가령 대상자의 건강에 주요하게 영향을 끼치는 사항이 발견된다면 관련한 주치의를 찾는데 도움이 줄 수 있을지 여부 등을 질의할 수 있을 것이다. 중요한 것은 연구로 인해 확인되는 결과를 알기 원치 않는다면 반드시 연구진에게 본인의 의사를 전달해 주어야 한다. 연구팀은 대상자 의견을 존중할 것이고 어떠한 방식이 최선일지에 대하여 결정할 것이다.

¹⁴ Presidential Commission for the Study of Bioethical Issues, For Research Participants: Incidental and Secondary Findings, Last Update on June 2014

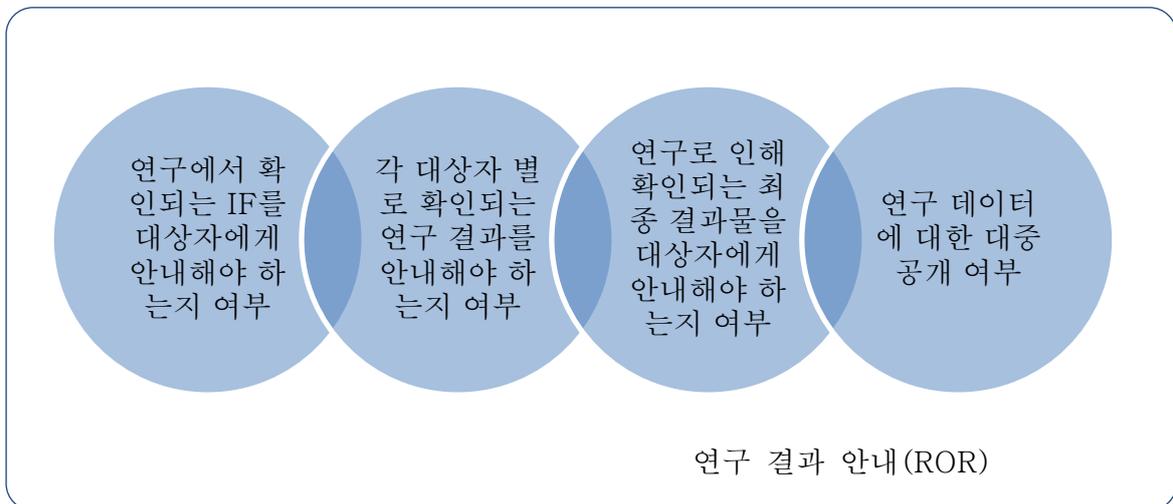
2.3 연구 결과의 통지(Return of Research Results; ROR)

SACHRP 에서 다른 사안 중 임상연구 참여 시 연구로 인해 도출되는 결과를 대상자에게 통지하여야 하는지(Return of Research Results, 이하 ROR 이라 한다)에 대한 내용이 포함되어 있는데, 해당 이슈는 연구참여 대상자와 대중 모두에게 최근 들어 새로이 주목 받고 있는 내용이다. SACHRP 에서는 연구결과 안내와 관련하여 4가지 양상을 띠고 있으며, 4가지는 모두 조금씩 겹치는 부분이 있는 것으로 분석하였다.

- 연구에서 확인되는 IF 를 대상자에게 안내해야 하는지 여부 (Return of incidental findings to subjects)
- 각 대상자 별로 확인되는 연구 결과를 안내해야 하는지 여부 (Return of individual research results to subjects)
- 연구로 인해 확인되는 최종 결과물을 대상자에게 안내해야 하는지 여부 (Return of general study results to subjects)
- 연구 데이터에 대한 대중 공개 여부 (Public release of study data)

2.4 IRR, IF, ROR 구분

IF라는 용어는 때때로 개별 연구 결과(Individual Research Result, IRR) 또는 연구 결과 안내(Return Of research Result, ROR)라는 용어와 함께 사용되곤 하는데, 세 가지 용어는 연구 결과 안내와 관련이 있다는 점에서 비슷하지만 모두 다른 의미를 지니고 있다.



<그림 1> 연구 결과 안내(ROR)의 4가지 측면¹⁵

¹⁵ SACHRP Recommendations, Attachment B: Return of Individual Research Results, content last reviewed on July 21, 2016, Available at: https://www.hhs.gov/ohrp/sachrp-committee/recommendations/attachment-b-return-individual-research-results/index.html#_ftnref3

<그림 1> 연구 결과 안내(ROR)의 4가지 측면에서 확인할 수 있듯이 ROR이 가장 큰 범주에 속한다고 볼 수 있다. 즉 ROR은 모든 연구 진행 과정에서 도출될 수 있는 여러 가지 결과물을 대상자에게 안내하여야 하는가에 대한 개념이다. IF는 ROR 중 임상연구 목적 외에 우연하게 부수적으로 확인될 수 있는 발견에 대하여 대상자에게 안내하여야 하는 개념이고, IRR은 ROR 중 각 대상자 별로 확인되는 연구 결과를 안내해야 하는지에 대한 개념으로 볼 수 있다. 하지만 세 가지 개념 모두 대상자에게 언제(연구 참여 전, 연구 참여 중, 연구 종료 후) 어떠한 방법으로 안내되어야 하는지에 대한 연구자 및 IRB 위원회의 고민은 동일하게 적용될 수 있을 것이다. 미국 보건성(DHHS)나 미국 FDA에는 관련한 규정이 제시되어 있지 않은데, SACHRP¹⁶ 추천서에서는 연구 결과를 안내하는 방안을 마련해두고 대상자와의 원활한 의사소통을 통하여 효율적으로 ROR을 안내할 것을 권고하고 있다.

헬싱키 선언에 입각하여 연구 참여 대상자를 보호하고 관리, 감독하기 위해 지난 1991년 제정된 미국의 『Federal Policy for the Protection of Human Subjects』 (일명 Common Rule 이라 불리며, 이하 Common Rule 이라 한다)이 제정 이래 최초로 개정되었다. Common Rule 의 최종 개정본은 몇 년간의 의견 수렴을 거쳐 2017년 1월 19일 공포되었는데, 본 개정으로 새로이 추가된 항목들이 연구에 적절하게 적용될 수 있도록 유예기간을 두고 있어 2018년부터 실시될 예정이다. (Jerry Menikoff et al., 2017)

¹⁶ 미국 보건성(Department of Human Health & Human Services, DHHS) 산하 기구인 하나인 ‘연구 참여 대상자 보호를 위한 장관 자문위원회(The Secretary’s Advisory Committee on Human Research Protections, SACHRP)’ 를 의미한다.

연구 참여 대상자에게 연구에 대한 정보를 자세하게 안내할 수 있도록 대상자 설명문에 필수적으로 기재되어야 하는 항목이 있다. 연구에 대한 자세한 안내를 통하여 대상자가 어떠한 연구인지 충분히 설명을 들은 후 자발적인 참여가 이루어지는 것이 벨몬트 리포트에서 제시한 3 가지 윤리원칙 중 하나인 ‘인간존중(Respect for Persons)’의 큰 틀이다. 하지만 이러한 취지에서 시작된 연구에 대한 안내가 너무 많은 정보를 담으려다 보니 설명문 및 동의서 자체도 몇 십 페이지에 이르게 길어지고, 이로 인해 대상자는 너무 많은 정보에 지쳐 정작 주요한 내용을 확인하기 어려운 폐해가 발생하게 되었다. 따라서 개정된 common rule 에서는 이러한 폐해를 줄이고자 대상자가 연구 참여를 결정지을 수 있는 “간결하고 초점을 맞춘(concise and focused)” 주요 정보를 대상자 설명문 시작 부분에 포함하여 안내하고, 기타 나머지 정보는 부가적인 항목으로 설명문 뒷부분에 포함하는 형식을 제시하고 있다.¹⁷ 이로 인해 대상자 설명문에 부가적으로 포함될 수 있는 새로운 조항이 신설되었는데, 그 중 하나가 연구 결과를 대상자에게 안내해 주어야 하는지 여부이다.¹⁸

¹⁷ Final Rule(2017.01.19), *The final rule imposes a new requirement at §11.116(a)(5)(i) that informed consent must begin with a concise and focused presentation of the key information that is most likely to assist a prospective subject or legally authorized representative in understanding the reasons why one might or might not want to participate in the research.* (p. 99)

¹⁸ Final Rule(2017.01.19), *New additional elements included in the final rule are:… ; and (2) a statement regarding whether clinically relevant research results, including individual research results, will be disclosed to subjects, and if so, under what conditions (§11.116(c)(8)).* (p. 68)

제3장 미국, 독일, 한국의 유전정보 관련 제도 비교

3.1. 개인의 유전정보를 알 권리와 모를 권리

3.1.1. 유전정보를 알 권리

지난 2013년 5월 14일 미국의 한 유명 여배우가 뉴욕타임즈 기사에 ‘My Medical Choice(내 의학적 선택)’ 라는 제목의 칼럼을 기고하는데, 내용은 어머니가 유방암으로 인해 56세의 나이에 세상을 떠났으며, 유전자검사를 통하여 본인이 BRCA 유전자 돌연변이를 가지고 있고 유방암 발병 확률 87%, 난소암 발병 확률이 50%에 달한다는 것이다. 이에 본인도 10여년 동안 암으로 고생하다 사망한 어머니를 떠올리며 유방암 발생 소지를 사전에 예방하고자 유방절제술을 받았다고 언급하고 있다.¹⁹ 전 세계적으로 영향을 미치는 미국의 유명 배우의 이러한 의학적 선택은 세계적으로 큰 이슈가 되기도 했는데, 이와 같은 선택이 유전자 정보를 미리 알고 대비함으로써 예방이 가능한 케이스에 해당된다.

¹⁹ NYTimes, The Opinion Pages - My Medical Choice (by Angelina Jolie)_2013.05.14
<available at: <http://www.nytimes.com/2013/05/14/opinion/my-medical-choice.html>>

3.1.2. 유전정보를 모를 권리

2014년 개봉한 미국 영화 <스틸 앨리스; Still Alice>는 50세에 조발성 알츠하이머에 걸린 대학교수가 주인공으로, 콜럼비아 대학교에서 언어학을 가르치는 앨리스가 조발성 알츠하이머로 진단 받은 후 자식들에게도 유전될 수 있다는 말을 듣는다. 영화에서 큰 딸과 아들은 앨리스의 병이 유전될 수 있다는 사실을 알게 된 후, 본인에게도 해당 유전자가 포함되어 있는지 확인하기 위하여 검사를 받기로 하고, 막내딸은 검사 받기를 거부한다.

이와 같이 현대 사회에서는 본인의 자유 선택에 따라 유전자 검사를 통하여 특정 유전 인자를 지니고 있는지 여부를 확인할 수 있으며, 이를 통하여 남은 생애 동안 주의를 기울이거나 시기 적절하게 치료 여부를 결정할 수 있다. 하지만 이러한 유전정보 확인은 일어나지 않을 수 있는 상황에 대하여 미리 알게 됨으로써 남은 일생을 불안함에 떨어야 한다는 부정적인 측면도 있을 수 있어 최근에는 유전정보에 대해 ‘모를 권리’에 대한 주장도 제기되고 있다. (R Andorno, 2004; 유호중, 2014)

3.1.3 유전정보 예측에 대한 긍정적/부정적 측면

본인의 유전정보를 사전에 알게 된다는 것은 긍정적 측면과 부정적 측면을 모두 가지고 있다. 유전적 요인이 있는 질환 중에는 발견 이후 사전 예방이 가능하거나 조기 치료로 예후가 좋아질 수 있는 것들이 있는데, 이 경우 유전정보를 사전에 알게 되는 것은 자신의 건강을 지키는데 도움이 될 수 있을 것이다. 반면 미리 예측한다 하더라도 사전 예방이나 치료가 불가능한 중

류도 있는데, 이 경우 본인의 유전성 질환을 감안하여 삶의 계획을 세울 수 있고, 가족력 때문에 본인 역시 질환 유전자를 소지하고 있을까 불안해 하던 사람은 해당 유전자를 갖고 있지 않는 것으로 판명되었을 때 큰 안도감을 느낄 수 있을 것이다. 하지만 예방 및 치료 가능 여부를 떠나, 알지 않아도 될 유전 정보를 미리 알게 됨으로써 남아있는 시간 동안 더 큰 불안함이나 초조함을 느낄 수도 있다. 이에 대한 긍정적인 측면과 부정적인 측면 중 어느 쪽이 더 큰 것인지는 경우에 따라, 혹은 개인의 성향에 따라 달라질 수 있을 것이다.

유호중(2014)에 따르면 유전정보를 미리 예측하였을 때 장점과 단점에 대한 사례를 다음과 같이 제시하고 있다.

유전정보로 예측은 할 수 있으나 현재로서는 뚜렷한 예방법이나 치료법이 없는 질병들이 많이 있는데, 한 예로 1993년부터 유전자 검사를 통해 예측이 가능한 헌팅턴 병(Huntington's disease)이다. 헌팅턴 병의 3대 증상은 무도증, 정신증상 및 치매인데, 이 중 무도증 증상을 가장 대표적으로 유발하게 되는데 이는 팔다리가 제멋대로 움직여 마치 춤을 추는 것처럼 보이기 때문에 ‘무도병’으로 불리기도 한다. 병의 초기 단계에서는 무도증이 신체 일부에 국한되어 나타나지만 질환이 진행되면 전신으로 퍼져 결국에는 과다근육긴장증이나 심한 경직 상태에 이르러 15~20년 후 사망에 이르게 된다. 주로 30~40대에 발병하며 모계 유전인 경우 좀 더 늦게 발병하기도 하는데 현재로서는 치료법이 없는 상태이다. 이러한 헌팅턴 병과 같은 유전질환은 유전 정보를 통하여 미리 예측한다 하더라도 예방이나 조기 치료 등은 행해질 수 없을 것인데, 반면 이러한 정보를 미리 알게 됨으로써 느끼는 불안과 초조, 공포의 크기는 매우 클 수 있다. 이러한 유형의 유전정보를 미리 알게 된다면

비록 발병 전이라 건강이 현재 좋은 상태임에도 이미 아픈 것처럼 행동하게 만들 수도 있다.

물론 이렇게 예방이나 치료가 불가능한 유전질환이라 할지라도 미리 예측하는 것이 무조건 부정적인 측면만 있는 것은 아니다. 가령 인생에서 꼭 하고 싶은 일이 있다면 질병 발생 전에 미리 할 수 있도록 순서를 조정하거나, 막상 해당 질환이 발병되었을 때 보다 더 나은 삶이 될 수 있도록 미리 준비하는 등 인생의 계획을 세우는데 유용할 수 있을 것이다. 하지만 미리 알게 됨으로써 느껴지는 불안의 요소가 훨씬 클 수 있는데 이러한 불안과 공포의 강도는 당사자들이 “내 몸 속에 시한폭탄이 있는 것 같다.” 고 표현할 정도로 크다고 한다. 이와 같이 유전정보를 미리 아는 것은 때로는 ‘미래의 사건에 의한 트라우마’ 를 일으킨다고 말할 수 있다.²⁰ (Presidential Commission for the Study of Bioethical Issues, PRIVACY and PROGRESS, 2012; 유호중, 2014)

²⁰ ‘브라이언 헐리(Brian Hurley)는 13세 때 안과 의사로부터 그가 망막색소변성증(*retinitis pigmentosa*)을 가지고 있고, 인생의 어떤 시점에서 실명하게 될 수 있다는 사실을 듣게 된다. 고등학생이 된 브라이언은 법학에 관심을 가지고 되는데, 이유는 바로 시력에 상관없이 할 수 있을 것 같다는 사실 때문이다. 이에 브라이언은 로스쿨에 진학하지만 법에 크게 흥미가 없다는 사실을 깨닫게 된다. 그는 시력이 잃었을 때에도 할 수 있는 일이 아닌, 언제나 본인이 좋아 하며 할 수 있는 일을 하고 싶었던 것이다…… 33세 때 브라이언은 대부분의 시력을 잃게 된다. “아이러니한 것은 실명할 것이라는 예상하고 있었던 것이 실제 실명하는 것보다 훨씬 더 안 좋다는 점입니다. 실제 시력을 상실하게 되었을 때 비로소 이러한 걱정을 멈출 수 있었습니 다.” 라고 브라이언은 전하고 있다. (Presidential Commission for the Study of Bioethical Issues, PRIVACY and PROGRESS, 2012; 유호중, 2014)

3.2. 미국 유전자 정보 차별 금지법

최근에는 이러한 권리가 윤리적 선언을 넘어 법적으로도 보장되기 시작했는데, 미국의 경우 2008년 개인이 타고난 유전정보를 기초로 하여 고용, 진학 등에 있어 차별을 금지하는 “유전자정보 차별 금지법(Genetic Information Non-discrimination Act of 2008; 이하 GINA라 한다)”²¹이 통과되었고 최고 30만 달러의 벌금을 부과함으로써 그 무게를 한층 더하고 있다. 미국의 “유전자 정보 차별금지법”은 크게 3개의 절로 구성되어 있는데, 이 법안의 주요 내용은 다음과 같다. 첫째, 건강보험 가입 시 장차 질병으로 발전될 가능성이 있는 유전자를 소지하였다는 이유로 현재 건강한 사람의 보험 가입을 거부하거나 할증 요금을 부과하는 것을 금지한다는 것과, 둘째, 고용주가 근로자의 유전정보를 고용, 해고, 인사, 승진에 반영하는 것을 금지한다는 것이다. (이성언, 2008)

미국은 국가 차원에서 의료보험을 도입하지 않고 있기 때문에, 미국 GINA의 경우 주로는 건강보험 혹은 채용 등에서 유전 정보로 인하여 예기치 못하게 발생될 수 있는 소지를 없애고자 제정된 법률이다. 하지만 해당 법령에서 정의하는 유전정보(genetic information)은 유전자 검사, 유전 관련 상담, 유전 정보 교육 등 모든 것을 포함하고 있는 개념이므로, 유전자 분석을 포함하는 임상연구에 참여하는 대상자 개인 혹은 그 가족까지도 GINA의 적용을 받을 수 있는 것으로 제시하고 있다. 따라서 연구와 관련한 특정한 제외 항목(research exception)을 포함하고 있으며, 모든 유전정보 관련 연구는

²¹ The Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008_U.S. Equal Employment Opportunity Commission <available at: <https://www.eeoc.gov/laws/statutes/gina.cfm>>

연구 참여 대상자 보호를 위하여 미국 보건성의 45 CFR 46을 준수해야 하며 연구 참여는 자발적이고 연구로 인해 수집된 유전 정보는 보험인수여부 (underwriting) 용도로 사용되지 않는다는 등의 내용을 포함하고 있다.²² 이를 통하여 GINA에서 구체적으로 IF와 관련한 항목은 다루지 않지만 임상연구 시 확인되는 유전 정보는 다루고 있음을 알 수 있다.

²² Department of Health and Human Services(DHHS). “GINA” The Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008_Information for Researchers and Health Care Professionals. 2009.

3.3. 독일 유전자 진단법

유전자 연구의 발전과 진보에 따라 세계 각국에서 관련한 법적인 준비가 이루어 지고 있는데, 기존 일반적인 정보보호법과 구분하여 유전자 정보 관련 법률을 따로 규정한 예가 바로 독일이다. 독일은 수 년간의 논의를 거쳐 “유전자 진단법(Das Gendiagnostikgesetz; GenDG)”²³ 안이 2009년 의회를 통과하여 2010년 2월 1일부로 효력이 발효되었다. 독일의 유전자 진단법은 유전자 검사와 연구를 통해 획득된 인간의 유전자 정보가 잘못 이용되거나 그 결과물에 근거한 차별 가능성을 방지하고자 제정된 법률로서, 유전자 검사 시 본인의 동의 하에 진행하여 당사자의 결정권을 존중하자는 내용을 담고 있다. 독일 유전자 진단법에서는 주로 유전자 검사에 대한 내용을 다루고 있으며, 연구용으로는 배아의 의료목적의 유전자 연구에 대한 규정을 포함하고 있다. (석중욱, 2010)

일반적인 연구에 특정한 항목은 없는 것으로 보여지지만 유전자 검사 시 환자의 서면동의를 수반되는 경우에만 수행될 수 있도록 명시하고 있는 것은 참여하는 피검인의 자율성(autonomy)를 우선으로 삼고 있음을 확인할 수 있다. 『The German Ethics Council Opinion Paper on the Future of Genetic Diagnosis』(2013)에 따르면 유전정보 관련 검사가 점차 확대됨에 따라 발생 가능한 IF를 적절히 취급하기 위하여 사전 동의(informed consent) 개념을 보다 발전시켜야 할 필요가 있는 것으로 제시하고 있다.²⁴

²³ Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Act on genetic investigations in humans) <available at: <http://www.gesetze-im-internet.de/gendg>>

²⁴ Jörg Schmidtke (Hannover) and Clemens Müller (Würzburg). The German Ethics Council Opinion Paper on the Future of Genetic Diagnosis. 2013.

3.4. 한국 유전정보 관련 법률

3.4.1. 생명윤리 및 안전에 관한 법률

우리나라에서는 “생명윤리 및 안전에 관한 법률” (이하 ‘생명윤리법’이라 한다)이 있는데, 이 법은 인간배아 복제연구에 대한 허용과 규제를 정한 법률로서, 인간 복제 행위는 금지하고 치료 목적의 줄기세포 연구는 제한적으로 허용하는 것이 주요 내용이다. 생명윤리법은 2000년 1월 법안제정계획이 발표된 이후 유전자 복제연구와 관련한 과학적 한계를 규정하는 데 대해 과학계, 종교계, 사회단체 간에 심각한 이견과 논란이 제기되면서 4년간 진통을 겪다가, 지난 2005년 1월부터 생명윤리법이 본격 시행되었다. 2005년 제정된 생명윤리법에는 배아줄기 세포 연구, 유전자 연구 및 검사 등에 관한 내용으로 이루어져 있었는데, 2013년 2월 기존 배아, 유전자 등 생명과학분야에 한 하였던 범위를 사회과학까지 넓힘으로써 인간을 대상으로 하는 모든 연구로 적용을 확대하였다. 또한 유전자를 대상으로 하는 연구 및 검사에 관한 사항에 대해서는 기관 내 심의 기관(IRB; Institutional Review Board)을 설치하도록 하고 있으며, 만일 기관 자체 심의 기관을 두기 힘든 경우엔, 공용기관 생명윤리위원회를 통해 심의를 받을 수 있도록 하고 있다.

3.4.2. 개인정보 보호법

우리나라 개인정보 보호법에서는 살아 있는 개인에 관한 정보로서 성명, 주민등록번호 및 영상 등을 통하여 개인을 알아볼 수 있는 정보(해당 정보만

으로는 특정 개인을 알아볼 수 없더라도 다른 정보와 쉽게 결합하여 알아볼 수 있는 것을 포함한다)를 ‘개인 정보’로 정의하고 있고, 이러한 개인 정보 중 상·신념, 노동조합·정당의 가입·탈퇴, 정치적 견해, 건강, 성생활 등에 관한 정보, 그 밖에 정보주체의 사생활을 현저히 침해할 우려가 있는 개인 정보로서 대통령령으로 정하는 정보를 ‘민감정보’로 정의하고 있다. 개인정보 보호법에 따르면 이러한 개인정보를 수집하기 위해서는 원칙적으로 정보 주체의 동의를 받은 경우에만 진행할 수 있으며, 그 중 민감정보에 해당되는 정보는 기본 개인정보 수집을 위한 동의와 더불어 별도로 민감정보 수집을 위한 동의를 받도록 명시하고 있어 민감정보 처리에 제한을 두고 있다. 개인의 유전정보 역시 개인정보 보호법에 따라 민감정보로 분류될 수 있을 것이며, 해당 정보를 처리하기 위해서는 그 민감정보가 분실·도난·유출·위조·변조 또는 훼손되지 아니하도록 안전성 확보에 필요한 조치를 하여야 하는 추가적인 보호방안을 마련해 두어야 함을 대원칙으로 제시하고 있다.

제4장 결과 분석

서울 소재 상급 종합병원(S 병원) 연구자, IRB 위원, 환자 및 보호자로 구분하여 진행된 설문조사에서 최종적으로 연구 참여에 동의하고 참여한 대상자의 수는 총 79 명이며, 이 중 연구자는 24 명, IRB 위원은 31 명, 환자 및 가족/보호자는 24 명이다. 연구자와 IRB 위원의 경우에는 동시에 두 가지 역할을 모두 수행하고 있을 수 있어 연구자와 IRB 입장에서 함께 설문 답변 제시한 대상자는 17 명에 해당되었다.

<표 2> 역할별 설문 참여자 기본 정보

구분		표본수(명)	구성비(%)	
역할	전체	79	100.0	
연구자	소속 임상과	내과	7	29.0
		마취통증의학과	3	13.0
		병리과	2	9.0
		소아청소년과	2	9.0
		임상약리학과	2	9.0
		안과	1	4.0
		이비인후과	1	4.0
		정신건강의학과	1	4.0
		방사선종양학과	1	4.0
		정형외과	1	4.0
		영상의학과	1	4.0

		피부과	1	4.0
		성형외과	1	4.0
	임상연구 경력	5년 이상-10년 미만	9	37.0
		10년 이상	11	46.0
		미작성	4	17.0
IRB 위원	심의회 구분	과학계	23	74.0
		비과학계(동의서 심의)	6	19.0
		통계	2	7.0
	위원 경력	1년 미만	1	3.0
		1년 이상-2년 미만	6	19.0
		2년 이상-5년 미만	9	29.0
		5년 이상-10년 미만	11	36.0
		10년 이상	4	13.0
	임상연구 참여 경력	1년 이상-2년미만	1	3.0
		2년 이상-5년 미만	1	3.0
		5년 이상-10년 미만	10	32.0
		10년 이상	12	39.0
없음		7	23.0	
환자 및 가족/ 보호자	구분	환자	8	33.0
		가족/보호자	13	54.0
		기타	3	13.0
	임상연구 참여 경험	참여해 본 적 없고, 앞으로도 참여할 생각 없다.	10	42.0
참여해 본 적은 없으나, 추후 참여할 생각 있다.		10	42.0	

		미작성	4	17.0
임상연구 관련 교육		들어본 적이 있다.	1	4.0
		들어본 적은 있으나, 참석한 적은 없다.	1	4.0
		들어본 적 없다.	21	88.0
		미작성	1	4.0

<표 3> 역할별 설문 항목

	연구자	IRB 위원	환자 및 가족/보호자
개별 문항	<ul style="list-style-type: none"> - 소속 임상과 - 임상연구 경력 	<ul style="list-style-type: none"> - 심의자 구분 (과학계, 비과학계, 통계) - 위원 경력 - 임상연구 경력 	<ul style="list-style-type: none"> - 구분 (환자, 가족 및 보호자, 기타) - 임상연구 참여 여부 - 임상연구 관련 교육 참석을 희망하는지?
공통 문항	<ol style="list-style-type: none"> 1. IF(Incidental Findings) 및 GIF(Genetic and Genomic Incidental Findings)에 대하여 들어본 적이 있는지? 2. IF에 대해 대상자에게 알려야 한다고 생각하는지? 3. 대상자에게 알려야 한다면 언제 알리는 것이 좋다고 생각하는지? 4. WGS(Whole Genome Sequencing) 혹은 WES(Whole Exome Sequencing) 등을 포함하는 유전체분석 연구(human genomics research)를 진행한/심의한/참여한* 적이 있는지? 5. 유전체분석 연구 진행 시 Return of Results(연구 참여 시 확인될 수 있는 개인의 건강 유전정보)를 어떻게 처리할 것인지에 대해 대상자에게 안내하고/심의하고/안내 받은 적* 있는지? 6. IF에 대한 규정 및 가이드라인이 있어야 한다고 생각하는지? 		

* 공통 문항에서 각 그룹별 해당하는 용어는 /(forward slash)로 구분하여 기재하였음.

4.1 연구자/IRB위원/환자 및 보호자 역할별 입장 분석

4.1.1 S병원 연구자

본 연구에 참여한 S 병원 연구자의 기본적인 정보는 다음과 같다.

- 소속 임상과: 내과(29%), 마취통증의학과(13%), 병리과·소아청소년과·임상약리학과(각9%), 안과·이비인후과·정신건강의학과·방사선종양학과·정형외과·영상의학과·피부과·성형외과(각4%)
- 임상연구 경력: 5년이상-10년미만(37%), 10년이상(46%), 미작성(17%)

가. IF 및 GIF에 대한 인식 조사

상기 기본정보에서 확인할 수 있듯이 다양한 임상과의 연구진이 본 설문조사에 응하였는데, 이 중 50%에 달하는 연구자가 부수적 발견(IF)에 대해 들어 본 적 없는 것으로 응답하였고 특히 유전학적으로 부수적 발견(GIF)에 대하여 알고 있는 연구자는 전혀 없었던 것으로 조사되었다. IF에 대하여 들어본 적 있다고 응답한 대상자는 29%였고, IF 및 GIF 모두에 대해 알고 있었던 대상자는 21%에 해당되었다.

나. 임상연구에서 IF 및 GIF 확인 시 입장

연구 진행 과정에서 연구 목적과 무관하게 우연히 발견되는 (대상자 건강에 영향을 줄 수도 있는) 부수적 발견에 대해 대상자에 알려야 한다고 생각한다는 질문에서는 치료 및 예방가능 여부와 무관하게 모든 finding은 대상자에게 알려야 한다는 입장(58%)과 치료 및 예방가능여부에 따라 다르게 적용해야 한다(치료 및 예방이 가능하다면 대상자에게 알려야 한다)는

입장(42%)이 팽팽하게 제시되었으며, 치료 및 예방가능 여부와 무관하게 대상자에게 굳이 알릴 필요 없다는 입장을 지닌 연구자는 없는 것으로 조사되었다.

즉 모든 연구자가 연구 진행 과정에서의 부수적 발견을 대상자에게 알려야 한다고 응답한 것인데, 그렇다면 해당 finding 을 언제 알리는 것이 좋을 것인지에 대해 질의하였을 때 83%의 연구자가 연구 진행 과정에서 발견될 때 바로 안내하는 것이 바람직하다고 응답하였다. IF 나 GIF 의 발견 가능성이 있는 연구 진행 시 대상자 설명문 및 동의서에 포함하여 연구 참여 전에 안내하는 것이 바람직하다고 응답한 연구자는 9%, 연구가 모두 완료된 시점에 일괄 안내하여야 한다고 응답한 연구자는 4%로 확인되었다.

다. 유전체분석 연구 경험 및 결과 안내

대부분의 IF 가 유전학적인 연구에서 발견되고 있는 실정이므로 연구진 중 WGS(Whole Genome Sequencing) 혹은 WES(Whole Exome Sequencing) 등을 포함하는 유전체 분석을 포함하는 연구(human genomics research)를 진행한 적이 있었는지에 대한 질문을 함께 진행하였는데, 연구진 중 25%가 유전체분석 연구를 진행한 적이 있는 것으로 응답하였다. 이와 같이 유전체 분석을 포함하는 연구 경험이 있는 연구자의 경우, 해당 연구 진행 시 확인될 수 있는 개인의 건강 유전정보를 어떻게 처리할 것인지에 대해 대상자에게 안내하고 있는지에 대한 질문에서는 33%에서 ‘고려해 본 적은 있지만 실제 안내한 적은 없다’ 로 응답하였고, 기타의견으로 “GWAS 를 시행한 경험이 있고, 이 경우는 아직까지 확실하게 정보를 제공할 만큼의 중요한 finding 을 포함하고 있지 않았으므로 제공할 필요는 없었다” 는 의견도 제시되었다.

라. 임상연구 시 IF 및 GIF에 대한 규정의 필요성

마지막 설문 항목으로 연구 진행 과정에서 연구 목적과 무관하게 우연히 확인될 수 있는 발견에 대한 제재 혹은 안내를 할 수 있는 규정 및 가이드라인이 있어야 한다고 생각하는지에 대한 질문에서는 88%의 연구자가 ‘그렇다’고 응답하였고, 국가적 차원에서 제재가 필요하다는 입장(34%)과 기관 차원에서 가이드를 줄 수 있으면 충분하다는 입장(54%)이 대등하게 제시되었다. 반면 굳이 규정이나 가이드라인이 필요하지 않다는 입장도 8% 가량 있었으며, 기타 의견으로 “규정의 유무를 떠나 윤리적으로 고지를 하는 것이 좋을 것으로 생각된다”고 의견을 제시한 연구진도 있었다.

마. 기타 의견

그 외 연구자의 자유의견으로 다음과 같은 내용을 확인할 수 있었다.

대상군의 건강에 유의한 문제가 될 수 있을 경우에 한해서 알려야 할 것 같습니다. 그렇지 않는 경우까지 모두 알린다면 연구자에게 부담으로 작용할 수 있습니다. 따라서 기관 차원에서의 규정으로 충분하다고 생각하는데, 사례별로 각 연구의 특성을 잘 고려하는 것이 필요합니다.

연구목적과 무관하게 우연히 확인될 수 있는 *finding*에 대해서 대상자의 건강과 분명하게 관련된 사항이라면 알리는 것이 윤리적으로 맞습니다. 그러나 윤리적인 사항이고 법적인 문제는 아닌 것 같습니다. 그러므로 국가나 기관 차원에서 강제할 사항은 아닌 것으로 생각합니다.

유전체 연구를 안 해서 잘은 모르지만 예측 가능한 부수적 발견이라면 이에 대한 정의 및 가이드라인이 보다 명확했으면 좋겠습니다. 예측 불가능한 부수적 발견은 사실 어쩔 수 없는 것으로 생각되나, 발견 즉시 취할 수 있는 행동에 대한 가이드라인 역시 필요해 보입니다.

그리고 연구자들이 이에 대해 많이 알 수 있도록 강의 같은 것들이 있었으면 좋겠습니다. 솔직히 정확한 정의도 잘 모르고 있었습니다.

우리나라와 같이 외국과 관습이 틀린 경우가 많으므로, (예를 들어 노부모의 병을 자식들이 부모에게 비밀로 한다거나 하는 경우가 있음) 우리나라 실정에 맞는 기준을 국가에서 제시해 주는 것이 연구자나 연구대상자 모두에게 좋을 것으로 생각합니다.

4.1.2 S병원 IRB 위원

본 연구에 참여한 S 병원 IRB 위원의 기본적인 정보는 다음과 같다.

- IRB 위원 경력: 1년 미만(3%), 1년이상-2년미만(19%), 2년이상-5년미만(29%), 5년이상-10년미만(36%), 10년이상(13%)
- 심의자 구분: 과학계(74%), 비과학계(동의서 심의)(19%), 통계(7%)
- 임상연구 참여 경력: 1년 이상-2년미만(3%), 2년 이상-5년 미만(3%), 5년 이상-10년 미만(32%), 10년 이상(39%), 없음(23%)

가. IF 및 GIF에 대한 인식 조사

IRB 위원의 경우에도 부수적 발견(IF)에 대해 들어 본 적 없다고 응답한 대상자가 52%로 절반 가량을 차지하고 있었으며, 연구자와 마찬가지로 유전학적으로 부수적 발견(GIF)에 대하여 알고 있는 IRB 위원은 전혀 없었던 것으로 조사되었다. IF 에 대하여만 들어본 적 있다고 응답한 위원은 26%였고, IF 및 GIF 모두에 대해 알고 있었던 위원은 22%에 해당되었다.

나. 임상연구에서 IF 및 GIF 확인 시 입장

연구 진행 과정에서 연구 목적과 무관하게 우연히 발견되는 (대상자 건강에 영향을 줄 수도 있는) 부수적 발견에 대해 대상자에 알려야 한다고 생각한다는 질문에서는 치료 및 예방가능여부에 따라 다르게 적용해야 한다(치료 및 예방이 가능하다면 대상자에게 알려야 한다)는 입장(45%)과 치료 및 예방가능 여부와 무관하게 모든 finding 은 대상자에게 알려야 한다는

입장(45%)이 팽팽하게 제시되었으며, 치료 및 예방가능 여부와 무관하게 대상자에게 굳이 알릴 필요 없다는 입장을 지닌 IRB 위원은 없는 것으로 조사되었다. IRB 위원의 경우 부수적 발견에 대한 안내와 관련하여 다음과 같은 기타의견을 제시하기도 하였다.

우연히 발견되는 현상이 특정질병과 같이 구체적으로 진단되고 치료 가능한 질병이면 대상자에게 알려줄 필요성이 있으나, 질병이 아니고 예를 들면 질병의 biomarker(예. Cyfra-21 등)가 비정상적인 경우에는 기준이 애매하고 또한 확실한 질병 진행에 대한 근거가 부족하면 알려주는 것이 문제가 있을 수 있다.

사실 자체를 알릴 필요는 있으나 구체적인 설명이나 치료 등에 대해 이야기할 의무는 없다고 생각한다.

연구대상자에게 사전에 이러한 finding 에 대해 어떻게 하기를 원하는지 묻고 이에 따라 하는 것이 바람직하다고 생각한다.

대부분의 IRB 위원은 연구 진행 과정에서의 부수적 발견을 대상자에게 알려야 한다고 응답하였고, 해당 finding 을 언제 알리는 것이 좋을 것인지에 대해 질의하였을 때 68%의 연구자가 연구 진행 과정에서 발견될 때 바로 안내하는 것이 바람직하다고 응답하였다. IF 나 GIF 의 발견 가능성이 있는 연구 진행 시 대상자 설명문 및 동의서에 포함하여 연구 참여 전에 안내하는 것이 바람직하다고 응답한 연구자는 13%, 연구가 모두 완료된 시점에 일괄 안내하여야 한다고 응답한 연구자는 3%로 확인되었다. 기타 의견으로 “기본적으로, 동의 획득 과정에서, 이후에 연구에 참여하면서든 연구 참여를

완료한 이후에는 치료 및 예방이 가능한 질병 같은 것이 당신에게 있음을 알게 되면 알려주겠다고 하고, 그 이후 실제로 발견되면 그 치료 및 예방 방법에 대한 내용과 함께 알려주는 것이 필요하다고 생각합니다.” 라고 제시한 위원도 있었다.

다. 유전체분석 연구 심의 경험

대부분의 IF 가 유전학적인 연구에서 발견되고 있는 실정이므로 IRB 위원 중 WGS(Whole Genome Sequencing) 혹은 WES(Whole Exome Sequencing) 등을 포함하는 유전체 분석을 포함하는 연구(human genomics research)를 심의한 적이 있었는지에 대한 질문을 함께 진행하였는데, IRB 위원 중 29%가 유전체분석 연구를 심의한 경험이 있었던 것으로 응답하였다. 이와 같이 유전체 분석을 포함하는 연구를 심의한 경험이 있는 IRB 위원에게 유전체연구 진행과정에서 확인될 수 있는 개인의 건강 유전정보를 어떻게 처리할 것인지에 대해 심의 시 반영한 적이 있는지에 대하여 물었고, 56%에서 ‘심의에 고려해 본 적 있다’ 라는 답변이 있었고, ‘고려해 본 적은 있지만 실제 심의에 반영한 적은 없다’ 고 응답한 대상자는 33%였다.

라. 임상연구 시 IF 및 GIF에 대한 규정의 필요성

마지막 설문 항목으로 연구 진행 과정에서 연구 목적과 무관하게 우연히 확인될 수 있는 발견에 대한 제재 혹은 안내를 할 수 있는 규정 및 가이드라인이 있어야 한다고 생각하는지에 대한 질문에서는 90%의 IRB 위원이 ‘그렇다’ 고 응답하였고, 국가적 차원에서 제재가 필요하다는

입장(45%)과 기관 차원에서 가이드를 줄 수 있으면 충분하다는 입장(45%)이 대등하게 제시되었다. 반면 굳이 규정이나 가이드라인이 필요하지 않다는 입장도 7% 가량 있었다.

마. 기타 의견

그 외 IRB 위원의 자유의견으로 다음과 같은 내용을 확인할 수 있었다.

사람을 대상으로 하는 임상연구는 특히 검증되지 않은 약물을 대상으로 하는 연구는 참여하는 대상자에게 건강과 관련하여 위해 가능성이 조금이라도 있으면 알려 주는 게 맞다고 생각되며, 그것을 지키도록 감독하고 연구자를 제도하는 것이 IRB의 기본 취지라 생각합니다.

연구목적과 무관하게 확인되는 *finding*의 중요도에 대한 기준이 필요한 것 같습니다. 해당사항을 대상자에게 알리는 시점과 더불어 이를 대상자 설명문에 반영하는 것과 재동의의 필요성이 결정될 것 같습니다.

법 규정이 아니라 가이드라인 정도는 제시해주어야 하지 않을까 합니다. 연구를 위해 인체유래물을 제공해주는 연구대상자 입장에서 연구를 통해 얻을 수 있는 이익이 상대적으로 적거나 심지어 없는 경우도 있는데, 이러한 정보를 제공받는다면 이야말로 치료 및 예방을 가능하게 한다는 의미에서 연구대상자에게 도움이 될 수 있다고 생각합니다.

알려줘야 한다고 생각하기는 하는데, 알림을 받을지에 대한 부분은 연구대상자가 선택할 수 있도록 하는 게 필요하지 않을까 합니다. 정말로

치료나 예방이 가능한지, 방법이 있는지에 따라서도 다르니, 정확한 정보를 어떻게 전달해줄 것인지도 사실 고민이 될 수 있는 부분 같습니다.

부수적 *finding* 에 국가적 차원의 가이드라인이 있으면 연구에 참여하는 대상자에게 많은 도움이 될 것으로 생각으로 생각합니다.

연구마다 특성이 다르고 연구대상자 특성에 따라 위험수준이 다를 수 있으므로 연구참여자 신념에 따라 큰 틀 안에서 논의하는 정도가 필요하다고 생각합니다.

우연히 발견될 수 있는 *finding* 에 대해 연구자뿐 아니라 연구참여자도 적극적인 권리를 표현하였으면 합니다.

연구에 동의한 사람에게는 연구 중의 *finding* 에 대해 정확한 사실을 알 수 있는 권리가 있다고 생각합니다.

부수적 발견 안내와 관련해서는 윤리적으로 깊이 고민해야 할 것으로 생각합니다.

4.1.3 S병원 환자 및 가족/보호자

본 연구에 참여한 S 병원 내원 환자 및 가족/보호자의 기본적인 정보는 다음과 같다.

- 구분: 환자(33%), 가족/보호자(54%), 기타(13%)
- 본인 혹은 가족의 임상연구 참여 경험: 임상연구에 참여해 본 적 없고, 앞으로도 참여할 생각 없다(41%), 임상연구에 참여해 본 적은 없으나, 추후 참여할 생각 있다(42%), 미작성(17%)
- 임상연구 관련 교육: 임상연구와 관련한 교육을 들어본 적이 있다(4%), 임상연구와 관련된 교육을 들어본 적은 있으나, 참석하지 않았다(4%), 임상연구와 관련된 교육은 들어본 적 없다(88%), 미작성(4%)

가. IF 및 GIF에 대한 인식 조사 및 입장

S 병원을 내원하는 환자 혹은 가족/보호자의 경우 응답자 96%가 부수적 발견(IF)에 대해 들어 본 적 없는 것으로 조사되었다. 하지만 연구 진행 과정에서 연구 목적과 무관하게 우연히 발견되는 (대상자 건강에 영향을 줄 수도 있는) 부수적 발견에 대해서는 응답자 전수가 대상자에게 알려야 한다고 답변하였고, 치료 및 예방가능여부에 따라 다르게 적용해야 한다(치료 및 예방이 가능하다면 대상자에게 알려야 한다)는 입장(50%)과 치료 및 예방가능 여부와 무관하게 모든 finding 은 대상자에게 알려야 한다는 입장(50%)이 정확하게 반반으로 구분되었다.

해당 finding 을 언제 알리는 것이 좋을지에 대한 질문에서는 54%의 환자 및 가족/보호자가 대상자 설명문 및 동의서에 포함하여 연구 참여 전에 안내하는 것이 바람직하다고 응답하였고, 38%가 연구 진행 과정에서 발견될

때 바로 안내하는 것이 바람직하다고 응답하였다. 연구가 모두 완료된 시점에 일괄 안내하여야 한다고 응답한 연구자는 4%로 확인되었다.

나. 유전체분석 연구 참여 경험 및 결과 안내

응답한 환자 및 가족/보호자 대부분(96%)이 유전체 분석 연구에 참여 경험이 없거나 모른다고 답변하였으나, 유전체 분석 연구에 참여 경험이 있는 응답자의 경우 유전체연구 진행과정에서 확인될 수 있는 개인의 건강 유전정보에 대해 안내 받은 적이 있었던 것으로 확인되었다.

다. 임상연구 시 IF 및 GIF에 대한 규정의 필요성

연구 진행 과정에서 연구 목적과 무관하게 우연히 확인될 수 있는 발견에 대한 제재 혹은 안내를 할 수 있는 규정 및 가이드라인이 있어야 한다고 생각하는지에 대한 질문에서는 88%의 환자 및 가족/보호자가 ‘그렇다’고 응답하였고, 국가적 차원에서 제재가 필요하다는 입장(46%)과 기관 차원에서 가이드를 줄 수 있으면 충분하다는 입장(42%)이 거의 대등하게 제시되었다. 반면 굳이 규정이나 가이드라인이 필요하지 않다는 입장도 12% 가량 있었다.

라. 임상연구 관련 교육

환자 및 가족/보호자의 경우 임상연구와 관련하여 대상자가 들 수 있는 교육이 있다면 참석할 생각이 있는지 여부에 대하여 함께 조사하였으며,

모르겠다고 응답한 대상자를 제외하였을 때 83%에서 임상연구 관련 교육에 참석할 의사가 있는 것으로 조사되었다.

마. 기타 의견

그 외 환자 및 가족/보호자는 설문지 작성 과정에서 구두를 통하여 자유의견을 다음과 같이 제시하였다.

연구 관련 교육이 많았으면 한다. 관심은 많은데 어떤 것인지 알려주는 정보처가 거의 없는 것 같다.

아직 생소한 개념인데 일괄 적용하는 데에 어려움은 있을 듯 하다.

4.2 임상연구에서 부수적 발견(IF)에 대한 인식현황²⁵

에서 보는 바와 같이 연구자/IRB 위원/환자 및 가족 그룹별로 IF에 대한 인식 여부에 대하여 통계적으로 유의한 차이를 보이고 있음을 확인할 수 있다. 즉, 연구 진행을 활발하게 하고 있는 연구자나 연구의 윤리적·과학적 적절성을 심의하는 IRB 위원의 경우 임상연구 진행에 과정에서 우연히 확인될 수 있는 부수적 발견의 개념에 대하여 어느 정도 인지하고 있는 실정이다. 하지만 연구에 참여한 경험이 없는 IRB 위원이나 환자 및 가족/보호자의 경우에는 부수적 발견이라는 용어조차 생소해 하고 있으며, 거의 대부분의 경우 부수적 발견에 대해 들어본 적 없었던 것으로 조사되었다. 임상연구에 익숙한 연구자나 IRB 위원의 경우에도 절반 가량은 부수적 발견이라는 개념에 대해서는 생소해 하는 경향을 보이는 것으로 확인되었다.

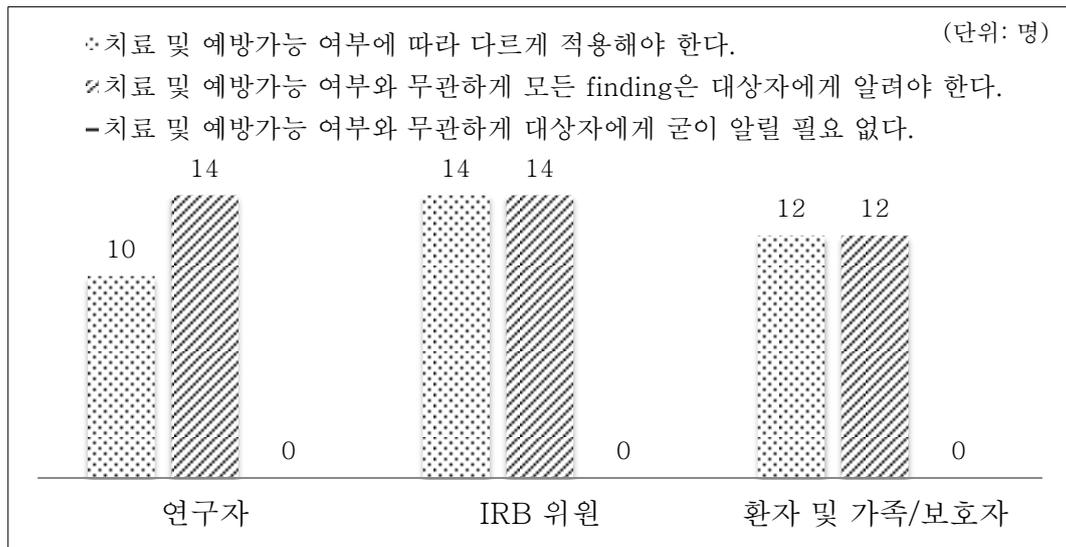
<표 4> 역할별 부수적 발견(IF) 인식도 조사

구분		IF 인식 여부		계	N(%)
		알고 있다	모른다		
그룹	연구자	12(50)	12(50)	24(100)	14.753** (.001)
	IRB 위원	15(48)	16(52)	31(100)	
	환자 및 가족/보호자	1(4)	23(96)	24(100)	

*p<.05, ** p<.01

²⁵ 4.2항에서 4.5항까지의 결과분석에서는 설문지 상 미 작성된 항목이나 기타의견은 통계에 반영하지 않았다.

연구 진행 과정에서 연구 목적과 무관하게 우연히 확인되는 부수적 발견에 대해 대상자에게 알려야 한다는 질문에서는 <그림 2> 부수적 발견(IF) 확인 시 각 역할별 입장에서 보는 바와 같이 치료 및 예방가능 여부에 따라 다르게 적용하여야 한다는 입장과 치료 및 예방가능여부와 무관하게 모든 finding 은 대상자에게 알려야 한다는 입장으로 나뉘고 있기는 하나, 치료 및 예방가능 여부에 따라 다르게 적용하여야 한다는 입장의 경우 치료 및 예방이 가능하다면 대상자에게 알리는 것이 바람직하다는 것을 전제로 하고 있으므로, 연구자/IRB 위원/환자 및 가족·보호자 모두 기본적으로는 연구 참여 대상자에게 알려야 한다고 생각하고 있음을 확인할 수 있다. 굳이 알릴 필요 없다고 응답한 참여자는 각 역할과 무관하게 전혀 없었던 것으로 조사되었다.



<그림 2> 부수적 발견(IF) 확인 시 각 역할별 입장

이러한 부수적 발견을 연구 참여 대상자에게 알려야 하는 경우, 해당 발견을 언제 알리는 것이 좋다고 생각하는지에 대한 조사는 <표 5> 부수적

발견(IF) 안내 시점에 대한 역할별 입장에서 보는 바와 같이 연구자/IRB 위원/환자 및 가족 그룹별로 통계적으로 유의한 차이를 보이고 있음을 확인할 수 있다.

<표 5> 부수적 발견(IF) 안내 시점에 대한 역할별 입장

					N(%)
IF 안내 시점 그룹	ICF에 포함하여 연구참여 전 안내	발견 시 그때그때 안내	연구 완료 시점에서 안내	계	χ^2 (p)
연구자	2(9)	20(83)	1(4)	23(96)	16.385** (.003)
IRB 위원	4(13)	21(68)	1(3)	26(84)	
환자 및 가족/보호자	13(54)	9(38)	1(4)	23(96)	

* p<.05, ** p<.01

연구자와 IRB 위원의 경우에는 연구 진행 과정에서 발견될 때 마다 바로 참여대상자에게 안내하는 방향을 가장 선호하였으며, 환자 및 가족/보호자의 입장에서는 대상자 설명문 및 동의서에 포함하여 연구 참여 전에 안내하는 것을 가장 선호하였다. 이를 통하여 환자 및 가족/보호자의 입장에서는 부수적 발견이 자주 확인될 수 있는 유전체분석 연구 등에 참여하게 되는 경우, 연구 계획 단계에서 대상자 설명문 및 동의서 안에 부수적 발견에 대한 내용을 포함하여 연구 참여 전 대상자가 자발적으로 선택할 수 있도록 하는 방안을 가장 이상적인 것으로 꼽은 것을 알 수 있다. 하지만 부수적 발견과 관련한 내용을 연구 수립단계에서 대상자 설명문에 포함하는 것은 현실적으로 많은 제약이 있을 수 있으므로, 실제 연구를 수행하는 연구자나 이를

심의하는 IRB 위원은 발견 시 그때그때 안내하는 방향을 선호하는 것을 확인할 수 있다.

4.3 유전체 연구에서 부수적 발견(GIF)에 대한 인식현황

설문에 응답한 환자 및 가족/보호자의 경우 유전체 분석 연구에 참여한 경험이 있는 대상자는 없었지만, 연구자나 IRB 위원의 경우에는 해당 연구를 수행해 보았거나 심의한 경험이 있었던 대상자가 있었던 것으로 조사되었다. 이 경우 연구자에서는 연구 진행 과정에서 확인될 수 있는 연구 결과를 대상자에게 통지하는 것(ROR; Return of Research Results)에 대하여 고려해 본 적은 있으나 실제 안내한 적은 없었다고 응답한 케이스가 가장 많았고, IRB 위원의 경우에는 유전체 분석 등을 심의하는 경우 연구로 인해 도출될 수 있는 결과를 대상자에게 안내해 주어야 할지에 대하여 심의 시 검토하고 있다는 응답이 가장 많았으며 고려해 본 적은 있지만 실제 심의에 반영한 적은 없다는 응답이 그 뒤를 이었다. <그림 3> 유전체 연구로 인해 도출되는 결과를 대상자에게 안내하는지 혹은 심의 시 검토하는지 여부

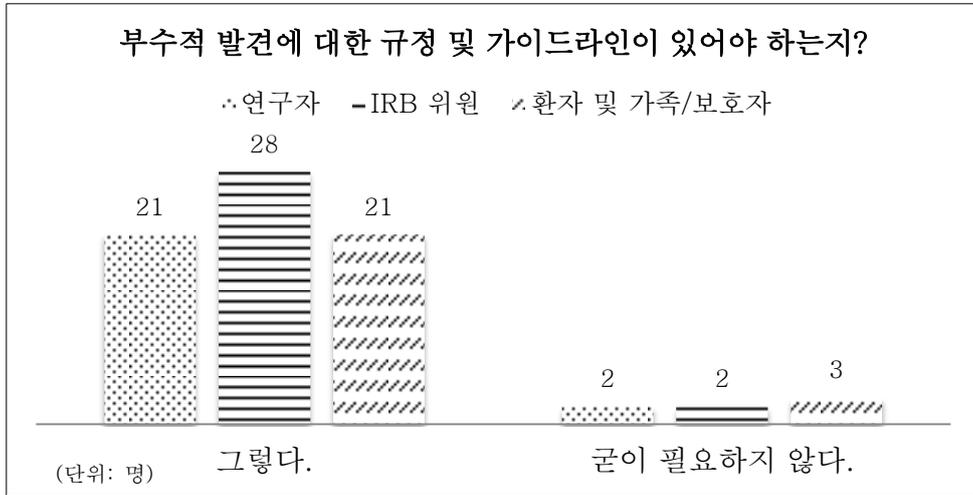


<그림 3> 유전체 연구로 인해 도출되는 결과를 대상자에게 안내하는지 혹은 심의 시 검토하는지 여부

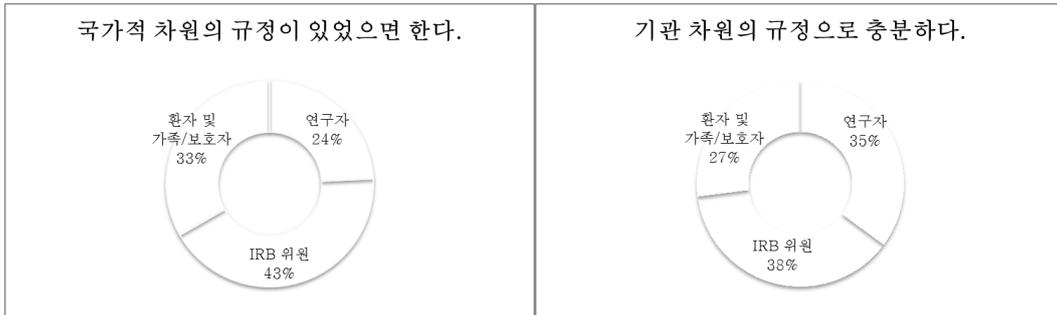
4.4 임상연구에서 IF 및 GIF 관리 제도개선 방안 및 교육의 필요성

연구 진행 과정에서 연구 목적과 무관하게 우연히 확인될 수 있는 finding(부수적 발견)에 대한 규정 및 가이드라인이 있어야 하는지 여부에 대한 항목에서는 <그림 4> 부수적 발견(IF)에 대한 규정의 필요성 여부에서 보는 바와 같이 역할 구분 없이 대부분의 응답자가 부수적 발견에 대한 제재 혹은 안내를 할 수 있는 규정 및 가이드라인이 있어야 한다고 응답한 것을 확인할 수 있다.

부수적 발견에 대한 규정이나 가이드라인이 필요하다고 응답한 대상자에게 국가적 차원에서 법적으로 규정이 있어야 하는지 아니면 기관 차원의 규정으로 충분한지 여부를 함께 질의해 보았을 때에는 <그림 5> 부수적 발견(IF) 관련 규정의 범위에서 보는 바와 같이 각 역할별 입장과 무관하게 기관 규정과 국가 규정을 골고루 응답하고 있다. 결국 부수적 발견에 대한 규정이나 가이드라인이 필요하다고 생각하는 응답자는 누가 가이드를 제시하는 지는 크게 구분하지 않고 있음을 확인할 수 있다.



<그림 4> 부수적 발견(IF)에 대한 규정의 필요성 여부



<그림 5> 부수적 발견(IF) 관련 규정의 범위

마지막으로 환자 및 가족/보호자의 경우에는 임상연구와 관련하여 대상자가 들을 수 있는 교육이 있다면 참석할 생각이 있는지 여부에 대하여 함께 질의하였을 때 83%의 응답자가 ‘그렇다’로 답변하였다. 또한 구두로 함께 제시한 의견으로 임상연구가 무엇인지 알려주는 정보처가 거의 없는 것 같아 연구 관련 교육이 많았으면 한다는 내용을 보았을 때 병원을 방문하는

환자 및 가족/보호자는 임상연구에 대한 관심은 높으나 이에 대한 교육은 제한적이라는 사실을 확인할 수 있었다.

‘모르겠다’로 응답한 대상자도 소수 확인되었는데, 이 경우에는 진료나 치료 관련한 교육은 병원에서 어느 정도 제공하고 있으나 임상연구에 대한 교육은 다소 생소하게 느껴져 참여 여부를 결정할 수 없다고 응답하고 있어, 진료나 치료와 관련하여 제공되는 교육에 비해 임상연구와 관련한 교육은 기관에서 충분하게 제공하고 있지 않음을 확인할 수 있었다.

제5장 고찰 및 결론

5.1 고찰

대규모 설문조사를 시행한 것이 아니므로 해당 결과를 통하여 국내 연구진, IRB 위원, 환자 및 가족/보호자의 입장으로 일반화하기에는 제한이 있을 것이다. 하지만 본 조사를 통하여 연구를 수행하는 연구진과 연구가 적절한지 심의하는 IRB 위원, 그리고 실제 해당 연구에 참여하게 되는 환자 및 가족/보호자들이 연구 과정에서 연구 목적과 무관하게 우연히 발견되는 부수적 발견에 대하여 알고 있는지 인식 조사와 더불어 해당 부수적 발견 확인 시 어떻게 처리를 원하는지 등에 대한 각 역할별 입장에 대해 알아볼 수 있었다. 설문조사에서 도출된 결과를 토대로 연구자/IRB 위원/환자 및 가족의 역할과 무관하게 모든 입장에서 임상연구 진행 과정에서 발견되는 IF 는 대상자에게 알려야 한다는 것을 확인할 수 있었다.

<표 6> 부수적 발견(IF) 관련 역할별 입장

내용 \ 구분	연구자	IRB 위원	환자 및 가족/보호자
IF 확인 시 대상자 통지 필요	+	+	+
IF 관리를 위한 규제 필요	+	+	+
IF 관련 내용 사전동의 필요	-	-	+

* 필요하다는 입장이 과반수 이상인 경우 +로 표시함.

다만 해당 finding 을 언제 알려야 하는지에 대해서는 <표 5> 부수적 발견(IF) 안내 시점에 대한 역할별 입장과 <표 6> 부수적 발견(IF) 관련 역할별 입장에서 나타나고 있는 바와 같이 의견이 분분하다. 미국 대통령위원회 발간 보고서인 『예측과 소통: 임상연구 및 Direct-to-Consumer 입장에서 부수적 발견과 이차적 발견에 대한 윤리적 관리』에 따르면 연구진은 연구 진행 과정에서 야기될 수 있는 여러 유형의 발견에 대한 관리 방안을 세워두고 사전 동의 절차 과정에서 연구 참여 대상자와 적절하게 소통할 것을 권고하고 있지만, <표 5> 부수적 발견(IF) 안내 시점에 대한 역할별 입장 및 <표 6> 부수적 발견(IF) 관련 역할별 입장에서 제시된 결과를 보았을 때 실제 임상연구 수행하는 연구진과 연구를 심의하는 IRB 위원의 입장에서는 언제 발생할 지 모르는 IF 에 대해 사전에 관리 방안을 계획 및 심의한다는 것은 현실적으로 어려움이 있음을 알 수 있다. 하지만 환자 및 가족/보호자의 경우 연구 진행과정에서 IF 발생 가능성이 있다면 대상자 설명문에 포함하여 연구 참여 전에 안내 받을 수 있기를 선호하는 것으로 조사되어 역할별 차이가 있음을 확인할 수 있다.

사전 동의 취득 원칙은 가장 윤리적인 연구 방법 중 하나에 해당된다. 그럼에도 부수적 발견(IF 및 GIF)에 있어서는 사전 동의 취득 원칙이 반드시 윤리적이라고 볼 수는 없는데, 부수적으로 발견되는 사항을 대상자가 알게 되었을 때 예방이나 치료가 가능한 경우도 있겠지만 그렇지 않은 질환도 존재하기 때문이다. 또한 연구 진행 과정에서 IF 가 발생할지 여부를 사전에 예측하기 어렵고 모든 연구에서 IF 가 발생하고 있는 것은 아니므로, 모든 연구에서 사전 동의 원칙을 일괄 적용하기에는 어려움이 있다. 따라서 본 논문에서는 적어도 미국 대통령위원회에서 제시하고 있는 3 가지(대규모 유전자 시퀀싱, 인체유래물 분석, 영상검사)를 포함하는 연구에서는 대상자

설명문에 부수적 발견이 확인될 수 있음을 알리고, 연구 진행 과정에서 IF 가 발견되는 경우 대상자가 통지 받기를 원하는지 여부에 대하여 선택할 수 있는 항목을 마련해 둘 것을 제안하고자 한다.

<표 7> 대상자 설명문 및 동의서 상 IF 선택 관련 문구 예시

... 본 연구는 *[대규모 유전자 시퀀싱 (Large-Scale Genetic Sequencing) 분석을 포함하는 연구로 or 인체유래물 분석(Testing of Biological Specimens)을 포함하는 연구로 or 영상검사(Image) 분석을 포함하는 연구로], 연구 진행 과정에서 본 연구목적과는 무관하게 밝혀지는 부수적 발견(Incidental Finding; IF)이 확인될 가능성이 있습니다.

이러한 부수적 발견으로 확인되는 질환은 발견 이후 사전 예방이 가능하거나 조기 치료로 예후가 좋아질 수 질환일 수도 있고, 미리 예측한다 하더라도 사전 예방이나 치료가 불가능한 종류의 질환일 수도 있습니다.

이러한 부수적 발견이 확인되는 경우, 해당 사실을 통지 받기를 원하는지 여부에 대해 아래 체크박스에 체크하여 주시기 바랍니다.

부수적 발견(IF) 확인 시 통지하여 주시기 바랍니다.

부수적 발견(IF) 확인 되더라도 통지 받고 싶지 않습니다.

* 이탤릭체로 표기된 3가지 사항 중 연구에 맞추어 택일하여 기재 필요함.

더욱 세심하게 구분하기 위해서는 부수적 발견(IF) 확인 시 통지를 원하는 경우 치료 및 예방 가능한 질환인 경우 통지를 원하는지, 그렇지 않고 모든 질환에 대하여 통지를 원하는지에 대한 내용을 포함하는 것이 가장 이상적일 것이다. 하지만 이렇게 세분화하여 선택할 수 있도록 하기에는 아직

IF 에 대한 인식이 일반적으로 자리 잡지 않은 실정이고, 연구자 입장에서도 치료 및 예방 가능한 질환이 무엇인지 명확하게 확인 및 해석하는 과정이 부담으로 다가올 수 있을 것이다. 또한 이 과정에서 추가 비용이 발생할 수 있는데 이로 인해 연구 진행 자체가 방해될 소지도 간과할 수 없다는 점을 감안하여, 위와 같이 단순하게 IF 통지를 받는다/받지 않는다 라는 이분화된 선택사항을 제시하였다.

일련의 연구 윤리 스캔들에서 확인할 수 있듯이 임상연구에서 사전 동의를 취득한다는 개념이 처음부터 당연하게 받아들여진 것은 아니었다. 따라서 지속적인 임상연구 관련 교육을 통하여 연구 관련자들이 부수적 발견(IF)에 대한 인식이 일반화 되었을 때, 보다 세분화된 항목으로 구분하여 사전 동의 취득을 받을 수 있을 것이다.

5.2 결 론

벨몬트 리포트에 따라 모든 연구는 동의 취득을 원칙으로 하여 자발적인 참여가 전제된다. 따라서, 연구라 함은 시술과 다르게 인간존중, 선행, 정의의 원칙에 따라 진행되어야 하고, 그 중 인간존중 원칙에 의거해서 연구에 대한 충분한 정보 제공 후 자발적인 동의 취득이 이루어 져야 한다. 앞서 살펴 본 본 논문의 연구 결과에서도 연구자, IRB 위원, 환자 및 가족/보호자의 입장에서 대부분 연구 진행 과정에서의 IF 혹은 GIF 발견 시 참여 대상자에게 안내해야 한다고 생각하고 있음을 확인할 수 있다.

하지만 대부분의 기관에서 IF 혹은 GIF 에 대한 개념을 생소해 하고 있고, 연구 참여 전 대상자에게 사전 설명의 중요성이 강조되고 있어 대상자 설명문 및 동의서의 내용은 점점 길어지고 있는 추세에 있어, 실제 연구 진행 과정에서 발생하지도 않을 수도 있는 IF 에 대한 내용을 치료 가능여부나 질환 별 등과 같이 세세하게 구분하여 대상자 설명문 및 동의서에 모두 기재할 수는 없을 것이다.

현재 국내법에서는 이를 강제하는 법은 제시되지 않고 있으므로 각 기관 규정에 따라 IF 관련 공지 여부를 결정할 수 있을 것이다. 아직은 생소한 개념이지만 각 기관별로 해당 연구를 수행하는 연구자를 위하여, 그리고 그 연구를 심의하는 IRB 위원을 위한 적절한 가이드라인을 마련해 둘 것을 제언한다. 또한, 벨몬트 리포트의 기본 원칙인 인간 존중(Respect for Person) 원칙에 입각하여, 적어도 미국 대통령위원회에서 제시하고 있는 3 가지 검사[대규모 유전자 시퀀싱(Large-Scale Genetic Sequencing), 인체유래물 분석(Testing of Biological Specimens), 영상검사(Imaging)]를 포함하는 연구에서는 대상자 설명문에 부수적 발견이 확인될 수 있음을 알리고, 연구

진행 과정에서 IF 가 발견되는 경우 대상자가 통지 받기를 원하는지 여부에 대하여 선택할 수 있는 항목을 마련해 둘 것을 제언하고자 한다. 이를 통하여 대상자의 자유 의지를 존중하면서 연구 진행 과정 중 IF 발생에 따른 애매한 상황을 사전에 방지해 볼 수 있기를 기대해 본다.

마지막으로 생명윤리법 제 19 조(기록의 유지와 정보의 공개)에 따르면 인간대상 연구자는 인간대상연구와 관련한 사항을 기록·보관하여야 하며, 연구대상자는 자신에 관한 정보의 공개를 청구할 수 있고 그 청구를 받은 인간대상연구자는 특별한 사유가 없으면 정보를 공개하여야 하는 것으로 명시하고 있다. 또한 생명윤리법 시행규칙 제 16 조(정보 공개의 청구)에서는 정보공개를 청구하려는 연구대상자가 취할 수 있는 구체적인 절차가 마련되어 있고, 생명윤리법 시행규칙 [별지 제 7 호서식]으로 ‘정보 공개 청구서’ 가 구비되어 있다. ‘정보 공개 청구서’ 서식의 열람 또는 사본발급 신청내용에는 ‘해당 연구 결과 등에 관한 사항’ 이 포함되어 있어 연구 참여 대상자가 연구 결과를 알고 싶은 경우 언제든지 IRB 로 정보 공개를 요청할 수 있는 절차가 법으로 마련되어 있음을 확인할 수 있다.

이와 같이 우리나라의 경우 법에서 연구 결과 관련한 내용을 대상자가 원하는 경우 언제든지 확인할 수 있는 절차가 마련되어 있음에도, 이러한 사실이 실제 연구 참여 대상자에게는 거의 홍보되지 않고 있고 해당 내용을 홍보할 수 있는 대상자 관련 교육 역시 부족한 실정이다. 따라서 임상연구에 참여하는 대상자가 임상연구와 관련한 정보를 손쉽게 얻을 수 있도록 연구 관련 인력은 적절한 교육을 제공해야 할 것이다. 현재 우리나라에서는 연구 참여 대상자 아웃리치(participant outreach) 일환으로 임상연구에 대한 정보를 제공하고 있는 기관이 그리 많지 않은데, 환자 및 가족/보호자는 추후

임상연구에 참여하게 될 가능성이 있는 잠재적 대상자에 해당되므로 각 기관에서는 충분한 임상연구 관련 교육을 통하여 대상자가 임상연구에 대한 지식이 고취될 수 있는 기회를 제공해야 할 것이다. 해당 교육 프로그램을 통하여 부수적 발견에 대한 환자 및 가족/보호자의 인식 역시 높아질 수 있기를 기대해 본다.

참 고 문 헌

1. 국내문헌

- 보건복지부 보도자료. 내년부터 5 천여개 연구기관, 기관윤리위원회(IRB) 설치 의무화. 2012.
- 석종욱. 독일 유전자진단법 Das Gendiagnostikgesetz(GenDG). 외국법제동향. 2010.
- 성영조. 소비자 직접 서비스(DTC) 시대의 도래와 시사점[전자자료]. 2015.
- 신상구, 박병주, 정선영, 허대석, 이무송, 강위창, 한서경, 최성준, 권준수, 윤성철, 최남경, 안희정, 고재욱, 홍현숙, 김성호, 김화정, 오명돈, 윤성수, 김용진. 임상시험관련자를 위한 전문교재-임상시험 연구자 교재. 2007.
- 유호중. 유전정보를 모를 권리의 윤리적, 법적 근거와 실현 방법. 한국의료법학회지. 2014.
- 이성연. 미국의 유전자정보 차별금지법(GINA; Genetic Information Non-discrimination Act of 2008). 해외법제뉴스. 2009.

2. 국외문헌

Catherine Gliwa, BA, Ilana R. Yurkiewicz, MD, Lisa Soleymani Lehmann, MD, Sara Chandros Hull, PhD, Nathan Jones, PhD and Benjamin E. Berkman, JD, MPH. Institutional review board perspectives on obligations to disclose genetic incidental findings to research participants. *Genet Med* advance online publication 19 November 2015. doi:10.1038/gim.2015.149.

Christian M. Simon, Janet K. Williams, Laura Shinkunas, Debra Brandt, Sandra Daack-Hirsch, and Martha Driessnack. Informed Consent and Genomic Incidental Findings: IRB Chair Perspectives. *J Empir Res Hum Res Ethics*. 2011 December; 6(4): 53-67. doi: 10.1525/jer.2011.6.4.53.

Department of Human Health & Human Services(DHHS). Federal Policy for the Protection of Human Subjects(Common Rule). 2017.

Department of Health and Human Services(DHHS). “GINA” The Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008_Information for Researchers and Health Care Professionals. 2009.

Jörg Schmidtke (Hannover) and Clemens Müller (Würzburg). The German Ethics Council Opinion Paper on the Future of Genetic Diagnosis. 2013.

Jerry Menikoff, Julie Kaneshiro, and Ivor Pritchard. The Common Rule, Updated. DOI: 10.1056/NEJMp1700736. 2017.

Lynn G. Dressler, DrPH, Sondra Smolek, PhD, Roselle Ponsaran, MA, Janell M. Markey, MS, Helene Starks, PhD, MPH, Nancy Gerson, BS, Susan Lewis, MSSA, Nancy Press, PhD, Eric Juengst, PhD and Georgia L. Wiesner, MD; for the GRRIP Consortium. IRB perspectives on the return of individual results from genomic research. *Genet Med* 2012;14(2):215–222.

Presidential Commission for the Study of Bioethical Issues. ANTICIPATE and COMMUNICATE: Ethical Management of Incidental and Secondary Findings in the Clinical, Research, and Direct-to-Consumer Contexts. 2013.

Presidential Commission for the Study of Bioethical Issues. PRIVACY and PROGRESS in Whole Genome Sequencing. 2012.

Presidential Commission for the Study of Bioethical Issues. For Researchers: Incidental and Secondary Findings. 2016.

Presidential Commission for the Study of Bioethical Issues. For IRB Members: Incidental and Secondary Findings. 2016.

Presidential Commission for the Study of Bioethical Issues. For Research Participants: Incidental and Secondary Findings. 2014.

R Andorno. The right not to know: an autonomy based approach. *J Med Ethics* 2004;30:435–440.

Susan M. Wolf, Frances P. Lawrenz, Charles A. Nelson, Jeffrey P. Kahn, Mildred K. Cho, Ellen Wright Clayton, Joel G. Fletcher, Michael K. Georgieff, Dale Hammerschmidt, Kathy Hudson, Judy Illes, Vivek Kapur, Moira A. Keane, Barbara A. Koenig, Bonnie S. LeRoy,

Elizabeth G. McFarland, Jordan Paradise, Lisa S. Parker, Sharon F. Terry, Brian Van Ness, and Benjamin S. Wilfond. Managing Incidental Findings in Human Subjects Research : Analysis and Recommendations. *J Law Med Ethics*. 2008 ; 36(2): 219-211.

Susan M. Wolf. Return of Individual Research Results & Incidental Findings: Facing the Challenges of Translational Science. *Annu Rev Genomics Hum Genet*. 2013 ; 14: 557-577.

The National Commission for the Protection of Human Subjects of Biomedical and Behavioral Research. *The Belmont Report: Ethical Principles and Guidelines for the Protection of Human Subjects of Research*. 1979.

The Secretary's Advisory Committee on Human Research Protections(SACHRP). *SACHRP Recommendation: Attachment B: Return of Individual Research Results*. 2016.

World Medical Association. *World Medical Association Declaration of Helsinki: Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects*.

3. 기타

보건복지부. 생명윤리 및 안전에 관한 법률. [시행 2016.12.20.] [법률 제 14438 호, 2016.12.20., 타법개정].

보건복지부. 생명윤리 및 안전에 관한 법률 시행규칙. [시행 2014.1.1.] [보건복지부령 제 228 호, 2013.12.31., 타법개정].

보건복지부. 생명윤리 및 안전에 관한 법률 시행규칙. [별지 제 7 호 서식].

식품의약품안전처. 의약품 등의 안전에 관한 규칙 [별표 4] 의약품 임상시험 관리기준 <개정 2016. 10. 28.>

식품의약품안전처 고시 제 2016-24 호(2016.4.1), 의약품 등 임상시험 실시기관 지정에 관한 규정

행정자치부. 개인정보 보호법. [시행 2017.3.30.] [법률 제 14107 호, 2016.3.29, 일부 개정].

Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Act on genetic investigations in humans) <available at: <http://www.gesetze-im-internet.de/gendg>>

NYTimes, The Opinion Pages – My Medical Choice (by Angelina Jolie. <available at: <http://www.nytimes.com/2013/05/14/opinion/my-medical-choice.html>> 2013.

The Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008_U.S. Equal Employment Opportunity Commission <available at: <https://www.eeoc.gov/laws/statutes/gina.cfm>>

첨 부

설 문 지

(연구자 용)

안녕하십니까?

저는 S병원 임상연구보호센터에서 근무하고 있는 조혜란 입니다.

현재 연세대학교 보건대학원에서 국제보건학과 보건의료법윤리전공 석사과정에 재학 중에 있는데, 학위논문으로 **[임상연구에서 우연히 확인될 수 있는 부수적 발견(Incidental Findings) 관련한 인식 조사 및 역할별 입장]**라는 주제로 조사연구를 진행하고자 합니다.

연구 수행 과정에서 우연히 발견되는 결과를 해당 대상자에게 알려주어야 하는지 여부에 대한 논의가 이루어 지고 있는데, 아직 국내에서는 연구를 수행하는 연구진이나 연구에 참여하는 대상자, 그리고 연구를 심의하는 IRB 위원에게 아직은 IF 및 GIF(Genetic and Genomic IF)란 용어는 생소한 개념이고, 관련 가이드라인 등이 전무한 실정입니다. 이에 본 연구를 통하여 임상연구에서 우연히 확인될 수 있는 IF 및 GIF에 대하여 연구자/IRB 위원/환자 및 보호자가 어느 정도 인지하고 있는지 확인해 보고, 각 역할 별로 어떤 입장을 취하고자 하는 지에 대하여 고찰해 보고자 합니다.

본 설문지는 IF 및 GIF에 대한 귀하의 인식도 및 입장을 묻는 문항으로 구성되어 있습니다. 작성하실 설문에는 이름, 주민등록번호 같은 개인 신상에 관련된 내용은 없으며, 모든 자료와 정보는 무기명으로 처리되고, 연구 이외의 목적에는 절대 사용되지 않을 것입니다.

설문조사는 총 8문항으로 약 5분 정도 작성 시간이 소요됩니다. 작성 후 **2017년 04월 30일 까지 e-mail(이메일 주소 기입)로 회신**하여 주시면 본 연구 참여에 동의하는 것으로 간주됩니다. 연구에 참여하셨더라도 언제든지 참여 의사를 철회하실 수 있습니다.

바쁘시겠지만 설문 작성 후 회신하여 주신다면 연구에 큰 도움될 것입니다.
설문조사에 대해 협조해 주셔서 진심으로 감사 드립니다.

문의: 연세대학교 보건대학원 의료법윤리 전공 조혜란
연구자 연락처 기입
연구자 주소 기입

설문지

(IRB 위원용)

안녕하십니까?

임상연구보호센터에서 근무하고 있는 조혜란입니다.

현재 연세대학교 보건대학원에서 국제보건학과 보건의료법윤리전공 석사과정에 재학 중에 있는데, 학위논문으로 **[임상연구에서 우연히 확인될 수 있는 부수적 발견(Incidental Findings) 관련한 인식 조사 및 역할별 입장]**라는 주제로 조사연구를 진행하고자 합니다.

연구 수행 과정에서 우연히 발견되는 결과를 해당 대상자에게 알려주어야 하는지 여부에 대한 논의가 이루어 지고 있는데, 아직 국내에서는 연구를 수행하는 연구진이나 연구에 참여하는 대상자, 그리고 연구를 심의하는 IRB 위원에게 아직은 IF 및 GIF(Genetic and Genomic IF)란 용어는 생소한 개념이고, 관련 가이드라인 등이 전무한 실정입니다. 이에 본 연구를 통하여 임상연구에서 우연히 확인될 수 있는 IF 및 GIF에 대하여 연구자/IRB 위원/환자 및 보호자가 어느 정도 인지하고 있는지 확인해 보고, 각 역할 별로 어떤 입장을 취하고자 하는지에 대하여 고찰해 보고자 합니다.

본 설문지는 IF 및 GIF에 대한 귀하의 인식도 및 입장을 묻는 문항으로 구성되어 있습니다. 작성하실 설문에는 이름, 주민등록번호 같은 개인 신상에 관련된 내용은 없으며, 모든 자료와 정보는 무기명으로 처리되고, 연구 이외의 목적에는 절대 사용되지 않을 것입니다.

설문조사는 총 8문항으로 약 5분 정도 작성 시간이 소요됩니다. 작성 후 **2017년 04월 30일**까지 e-mail(이메일 주소 기입)로 회신하여 주시면 본 연구 참여에 동의하는 것으로 간주됩니다. 연구에 참여하셨더라도 언제든지 참여 의사를 철회하실 수 있습니다.

바쁘시겠지만 설문 작성 후 회신하여 주신다면 연구에 큰 도움될 것입니다.
설문조사에 대해 협조해 주셔서 진심으로 감사 드립니다.

문의: 연세대학교 보건대학원 의료법윤리 전공 조혜란

연구자 연락처 기입

연구자 주소 기입

※ 아래 질문을 읽고, 해당사항에 체크(V, O, ■) 및 답변해 주시기 바랍니다.

1. 다음 기본 사항에 대해 체크 부탁드립니다.

IRB 위원 경 력	<input type="checkbox"/> 1년 미만	<input type="checkbox"/> 1년이상-2년미만	<input type="checkbox"/> 2년이상-5년미만
	<input type="checkbox"/> 5년이상-10년미만	<input type="checkbox"/> 10년 이상	<input type="checkbox"/> 잘 모르겠음
심 의 자 구 분	<input type="checkbox"/> 과학계 위원 <input type="checkbox"/> 비과학계 위원 (동의서 심의) <input type="checkbox"/> 통계 위원 <input type="checkbox"/> 예비 위원		
임 상 연 구 경 력	* 임상연구 경력이 있는 경우, 체크하여 주십시오.		
	<input type="checkbox"/> 1년 미만	<input type="checkbox"/> 1년이상-2년미만	<input type="checkbox"/> 2년이상-5년미만
	<input type="checkbox"/> 5년이상-10년미만	<input type="checkbox"/> 10년 이상	<input type="checkbox"/> 없음

2. IF(Incidental Findings) 및 GIF(Genetic and Genomic Incidental Findings)에 대하여 들어 보신 적이 있습니까?

- ① 둘 다 들어본 적 있다.
- ② 둘 중 하나는 들어본 적이 있다. (체크하여 주십시오: IF GIF)
- ③ 둘 다 들어본 적 없다.

3. 연구 진행 과정에서 연구 목적과 무관하게 우연히 발견되는 (대상자 건강에 영향을 줄 수도 있는) 부수적 finding에 대해 대상자에게 알려야 한다고 생각하십니까?

- ① 치료 및 예방가능 여부에 따라 다르게 적용해야 한다.
(치료 및 예방이 가능하다면 대상자에게 알리는 것이 바람직하다.)
- ② 치료 및 예방가능 여부와 무관하게 모든 finding은 대상자에게 알려야 한다.
- ③ 치료 및 예방가능 여부와 무관하게 대상자에게 굳이 알릴 필요 없다.
- ④ 기타 의견:

4. (3번 문항에서 알려야 한다고 선택한 분만 답변하여 주십시오.)

3번 항목에서의 finding을 대상자에게 알려야 한다면 언제 알리는 것이 좋다고 생각하십니까?

- ① 대상자 설명문 및 동의서에 포함하여 연구 참여 전에 안내한다.
- ② 연구 진행 과정에서 발견될 때 바로 안내한다.
- ③ 연구가 모두 완료된 시점에서 안내한다.
- ④ 기타 의견:

설문지

(환자 및 가족/보호자용)

안녕하십니까?

저는 연세대학교 보건대학원에서 국제보건학과 보건의료법윤리전공 석사과정에 재학 중에 있는 조혜란 이라고 하며, 학위논문으로 **[임상연구에서 우연히 확인될 수 있는 부수적 발견 (IF; Incidental Findings, 이하 IF라 한다.)** 관련한 인식 조사 및 역할별 입장]라는 주제로 조사연구를 진행하고자 합니다.

연구 수행 과정에서 우연히 발견되는 결과를 해당 대상자에게 알려주어야 하는지 여부에 대한 논의가 이루어 지고 있는데, 아직 국내에서는 연구를 수행하는 연구진이나 연구에 참여하는 대상자, 그리고 연구를 심의하는 IRB* 위원에게 아직은 IF 및 GIF(Genetic and Genomic IF, 이하 GIF라 한다)*란 용어는 생소한 개념이고, 관련 가이드라인 등이 전무한 실정입니다. 이에 본 연구를 통하여 임상연구에서 우연히 확인될 수 있는 IF 및 GIF에 대하여 연구자/IRB 위원/환자 및 보호자가 어느 정도 인지하고 있는지 확인해 보고, 각 역할 별로 어떤 입장을 취하고자 하는지에 대하여 고찰해 보고자 합니다.

* 참고 - 용어정의

1. IF(Incidental Findings)이란 연구수행 과정에서 연구 목적과는 무관하게 우연히 발견되는 모든 사항을 의미하며, GIF(Genetic and Genomic IF)란 유전학적 연구 수행과정에서 연구 목적과는 무관하게 우연히 발견되는 개인의 유전적인 정보를 의미합니다.
2. IRB란 인간을 대상으로 하는 연구 등에서 생명윤리 및 안전을 확보하기 위하여 해당 기관에서 자체적으로 연구계획의 윤리적·과학적 타당성을 심의하고 연구대상자 등으로부터 적절한 동의를 받았는지 등의 연구진행과정 및 결과에 대한 조사·감독 기능을 수행하도록 자율적으로 운영하는 독립적인 심의기구입니다.

본 설문지는 IF 및 GIF에 대한 귀하의 인식도 및 입장을 묻는 문항으로 구성되어 있습니다. 작성하실 설문에는 이름, 주민등록번호 같은 개인 신상에 관련된 내용은 없으며, 모든 자료와 정보는 무기명으로 처리되고, 연구 이외의 목적에는 절대 사용되지 않을 것입니다.

설문조사는 총 8문항으로 약 5분 정도 작성 시간이 소요되며, 연구에 참여하셨더라도 언제든지 참여 의사를 철회하실 수 있습니다. 바쁘시겠지만 설문 작성 후 회신하여 주신다면 연구에 큰 도움될 것입니다. 설문조사에 대해 협조해 주셔서 진심으로 감사 드립니다.

문의: 연세대학교 보건대학원 국제보건학과 보건의료법윤리 전공 조혜란

연구자 연락처 기입

연구자 주소 기입

Abstract

**Consideration on System Improvement Plan for Incidental Findings in
Clinical Research: Focused on Genetic and Genomic Research**

Hyelan Jo

Dept. of Medical Law & Ethics

Graduate School of Public Health

Yonsei University

(Directed by Professor Soyeon Kim, M.D., Ph.D.)

Incidental findings(hereinafter referred to as IF) are previously undiagnosed medical or psychiatric conditions that are discovered unintentionally and are unrelated to the current medical or psychiatric condition which is being treated or for which tests are being performed. Particularly an incidental finding happens with frequency when analyzing medical images such as CT or MRI, etc.; however, IF is not considered in clinical research area yet. According to 『ANTICIPATE and COMMUNICATE』 (2013), one of the report published by the Presidential Commission for the Study of Bioethical Issues, a research

including large-scale genetic sequencing or testing of biological specimens or imaging has the possibility of giving rise IFs.

It is still controversial whether IF should be informed to the research participants or not. Researchers, Institutional Review Board (hereinafter referred to as IRB) members and Patients (or their family/guardian), potential research participants, are not fully aware of IF in Korea, and there are no particular laws or guidelines for IF. That is why this paper deals with the followings: 1) the concept of IF in clinical research, 2) awareness investigation of IF and the stance classified into three categories (Researchers/IRB members/Patients or their family/guardian), 3) how to reflect their stance in the principles and practice of clinical research. Especially, as the genetic and genomic research is rapidly developing, this paper focuses more on genetic and genomic incidental findings (GIF).

The study was conducted with a questionnaire survey to the researchers, IRB members, affiliated with S hospital, a general hospital in Seoul, Korea, and the patients (or their family/guardian), visiting S hospital. Total of 79 people (24 researchers, 31 IRB members, 24 patients or their family/guardian) were participated in the survey.

To some degree, researchers and IRB members are aware of what IF is; however, patients or their family/guardian are unfamiliar with IF and most of them have never heard of it. It is interesting that all of the study participants indicate agreement to inform clinical research participants IF, but there are some issues for timing when IF should be informed.

Therefore, this paper suggests that when conducting researches including large-scale genetic sequencing or testing of biological specimens or imaging, participants should be informed about that the research has the possibility of giving rise IF and the participants should make a choice voluntarily of one's own free will. Furthermore, there is little institution that provides information or education about clinical research as part of participant outreach in Korea. However, since patients or their family/guardian are the potential clinical research participants, institutions should provide information or education about clinical research so as to inspire them to be accustomed to it. With the education program, it is expected that patients or their family/guardian could be more familiar with IF.

Keywords: Incidental Findings, Genetic and Genomic, Clinical Research, IRB, Protection of Research Participants, Participant Outreach