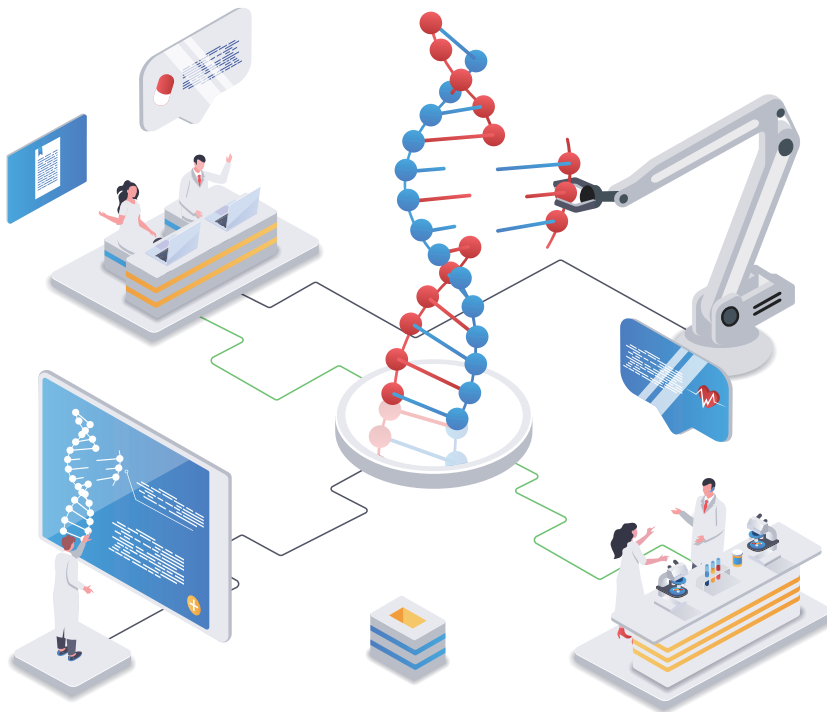


2020
December

한림원의
목소리
제88호

정밀의료 실현을 위한 극복과제와 해결방안은 무엇인가?



더 나은 의료서비스를 위해 사회적 공감대 형성과 제도의 개선이 필요하다



정밀의료는 환자의 유전체, 환경 및 생활습관 정보, 임상정보 등을 토대로 질병을 예방하거나 치료하는 것을 목적으로 하는 차세대 의료 패러다임이다. 전문가들은 정밀의료 기술의 핵심은 유전체 정보 분석에 있으며, 유전체 기반의 정밀의료는 인류의 삶을 획기적으로 바꾸게 될 것이고, 나아가 학문적, 산업적 파급효과 또한 막대할 것이라고 이야기 한다.

이러한 가능성을 바탕으로 지난 2015년 1월, 당시 미국 대통령 오바마는 국정연설에서 정밀의료에 관한 대규모 연구 추진을 선언하였으며, 우리나라에서도 차세대염기서열분석 기술을 비롯하여 유전체분석 분야의 많은 성과를 만들어 오고 있다. 정밀의료는 이미 암과 희귀 유전성질환의 진단과 치료에 성과를 보이고 있다. 특히 질병의 조기 발견 및 진행의 예측을 통해 치료의 효과를 높이고, 환자의 삶의 질 개선과 의료비 절감에 기여하게 될 것이다. 더욱이 정밀의료의 구현을 위해서는 산업적인 발전이 필요하고 동시에 유관 산업의 발전이 가능하다는 점에서 그 산업적 가치가 매우 높다고 할 수 있다.

정밀의료의 실현되기 위해서는 유전체 정보를 비롯한 생체정보의 수집과 분석을 위한 인프라 구축에 많은 비용이 필요하며, 특히 개인정보 사용에 대한 윤리적, 법적인 문제의 해결이 필요하다. 이에 한국 과학기술한림원은 대한민국의학한림원과 ‘우리나라 정밀의료의 현황과 미래’를 주제로 정밀의료 실현을 위한 극복 과제의 점검과 정책적인 제안을 위한 한림원탁토론회를 개최하였다.

이날 토론회에서는 정밀의료 실현의 핵심요소라 할 수 있는 개인정보의 수집과 분석을 위한 기술개발의 필요성과 법·제도적 근거 마련의 필요성 등을 중심으로 열띤 토론이 이어졌으며, 특히 개인 유전체정보의 활용과 개인정보 보호에 대한 사회적 공감대 형성의 중요성이 제시되었다. 이번 한림원의 목소리에서는 이러한 논의들을 바탕으로 정밀의료 실현을 위한 극복과제, 그리고 그 해결방안을 제안하고자 한다.



2020. 12.

한국과학기술한림원

01

대규모 유전체 정보의 수집과 분석을 위한 의료 빅데이터 구축과 기술 개발 필요

1 보건의료 유전체 분야의 발전과 임상적용을 위한 빅데이터 구축이 필수적이다.

정밀의료는 환자의 유전체 차이에 기반을 둔 표적치료제를 사용함으로써 환자들에게 보다 나은 치료를 제공할 수 있다. 정밀의료의 효과는 이미 암이나 희귀 유전성질환의 진단과 치료에 널리 활용되고 있으며, 미래에는 대부분의 질환 진료에 있어서 핵심적인 개념이나 플랫폼으로 자리 잡게 될 것으로 예상된다. 정밀의료의 구현을 위해서는 많은 사람들의 유전체정보 뿐만 아니라 각종 생체정보, 라이프로그, 임상정보 등이 필요하다. 따라서 각종 정보를 수집하고 분석하기 위해서는 빅데이터 분석 기술과 인공지능에 기반을 둔 기술의 발전이 시급하다.

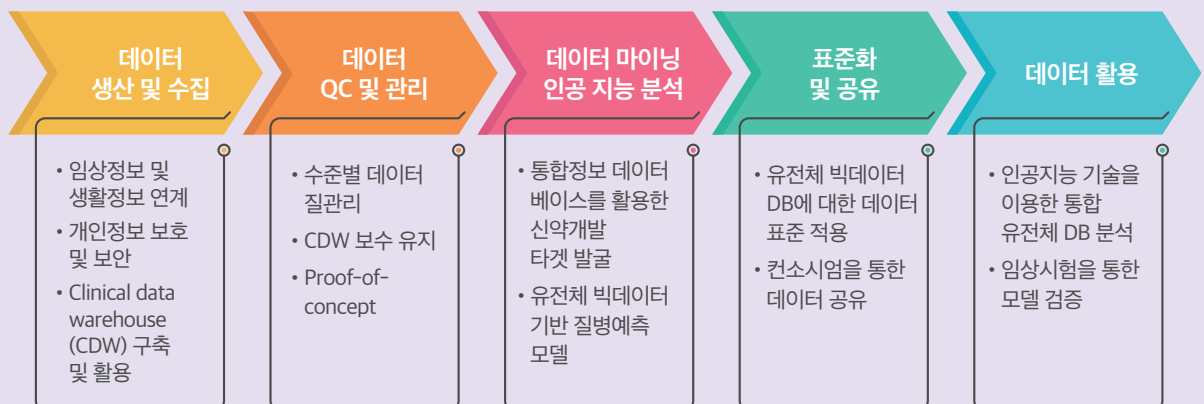
2 유전체 정보 분석 첨단기술 개발이 필요하다.

유전체 정보를 분석하기 위해서는 자료 수집을 위한 사물인터넷기술, 분석과 처리를 위한 딥러닝, 인공지능, 클라우드링과 같은 첨단기술이 요구된다. 특히 신약개발과 질환예측모델 구축을 위해서는 글로벌 표준에 따라 국내외의 연구자와 FAIR(Findable, Accessible, Interoperable, Reusable) 원칙에 따라 공유되고 호환될 수 있어야 하며, 이를 위해 데이터 카탈로그의 개발 등이 필요하다.

3 우리나라 자체 개발 프로그램을 통해 연구자원 관리와 신약개발의 시너지 달성이 효율적으로 수행되어야 한다.

정밀의료 시대의 임상실험 단계에서는 바이오마커를 활용하여 신약의 치료효과를 효과적으로 검증하고, 임상실험 환자를 선정함으로써 비용을 절감하고 임상실험의 윤리성을 확보 할 수 있다. 이런 과정을 관리하는 플랫폼 임상시험(Master Protocol) 프로젝트는 주로 암정밀분야의 약제개발에 활용되고 있으며, 우리나라에서도 K-MASTER 프로그램을 통해 참여 환자들의 유전자 정보를 최대한 확보하고, 개별 유전자 변이를 표적으로 하는 신약치료 임상시험을 체계적으로 추진하여 환자들에게 많은 치료기회를 제공하는 동시에 빅데이터 분석 시스템을 구축하여 신약개발의 시너지를 강화하고 있다.

임상-유전체 통합 빅데이터 분석 워크플로우



02

개인정보 보호와 활용을 위한 법적, 제도적 근거 마련이 필요

1 보건의료 유전체 데이터 활용을 위한 법적 근거가 필요하다.

새로운 데이터의 생산 속도가 빨라짐에 따라 2013년 미국의 국립보건원에서는 가까운 미래에 대규모 데이터베이스를 기반으로 하는 의학 지식추구를 위해 “Big data to Knowledge(BD2K)” 계획에 착수하였다. 우리나라에서도 ‘데이터 3법’으로 통칭되는 법적 근거를 구축함으로써 데이터 활용을 촉진하기 위한 노력을 기울이고 있으며, 개인정보 보호를 위한 가명정보 제도를 공포하였다. 또한 지난 9월에는 개인정보보호위원회와 보건복지부가 공동으로 보건의료 데이터 활용 가이드라인을 발표하는 등의 개인정보에 대한 제도적인 근거를 마련하기 위해 노력하고 있다.

2 가명정보의 허용범위에 대한 가이드라인 점검이 필요하다.

우리나라 개인정보보호법에 의하면 가명처리를 통해 유전체 정보를 연구에 이용할 수 있으며 과학적 연구를 목적으로 하는 경우 제3자에게 제공하는 것이 가능하다. 그러나 보건의료 데이터 활용 가이드라인에서 허용하는 가명정보는 큰 단위의 유전자 단위정보로 한정하고 있으며, 암세포와 같은 신생물의 신규 변이 정보만을 허용한다. 이는 사실상 유전체 정보를 활용하는 것을 허용하기 어렵다는 입장에 가까우며, 미국이나 유럽의 선진국에 비교하면 다소 엄격하다는 것이 전문가 의견이다.

3 유전체 정보의 이해를 기반으로 개인정보 활동 동의가 이루어져야 한다.

실질적으로 가명정보의 사용이 어려운 현재 상황에서 개인의 유전체 데이터를 사용할 수 있는 방법은 동의기반의 정보활용이다. 그러나 일반적인 개인정보와는 달리 유전체 정보는 한 사람의 전체 정보를 제공하기 때문에 이에 대한 동의는 유전체 정보에 대한 깊이 있는 이해를 바탕으로 이루어져야 한다. 실제로 미국에서는 유전학에 대한 기초지식을 테스트한 후에 이루어지는 동의를 인정하고 있으나, 사실상 우리나라는 아직 이해를 기반으로 하는 동의에 대한 합의가 이루어지지 않은 상태이다. 따라서 개인의 유전체 정보가 일반적인 개인정보와 동일하게 취급되는 부분에 대한 검토가 필요하다. 다만, 유전체 정보가 일반적인 개인정보와 다르다는 genetic exceptionalism은 아직 학술적으로 논의중인 상황이다.

03

맞춤형 치료 상용화를 위한 보험급여 및 보상 제도의 검토가 시급

1 정밀의료의 보험급여 가이드라인이 필요하다.

정밀의료의 상용화 실현을 통해 국민의 편익을 증대시키고, 비용에 대한 부담을 줄이기 위해서는 보험급여제도에 대한 검토와 개선 방향에 대한 논의가 필요하다. 정밀의료는 환자와 진료의사, 의과학연구자, 국가 등의 참여 주체 모두가 이득을 얻을 수 있는 최선의 의료시스템으로 알려져 있다. 우리나라는 이미 2017년부터 NGS 기반의 유전자 검사법이 일부 희귀질환과 암

환자를 대상으로 보험급여에 적용되고 있다. 그러나 우리나라는 건강보험이 전 국민에게 광범위하게 적용되기 때문에 제도를 개선하는데 더욱 신중한 접근이 필요하다. 따라서 의학적 타당성과 중대성, 치료효과성은 물론 비용효과성, 사회적 편익, 건강 보험 재정상황을 고려하여야 한다. 특히 정밀의료는 진단 뿐 만 아니라 약제와의 관련성도 높기 때문에 검사법의 표준화로 인한 진단, 식약처의 인허가와 관련된 약물, 임상실험의 중요성과 관련된 디지털화 등 관련 분야와의 종합적인 고려가 필요하다.

2 개인정보 보호와 보상에 대한 방안을 마련해야 한다.

유전체 분석을 위한 정보제공자의 개인정보 보호와 보상 방안이 논의되어야 한다. 혁신적인 의료기술은 연구개발에서 시작된다. 연구개발을 위해서는 막대한 금전적인 지원과 유전체적 데이터가 필요하며 유전체 데이터는 개인으로부터 시작된다. 따라서 개인의 정보를 어떻게 보호하고, 어떤 보상을 제공할 것인지에 대한 정부의 가이드라인이 필요하다.

정밀의료 연구의 결과물을 소비하는 국가나 지역사회는 연구개발의 과정에 대한 지원에 적극적이어야 하며, 연구결과와 경험을 공유함으로써 국가와 사회의 발전에 기여할 수 있어야 한다. 또한, 연구개발이나 임상시험 과정에서 개인정보를 제공한 개인에게는 개발된 치료법의 적용이나 건강재정의 혜택 등의 보상에 대한 고려가 필요하다. 전문가들은 이와 같이 제도화를 통해 개인과 사회를 보호하려는 노력이 반드시 이루어져야 한다고 강조한다.

04

개인 유전체정보의 활용과 개인정보 보호에 대한 사회적 공감대 형성이 필요

1 유전체 정보의 활용과 보호에 대한 사회적 공감대가 형성되어야 한다.

유전체정보에 대한 과학적 연구의 특수성을 절차적으로 고려할 수 있는 방법에는 무엇이 있을까? 전문가들은 이에 대한 지속적인 전문가 협의와 더불어 사회적 공감대를 형성하는 것이 필요하다고 강조한다. 정밀의료의 연구에 이용되는 정보들은 각 개인에게는 아주 민감한 정보들이다. 이러한 정보의 사용에 따른 윤리적, 법적 문제가 적지 않고, 또한 정보의 노출 위험이 존재하고 있는 것도 큰 문제이다. 또한 유전체정보 외에도 생활습관정보, 의료정보, 진료기록 등도 모두 민감한 정보이므로 개인의 사생활이나 인권 침해 가능성에 대한 위험성을 인지하고 있어야 한다. 그러나 더 나은 의료서비스를 위한 정밀의료의 실현을 위해 개인의 의료정보는 필수적인 요소라는 점에서 정밀의료 실현을 통한 혜택과 개인정보의 보호 두 가지 측면을 모두 고려하여, 우리 사회가 허용할 수 있는 범위와 허용 방법에 대한 사회적 논의가 형성되어야 한다.

2 유전체 정보기반의 정밀医료를 위한 거버넌스 구축이 필요하다.

정부, 연구기관, 의료기관, 기업, 개인 등 유전체분석의 다양한 행위자가 공동의 관심사에 대한 네트워크를 구축하여 문제를 해결하는 거버넌스의 구축이 필요하다. 바이오 데이터를 사용한 의료 사업은 경쟁이 매우 치열한 분야로서, 첨단 의료 관련 기술 및 치료법을 선도하는 것이 매우 중요한 영역이다. 이에 법률적 제도가 해당분야 성장의 걸림돌이 되어 각종 선도 연구의 시기를 놓치는 일을 주의해야 할 것이다. 모두가 참여하는 거버넌스를 통해 충분한 논의를 바탕으로 윤리적, 사회적, 법률적 공감대가 허용되는 범위에서 국민의 건강관리 및 의료 서비스 향상을 위해 연구의 충분한 자율성 및 창의성을 보장해 주어야 하며, 이를 바탕으로 전 인류의 건강한 삶을 실현할 수 있을 것이다.

한국과학기술한림원은

대한민국 과학기술분야를 대표하는 석학단체로서 1994년 설립되었습니다.

1,000여 명의 과학기술분야 석학들이 한국과학기술한림원의 회원이며, 각 회원의 지식과 역량을 결집하여 과학기술 발전에 기여하고자 노력해오고 있습니다. 그 일환으로 기초과학 연구의 진흥기반 조성, 우수한 과학기술인의 발굴 및 활용 그리고 정책자문 관련 사업과 활동을 펼쳐오고 있습니다.

The Korean Academy
of Science and Technology

KAST



한림원의 목소리는,

과학기술분야 석학들인 한국과학기술한림원 회원들의 전문성과 식견을 바탕으로 국가적, 사회적 이슈에 대한 과학기술적 해결 방안과 정책적 대안 제시, 관련 법규 및 제도의 개선방향 제시 등을 위해 발간되고 있습니다.

본 사업은 과학기술진흥기금 및 복권기금으로 지원되고 있습니다.

한림원에 대해 더 자세한 내용 보기



홈페이지

www.kast.or.kr

블로그

kast.tistory.com

포스트

post.naver.com/kast1994

페이스북

www.facebook.com/kastnews

KAST 한국과학기술한림원
The Korean Academy of Science and Technology

(13630) 경기도 성남시 분당구 돌마로 42(구미동) 한국과학기술한림원회관

Tel. 031.726.7900 Fax. 031.726.7909



ISSN 2635-4306