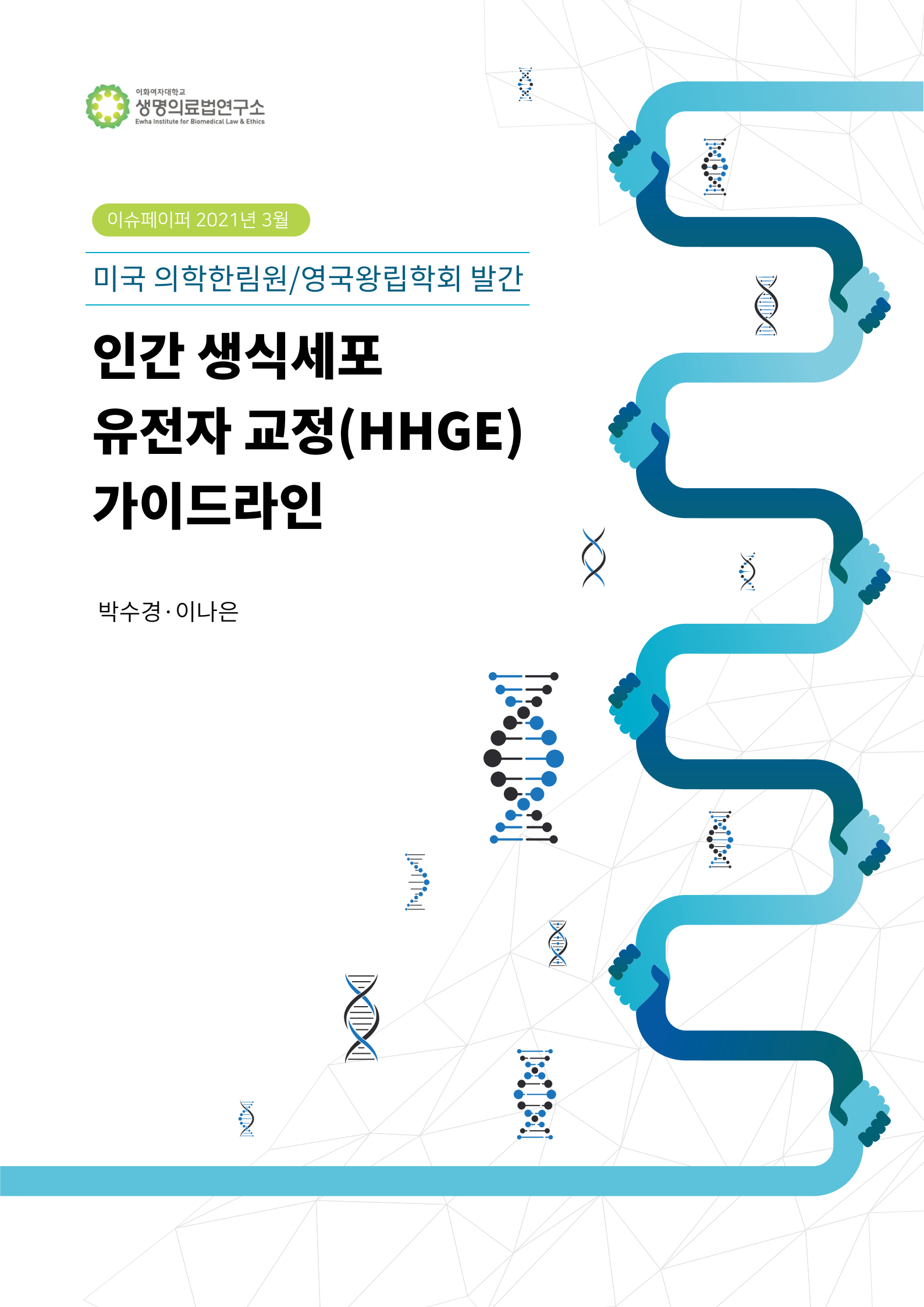


이슈페이퍼 2021년 3월

미국 의학한림원/영국왕립학회 발간

인간 생식세포 유전자 교정(HHGE) 가이드라인

박수경 · 이나은



이슈페이퍼 2021년 3월

미국 의학한림원/영국왕립학회 발간

인간 생식세포 유전자 교정(HHGE) 가이드라인

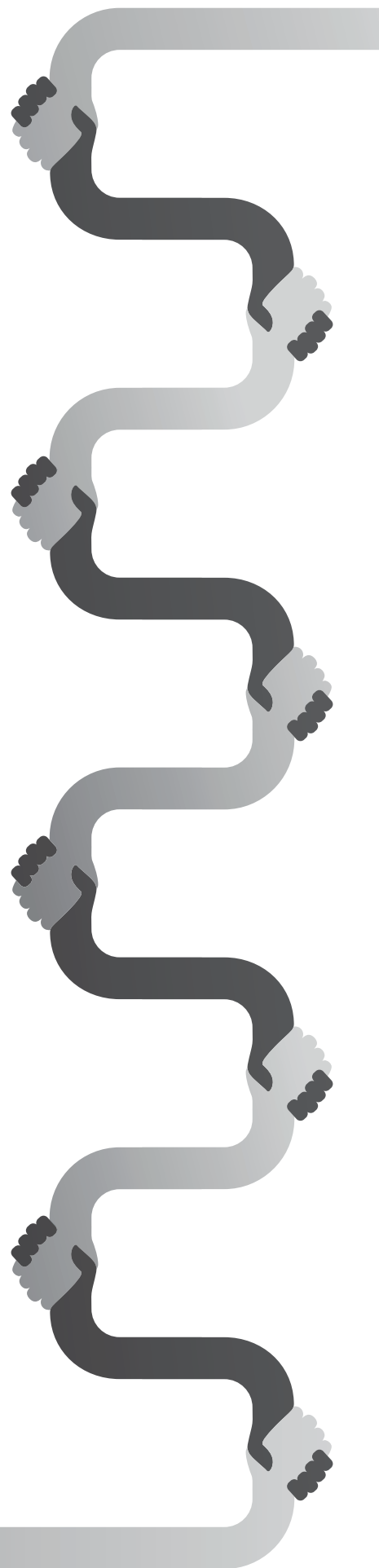
<저자>

박수경

주저자, 이화여자대학교 생명윤리정책협동과정 박사과정생

이나은

공동저자, 이화여자대학교 생명윤리정책협동과정 석사과정생



I

가이드라인 발간의 배경¹⁾

1) 유전자 교정 기술에 대한 이슈와 연구 현황

- 유전자 교정 기술이란, 유전체 내에서 특정 DNA를 삽입, 삭제, 변형, 치환하는 유전자의 변형을 의미하고 ‘유전자 가위 기술’이라고도 함.²⁾
- “Gene Editing”의 국문 번역어로는 “유전자 교정” 및 “유전자 편집”이 있으며 두 용어 중 어떤 용어를 사용하는 것이 적절한지에 대한 논쟁은 있으나, 본 글에서는 유전자 기술을 활용한 치료 및 예방적 의미를 더 강조하고자 “유전자 교정”의 용어를 선택하여 사용하고자 함.
- 유전자 가위는 특정 유전자를 인식하는 부위 및 표적 유전자를 전달하는 효소로 구성되어 있고 각 부위가 유전자 가위의 특이도 및 효율성을 결정함. DNA 인식 부위 및 전달 효소의 특성에 따라 세대가 구분됨.
 - 유전자 가위 기술은 2003년 1세대 기술 등장 이후 지속적으로 발전하고 있음. 1세대 ZFN이나 2세대 TALEN에서는 단백질이 유전자를 인식하지만, 3세대인 CRISPR/Cas9은 가이드RNA가 표적 염기서열을 인식하고 자르는 특징이 있음.³⁾
 - 1,2세대는 유전자 가위를 단백질을 사용함으로 인해 제작기간이 길고 고비용이 요구되었으나 3세대 CRISPR 유전자 가위는 한 종류의 단백질을 사용하고 유전자 서열에 따라 가이드 RNA만 제작하면 되므로 제작 기간이 짧고 많은 유전자 질환에 단시간에 적용되는 장점이 있음.⁴⁾ 이러한 장점으로 인해 CRISPR/Cas9시스템은 유전자 교정을 이용한 암환자 치료의 시작, 더 많은 잠재적 응용이 예상되어 최근 과학자와 언론의 큰 관심이 되고 있으며 이를 활용한 연구가 활발히 진행되고 있음.



2) 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE)에 대한 이슈와 연구 현황

- 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE)⁵⁾ 기술 적용의 경우 표적세포에만 영향을 미치는 체세포 유전자와는 다르게 교정된 세포로 인해 수정된 개체의 유전자형(genotype)에 직접적 영향을 줄 수 있음.
- 이는 다음 세대로 그 유전자형이 전달되어 후손들의 삶에 영향을 미칠 수 있으므로 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE)의 연구, 치료적 적용은 윤리적, 법적, 사회적 고려가 필요함.
 - 중국 광저우 Sun Yat-sen 대학 Junjin Huang 교수팀(총16명)은 연구목적의 기증된 인간배아(3PN)로 유전자교정(CRISPR/Cas9) 기술을 통해 지중해 출혈을 일으키는 변이 유전자(HBB gene)의 교정을 시도하였음.
 - 이 연구로 인해 2015년 네이처, 사이언스지 등에서 과학자들이 배아 및 생식계열 세포의 유전자 교정 연구의 잠정적 금지를 선언하였음에도 불구하고 연구 결과가 Protein Cell 학술지에 게재되었음.⁶⁾
- 2015년 중국 광저우에서 시행된 연구를 포함하여 2018년 8월까지 국제 사회에서는 총7건의 인간 배아 대상 유전자 교정 기초 연구가 이루어졌음.
- 2018년 11월 He Jiankui 조교수의 연구 결과로 유전자 교정 아기가 출생하자 이에 대해 과학적, 윤리적 비난과 우려가 제기됨.⁷⁾

1. National Academy of Sciences 2020. Heritable Human Genome Editing. Washington, DC: The National Academies Press. <https://doi.org/10.17226/25665>. 본 이슈페이퍼에서는 해당 가이드라인의 원문을 참조하여 번역 및 해석한 내용을 토대로 작성한 것임.

2. 김은중, 김무용, 글로벌 유전자편집 시장현황 및 전망(생명공학정책연구센터, 2019) 1면.

3. 손여원 외, 유전자 가위기술 연구개발 동향 보고서(식품의약품안전평가원, 2017) 1면, 11면.

4. 손여원 외, 위의 글 11면.

5. 본 글에서는 원문의 “Heritable Human Genome Editing”을 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE)로 약칭하여 표기하기로 한다.

6. Junjin Huang et al, “CRISPR/Cas9-mediated gene editing in human tripronuclear zygotes”, ProteinCell, 2015, 6(5), 국가생명윤리정책원, 국내·외 배아대상 유전자 편집연구 및 관리동향 (국가생명윤리정책원 정책연구보고서 2018-2, 2018) 9면.

7. “About Lulu and Nana: Twin Girls Born Healthy After Gene Surgery As Single-Cell embryos”(2018. 11. 25) <<https://www.youtube.com/watch?v=th0vnOmFltc&app=desktop>>, 국가생명윤리정책원, 위의 글 12면, Xinhuanet, 2019. 12. 30. “He Jiankui gets 3 years for illegal human embryo gene-editing” <http://www.xinhuanet.com/english/2019-12/30/c_138666463.htm>

2) 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE)에 대한 이슈와 연구 현황

- 중국 선전 The Southern University of Science and Technology of China의 He Jiankui 생물학과 조교수는 CRISPR을 사용하여 HIV가 세포 내로 들어갈 수 있게 하는 단백질을 암호화하는 유전자인CCR5를 비활성화 하도록 하는 유전자가 교정된 쌍둥이 여자아이(Lulu와 Nana)를 출생했다고 YOUTUBE에서 발표함. 3일 뒤인 11월 28일 홍콩에서 열린 제2차 Human Genome Editing International Summit에서 연구 결과를 발표함.

- 연구결과는 학술지에 게재되지 않았고, 정확한 평가 불가능으로 사실관계 파악이 어려워 해당 연구는 중국 보건부의 인간보조생식술 지침과 국제규범을 위반한 것으로 중국 국가위생건강위원회와 정부당국은 연구중단을 결정하고 발표하였음. 이후 2019년 12월 중국 신화통신은 He Jiankui 조교수에 대해 징역3년형과 벌금 300만위안을 선고한 사실을 보도하였음.

- 2019년 7월 러시아 생물학자 Denis Rebrikov가 Nature에서 CRISPR를 사용해서 더 많은 유전자교정 아기들을 만들고 싶다고 언급함. 이에 대해 CRISPR-Cas9 시스템을 만든 분자생물학자 Jennifer Doudna은 이 기술은 아직 준비되지 않았으며 Denis Rebrikov의 계획에 대해 실망스러움과 불안함을 표명함.⁸⁾
- 2020년 6월 Onezero기사에 따르면 런던의 한 연구팀이 CRISPR 기술을 이용하여 인간 배아를 유전적으로 변화시키는 작업을 수행하고 있으며, 교정된 배아를 분석하였을 때 교정된 배아의 약 절반이 의도하지 않은 교정을 포함하고 있음을 발표하였음. 이에 대해 세포생물학 교수 Fyodor Urnov는 “이것은 배아 대상 유전자 교정을 하지 말라는 금지 명령”이라고 언급하기도 하였음.⁹⁾ 이는 여전히 생식세포 유전자 교정이 실제 임상과 적용으로 이어지는 것은 시기상조이며 이 기술의 안전성 문제가 해결되어야 함을 보여주고 있음.

8. Nature, 2019. 6. 10. “Russian biologist plans more CRISPR-edited babies” <<https://www.nature.com/articles/d41586-019-01770-x>>

9. OneZero 2020. 6. 16. “Scientists Edited Human Embryos in the Lab, and It Was a Disaster” <<https://onezero.medium.com/scientists-edited-human-embryos-in-the-lab-and-it-was-a-disaster-9473918d769d>>

II

미국 의학한림원/영국 왕립학회 발간 생식세포 유전자 교정 가이드라인

1) 제정 목적

- 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE)의 임상 적용 및 치료에서 기술적, 과학적, 의료적 및 법적 고려사항 뿐 아니라, 임상시험 참여자의 이익과 해악과 같은 사회적, 윤리적 이슈를 고려하기 위함.
- 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE)와 관련 보조생식술의 안전성(safety)과 효능(efficacy)이 임상 적용을 허용할 수 있을 정도로 충분히 개발되었는지 여부를 판단하고자 함.
- 새로운 사회적 이슈들을 다루기 위한 전문적인 거버넌스 체계가 필요하다고 하면서, 적절한 과학적(scientific) 거버넌스 체계에 필요한 국가적 국제적 메커니즘을 설명함.

2) 가이드라인의 주요 내용

- 해당 가이드라인은 요약문을 포함하여 6개의 대주제와 33개의 소주제로 구성되며, 결과적으로 총 11개의 권고안¹⁰⁾을 제시하였음.
- 권고안 1 : 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE)의 과학적 발전 수준에 대한 이해
 - 인간 배아에 의도하지 않은 변화가 일어나지 않고, 효율적이고 신뢰할 만큼의 정밀한 유전적 변화가 가능하다는 것이 명백하게 규명되어야 유전자 교정을 거친 인간 배아로 임신 시도가 가능함.

10. 11개의 권고안의 제목과 내용은 원문 번역과 해석을 바탕으로 필자가 임의로 주제에 맞도록 제목을 정하였고 내용은 요약문의 내용과 일부 본문 내용을 요약하였으므로 구체적인 사항은 원문의 각 항목 참조

2) 가이드라인의 주요 내용

- 근위축증, 낭포성섬유증, 테이삭스병과 같은 단일유전자 질환과 같은 몇몇 예를 제외하고는 대부분의 흔한 질환은 다인자성 유전 질환으로 여러 생활습관 및 환경의 영향을 받음. 현재로는 다인자성 유전 질환은 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE)가 효과적인 치료법이 아님.
- 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE)을 수정란에 적용할 경우 엄격한 전임상 증거에 기반하여 접근해야 하고, 이러한 전임상 유효성 검사에는 a)교정달성효율성, b)표적이탈(off-target)의 발생 빈도, c)모자이크 교정의 발생빈도 등을 고려하여 검사 프로토콜을 개발해야 함.

● 권고안 2 : 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE)에 대한 사회적 의사결정의 중요성

- 한 국가가 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE)의 임상적 사용을 허용할지 여부를 결정하기 전에 충분하고 광범위한 사회적 대화가 필요함.
- 그 이유는 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE)의 임상적 사용은 과학적이고 의학적 안전뿐 아니라 본 위원회¹¹⁾의 책임 범위를 넘어선 사회적, 윤리적 문제를 제기하기 때문임¹²⁾.
- 단, *임상적용절차(translational pathway)가 책임감 있게 논의되어 임상 적용이 가능하다고 하더라도, 반드시 임상으로 진행을 해야 한다는 것을 의미하지 않는다는 점을 강조할 필요가 있음.

11. International Commission on the Clinical Use of Human Germline Genome Editing, 원문에서는 Commission으로 약칭하여 사용하고 있음

12. 해당 가이드라인의 취지상 인간 생식세포 유전자 교정은 한 국가의 문제를 넘어선 범국가적이고 인류의 종과 관련된 문제로 사회적, 윤리적 문제를 야기할 수 있으므로 충분한 토의가 필요하다는 의미임

2) 가이드라인의 주요 내용

• 임상적용절차와 주요 요소들



- 1) 안정성과 효능에 대한 충분한 전임상 증거의 확립
- 2) 국가 수준에서의 사회적 논의와 허용, 국제적 수준에서의 공유
- 3) 최초 임상 적용을 위한 적절한 승인 절차와 표준 확립
- 4) 안전성과 효율성에 대한 감독 및 평가(이식 전, 임신 상태, 출산 후, 장기적 관점에서 감독)

2) 가이드라인의 주요 내용

● 권고안 3-4 : 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE)의 잠재적인 사용에 대한 허용 범위

- 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE)의 책임있는 *임상적용절차(responsible translational pathway)를 위해서는 그 사용목적이나 환경, 고려해야 할 사항이 매우 다양함
- 예를 들어, 단일 유전자 질환을 가진 아기를 임신할 가능성을 지닌 부모는 착상전 유전자 진단(preimplantation genetic testing; PGT)과 체외수정(in vitro fertilization; IVF)을 통해 질병이 유전되는 것을 방지할 수 있음
- 따라서, 부득이하게 유전자 교정술을 이용하여 배아에 적용하여 질병이 유전되는 것을 막기 위해서는 그 이익과 해악¹³⁾에 대한 면밀한 분석이 필요함
- 또한, 안전성과 유효성이 명확하게 평가되었는지 여부, 해당 국가가 사용을 허용하기로 결정했는지 여부에 따라 임상 적용 여부를 판단함
- 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE)의 사용은 국가가 허용하기로 결정한 경우 다음 기준을 모두 충족하는 경우로만 제한되어야 함

- 1) 심각한 단일성 질환에 한정됨. 위원회는 심각한 단일성 질환을 심각한 질병 또는 조기 사망을 유발하는 질병으로 정의함
- 2) 심각한 단일성 질환의 원인이 되는 것으로 알려진 병원성 유전적 변종을 해당 집단에서 일반적이며 질병을 유발하지 않는 것으로 알려져 있는 (염기)배열로 변경하는 것에 한정됨
- 3) 질병을 유발하는 유전자형이 없는 배아는 유전자 교정과 전달과정을 거치지 않을 것이며, 교정된 배아로 인해 발생하는 어떤 개인도 잠재적인 유익성 없이 HHGE(인간 생식세포 유전자 교정)의 위험에 노출되지 않도록 함
- 4) HHGE(인간 생식세포 유전자 교정)의 사용은 대상 부모들이 다음과 같은 상황에 한정된다.
 - (i) 유전자 교정이 없으면 어떤 배아도 유전적으로 영향을 받지 않기 때문에 심각한 단일성 질환 유전자를 가진 아이를 갖을 수 밖에 없는 경우 또는,
 - (ii) 영향을 받지 않는 배아의 예상 비율이 비정상적으로 낮기 때문에 매우 낮은 선택권을 가지는데, 위원회가 25% 이하로 정의하고 최소 한 사이클의 착상 전 유전자 검사를 시도했지만 성공하지 못한 경우

13. genetic benefit-harm analysis로, 연구계획서 작성시 해당 연구의 이익과 해악에 대한 분석을 제시함으로써 연구심의를 준비하는 절차를 강조하는 것으로 판단됨



2) 가이드라인의 주요 내용

- 잠재적 사용가능한 범주 6가지 중 현재로는 A와 B항목의 2가지만 초기배아 인간 생식 세포 유전자 교정(HHGE) 임상적용절차를 통해 임상 적용 가능함
- A) 자녀 중 누구라도 조기 사망을 유발하는 심각한 단일 유전 질환
- B) 자녀 중 일부가 유전될 수 있는 심각한 단일 유전 질환
- C) 심각한 영향이 적은 기타 단일 유전 질환으로 알려진 것
- D) 다인자성 유전 질환과 관련된 경우
- E) 치료가 아닌 다른 효과(증강) 또는 새로운 특성을 도입하거나, 특정질환을 인구로부터 제거하려고 시도하는 경우
- F) 불임을 유발하는 단일 유전 질환의 특수한 상황

● 권고안 5-6 : 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE)의 사용을 위해 검증해야 하는 과학적 내용과 표준 설정

- 유전자 교정 배아로 임신을 시도하기 전, 임상적 사용을 위한 충분히 높은 효율과 정밀도를 지닌 전임상 증거가 있어야 함
- 전임상 증거들은 배양된 세포의 실험실 연구, 생식세포가 아닌 체세포에서의 유전자 교정 연구, 동물모델에서의 연구, 초기 배아에서의 연구 등을 포함함
- 충분한 전임상 증거를 통해 임상 적용을 할 때에는 잠재적 위해를 일으키지 않음을 입증하기 위한 목적으로 진행되어야 함
- 또한 전임상 증거는 교정된 인간 배아의 유의미한 코호트 연구에 기초함
- 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE)의 임상 적용은 안전성과 효능에 관하여 인간에 적용하는 것을 통해서만 입증이 가능하므로, 표준을 매우 높게(엄격하게) 설정할 필요가 있음
- 임상사용제안서에는 이식 전 인간 배아를 평가하는 계획도 포함되어야 함
- 엄격한 평가 후에는 배아 이식을 통한 임신에 대한 모니터링과 이로 인해 태어난 아기의 성인기까지 장기 추적 관찰이 필요함

2) 가이드라인의 주요 내용

● 권고안 7 : 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE)와 보조생식술을 통한 재생산 선택권 확대

- 배양된 줄기 세포로부터 인간 생식세포를 생산하는 방법을 개발하는 연구가 계속되어야 함. 줄기세포에서 파생된 생식세포를 대량으로 생산할 수 있는 능력은 미래의 부모들에게 질병을 유발하는 유전자형이 없는 배아의 효율적인 생산, 시험, 선별을 통해 질병의 유전을 피할 수 있는 추가적인 선택권을 제공할 것임
- 난자와 정자를 형성할 수 있는 전구세포의 유전자 교정, 만능줄기세포의 유전자 교정, 시험관 유래 정자와 난자로 분화가 가능한 줄기세포(pluripotent stem cells followed by differentiation into functional gametes in vitro: in vitro-derived gametogenesis, IVG)에서의 유전자 교정 기술의 개발 필요함. 이것은 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE)을 인간 배아에서 직접 진행하는 것의 대안으로 생각할 수 있음
- 인간 정자줄기세포(spermatogonial stem cells; SSCs)를 추출하여 유전자 교정을 수행하고 이것을 다시 심는 방법도 있음
- 그러나 IVG와 SSC의 임상적 사용은 과학적, 윤리적 문제를 야기할 수 있으므로 신중하게 평가하여 진행하여야 함

● 권고안 8-11 : 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE) 사용을 위한 국가적/국제적 거버넌스의 필요성(과학적 절차의 감독 시스템)

- 1) 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE)의 임상적 사용을 고려중인 국가가 갖추어야 할 거버넌스의 주요 내용은 아래와 같음
 - 인권, 생명윤리, 글로벌 거버넌스의 확립된 원칙을 준수해야함
 - 각 적용 사례별로 의사결정을 내리고 적절한 기관을 통해 적용 절차를 따라야 함
 - 승인된 연구신청서(유전적 조건, 실험실 절차, 이를 수행하는 실험실 또는 진료소, 감독을 제공하는 국가 기관을 포함해야 함)의 세부사항은 타 연구그룹이 공개적으로 접근할 수 있도록 하면서 가족 신원은 보호해야 함
 - 지식 공유를 위해 피어 리뷰 저널에 게재해야 함
 - 과학적, 임상적, 윤리적, 사회적 발전 결과에 관하여 공개적으로 국제적 논의에 참여함
 - 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE)의 임상적 사용을 위한 실천 지침, 표준 및 정책을 만들고 채택함
 - 원칙을 벗어난 일탈적 연구에 대한 보고를 받고 감독하며, 적절한 경우에는 제재할 수 있어야 함



2) 가이드라인의 주요 내용

2) 이미 구성된 WHO(World Health Organization, 세계보건기구)의 인간 유전자 교정 전문가 자문위원회의 업무가 있고, 해당 위원회의 역할이 중요함. 그러나 WHO와는 별도로 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE) 연구와 임상 적용 및 치료를 감독할 수 있는 명확한 역할과 책임을 지닌 국제과학자문단(International Scientific Advisory Panel, ISAP)을 신규로 설립해야 함

3) 국제과학자문단(ISAP)는 다양하고 다학제적 구성원으로 구성하고, 유전자 교정 및 관련 보조 생식술의 안전성과 효능에 대한 과학적 증거를 평가할 수 있는 독립된 전문가를 포함해야 함

4) 국제과학자문단(ISAP)의 업무와 역할¹⁴⁾

- 해당 기술의 진보에 대한 정기적인 내용을 제공하고 필요한 추가 연구 개발을 권고함
- 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE)을 고려할 수 있는 모든 상황에 대해 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE)을 임상적으로 유용하게 사용할 수 있을 만큼 충분히 높은 효율과 정확도로 수행할 수 있다는 전임상요건¹⁵⁾이 충족되었는지 여부를 평가함
- 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE)사용의 임상 결과에 대한 데이터를 검토하고 비교하여 표준화해야 함
- 가능한 추가 적응증의 과학적, 임상적 위험과 잠재적 이익에 대해 권고해야 함
- 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE) 이후 출생한 아동에 대한 장기간 추적 연구에 대한 조치 설명해야 함

5) 국제과학자문단(ISAP)는 임상 적용을 하고자 하는 새로운 범주에 대해 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE)을 적용하고자 할 때, 그 범주에 대해 평가하고 기준을 정하여 권고해야 함¹⁶⁾

- 제안된 새로운 사용의 범주와 그 한계를 명확히 정의해야 함
- 새로운 사용에 대한 윤리적, 사회적 문제에 대해 지속적이고 투명한 논의를 함
- 새로운 사용을 허용하는 것이 적절한지 여부에 대한 권고안을 제시해야 함
- 적절한 신규 임상적용절차가 필요하다면 이를 확립하고 안내함

14. 권고안 9의 내용 요약

15. 권고안 5의 내용 참조

16. 권고안 10의 내용 요약

2) 가이드라인의 주요 내용

6) 확립된 지침이나 표준에서 벗어나는 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE)의 연구나 수행에 대한 우려를 접수하고 관련 국가 기관에 전달하고 공개할 수 있는 국제적 메커니즘을 구축해야 함

3) 의의와 한계

- 인간 생식세포 유전자교정을 통한 유전자치료에 대하여 전면 금지였던 국제적 입장에서 과학적 표준과 절차를 제정하여 검증 후 일부 허용하는 방향으로 논의가 전환되었다는 데 그 의의가 있음.
- 또한, 인간 생식세포 유전자교정 연구를 진행함에 있어 과학적 기술 진보의 점진성, 윤리적인 이슈 발생에 대한 고려, 사회적 합의 체계가 중요함을 역설함으로써, 최신 생명의료 기술의 임상적용 및 치료적용에 있어 사회적 가치의 중요성과 합의의 필요성을 강조했다는데 그 의의가 있음.
- 다만, 이러한 거버넌스를 통한 연구와 임상 적용의 허용이 서구사회의 이성적 성찰과 절차적 정의를 중요시하는 문화내에서 수월하게 진행되는 데 반하여, 국내에서는 해당 거버넌스가 현장에서 적용되기까지는 시간이 필요하다고 생각함.
- 가이드라인의 내용이 강제적 사항은 아니므로 권고안에 대한 자발적인 국가적 참여가 필요하며 인간 생식세포 유전자교정을 일부이지만 허용하는 것에 대한 국제적, 국내적 합의에 대한 추가적 검증 절차가 필요함.

III

인간 생식세포 유전자 교정 연구 및 치료와 관련된 생명윤리법

- 생식세포 관련 유전자 치료 및 연구에 대한 국내 조항으로는 생명윤리법 제47조 제3항에서 그 내용을 확인할 수 있음. 체세포 유전자 치료와는 달리 생식세포 계열인 배아, 난자, 정자, 태아에 대해 시행되는 유전자 치료는 명시적으로 금지하고 있음¹⁷⁾.
- 배아, 난자, 정자 및 태아 관련 유전자 치료 “연구”에 관해서는 명시적 언급이 없으며 연구에 대한 명시적 조항의 부재는 배아를 포함한 생식세포 유전자 치료 연구가 가능한지, 허가를 받아야 하는지 등에 대한 해석 상의 논란을 야기함¹⁸⁾.
 - 생명윤리법에서의 유전자 치료관련 조항은 2013년, 2015년 두차례 개정되었음. 그러나 이 과정에서 정자, 난자, 배아, 태아 대상 유전자 치료 관련해서는 연구에 대한 추가 논의 없이 금지 조항이 동일하게 유지됨. 유전자치료와 관련한 조항의 변천 과정에 따라 연구 금지로 해석되어질 수 있음.
 - 명시적 조항이 없는 것은 생식세포 유전자 치료 연구를 할 수 있다는 주장도 가능함. 생명윤리법에는 명시적으로 연구의 허가, 관리에 관한 조항은 없으나 현재 존재하는 조항에 따라 연구를 규제할 수 있다는 해석임. 즉, 생명윤리법 제23조 제1항은 임신 이외 목적으로 배아 생성을 금지하고 있으므로 생식세포 유전자 치료 연구를 목적으로 실험실에서 난자 및 정자를 수정시켜 배아를 생성하는 행위는 금지되나, 이미 생성된 잔여 배아를 대상으로 유전자치료 연구가 수행될 경우에는, 생명윤리법 제29조(배아 연구가 가능한 조건)와 제30조(연구 절차)가 충족하는 경우에 한하여 연구가 가능하다고 해석할 수 있음.
 - 생명윤리법 제21조는 인간의 정자나 활동성을 시험하는 의학적인 경우를 제외하고는 인간과 동물 이종간의 수정 및 착상을 금지하고 있음. 또한 제21조 2항 각 호의 행위로 생성된 것을 인간 또는 동물의 자궁에 착상시키는 행위를 금지하고 있으므로 생식 세포 유전자 치료 연구가 잔여 배아를 사용하여 수행되더라도 자궁에 착상시키는 행위는 금지된다고 볼 수 있음.

3) 인간 생식세포 유전자 교정 연구 및 치료와 관련된 생명윤리법

- **현재 생식세포 유전자 교정을 통한 체내 착상 임상시험은 현재 모든 국가와 가이드라인에서 금지하고 있으며, 체외에서 기초연구의 경우도 법률 상 명시적으로 허용된 국가는 영국뿐임. 그러나 인간 생식세포 유전자 교정 연구가 진척됨에 따라서 각국의 연구 관련 제도 변화의 조짐을 보이고 있음¹⁹⁾.**
- **인간 생식세포 유전자 교정(HHGE)의 발달은 앞으로 치료를 넘어서서 증강에까지 영향을 미칠 것이 예상되며 유전자 치료에 대한 법적 규제 및 감독에 상응하는 증강에 대한 법규 마련의 필요성도 제기되고 있음.**
 - 인간 생식세포 유전자 교정(HHGE)은 질병의 예방과 치료뿐 아니라 증강을 목적으로 사용될 수 있으며, 이는 더 나은 자녀를 얻기 위한 목적으로 이 기술이 사용될 소지도 있음.
 - 질병의 예방 및 치료 목적을 넘어서 증강을 위한 유전자 교정 기술을 사용하는 것이 생명윤리법 6장(유전자치료 및 검사등)의 규제 대상인지에 대해 의문이 있기 때문임.

17. 생명윤리 및 안전에 관한 법률 제47조(유전자치료) ③ 유전자치료는 배아, 난자, 정자 및 태아에 대하여 시행하여서는 아니 된다.

18. 국가생명윤리정책원, 위의 글(주7) 21-25면.

19. 국가생명윤리정책원, 위의 글(주 8) 93면.

IV

국내 인간 생식세포 유전자 교정 연구 및 임상적용절차 확립을 위한 고려사항

● 안정성과 효능에 대한 충분한 전임상 증거의 마련

- 국내 인간 생식세포 유전자 교정 및 치료 기술의 과학적 발전 수준에 대한 정확하고 명확한 이해와 평가가 선행되어야 함
- 전임상 단계에서의 증거가 마련되었다고 하더라도 반드시 임상으로 적용해야만 하는 것은 아니며, 대체할 만한 연구나 방법이 있다면 이를 먼저 활용할 수 있도록 하는 것이 필요함

● 임상 적용을 위한 적절한 승인 절차와 표준 확립

- 본 가이드라인에서는 ISAP 자문 위원회 구성에 있어 다학제적 구성원으로 위원을 조직할 것을 권고하고 있는 것을 참고로 하여 국내에서도 해당 연구를 위한 다학제적 고민이 활성화 되어야할 필요가 있음. 특히 국제적 흐름과 필요에 맞추어 과학기술의 사회적, 생명윤리적 고찰을 심도 있게 할 수 있는 토대가 마련어야 함
- 국내에 이미 마련된 국가생명윤리심의위원회 내 전문위원회인 유전자전문위원회에서 해당 적용에 대한 승인 절차와 표준을 논의하고 마련

● 안전성과 효율성에 대한 감독 및 평가(이식 전, 임신 상태, 출산 후, 장기적 관점에서 감독)시스템 구축

- 인간생식세포를 활용한 연구는 세대를 넘어서는 장기간 추적 관찰이 필요한 연구이므로 해당 연구를 장기적으로 관리할 수 있는 전담 인력과 시스템이 마련되어야 함
- 또한 이 연구의 데이터는 연구참여자의 연구 결과 등을 장기간 보관하고 관리하고 보안을 유지해야하므로 이를 위한 데이터베이스를 구축하고 기술적 보안시스템을 마련하고 감독 절차를 마련하는 일이 필요함

4) 국내 인간 생식세포 유전자 교정 연구 및 임상적용절차 확립을 위한 고려사항

● 국가 수준에서의 사회적 논의 필요, 국제적 수준에서의 공유

- 선행 유전자가위 기술에 대한 기술영향평가를 살펴보면 유전자가위기술의 과학적 수준과 경제적 가치 측면으로 연구가 수행되었음. 그러나 비단 이뿐 아니라 인간 생식세포 유전자 교정 및 치료에 대한 가치 평가 및 사회적 의견 수렴을 위해서는 (생명)윤리학자, 사회학자, 법학자 등의 전문가 집단이 면밀하게 논의하고 분석한 윤리적, 법적, 사회적 함의(ELSI)²⁰⁾에 관한 연구가 수행될 필요가 있음
- 또한, 의료계, 과학계, 산업계, 환자, 일반인을 대상으로 하는 다양한 집단에 대하여 해당 기술이 적용될 경우에 대한 인식을 조사하고 현장의 이해관계를 고려한 적용이 필요함
- 국외와는 다른 여건인 국내 의료보험 체계를 고려하여 해당 기술의 비용적 측면, 기술의 효과로 인해 발생할 사회적 차별, 기술 접근성에 대한 지식적 형평성 등을 고려하여 사회적 공론화와 합의가 필요함

22. ELSI연구 : 첨단생명과학기술의 윤리적(Ethical), 법적(Legal), 사회적(Social) 측면의 내용을 다각도로 고찰하여 평가하는 연구를 총칭함



참고문헌

국가생명윤리정책원, 국내·외 배아대상 유전자 편집연구 및 관리동향 (국가생명윤리정책원 정책연구보고서 2018-2, 2018):1-100면.

김은중, 김무용, 글로벌 유전자편집 시장현황 및 전망(생명공학정책연구센터, 2019):1-11면.

손여원 외, 유전자 가위기술 연구개발 동향 보고서(식품의약품안전평가원, 2017):1-57면.

Junjin Huang et al, "CRISPR/Cas9-mediated gene editing in human tripronuclear zygotes", Protein&Cell, 2015, 6(5), pp.363-372.

BioEdge, 2018. 2. 24. "Biohacking: the future of the biosciences?"

<<https://www.bioedge.org/bioethics/biohacking-the-future-of-the-biosciences/12612>>

Nature, 2019. 6. 10. "Russian biologist plans more CRISPR-edited babies"

<<https://www.nature.com/articles/d41586-019-01770-x>

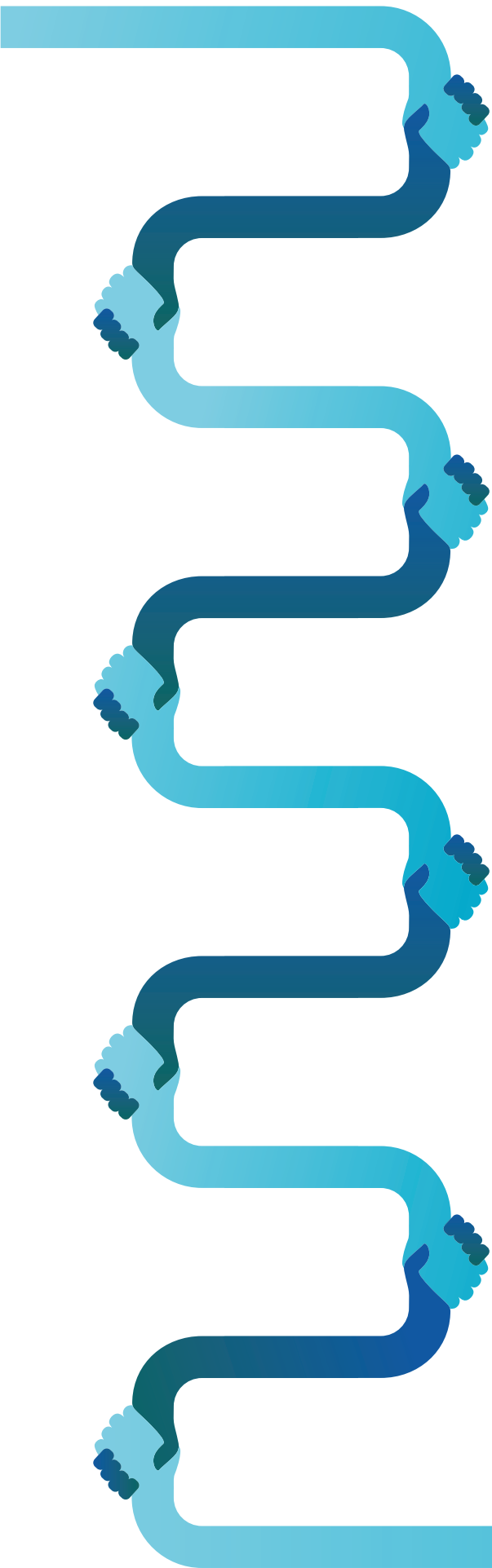
OneZero, 2020. 6. 16. "Scientists Edited Human Embryos in the Lab, and It Was a Disaster"

<<https://onezero.medium.com/scientists-edited-human-embryos-in-the-lab-and-it-was-a-disaster-9473918d769d>>

Xinhuanet, 2019. 12. 30 "He Jiankui gets 3 years for illegal human embryo gene-editing"

<http://www.xinhuanet.com/english/2019-12/30/c_138666463.htm>

저자	박수경, 이나은
발행일	2021.3
호수	2020-2
발행처	이화여자대학교 생명의료법연구소
주소	03760 서울특별시 서대문구 이화여대길 52, 이화여자대학교 법학관 418호
연락처	TEL) 02-3277-4227 FEX) 02-3277-4221
홈페이지	http://my.ewha.ac.kr/eible/
이메일	admin@eible.org
디자인	www.studio7kg.com



이화여자대학교
생명의료법연구소
Ewha Institute for Biomedical Law & Ethics