

**유전정보와 환자-가족-의사의 권리와 의무:  
유전적 프라이버시, 알권리, 모를권리, 의사의 설명의무에 대한 재해석을 중심으로**

김지연

**초록**

유전자 분석 기술은 눈부시게 발전하여 유전정보 빅데이터를 바탕으로 하는 정밀의료 시대에 대한 기대를 한층 높이고 있으며, 각국은 유전정보 빅데이터 구축과 더불어 유전정보를 의료현장에 적용하려는 노력을 가속화하고 있다. 이러한 유전자 분석기술의 발전과 유전정보의 활용은 새로운 헬스케어 패러다임의 가능성을 엿보게 해주지만, 그 이면에는 유전정보의 특수성으로 인한 새로운 법적, 윤리적, 사회적 문제들 또한 야기한다. 본고는 유전정보가 다른 개인정보 또는 건강정보와 다른 특수성이 있다는 ‘유전정보 예외주의’를 재정립하고, 이를 바탕으로 환자-가족-의사의 관계에서 발생하는 권리와 의무들 간의 충돌을 분석한다. 우선 전장유전체시퀀싱과 같은 기술로 얻을 수 있는 유전정보는 공유성, 예측력, 부수적 발견, 해석의 가변성, 개인 식별력과 같은 다섯 가지 특성을 바탕으로 충분히 다른 건강정보와는 충분히 다른 예외성과 특수성이 있음을 살펴본다. 이 특수성으로 인해 의료현장에서는 유전정보를 둘러싸고 새로운 권리와 의무들이 발생하게 되는데, 유전정보를 더 보호받을 환자의 유전적 프라이버시, 유전정보를 모를권리, 의사가 부수적 발견이나 새로운 해석을 설명할 의무, 유전정보를 공유하는 가족의 알권리, 그리고 환자 개인 또는 의사가 가족에게 유전정보를 설명할 의무를 윤리적, 법적 관점에서 분석한다. 이러한 문제들은 전통적인 과거의 윤리적, 법적 틀을 통해서만 판단할 것이 아니라, 유전정보의 ‘공동명의 모델’이나 ‘관계적 자율성’ 등 새롭고 대안적인 윤리적 프레임을 받아들이고, 의사가 가족에 대해 유전정보를 설명할 법적 의무를 인정하고, ‘동적 동의서(dynamic consent)’ 등의 새로운 기술을 통해 법적 권리와 의무를 효과적으로 보장할 수 있을 것으로 보인다. 이렇듯 유전정보와 빅데이터가 가진 가능성을 충분히 이용하려면 윤리와 법 체계 또한 기술과 함께 발전해 나가야 할 것이다.

**주제어**

유전정보, 유전정보 예외주의, 유전적 프라이버시, 알권리, 모를권리, 설명의무

## I. 서론

2020년 영국 고등법원(High Court of Justice, Queen's Bench Division<sup>1)</sup>)은 유전정보(genetic information)와 관련하여 새로운 의사의 의무를 인정하는 의미있는 판결을 내렸다. 해당 판결은 *ABC v St. George's NHS Trust*<sup>2)</sup>로 사실관계는 다음과 같다. 원고 ABC의 아버지인 XX는 2007년 ABC의 어머니를 살해한 후 유죄 확정판결을 받고 영국 '정신보건법'(Mental Health Act 1930) 제37조에 따라 '병원명령'(hospital order)을 선고받아 정신병원에 입원하였다.<sup>3)</sup> 입원 기간 동안 XX의 상태가 단순한 정신질환이 아님을 의심한 병원 의료진은 검사를 실시하였고, 2009년 XX는 헌팅턴병(Huntington's disease) 진단을 받았다.<sup>4)</sup> 헌팅턴병은 헌팅턴 무도병(Huntington's chorea)으로도 알려져 있으며 신경 퇴행성 장애를 일으키는 유전병으로, 상염색체 우성(autosomal dominant trait)으로 유전되어 환자의 생물학적 자녀의 경우 50%의 확률로 유전병이 발병한다.<sup>5)</sup> 헌팅턴병 환자는 일반적으로 30세에서 50세 정도에 움직임의 이상, 인지력 저하, 정신 이상 등의 증상이 발현하는데, 현재로서는 치료가 불가능하며 환자의 기대수명 또한 단축된다.<sup>6)</sup> XX가 헌팅턴병 진단을 받을 무렵 의료진은 가족 심리 치료 등으로 딸인 원고 ABC 또한 진료하고 있던 중이었으며 그녀가 임신한 사실을 알게 되었고, XX의 헌팅턴병이 ABC와 그 자녀에게 미칠 영향을 고려하여 ABC에게 XX의 진단 사실을 알리고자 하였다. 그러나 XX는 자신의 진단 사실을 ABC에게 알리는 것에 동의하지 않았고, 결국 XX의 진단 사실은 ABC에게 고지되지 않았다.<sup>7)</sup> 그 후 딸을 낳은 ABC는 아버지의 헌팅턴병 진단 사실을 알게 되었고, 검사 결과 그녀 자신 또한 아버지 XX와 같은 헌팅턴병 유전자가 있음을 알게 되었다.<sup>8)</sup>

이에 ABC는 의료진을 상대로 아버지 XX의 헌팅턴병 진단에 대해 자신에게 알리지 않은 것은 의무불이행(breach of duty)이라는 이유로 과실로 인한 불법행위(negligence)에 기한 손해배상을 청구하였다.<sup>9)</sup> 구체적으로 ABC는 의료진이 자신에게 아버지의 헌팅턴병 유전정보에 대해 '설명할 의무'(duty to inform)가 있었으며, 이 경우 이는 의료진의 환자인 아버지에 대한 비밀누설 금지 의무를 초월하는 효력을 지닌다고 주장했다.<sup>10)</sup> 피고들은 원고의 청구가 이유 없다고 주장하였고 고등법원이 이를 받아들여 원고의 청구를 기각하였으나,<sup>11)</sup> 이후 항소법원(Court of Appeal)이 원심 판결을 파기함에 따라<sup>12)</sup> 고등법원은 다시 사실심 재판(full trial of facts and evidence)을 실시하게 되었다.

1) 당시에는 엘리자베스 2세 여왕이 재임 중이었으므로 Queen's Bench Division이었고, 현재는 King's Bench Division이다.

2) *ABC v St. George's NHS Trust* [2020] EWHC 455 (QB).

3) *ABC v St. George's NHS Trust*, 앞의 판결, para 6.

4) *ABC v St. George's NHS Trust*, 앞의 판결, paras 7-8.

5) 즉, 헌팅턴병 변이 유전자를 물려받은 경우 헌팅턴병은 100% 발병한다.

6) *ABC v St. George's NHS Trust*, 앞의 판결, para 9.

7) *ABC v St. George's NHS Trust*, 앞의 판결, paras 10-15.

8) *ABC v St. George's NHS Trust*, 앞의 판결, para 21.

9) 추가로 원고는 '유럽인권조약'(European Convention on Human Rights) 제8조 '사생활과 가족의 생활을 보장받을 권리'(Right to respect for private and family life) 위반도 청구원인으로 제기하였으나, 이는 판결에서 크게 다루어지지 않았고 원고도 이에 대해 적극적으로 주장하지 않았다. *ABC v St. George's NHS Trust*, 앞의 판결, paras 254-258.

10) *ABC v St. George's NHS Trust*, 앞의 판결, paras 25-30.

11) *ABC v St. George's Healthcare and others* [2015] EWHC 1394 (QB).

12) *ABC v St. George's Healthcare and others* [2017] EWHC Civ 336.

원고의 주장에 대해 고등법원은 환자와 유전자를 나눈 혈족과 같이 환자의 유전정보로 인해 위험에 처해있는(at-risk) 제3자의 경우, 의료진은 이 제3자의 권리·이익과 환자의 비밀을 보장받을 권리·이익 및 의료정보 비밀보장에 대한 공익을 비교형량하여 판단할 의무가 있다고 보아, 환자의 정보에 대한 비밀누설 금지 의무가 절대적인 것이 아니며 경우에 따라 의료진은 환자의 가족에게 환자의 유전정보에 관한 내용을 알릴 의무도 있다고 판시하였다.<sup>13)</sup> 다만, 이 사건의 경우 법원은 의료진이 이러한 비교형량 의무에 따라 ABC의 권리·이익과 XX의 비밀보장 받을 권리·이익을 충분히 비교형량을 하였으며, 그 결과 의무불이행은 없었다고 결론을 내리<sup>14)</sup> 결국 원고의 청구를 기각하였다.<sup>15)</sup>

이 사건은 유전정보에 관한 새로운 법적 의무를 인정한 첫 판례로 영국 내에서 뿐만 아니라 전세계적으로도 주목을 받은 사건이다.<sup>16)</sup> 2003년 인간게놈프로젝트(Human Genome Project, HGP) 이후 유전자 시퀀싱 및 분석 기술은 빠르게 발전하여 전장유전체시퀀싱(Whole Genome Sequencing, 이하 ‘WGS’ 라 한다)을 비롯한 대규모 유전자 분석 기술을 더욱 저렴하고 쉽게 이용할 수 있게 되었다. 이러한 기술의 발전에 힘입어 유전정보는 헬스케어의 중요한 부분으로 자리잡으며 정밀의료(precision medicine) 시대를 이끌고 있다. 미국의 경우 오바마 전 대통령이 2015년 ‘정밀의학 이니셔티브’ (Precision Medicine Initiative)를 발표하며 유전정보의 중요성을 강조하였고,<sup>17)</sup> 이를 바탕으로 미국 국립보건연구원(National Institute of Health, NIH) 주도로 백만 명 이상의 유전정보 및 의료정보, 생활정보를 수집하는 ‘All of Us’ 프로그램을 2018년 5월부터 수행 중이다.<sup>18)</sup> 영국은 2012년 ‘십만 게놈 프로젝트’ (The 100,000 Genomes Project)를 시작하여 2018년 12월 십만여 유전체를 수집하는 목표를 달성하였고, 2018년 10월부터 국가보건의료서비스(National Health Service, 이하 ‘NHS’ 라 한다)를 통해 희귀병 또는 암 환자를 대상으로 WGS를 제공하기 시작했다.<sup>19)</sup> 우리나라도 2014년부터 2021년까지 정부 R&D사업인 「포스트게놈 다부처 유전체 사업」을 통해 유전체 분석 기술과 활용을 지원해왔으며,<sup>20)</sup> 2020년부터 2021년까지 「국가 바이오 빅데이터 구축 시범사업」을 통해 2만 명 이상의 유전정보와 임상정보 빅데이터를 수집한 경험을 토대로,<sup>21)</sup> 2024년부터는 국민 100만 명

13) *ABC v St. George's NHS Trust*, 앞의 판결, paras 188-189 (“... it is fair, just, and reasonable to impose on the second defendant a legal duty to the claimant to balance her interest in being informed of her genetic risk against her father's interest in preserving confidentiality in relation to his diagnosis and the public interest in maintaining medical confidentiality generally. The scope of the duty extends not only to conducting the necessary balancing exercise but also to acting with its outcome.”).

14) *ABC v St. George's NHS Trust*, 앞의 판결, para 231.

15) 법원은 추가로 인과관계(causation)에 대해서도 판단하였다(*ABC v St. George's NHS Trust*, 위의 판결, paras 233-253).

16) C. Mitchell. “After *ABC v St. George's*: a new duty to consider”. 2020. <<https://www.phgfoundation.org/blog/abc-v-stgeorges-new-duty>>. (마지막 접속일 2023. 8. 25.).

17) The White House (President Barack Obama). “The Precision Medicine Initiative”. 2016. <<https://obamawhitehouse.archives.gov/precision-medicine>>. (마지막 접속일 2023. 8. 25.).

18) National Institutes of Health. “All of Us”. 2020. <<https://allofus.nih.gov/>>. (마지막 접속일 2023. 8. 25.).

19) Department of Health and Social Care. “100,000 whole genomes sequenced in the NHS”. 2018. <<https://www.gov.uk/government/news/100000-whole-genomes-sequenced-in-the-nhs>> (마지막 접속일 2023. 8. 25.).

20) 한국연구재단 “포스트게놈 다부처 유전체사업” 2021

<[https://www.nrf.re.kr/biz/info/info/view?menu\\_no=378&biz\\_no=333](https://www.nrf.re.kr/biz/info/info/view?menu_no=378&biz_no=333)>. (마지막 접속일 2023. 8. 20.).

21) 보건복지부. “국가 바이오 빅데이터 구축 시범사업을 위한 첫걸음”. 2020. 3. 22.

<[http://www.mohw.go.kr/react/al/sal0301vw.jsp?PAR\\_MENU\\_ID=04&MENU\\_ID=0403&page=1&CONT\\_SEQ=353669](http://www.mohw.go.kr/react/al/sal0301vw.jsp?PAR_MENU_ID=04&MENU_ID=0403&page=1&CONT_SEQ=353669)> (마지막 접속일 2023. 8. 25.).

의 유전정보를 비롯한 바이오 빅데이터를 구축·개방하는 「국가 통합 바이오 빅데이터 구축 사업」을 추진할 예정이다.<sup>22)</sup>

이러한 유전체 분석 기술의 발전과 유전정보의 활용은 새로운 헬스케어 패러다임의 가능성을 엿보게 해주지만, 그 이면에는 새로운 법적, 윤리적, 사회적 문제들 또한 야기한다. WGS에서 예상치 못한 유전자변이에 대한 부수적 발견(incidental finding, IF)이 생겼을 경우 환자의 알권리 또는 모를권리 사이에 어떠한 권리가 보장되어야 하는가? 또한 환자 본인은 유전자를 공유하는 혈연관계의 가족에게 자신의 유전정보를 설명할 의무가 있는가? 한편 가족들의 알권리 또는 모를권리는 어떻게 보장되어야 하는가? 그리고 의사의 경우 환자 정보에 대한 비밀누설 금지 의무를 위반하고 환자의 유전정보로 인해 영향을 받을 수 있는 환자 가족에게 그 유전정보를 설명할 의무가 있는가? 본고는 유전자검사와 유전정보의 활용이 일상화될 유전의료(genomic medicine) 시대 환자-가족-의사 사이의 권리와 의무를 재정의하고 그 법적, 윤리적 근거를 분석하여, 이 새로운 권리와 의무들 간의 갈등 해결 방안을 모색한다.

본고는 다음과 같이 구성되어있다. 제II장에서는 유전정보가 다른 건강정보와는 충분히 차별되는 특수성을 지닌다는 ‘유전정보 예외주의’의 개념을 재정립한다. 이어서 제III장에서는 이러한 특수한 유전정보를 둘러싸고 환자-가족-의사의 관계에서 발생하는 새로운 권리와 의무들의 윤리적 근거와 법적 인정 가능성을 분석해 본다. 이를 바탕으로 제IV장에서는 유전의료 시대를 위해 새로운 윤리적 프레임의 수용과 새로운 기술을 통해 법적 권리 보장과 의무 수행을 지원하는 기술과 법의 상생적 발전을 제안한다.

## II. 유전정보 예외주의(Genetic Exceptionalism)의 재정립

### 1. 유전정보의 정의

본격적인 논의에 앞서 본 절에서는 논의의 핵심 대상인 유전정보의 정의에 관해 살펴보고자 한다. 유전정보(또는 유전체 데이터)라는 용어는 널리 사용되고 있지만 유전정보를 둘러싼 권리와 의무를 논하기에 앞서 그 법적 정의를 명확히 할 필요가 있다. 대부분의 국가는 유전정보만을 특수하게 다루는 법을 가지고 있지는 않으나, 미국 연방법인 ‘유전정보 차별 금지법’(Genetic Information Nondiscrimination Act, 이하 ‘GINA’라 한다)은 개인의 유전정보를 바탕으로 보험 또는 고용에 있어 차별을 금지하는 법이다.<sup>23)</sup> 이 법은 개인의 ‘유전정보(genetic information)’를 “개인의 유전자 검사, 그 가족(들)의 유전자 검사, 그리고 가족(들)의 질병 또는 장애의 발현”<sup>24)</sup>으로 정의한다. 유럽의 경우 2018년부터 시행된 유럽연합(European Union, 이하 ‘EU’라 한다) ‘일반 데이터 보호 규칙’(General Data Protection Regulation, 이하 ‘GDPR’이라 한다)에서 유전정보의 정의를 찾을 수 있는데, “[개인]이 물려받거나 갖

22) 보건복지부. “‘100만 명 바이오 빅데이터 구축사업’ 예비타당성 조사 통과”. 2023. 6. 29.

<[https://www.mohw.go.kr/react/al/sal0301vw.jsp?PAR\\_MENU\\_ID=04&MENU\\_ID=0403&page=1&CONT\\_SEQ=376975](https://www.mohw.go.kr/react/al/sal0301vw.jsp?PAR_MENU_ID=04&MENU_ID=0403&page=1&CONT_SEQ=376975)> (마지막 접속일 2020. 8. 25.).

23) Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008, Pub. L. No. 110-233, 122 Stat. 881 (codified as amended at 42 U.S.C. § 2000ff).

24) “(i) such individual’s genetic tests, (ii) the genetic tests of family members of such individuals, and (iii) the manifestation of a disease or disorder in family members of such individual.” 42 U.S.C. § 2000ff(4).

게 된 유전적 특성에 관한 개인정보로 정보주체의 생리 또는 건강에 관한 고유의 정보를 제공하며 특히 해당 정보주체의 생물학적 샘플의 분석을 통해 얻어진 정보”<sup>25)</sup>로 정의되어 있어 유전정보가 비교적 광범위하게 정의되어 있는 것을 알 수 있다. 우리나라에서는 「생명윤리 및 안전에 관한 법률」(이하 ‘생명윤리법’이라 한다) 제2조 제11호 및 제14호에 유전정보를 “인체유래물(인체로부터 수집하거나 채취한 조직·세포·혈액·체액 등 인체 구성물 또는 이들로 부터 분리된 혈청, 혈장, 염색체, DNA, RNA, 단백질 등)을 분석하여 얻은 개인의 유전적 특성에 관한 정보”로 정의하고 있다.

## 2. 유전정보 예외주의

유전정보는 건강정보의 한 종류로 이미 ‘민감정보’로 특별한 대우를 받고 있는데,<sup>26)</sup> 유전정보만 더 특수하게 취급해야 할 필요가 있을까? 과연 유전정보는 다른 건강정보와 달리 더 예외적으로 특수한 것일까? 이러한 논쟁은 새로운 것이 아니다. ‘유전정보 예외주의’(genetic exceptionalism)는 1996년 미국 ‘국립보건원-에너지국 합동 실무그룹회의: 인간게놈프로젝트의 윤리적, 법적, 사회적 영향에 대하여’(NIH-DOE Joint Working Group on the Ethical, Legal, and Social Implications of the HGP)의 ‘유전정보와 보험 테스트포스’(Task Force on Genetic Information and Insurance, 이하 ‘유전정보 TF’라 한다)에서 그 뿌리를 찾을 수 있다. 유전정보 TF의 의장 토머스 머레이(Thomas Murray)에 따르면 유전정보 예외주의는 “유전정보가 여타 다른 건강정보와 충분히 다르기 때문에 특별한 보호 또는 다른 예외적인 수단이 필요하다”는 견해이다.<sup>27)</sup> 유전정보 예외주의의 강력한 지지자들로 미국 ‘유전정보 프라이버시 법(안)’(Draft Genetic Privacy Act)의 발의자들을 들 수 있는데 이들은 “유전정보는 특별하게 강력하며 유일무이하게 사적이다”라고 설명하며,<sup>28)</sup> 다음의 세 가지 근거를 바탕으로 유전정보 예외주의를 주장하였다: ① 유전정보가 개인의 미래를 예측할 수 있다는 점, ② 유전정보가 개인의 가족에 대한 정보를 알려준다는 점, ③ 우생학(eugenics)의 역사 등 유전정보를 바탕으로 한 차별의 가능성이 크다는 점.<sup>29)</sup> 하지만 유전정보 예외주의에 대한 반대 의견도 만만치 않았다. 유전정보 TF는 결국 유전정보 예외주의를 채택하지 않기로 했는데 유전정보와 비유전정보의 구분이 힘들다는 개념적인 이유와 유전정보를 다른 건강정보와 다르게 취급해야 할 충분한 윤리적 근거를 찾기 힘들었기 때문이었다.<sup>30)</sup> 로랜스 고스틴(Lawrence Gostin) 또한 처음에는 유전정보 예외주의를 주장하다가,<sup>31)</sup> 후속 연구에서는 유전정보 예외주의가 공공의 이

25) “personal data relating to the inherited or acquired genetic characteristics of a natural person which give unique information about the physiology or the health of that natural person and which result, in particular, from an analysis of a biological sample from the natural person in question”, General Data Protection Regulation(GDPR), Art. 4(13).

26) 「개인정보보호법」 제23조 제1항 및 같은 법 시행령 제18조 제1호.

27) “[T]he claim that genetic information is sufficiently different from other kinds of health-related information that it deserves special protection or other exceptional measures.” T. Murray, “Genetic Exceptionalism and “Future Diaries”: Is Genetic Information Different from Other Medical Information?”, 『Genetic Secrets: Protecting Privacy and Confidentiality in the Genetic Era』, Yale University Press (1997), p.61.

28) “[G]enetic information is uniquely powerful and uniquely personal.” G.J. Annas, L.H. Glantz, P.A. Roche, “Drafting the Genetic Privacy Act: Science, Policy, and Practical Considerations”, *J Law, Medicine and Ethics*, 23 (1995), p.365.

29) G.J. Annas, L.H. Glantz, P.A. Roche, 앞의 논문, p.365.

30) T. Murray, 앞의 책, pp.68-69.

익을 저해하며 유전정보와 다른 정보를 구분하기 어렵다는 이유를 들어 이를 반대하였다.<sup>32)</sup> 그러나 이러한 유전정보 예외주의에 대한 갑론을박은 모두 2000년대 이루어진 것인데 반해, 현재의 유전자 분석 기술로 얻을 수 있는 유전체(genomic) 정보는 과거의 단순한 유전자(genetic) 정보와는 다른 새로운 특성을 가지고 있다. 따라서, 현재 WGS 등으로 얻을 수 있는 유전체 정보에 대해서는 공유성, 예측력, 부수적 발견, 해석의 가변성, 개인 식별력과 같은 다음의 다섯 가지 특성을 바탕으로 충분히 다른 건강정보와는 다른 특수성 또는 예외성이 있다고 볼 수 있다.

### 가. 공유성

첫째, 유전정보는 혈연인 가족 구성원 간 공유된 정보이다. 이를 바탕으로 임상 유전학에서는 종종 가족 전체를 ‘환자’로 보기도 한다. 물론 공유성이 다른 건강정보에는 없는 유전정보만이 가진 고유한 특성은 아니다. 예를 들어, 유전성 고혈압을 제외한 고혈압은 주로 식습관 및 환경적 요인에 기인하는데, 이로 인해 이러한 비유전적 요인들을 공유하는 가족들에게 고혈압이 공통적으로 나타날 가능성이 있다. 또한 토머스 머레이는 함께 사는 가족 간에 전염될 수 있는 결핵 또는 성병과 같은 전염병의 예를 들어 유전정보 예외주의를 비판하기도 하였다.<sup>33)</sup> 그러나 고혈압이나 결핵 진단과 같은 개인의 건강정보는 가족들이 같은 질병 또는 건강 상태를 가질 수도 있다는 불확실한 가능성만을 시사하며, 이 확률 또한 고혈압의 경우 공통된 환경적 요인을 공유했을 경우, 그리고 결핵의 경우 함께 살고 있었을 경우에만 그 가능성이 높아진다.<sup>34)</sup> 그러나 ‘자연 돌연변이’ (spontaneous mutation)를 제외한 유전자의 경우 혈연인 가족 간의 공유성은 절대적이며 수학적으로 정확히 예측가능한 형태로, 본인은 친부모의 유전정보를 50%씩 물려받고, 형제자매와는 적어도 25%의 유전정보를 공유하게 된다. 그리고 유전정보의 공유성은 한 번도 동거하지 않았거나 만난 적이 없는 혈연의 친족에게도 적용된다. 이러한 유전정보의 확실한 공유성으로 인하여 환자 본인 또는 의사가 환자의 가족에게 유전정보를 알릴 의무와 그 해당 가족들의 알권리 또는 모를권리 사이에 충돌이 발생할 수 있다.

### 나. 예측력

유전정보의 두 번째 특성은 개인의 질병 및 건강 상태를 예측할 수 있다는 점이다. 이 특성 또한 유전정보만이 가진 고유한 특성은 아니다. 다른 건강정보도 미래의 건강 상태의 지표가 될 수 있는데, 예를 들어 혈압과 콜레스테롤 수치가 심혈관 질환 발병 가능성과 연관되어 있는 점 등이다. 하지만, 대부분의 건강정보가 시간이 지남에 따라 변할 수 있는 반면, 유전정보 그 자체, 즉 유전자는 개인의 일생동안 변하지 않는 정보로 유지된다.<sup>35)</sup> 그리고 무엇보다 다른 건강정보와 달리 유전정보는 개인의 질병 및 건강 상태에 대한 대규모의 다양한 정보를 제공해주므로, 이러한 양적인 차이는 유전정보가 가진 예측력의 질적인 차이를 극대화한다.<sup>36)</sup> 이러한 유전정보의 강력한 예측력 때문에 학자들은 유전정보를 ‘미래의 일기’ (future diary)로 비유하기도 하며,<sup>37)</sup> 이러한 특성이 현재 정밀의료로의 패러다임 변화와 소비자의뢰유전자검

31) L. Gostin, “Genetic Privacy”, *J Law, Medicine and Ethics*, 23 (1995), p.321.

32) L. Gostin, J. Hodges, Jr, “Genetic Privacy and the Law: And End to Genetic Exceptionalism” *Jurimetrics*, 40 (1999), p.21.

33) T. Murray, 앞의 책, p.65.

34) CDC, “Guidelines for the Investigation of Contacts of Persons with Infectious Tuberculosis: Recommendations from the National Tuberculosis Controllers Association and CDC”. 2005. <<https://www.cdc.gov/mmwr/preview/mmwrhtml/rr5415a1.htm>>. (마지막 접속일 2023. 8. 20.).

35) 물론 이것은 일부 돌연변이를 제외한 유전정보이다.

36) T. Murray, 앞의 책, p.65.

사(Direct-to-Consumer Genetic Testing, DTC-GT) 시장의 급속한 성장을 가져오기도 했다.<sup>38)</sup> 그러나 유전정보의 예측력이 ‘유전적 결정론’ (genetic determinism)으로 확대해석되지 않도록 주의해야 하며,<sup>39)</sup> 많은 질병이 유전적 요인으로 발생하지만 그 배경은 다인적(multifactorial)이며 특정 유전자로 인한 특정 질병 발생의 확률인 ‘침투율’ (penetrance)도 고려해야한다는 점을 숙지해야 한다.<sup>40)</sup> 이러한 예측력 때문에 개인 또는 가족의 알권리가 중요함과 동시에 해당 유전정보로 예측되는 질병이 불치병이거나 발현 시기와 발현 가능성이 불명확한 경우 모를권리(right not to know)를 보장해주는 것 또한 중요할 수 있다.

#### 다. 부수적 발견

유전자 검사 결과에는 종종 ‘부수적 발견’ (incidental finding, 이하 ‘IF’ 라 한다)이 따르기도 하는데, 이는 전통적인 단일 유전자 검사에서 보다는 WGS 또는 유전자패널검사(gene panels) 등을 통해 얻어지는 유전정보의 특성이다.<sup>41)</sup> 대부분의 경우 특정 증상 또는 후보 질환들과 연관성이 있는 유전 변이를 찾기 위해 WGS 등의 검사를 수행하게 되는데, 시퀀싱 결과에서 예상치 못한 IF가 발견되고 이 IF가 기존의 예상과는 전혀 다른 질병의 가능성을 나타내는 변이인 경우가 있다. 물론 이 IF 또한 유전정보에서만 나타나는 특성은 아니다. 엑스레이(x-ray)와 같은 영상 검사의 경우에도 IF가 나타날 수 있는데, 예를 들어 폐렴을 확진하기 위해 실시한 흉부 엑스레이에서 예상치 못하게 폐종양으로 의심되는 모양이 발견되는 경우이다. 그러나 엑스레이에서의 IF의 경우 후속 검사를 통해 최종 진단을 할 수 있는 일종의 중간적 정보에 해당한다고 볼 수 있지만, 유전자 검사에서의 IF는 그 자체로서 최종 진단 및 정보가 되어버린다. 이 발견은 치료법이 없는 유전병의 진단일 수도 있고, 혹은 발병 가능성이 불확실한 질환과 관련된 유전 변이로 그 후속 조치 또는 치료에 대한 선택에 상당한 고충이 따를 수도 있다.<sup>42)</sup> 따라서 이러한 IF에 해당하는 유전정보에 대하여 개인의 모를권리가 존중받아야 하는지에 대한 고찰 또한 필요하다.

#### 라. 해석의 가변성

네 번째로 유전정보는 시간과 공간에 따라 해석의 가변성을 지닐 수 있다. 시퀀싱을 막 마친 ‘원시 데이터’ (raw data) 상태의 유전정보는 해독이 불가능하며, ‘유전자형-표현형 상관관계’ (genotype-phenotype correlation) 분석 및 인과관계에 대한 분석 등을 거친 후에야 사람이 이해할 수 있는 형태로 표현될 수 있다.<sup>43)</sup> 하지만 WGS 데이터 분석 등 대규모 유전체 분석에는 여러 분석 프로그램이 사용되며, 데이터와 그 해석의 표준화는 현재도 진행 중인 실

37) G.J. Annas, L.H. Glantz, P.A. Roche. 앞의 논문, p.360.

38) A. Regalado, “More than 26 million people have taken an at-home ancestry test”, MIT Technology Review, 2019. 2. 11.

<<https://www.technologyreview.com/2019/02/11/103446/more-than-26-million-people-have-taken-an-at-home-ancestry-test/>> (마지막 접속일 2023. 8. 25.).

39) T. Murray, 앞의 논문, pp.62, 67.

40) 예를 들어, J.H. Cho, P.K. Gregersen, “Genomics and the Multifactorial Nature of Human Autoimmune Disease”, *New Eng. J. Med.*, 365 (2011), p.1612.

41) R.C. Green et al., “ACMG Recommendations for Reporting of Incidental Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing”, *Genetics Med.*, 15 (2013), p.565.

42) B.M. Knoppers, M.H. Zawati, K. Sénécal, “Return of Genetic Testing Results in the Era of Whole-Genome Sequencing”, *Nature Revs. Genetics*, 16 (2015), p.553.

43) A.J. Brookes, P.N. Robinson, “Human Genotype-Phenotype Databases: Aims, Challenges and Opportunities”, *Nature Revs. Genetics*, 16 (2015), pp.706-10.

정이다.<sup>44)</sup> 일례로 미국 최대 소비자의뢰유전자검사(DTC-GT) 업체들인 23andMe와 Ancestry가 같은 사람에게 전혀 다른 유전자 검사 결과를 제공한 경우도 있다.<sup>45)</sup> 또한 유전정보는 시간에 따라 그 해석이 변할 수도 있는데, 새로운 연구 결과에 따라 특정 변이가 가지는 질병과의 연관성 또는 중요성이 달라지는 경우이다. 유전학을 둘러싼 생물학과 생명공학은 빠르게 발전하고 있는 학문이며, 유전자형 또는 유전 변이에 대해 기존에는 몰랐던 새로운 발견들이 나오거나 ‘불확실성 변이’ (variant of unknown significance, VUS)가 후에 질병과 강력한 연관성이 있는 변이로 밝혀지는 등의 경우가 있다.<sup>46)</sup> 이로 인해 유전정보에 대해 의사의 설명의무가 어디까지인지, 즉 불확실성 변이에 관해 얼마나 알려야 하는지, 또는 과거의 유전자 검사 결과에 대해 이후에 해석이 달라졌을 경우 다시 환자를 찾아내어 재접촉할 의무(duty to re-contact)까지 있는지에 대한 논의가 필요하다.

#### 마. 개인 식별력

마지막으로, 유전정보를 사용하면 완전한 개인식별이 가능하다. 이 특성은 유전정보가 가진 고유한 특성으로, 최근 미국에서 30년 동안이나 미제 사건으로 남아있던 Golden State Killer 사건의 연쇄 살인범이 DNA 증거를 통해 검거 사례는 이러한 유전정보의 힘을 여실히 보여준다.<sup>47)</sup> 또한, 미국 내 공공 데이터베이스에서 얻을 수 있는 유전정보를 통해 개인의 성(姓)을 유추할 수 있고 이 정보와 다른 메타정보(나이, 거주하는 주(州))를 결합하여 개인을 식별해낼 수 있음을 보여준 연구 결과와,<sup>48)</sup> 유전정보를 사용해 개인의 얼굴을 3D로 예측할 수 있다는 연구 결과<sup>49)</sup> 또한 발표되어 유전정보는 사실상 익명화가 불가능하다는 것이 정설로 받아들여진다. 따라서 이러한 유전정보의 개인 식별력 때문에 유전정보는 다른 건강정보와는 다른 특수한 정보로 다루어지고 더 특별하게 보호받아야 한다는 유전적 프라이버시에 대한 논의가 필요하다.

이렇듯 과거에는 유전정보 예외주의가 비판을 받았으나, 유전자 분석기술과 유전학의 지속적인 발전으로 현재 WGS를 통해 얻을 수 있는 대규모 유전정보는 다른 개인정보 또는 건강정보와는 다른 충분한 특수성이 있어 유전정보를 예외적으로 취급할 토대를 마련해주었다. 또한, 유전정보 예외주의는 ‘유전정보는 특수하다’는 명제 자체를 넘어서 이를 바탕으로 유전정보 보호와 그와 관련된 권리와 의무에 관한 담론에 중요한 이론적 토대를 제공해주는데 그 중요성이 있다고 볼 수 있다. 다음 장에서는 환자-가족-의사의 관계를 중심으로 유전정보를 둘러싼 권리와 의무들에 대해 살펴본다.

44) Austin-Tse, C.A., Jobanputra, V., Perry, D.L. et al., “Best practices for the interpretation and reporting of clinical whole genome sequencing”, *npj Genom. Med.*, 7 (2022), p.27.

45) L. Hercher. “23andMe Said He Would Lose His Mind. Ancestry Said the Opposite. Which Was Right?” *NYTimes*, 2018. 9. 15.,  
<<https://www.nytimes.com/2018/09/15/opinion/sunday/23andme-ancestry-alzheimers-genetic-testing.html>>(마지막 접속일 2023. 8. 25.).

46) 예를 들어, J.Y. Cheon, J. Mozersky, R. Cook-Deegan, “Variants of Uncertain Significance in BRCA: A Harbinger of Ethical and Policy Issues to Come?” *Genome Med.* 6 (2014), p.121.

47) M. Molteni. “The Future of Crime-Fighting is Family Tree Forensics”. *Wired*, 2018. 12. 26.

<<https://www.wired.com/story/the-future-of-crime-fighting-is-family-tree-forensics/>>(마지막 접속일 2023. 8. 25.)

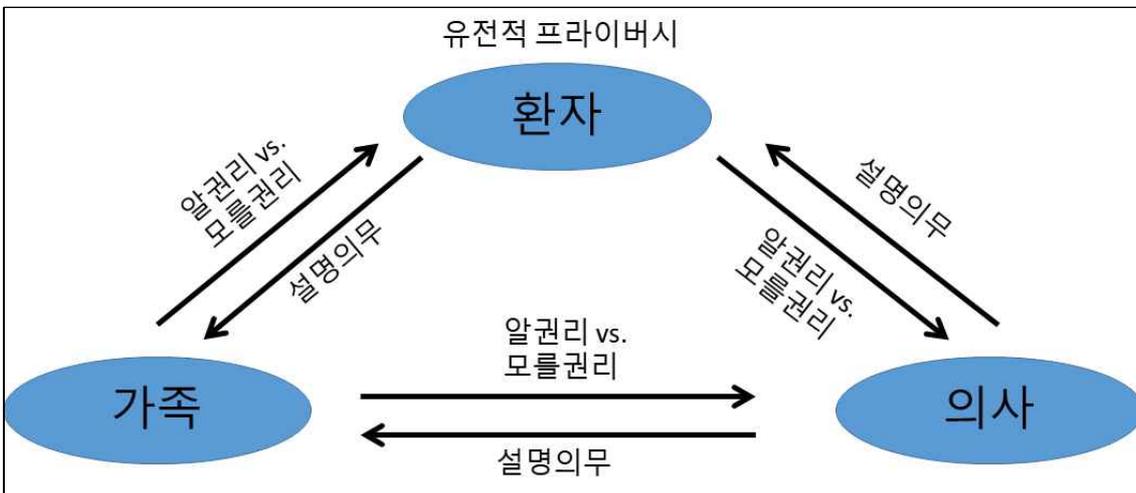
48) M. Gymrek, et al., “Identifying Personal Genomes by Surname Inference”, *Science*, 339 (2013), pp.321-24.

49) P. Claes, et al., “Modeling 3D Facial Shape from DNA”, *PLOS Genetics*, 10 (2014), p.1.

### III. 유전정보와 관련된 새로운 권리와 의무

본 장에서는 앞서 살펴본 유전정보의 특수성으로 말미암아 발생하는 권리와 의무들을 윤리적, 법적으로 분석하고자 한다. 의료현장에서 유전정보와 관련된 세 주체들인 환자, 가족, 의사를 중심으로 그들의 관계에 수반되는 권리와 의무들을 <그림 1>과 같이 도식화할 수 있다.<sup>50)</sup>

<그림 1> 유전정보와 관련된 권리와 의무



이러한 환자-가족-의사의 삼각관계를 중심으로 유전정보에 관련된 특수한 권리와 의무들을 다음의 순서로 살펴본다: ① 환자: 유전정보를 다른 건강정보보다 더 특수하게 보호받을 권리, ② 환자-의사의 관계: 개인이 유전정보를 모를권리와 부수적 발견과 해석의 가변성으로 인해 의사가 유전정보를 설명할 의무, ③ 환자-가족-의사의 관계: 유전정보를 공유하는 가족이 그 정보를 알권리 또는 모를권리와 개인 또는 의사가 이를 설명할 의무. 구체적으로는 이러한 권리와 의무들의 윤리적 근거를 분석하고, 해당 권리 또는 의무가 우리나라 현행법하에서 법적으로 인정될 수 있을지 고찰해 본다.

#### 1. 환자

##### 가. 유전적 프라이버시

유전정보의 특수성을 바탕으로 유전정보를 다른 건강정보보다 더 강하게 보호받을 권리를 보장받을 수 있을까? 이러한 개념을 담은 ‘유전적 프라이버시’ (genetic privacy)를 이해하기 위해서는 생명윤리 또는 보건정책에서의 프라이버시 논의를 위해 아니타 알렌(Anita Allen)이 제안한 다음의 프라이버시 체계가 유용하다.<sup>51)</sup>

50) 본고에서 다루는 환자는 동의할 능력을 지닌 성인으로, 미성년자에 관한 논의는 배제한다. 또한 의료현장을 벗어나 소비자위험유전자검사(DTC-GT)에서 제공하는 유전정보에 대한 고찰도 본고에서는 다루지 않는다.

51) 1) informational privacy concerns about access to personal information; (2) physical privacy

- ① 개인정보에 대한 접근에 관한 ‘정보의 프라이버시’ (informational privacy)
- ② 신체와 개인 공간에 대한 접근에 관한 ‘신체적 프라이버시’ (physical privacy)
- ③ 개인 선택에 대한 정부 또는 제3자의 침해에 관한 ‘결정의 프라이버시’ (decisional privacy)
- ④ 이익 또는 재산에 관한 소유와 인가에 관한 ‘소유의 프라이버시’ (proprietary privacy)

이를 바탕으로 정리하면, 유전정보 보호에는 전통적인 정보보호의 개념인 ‘정보의 프라이버시’ 뿐만 아니라, 유전자(DNA)가 이미 유전정보를 내포하고 있고 유전자 자체가 개인의 신체의 일부이므로 ‘신체적 프라이버시’와 ‘소유의 프라이버시’에 더해 유전자 검사에 대한 ‘결정의 프라이버시’도 포함된다고 볼 수 있다. 이러한 광의의 유전정보 보호인 유전적 프라이버시의 근간에는 의료윤리의 기본개념들인 비밀유지(confidentiality)<sup>52)</sup>와 자율성(autonomy) 및 자기결정권(self-determination)이 있다.

이렇듯 유전정보의 특수성을 바탕으로 유전정보를 더 광범위하고 강력하게 보호해야 하는 것이 윤리적이라고 주장할 수 있지만, 이것이 법적으로 보장받을 수 있는 권리일까? 미국의 유전정보 차별 금지법인 GINA는 유전정보를 바탕으로 보험 또는 고용에 있어 차별을 금지할 뿐만 아니라 보험사 또는 고용주가 개인으로 하여금 유전자검사를 받도록 요구하는 것을 금지하고 있어 결정의 프라이버시까지 보장해주는 것으로 볼 수 있다.<sup>53)</sup> 단, 유전정보 자체를 다른 건강정보와 별도로 보호하는 법령을 가진 나라는 없으며, 미국은 의료정보보호법인 HIPAA<sup>54)</sup>를 통해 의료기관 내 유전정보를 비롯한 건강정보를 특수하게 보호하고 있으며, 유럽 연합의 GDPR은 유전정보를 민감정보의 하나로 특수하게 보호하고 있다.<sup>55)</sup>

우리나라는 생명윤리법 제46조에서 “유전정보를 이유로 교육·고용·승진·보험 등 사회 활동”에서의 차별을 금지하고, 유전자검사를 받도록 강요하거나 유전자검사의 결과를 제출하도록 강요하는 것을 금지하며, 의료목적 외에는 타인에게 유전정보를 제공하는 것을 금지하고 있다. 나아가 「개인정보보호법」 제23조 제1항에서는 민감정보의 처리를 제한하여 다른 개인정보보다 더 강하게 보호하고 있는데, 민감정보의 처리는 정보주체의 동의를 받은 경우 또는 법령에 의해 요구되거나 허용되는 경우를 제외하고는 원칙적으로 금지되어 있다. 이러한 민감정보에는 같은 법 시행령 제18조 제1호에 따라 “유전자검사 등의 결과로 얻어진 유전정보”가 포함된다. 따라서, ‘유전적 프라이버시’를 직접 명시하고 있지는 않지만 현행법상 유전정보는 다른 개인정보보다 강하게 보호되고 있는 것으로 보인다. 유전정보가 다른 건강정보와 비교하여 특수하게 보호되고 있는지에 대해 살펴보면, 개인정보보호법상 그 차이는 없으나, 생명윤리법 제46조 제2항에서 유전정보에 대한 결정의 프라이버시까지 보호하고 있으며, 같은 조 제3항에서는 「의료법」에 따라 환자의 의무기록 및 진료기록을 제3자에게 제공하는 경우에도 유전정보는 포함시키지 않도록 규정하고 있어 다른 건강정보에 비해 유전정보를 더 강하게 보

---

concerns about access to persons and personal spaces; (3) decisional privacy concerns about governmental and other third-party interference with personal choices; and (4) proprietary privacy concerns about the appropriation and ownership of interests in human personality.’ A.L. Allen. “Genetic Privacy: Emerging Concepts and Values”, 『Genetic Secrets: Protecting Privacy and Confidentiality in the Genetic Era』, Yale University Press (1997), p.33.

52) M.A. Rothstein, “Confidentiality”, 『Medical Ethics: Analysis of the Issues Raised by the Codes, Opinions, and Statements』, Bna Books (2001), p.171.

53) 29 U.S.C. § 1182-2(c), 42 U.S.C. § 2000ff-2(b).

54) Health Insurance Portability and Accountability Act of 1996, Pub. L. No. 104-191, 110 Stat. 1936 (codified as amended in scattered sections of 42 U.S.C.).

55) GDPR Art. 9 Processing of special categories of personal data.

호하는 것으로 볼 수 있다.<sup>56)</sup>

## 2. 환자-의사의 관계

### 가. 환자의 알권리와 모를권리

환자가 자신의 유전정보에 대해 알권리는 의료법 제4조, 같은 법 시행규칙 제1조의3 및 [별표 1]에 따라 인정되며,<sup>57)</sup> 이는 후술하는 의사의 설명의무 위반에 대한 제재를 통해 간접적으로 보장된다고 볼 수 있다.<sup>58)</sup> 그렇다면 이러한 알권리와 반대되는 ‘모를 권리’도 과연 보장될 수 있을까.

모를권리는 사실 다수의 해외 윤리 헌장과 법률 조항에 명시되어 있다. 1997년 ‘유네스코 인간 유전체와 인권에 관한 선언’ (UNESCO Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights) 제5조 제c항에 따르면 “유전자 검사의 결과 및 기타 결과에 대해 알거나 또는 모를 여부를 결정할 개인의 권리는 존중받아야 한다.”<sup>59)</sup> 또한, ‘유럽연합 오비에도 인권 및 의료 협약’ 제10조 제20항에도 “모든 사람은 자신의 건강에 관한 모든 정보를 알권리가 있다. 그러나, 개인의 모를권리 또한 존중되어야 한다”<sup>60)</sup>라고 명시하고 있다. 1997년 ‘세계보건기구(World Health Organization, 이하 ‘WHO’ 라 한다) 의료유전학에 관한 윤리적 가이드라인 및 유전자 서비스 지침’ (WHO Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and the Provision of Genetic Services)도 “개인 또는 가족이 유전정보(검사 결과를 포함)를 모를권리는 존중받아야 한다(단, 치료 가능한 질병에 대한 신생아나 소아의 유전자 검사는 제외)”<sup>61)</sup>라고 규정하고 있어 유전정보를 모를권리를 인정하고 있다. 유럽 일부 국가에서는 이러한 모를권리를 법적으로도 보장하고 있는데, 독일, 프랑스, 네덜란드, 벨기에, 헝가리가 이에 포함된다.<sup>62)</sup>

그렇다면 유전정보를 모를권리를 뒷받침하는 윤리적인 근거는 무엇인가. 우선 자율성 (autonomy)의 보장을 그 근거로 볼 수 있다.<sup>63)</sup> 자율성의 관점에서 모를권리는 알권리에 대응되

56) 생명윤리법 제46조를 위반한 자는 2년 이하의 징역 또는 3천만원 이하의 벌금에 처한다(같은 법 제67조 제1항 제4호).

57) “환자는 담당 의사·간호사 등으로부터 질병 상태, 치료 방법, 의학적 연구 대상 여부, 장기이식 여부, 부작용 등 예상 결과 및 진료 비용에 관하여 충분한 설명을 듣고 자세히 물어볼 수 있으며, 이에 관한 동의 여부를 결정할 권리를 가진다.” 의료법 제4조 제3항, 같은 법 시행규칙 제1조의3, [별표 1] ‘환자의 권리와 의무’ 중 ‘알권리 및 자기결정권.’

58) 다만, 우리 학계에서는 환자의 알권리를 자기결정권에 포함되어 의사의 설명의무에 대응되는 권리로 보고 있으나, 대법원은 의사의 설명의무 위반 판례에서 환자의 자기결정권만 언급할 뿐 환자의 알권리를 명시적으로 인정한 바는 없다(대법원 2010. 5. 27. 선고 2007다25971 판결, 대법원 2016. 9. 23. 선고 2015다66601, 2015다66618 판결 등 참조).

59) “The right of every individual to decide whether or not to be informed of the results of genetic examination and the resulting consequences should be respected.”(밑줄은 저자 추가), UNESCO Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights(1997), Art. 5c.

60) “Everyone is entitled to know any information collected about his health. However, the wishes of an individual not to be so informed shall be observed.” Council of Europe Oviedo Convention on Human Rights and Biomedicine (1997), Art. 10(20).

61) “[T]he wish of individuals and families *not to know* genetic information, including test results, should be respected, except in testing of newborn babies or children for treatable conditions.” WHO Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and the Provision of Genetic Services (1997).

62) 유효종, “‘유전정보를 모를권리’의 윤리적·법적 근거와 실현 방법”, 한국의료법학회지, 제22권 제1호, (2014) 103-121면; R. Andorno, “The right not to know: an autonomy based approach”, *J Medical Ethics*, 30 (2004).

63) R. Andorno, 앞의 논문, p.436.

는 개념<sup>64)</sup>으로 환자의 자율성을 보장하기 위한 기본 원칙인 자기결정권(self-determination)의 구성요소로 여겨진다. 즉, 자율성의 관점에서 중요한 것은 의사가 아닌 환자 자신이 유전정보를 모를 것을 결정한다는 것으로, 이때 모를권리는 개인에게 그 권리를 명확하게 주장하고 행사할 책임을 부여한다.<sup>65)</sup> 그러나 자율성을 행사함에 있어 서양 의료윤리에서는 ‘충분한 정보를 제공받은 후 결정하는 것(informed decision)’이 핵심인데, 이 관점에서 모를권리는 정보를 거부하는 것으로 informed decision의 핵심 개념에 위배된다고 볼 수도 있다.<sup>66)</sup> 이를 바탕으로 자율성보다는 ‘프라이버시’가 모를권리를 뒷받침하는 윤리적 근거로 더 적합하다는 주장도 있다. 그램 로리(Graeme Laurie)는 타인으로부터의 심리적 분리인 ‘공간적 프라이버시’를 주장하며, 이러한 프라이버시의 개념에 따르면 정보의 중요도에 상관없이 개인이 요구하지 않은 정보의 제공은 프라이버시의 침해라고 설명한다.<sup>67)</sup> 프라이버시를 바탕으로 보장된 모를권리는 정보를 모르는 상태를 기본(default) 상태로 보기 때문에, 자율성을 바탕으로 하는 모를권리와는 달리 모를권리를 주장하는 개인이 아니라 정보를 제공하려고 하는 타인에게 모든 책임이 있다고 본다.<sup>68)</sup>

또한, 모를권리에 대한 비판 중에는 모를권리가 절대 실질적으로 보장될 수 없다는 지적이 있다. 즉, 모를권리를 행사할 의사를 묻기 위해 의사가 추가로 ‘혹시 유전자 검사의 부수적 발견에 대해 알기를 원하십니까?’라고 묻는 행위 자체가 이미 어떤 중요한 유전정보가 있을지도 모른다는 의미를 내포하므로 본질적으로 모를권리를 침해한다는 것이다.<sup>69)</sup> 자율성을 바탕으로 하는 모를권리의 경우 이 딜레마에 대해 명확한 해결책이 없지만, 프라이버시를 바탕으로 하는 모를권리에서는 이 질문 자체가 ‘공간적 프라이버시’를 침해하는 모를권리의 침해이므로 이 질문을 하기 전에 이미 의사는 환자의 모를권리에 대한 고려를 해야 하므로 해당 딜레마를 피해갈 수 있다.

한편, 권리를 보장받아야 하는 당위성의 관점이 아니라, 예상치 못한 정보를 알게 되었을 때 받을 수 있는 피해의 관점에서 모를권리를 보장받을 근거를 찾아볼 수도 있다. 흔히 우리는 지식, 또는 아는 것은 절대적으로 좋은 것이라고 인식하지만, 유전정보를 알게 되어 오히려 피해를 입을 수도 있다. 예방할 수 있거나 유방암 및 난소암과 연관된 BRCA1/2 변이와 같이 선제적인 치료(또는 조치)가 가능한 질병이 아니라, 유전정보로 예측된 질병이 치료법이 없거나 발현 확률이 불확실한 경우 이러한 유전정보는 오히려 해가 될 수 있다. 예를 들어, TREM2 변이 유전자를 가진 경우 알츠하이머병 발생율이 일반인보다 3~5배 높은 것으로 알려져 있다.<sup>70)</sup> 하지만 알츠하이머병은 현재로서는 치료법이 없으며 그 증상의 발현 시기도 명확하지 않다. 게다가 TREM2 변이의 침투율(penetrance)은 완전하지 않아서 헌팅턴병과는 다르게

64) J. Husted, “Autonomy and a right not to know”, 『The right to know and the right not to know』, Cambridge University Press (2014), p.24.

65) R. Andorno, 앞의 논문, p.436.

66) J. Harris, K. Keywood, “Ignorance, information and autonomy”, *Theoretical Medicine and Bioethics*, 22 (2001), p.415.

67) G. Laurie, “Privacy and the right not to know: a plea for conceptual clarity”, 『The right to know and the right not to know』, Cambridge University Press (2014), p.38.

68) G. Laurie, 『Genetic Privacy: A Challenge to Medico-Legal Norms』, Cambridge University Press (2002), p.259.

69) J. Wertz, D. Fletcher, “Privacy and Disclosure in Medical Genetics in an Ethics of Care”, *Bioethics*, 5 (1991), p.221.

70) T. Jonsson, et al., “Variant of TREM2 associated with the risk of Alzheimer's disease”, *New Eng. J. Med.*, 386 (2012), p.107.

유전자 변이가 있어도 알츠하이머병의 발현 가능성이 높지는 않다. 이 경우 30대에 TREM2 유전 변이가 있다는 정보를 알게 되어 평생을 불안에 사는 경우가 이러한 유전정보를 모르는 경우에 비해 더 큰 손해를 입었다고 볼 수도 있다. 학자들은 소비자의뢰유전자검사(DTC-GT)에서 이러한 해를 ‘정보의 위험(knowledge harm)’으로 정의하여 프라이버시 침해의 한 종류로 보기도 한다.<sup>71)</sup> 실제로 예상치 못한 유전정보로 인해 혈통 또는 가족관계에 대해 예기치 않은 사실을 알게 되어 개인 또는 가족의 삶이 송두리째 무너지거나 불확실한 정보를 바탕으로 의학 적 결정을 내리는 경우도 있어, 이러한 피해가 심리적일 뿐 아니라 실직적(tangible) 피해일 수도 있다.<sup>72)</sup>

그러나 한편으로는 모를권리의 개념 자체가 비판을 받기도 하는데, 모를권리가 연대(solidarity)의 가치에 위배된다는 이유에서이다. 즉 유전정보의 공유성으로 인해 환자 개인의 유전정보는 본인 뿐만 아니라 가족에 관한 정보도 포함하는데, 환자 개인이 유전정보를 모를권리를 행사함으로써 가족에게도 그 정보를 알 기회와 그를 통해 질병을 예방할 수도 있을 기회를 빼앗아 연대를 해친다는 것이다. 이 때문에 모를권리를 강하게 지지하는 학자들도 이 권리에 제한을 두는데, 유전정보를 알게 됨으로써 가족이나 공공에 해를 끼칠 상황을 막을 수 있는 경우<sup>73)</sup> 환자의 모를권리는 행사할 수 없다고 본다.<sup>74)</sup> 세계 의료 협회(World Medical Association)의 ‘환자 권리에 관한 선언’ (Declaration on the Rights of the Patient) 제7조 제4항은 “환자는 (이 정보가) 타인의 생명을 보호하기 위해 요구되지 않는 한 모를권리를 가진다.”<sup>75)</sup>고 명시하고 있으며, 프랑스 의료법 또한 “병의 진단과 예후에 관한 정보에 대해 모르고자 하는 환자의 의지는 존중되어야 하지만, 제3자가 전염의 위험에 노출되었을 때는 이를 제외한다”고 규정하여, 모를권리의 행사에는 예외가 있음을 강조하고 있다.<sup>76)</sup>

우리나라의 경우 명시적으로 환자의 모를권리를 인정한 법률 조항은 없으며, 판례에도 아직 모를권리가 문제된 사례는 확인되지 않는다.<sup>77)</sup> 과거 하급심 판례 중 환자의 대장 CT 촬영을 위해 조영제를 주사하기 전 이온성 조영제의 부작용 등을 설명하지 않은 채 주사하여 결국 환자가 조영제 과민쇼크로 사망한 사안에서, 법원은 “환자가 조영제의 합병증을 듣고 공포감을 느껴 흥분하면 조영제의 부작용이 심한 경우가 있는 사실” 등을 이유로 “[환자에게] 설명을 하는 것이 심적 부담을 주어 위험도가 커질 수 있는 경우에는 설명의무가 면제된다”고 판시하였는데, 이는 환자의 모를권리를 존중했다기 보다는 후견주의적 관점에서 의사의 설명의무에 대한 면제를 인정한 것으로 보여진다.<sup>78)</sup> 만약 환자의 모를권리에 대한 침해로 손해가 발

71) S.A. Garner, J. Kim, “The Privacy Risks of Direct-To-Consumer Genetic Testing: A Case Study of 23andMe and Ancestry”, *Wash. U. L. Rev.* 96 (2019), pp.1248-1249.

72) S.A. Garner, J. Kim, 앞의 논문, pp.1248-1249.

73) 예를 들어, 효과가 명백한 치료법이 있는 질병에 관한 유전자 검사 결과의 경우가 이에 해당한다.

74) R. Andorno, 앞의 논문, p.437.

75) “[T]he patient has the right not to be informed on his/her explicit request, unless required for the protection of another person’s life.” WHO Declaration on the Rights of the Patient (1981, amended 1995), Art. 7d.

76) Code of Public Health, Article 1111-2 (France).

77) 로앤비, 엘박스 등을 통한 저자의 판례 검색 결과(2023. 8. 30. 기준).

78) 서울중앙지방법원 1993. 2. 5. 선고 90가합55122판결. 환자의 모를권리보다는 후견주의적 관점에서 의사의 설명의무 면제를 인정했다는 점은 판례의 다른 부분에서 더 명확하게 드러난다(“... 조영제사용에 있어 이온성 조영제를 사용할 것인가의 여부는 담당의사의 경험과 의료에 대한 견해에 따라 의사의 재량에 맡겨져 있는 부분으로 볼 수 있으므로 소외 3이 소외인에게 이온성 조영제와 비이온성 조영제 중 하나를 선택하게 하지 않고 이온성 조영제를 주사한 것은 의료수준에 비추어 상당하다고 인정되므로 이점에 있어 과실이 있다고 할 수 없고, 또한 씨티촬영을 위한 조영제를 주사하기에 앞서 환자가 이에 응할 것인가 여부를 올바르게 결정하도록 하기위하여 부담하는 설명의무의 내용은 시행방법, 그로 인하여 통상적으로 야기될 수 있는 후유증에 국한되고 설명을 하는 것이 심적 부

생했다면 민법 제750조 불법행위로 법리 구성을 해 볼 수 있는데, 이 경우 의사의 설명의무와 의 충돌로 과연 의사가 환자에게 유전정보를 알려준 것이 고의 또는 과실로 어떠한 책임을 위반하였는지를 주장·증명하기가 어려우며, 모를권리가 인정되지 않기 때문에 위법성이 있는지 또한 명확하지가 않다. 원치 않는 유전정보를 알게 된 정신적 고통에 대한 위자료를 손해로 청구하고 유전정보를 알려준 것과 손해 사이에 상당인과관계의 존재는 인정된다고 볼 수 있으나, 우리 법원이 원하지 않는 정보를 알게 된 것을 정신적 고통으로 인정할 가능성은 낮아 보인다. 따라서, 현행법상 유전정보를 모를권리를 보장받기 위해서는 유전자 검사를 받을 당시 동의서에 이러한 사항을 명시하는 조항을 추가하는 것이 가장 효과적인 방법일 것이다.

## 나. 의사의 설명의무

한편, 의사가 유전정보를 환자에게 설명할 의무는 어디까지일까. 유전정보의 특성 중 부수적 발견과 해석의 가변성을 중심으로 의사가 유전자 검사에서 IF를 알릴 의무와 검사 이후에 밝혀진 새로운 해석을 설명할 의무로 나누어 살펴볼 수 있다.

IF의 경우 유전자 검사 동의서 또는 안내문을 통해 IF 발견시 그것을 알고 싶은지 아닌지 환자가 사전에 선택하게 할 수 있게 하는 것이 우선이지만, 환자가 IF를 알고 싶지 않다고 명시했음에도 불구하고 의사의 판단으로 해당 정보를 아는 것이 환자에게 도움이 된다고 여겨지는 경우 이에 대한 설명의무가 있다고 볼 수 있을지가 문제된다. 윤리적으로는 미리 예방할 수 있는 질병의 경우 IF를 고지하는 것이 환자가 입을 해를 막을 수 있으므로, 의료윤리상 선행(beneficence)에 해당하는 도덕적인 의무로 볼 수 있다. 또한, 질병을 예방 또는 치료하기 위해 환자가 할 수 있는 일이 없다고 할지라도, 정보를 제공하는 자체가 환자의 자율성을 더 존중해야한다는 측면에서 알릴 의무가 있다고 볼 수도 있다. 하지만 불치병의 경우 전술한 환자의 모를권리와 의사의 설명의무 사이에서 의사의 설명의무가 언제나 더 우위에 있다고 단정적으로 볼 수 있을지 의문이다. 이러한 어려움을 반영하여 미국의학유전학회(American College of Medical Genetics and Genomics, 이하 ‘ACMG’ 라 한다)는 IF 설명의무에 대한 권고안에서 환자의 모를권리와 자율성, 환자를 위협으로부터 예방할 의사의 주의의무 등 사이의 갈등을 고려하여 질병 발생 침투율(penetrance)이 높고 질병에 대한 예방 또는 치료법이 있는 특정 변이의 IF만을 환자에게 고지하도록 권고하였다.<sup>79)</sup>

의사의 설명의무에<sup>80)</sup> 대해 우리 판례는 초기에는 이를 환자의 승낙권 또는 동의권에 대응하는 불법행위법상의 의무로만 인식하였으나,<sup>81)</sup> 1994년 이후부터는<sup>82)</sup> 이를 불법행위법상의

담을 주어 위험도가 커질수 있는 경우에는 설명의무가 면제된다고 할 것인바, 소외인과 같은 암환자가 조영제주사에 대하여 공포감을 일으켜 흥분하면 부작용이 심하게 될 수 있으므로 구토 등의 부작용 외에 조영제로 인하여 사망에 이를 수도 있다고 설명하지 아니한 점을 들어 설명의무 위반이라고 할 수도 없으며 . . . .”).

79) Green, R., Berg, J., Grody, W. et al., “ACMG recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing”, *Genet Med* 15, (2013), pp. 565-574.

80) 학계에서는 의사의 설명의무를 그 기능에 따라 나누어 설명하고 있는데, 보고성 설명의무, 요약지도성 설명의무, 기여성 설명의무로 나누기도 하고(석희태, “의료계약”, 『주석민법 제3판 「채권각칙(5)」』 (1999), 272-279면), 고지 설명, 조언설명, 지도설명으로 나누기도 한다(김천수, “의료계약”, 『주석민법 제4판 「채권각칙(5)」』 (2016), 267-292면). 본고에서는 이에 대한 자세한 논의는 생략하고, 유전정보에 대한 설명의무에 집중하여 살펴보기로 한다. 또한, 본고에서는 이에 대한 자세한 논의는 생략하고, 유전정보에 대한 설명의무에 대한 형법적인 분석 및 그 외의 분석은 지면의 한계로 생략한다. 의사의 설명의무에 대해서는 다음의 논문 참조: 박종원, “의사의 설명의무의 범위와 그 위반의 효과”, 민사법연구, 제10권 제1호, 대한민사법학회 (2002); 석희태, “의사 설명의무의 법적 성질과 그 위반의 효과”, 의료법학, 제18권 제2호, 대한의료법학회 (2017); 김나경, “의사의 설명의무의 법적 이해”, 한국의료법학회지, 제15권 제1호, 한국의료법학회 (2007); 박영규, “의사의 설명의무위반에 따른 손해배상”, 일감법학 제31권, 건국대학교 법학연구소 (2015).

의무 뿐만 아니라 의료계약상 의무로도 인정하고 환자의 자기결정권에 대응되는 의무로 보고 있다.<sup>83)84)</sup> 다만, 대법원은 의사의 설명의무 자체는 의료 과정 전반에 걸쳐 발생한다고 판시하면서도 설명의무 위반으로 인한 손해배상 판단에서의 설명의무는 “수술 등 침습을 과하는 과정 및 그 후에 나쁜 결과 발생의 개연성이 있는 의료행위를 하는 경우 또는 사망 등의 중대한 결과발생이 예측되는 의료행위를 하는 경우”로 한정하여 인정하고 있다.<sup>85)</sup> 2016년 신설된 의료법 제24조의2도 이를 반영하여 수술, 수혈, 전신마취의 경우 의료행위에 관한 설명의무만을 명문으로 규정하고 있다.

유전정보와 같은 진단검사 결과의 설명의무에 대한 명시적인 법 규정은 없으며, 대법원 판례는 아직 형성되지 않았고, 하급심 판례에서는 방사선 검사 결과의 설명의무 위반에 관한 판례가 발견된다.<sup>86)</sup> 최근 하급심 판례 중 흉부 엑스레이 결과 폐 결절이 확인되어 폐암 의심 소견이 있었음에도 의사가 검진자에게 그 결과를 고지하지 않고 폐암 진단을 위한 정밀검사도 시행하지 않은 후 약 9개월이 경과하여 검진자가 폐암 진단을 받게 된 사안에서, 법원은 의사가 설명의무를 위반함으로써 검진자가 폐암에 대한 조기진단을 받고 그에 대한 적절한 치료를 받을 수 있는 기회를 상실하였으므로 이로 인한 정신적 고통에 대한 위자료 지급을 명하였다.<sup>87)88)</sup>

다만, 해당 판례와 같이 방사선 검사 결과에 대한 설명의무와 관련된 하급심 판례 사안들의 경우, IF와 대응되는 특정한 질병이 발생한 경우 그에 대한 설명의무 위반과 그에 따른 손해배상을 인정한 것으로 볼 수 있는데, 유전정보와 질병의 경우 전통적인 유전병을 제외하고는 그 연관성이 1:1이라기 보다는 다인성이므로 유전정보와 특정 질병 간의 연관관계가 명확하지 않은 경우가 많다. 또한, 유전정보를 알게 되면 이를 바탕으로 삶의 방식을 바꾸거나 또는

81) 대법원 1979. 8. 14. 선고 78다488 판결 참조.

82) 대법원 1994. 4. 15. 선고 93다60953 판결 참조.

83) 전술하였듯이, 우리 학계에서는 환자의 알권리를 자기결정권에 포함되어 의사의 설명의무에 대응되는 권리로 보고 있으나, 대법원은 의사의 설명의무 위반 판례에서 환자의 자기결정권만 언급할 뿐 환자의 알권리를 명시적으로 인정한 바는 없다(대법원 2010. 5. 27. 선고 2007다25971 판결, 대법원 2016. 9. 23. 선고 2015다66601, 2015다66618 판결 등 참조).

84) 의사의 설명의무에 대해서는 다음의 논문 참조: 박종원, “의사의 설명의무의 범위와 그 위반의 효과”, 민사법연구, 제10권 제1호, 대한민사법학회 (2002); 석희태, “의사 설명의무의 법적 성질과 그 위반의 효과”, 의료법학, 제18권 제2호, 대한의료법학회 (2017).

85) “의사의 환자에 대한 설명의무는 수술 시에만 한하지 않고 검사·진단·치료 등 진료의 모든 단계에서 발생한다고 하겠으나, 이러한 설명의무 위반에 대하여 의사에게 위자료 등의 지급의무를 부담시키는 것은 의사가 환자에게 제대로 설명하지 아니한 채 수술 등을 시행하여 환자에게 예기치 못한 중대한 결과가 발생하였을 경우에 의사가 그 행위에 앞서 환자에게 질병의 증상, 치료나 진단방법의 내용 및 필요성과 그로 인하여 발생이 예상되는 위험성 등을 설명하여 주었다더라면 환자가 스스로 자기결정권을 행사하여 그 의료행위를 받을 것인지 여부를 선택함으로써 중대한 결과의 발생을 회피할 수 있었음에도 불구하고, 의사가 설명을 하지 아니하여 그 기회를 상실하게 된 데에 따른 정신적 고통을 위자하는 것이므로, 이러한 의미에서의 설명의무는 모든 의료과정 전반을 대상으로 하는 것이 아니라 수술 등 침습을 과하는 과정 및 그 후에 나쁜 결과 발생의 개연성이 있는 의료행위를 하는 경우 또는 사망 등의 중대한 결과발생이 예측되는 의료행위를 하는 경우 등과 같이 환자에게 자기결정에 의한 선택이 요구되는 경우를 대상으로 하는 것이다. 따라서 환자에게 발생한 중대한 결과가 의사의 침습행위로 인한 것이 아니거나 또는 환자의 자기결정권이 문제되지 아니하는 사안에 관한 것은 위자료 지급대상으로서의 설명의무 위반이 문제될 여지는 없다고 봄이 상당하다”(대법원 2010. 5. 27. 선고 2007다25971 판결, 대법원 2016. 9. 23. 선고 2015다66601, 2015다66618 판결 등 참조).

86) 서울중앙지방법원 1993. 9. 22. 선고 92가합49237 판결; 서울남부지방법원 2020. 10. 30. 선고 2019가단 272583 판결 등.

87) 서울남부지방법원 2020. 10. 30. 선고 2019가단 272583 판결.

88) 유사한 사안들로, 미국 판례에서도 CT(computed tomography) 또는 PET(positron emission tomography) 검사의 IF에 대해 의사가 알리지 않았거나 이에 대한 후속 조치를 취하지 않아 후에 췌장암으로 발전하거나 만성신부전증이 발생한 경우 의사의 설명의무 위반을 인정하였다(*Lo v Burke*, 455 SE 2d 9 (Va 1995); *Workman v O Bryan*, 944 NE 2d 61 (Ct App 2011)).

유전 변이를 자녀에게 물려주고 싶지 않다는 판단하에 자녀를 가지지 않는 결정을 내리는 경우도 있는데, 의사의 설명의무 불이행으로 IF에 대한 설명을 받지 못해 이러한 결정들을 하지 못하게 된 정신적 고통, 예를 들어 유전 변이를 가진 자녀를 낳은 것을 우리법원이 법적 손해로 인정할 가능성도 낮아보인다.

한편, 환자가 유전자 검사를 받은 후 5년이 지나서 검사 당시에는 의미가 없었던 유전 변이가 심각한 유전병으로 이어진다는 연구 결과가 밝혀졌다면, 이 정보에 대해 의사는 환자를 다시 찾아서 설명할 의무, 즉 ‘재접촉의 의무’ (duty to re-contact)가 있는 것일까.<sup>89)</sup> 대용량 유전체데이터와 유전학 연구의 발전으로 유전자 또는 유전 변이에 대한 새로운 발견이 늘어나고 있다. 예를 들어, APOE 유전자의 특정 변이는 초기에는 심혈관 질환 및 지질 대사(lipid metabolism)에 연관이 있다고 알려졌지만, 후에 알츠하이머병의 주요 위험인자로 밝혀지기도 했는데,<sup>90)</sup> 이렇게 해석의 가변성이 있는 유전정보의 경우 의사의 설명의무가 언제까지 지속되어야 하는지 문제된다.

윤리적으로 이 재접촉의 의무는 환자의 자율성과 자기결정권 보장을 위해 필수라고 볼 수 있다. 또한 유전정보로 인해 미리 질병을 예방하거나 치료할 수 있는 경우 선행(beneficence)의 원칙에 의해 필요하다. 실제로 이 문제에 대한 WHO의 보고서는 기전 환자들에게 유전정보를 알리는 것을 도덕적 의무로 보기도 한다.<sup>91)</sup> 그러나, 앞서 분석한 환자의 모를 권리와 충돌을 차치하고서라도, 이 재접촉의 의무에는 현실적인 제약이 따를 수 밖에 없다. ACMG도 이러한 어려움을 감안하여 가장 최근에 개정된 2019년 가이드라인에서 이 재접촉의 의무는 의사, 유전자검사기관, 그리고 환자가 함께 지는 의무이며 이에 관한 사항들을 유전자 검사 동의서 작성 당시 충분히 논의하도록 권고하고 있다.<sup>92)</sup>

우리나라에서 이러한 사안이 문제된 판례는 발견되지 않으며, 해외에서도 유전자 검사가 문제된 판례는 아직 없는 것으로 보이는 가운데 다만 다른 의료 분야에서 의사가 환자 진료 또는 치료 후에 알게 된 의료정보를 환자에게 설명할 의무를 인정한 미국 판례들이 있다. *Tresemmer v Barke*에서는 법원은 의사가 3년 전 삽입한 자궁내피임기구(intrauterine device, IUD)가 신체적 상해 위험으로 리콜되었음을 알리기 위해 환자를 재접촉할 의무가 있다고 보았으며,<sup>93)</sup> 다른 판례들의 경우 시간이 지난 치료에 사용되었던 diethylstilbestrol(DES)<sup>94)</sup>나 방사선<sup>95)</sup>의 위험에 관해 알리기 위해 재접촉할 의무를 인정했다. 이러한 판례들이 의사의 설명의무를 시간적으로 확대하여 재접촉의 의무를 인정했다고 볼 수 있지만, 실제 의료행위가 있었던 약물 또는 의료기기로 인한 위험 또는 부작용에 대한 판례의 법리를 유전정보에 적용할 수 있을지는 불투명하다.

따라서, 의사가 유전자 검사에서 IF를 설명할 의무 또는 유전정보에 대한 해석의 가변

89) A. Hunter, et al., “Ethical, Legal and Practical Concerns about Recontacting Patients to Inform Them of New Information: The Case in Medical Genetics”, *Am J Med Genet.* 103. (2001) p.265.

90) E.H. Corder, et al., “Gene dose of apolipoprotein E type 4 allele and the risk of Alzheimer's disease in late onset families”, *Science*, 261 (1993), p.921.

91) WHO Human Genetics Programme. 『Review of Ethical Issues in Medical Genetics』, Geneva, Switzerland (2003).

92) K.L. David, et al., “Patient re-contact after revision of genomic test results: points to consider—a statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)”, *Genetics in Medicine*, 21. (2019), pp.770-771.

93) *Tresemmer v Barke*, 86 Cal App 3d 617 (1978).

94) *Mink v University of Chicago*, 460 F Supp 713 (ND III 1978).

95) *Blaz v Michael Reese Hosp Fdn*, 74 F Supp 2d 803 (ND III 1999).

성에 따라 재접촉할 의무를 법적 의무로 규정하기 보다는, ACMG 권고안과 같이 유전자 검사 당시 사전에 환자에게 충분히 설명하고 이에 관한 논의를 하여 환자의 알권리 및 자기결정권을 실질적으로 보장하고 혹시 발생할지 모르는 향후 피해를 최소화하는 것이 가장 중요할 것으로 보여진다.<sup>96)</sup>

### 3. 환자-가족-의사의 관계

#### 가. 가족의 알권리와 모를권리

유전정보의 공유성 때문에 유전정보에 대한 논의에는 전통적인 환자-의사의 관계에 ‘가족’이라는 하나의 주체가 더해진다. 가족의 모를권리에 관해서는 가족들은 유전자 검사에 동의한 주체가 아니기 때문에 모르는 상태가 기본 상태이며 그의 모를권리에 대한 분석도 전술한 환자의 모를권리와 동일하게 볼 수 있다.

그러나 가족의 알권리에 관해서는 논의가 한층 복잡해진다. 비록 가족들은 유전자 검사 자체에 동의를 하지 않았고 그 정보의 주체가 아니라고 볼 수도 있지만, 개인의 유전자 검사 결과에는 유전자를 공유한 가족의 정보도 필연적으로 포함되기 때문에 윤리적인 관점에서 가족들도 자신과 관련된 그 유전정보를 알권리를 가진다고 볼 수 있다. 대부분의 경우 실제로 이 권리를 보장하는 것은 문제가 되지 않는데, 실증분석 결과 유전자 검사를 받은 대다수의 환자는 가족들과 그 결과를 공유하기를 원한다고 밝혀졌기 때문이다.<sup>97)</sup> 하지만, 문제는 질병과 관련된 유전정보가 가족들에게도 해당되는데도 불구하고 환자가 가족과 그 정보를 공유하기를 거부하는 경우, 가족의 알권리와 환자의 비밀을 보호받을 권리 사이의 충돌이 생기게 된다. 즉, 윤리적으로 환자의 가족 개개인도 자신의 자율성과 자기결정권 보장을 위해 유전정보를 알권리가 있지만, 이것이 환자의 비밀을 보호받을 권리를 침해하는 것을 정당화할 수 있을지 문제가 된다. 흥미롭게도 실증연구 결과 이 사안에 대해 의사와 환자 사이에 의견의 차이가 있는 것으로 나타났다. 환자의 헌팅턴병 유전자 검사 결과를 해당 유전자가 있을지도 모르는 가족에게도 알리기 위해 환자의 비밀을 보호받을 권리를 침해해도 되느냐는 가상의 시례를 제시했을 때, 의사 또는 의료진의 83%는 환자의 거부에도 불구하고 이를 가족에게 알리겠다고 응답한 반면, 환자 본인의 65%는 의사가 환자의 비밀을 보장해야 한다고 답했다.<sup>98)</sup>

이 문제를 해결할 방안으로 유전정보를 전통적인 의료정보가 아닌 새로운 관점에서 보아야한다는 견해가 있다. 유전정보를 한 사람의 정보주체가 가진 정보가 아니라 유전자를 공유한 가족 모두가 가진 ‘공동명의’ (joint account) 정보로 보아야 한다는 것이다.<sup>99)</sup> 이 ‘유전정보 공동명의 모델’에 따르면 유전정보를 환자 개인의 소유로 보는 환자 정보의 비밀 유지가 기본 상태(default)가 아니라 유전정보가 공동명의자인 유전자를 공유하는 가족들 모두에게 알려지는 것이 기본 상태가 된다. 이 모델은 실질적 정의의 가치를 실현하는데 효과적이며 인권

96) 우리나라에서는 이에 대해 아직 명확한 지침이 없는 상태이다. 조혜란, “임상연구에서의 부수적 발견(IF) 관련 제도 개선방안 고찰”, 연세대학교 석사학위논문 (2017); 김명신 “우연히 발견한 유전자 변이, 알려야 할까?” 코메디 닷컴, 2022. 1. 11.<<https://kormedi.com/1375392/>>(마지막 접속일 2020. 8. 27.).

97) N. Hallowel, et al., “Balancing Autonomy and Responsibility: the Ethics and Generating and Disclosing Genetic Information”, *J Medical Ethics*, 29 (2003), pp.75-77.

98) E. Pergament, “A Clinical Geneticist Perspective of the Patient-Physician Relationship”. 『*Genetic Secrets: Protecting Privacy and Confidentiality in the Genetic Era*』, Yale University Press (1997) pp. 92, 96.

99) M. Parker, A. Lucassen., “Genetic information: a joint account?”, *BMJ*. 329 (2004), p.165.

보장에도 더 기여하는 것으로 보여지는데,<sup>100)</sup> 실제로 임상 유전학에서 환자가 아닌 환자 가족 전체를 ‘환자’로 보는 것과 일맥상통하기도 한다.<sup>101)</sup> 물론 이 공동명의 모델이 법적으로 가족의 알권리를 보장하는데 근거로 사용되기에는 무리가 있으며, 우리나라의 법 체계에서는 의료인의 환자 비밀누설 금지의무를 초월하기에는 어려울 것으로 보인다. 따라서 실질적으로 가족의 알권리를 보장하기 위해서는 정보주체인 환자 본인 또는 의사의 설명의무를 얼마나 강력하게 권고또는 강제할 수 있는지가 중요하다.

#### 나. 환자의 가족에 대한 설명의무

그렇다면 환자 본인이 가족에게 유전정보를 설명할 의무를 인정할 수 있을까. 환자는 의사와 달리 가족과 혈연관계인데, 이 관계 자체가 의무의 윤리적인 근거를 제공한다고 볼 수 있다. 로자문드 로즈(Rosamund Rhoads)는 도덕적 책임은 여러 요인으로부터 기인하는데 그 중 하나를 혈연 관계로 규정하며, 유전적으로 연관이 있다는 사실 자체가 혈연 관계에 있는 친족을 도울 도덕적 책임의 바탕이 되며 이 경우 유전정보를 설명할 의무를 부여하게 된다고 설명한다.<sup>102)</sup> 환자의 가족에 대한 설명의무는 또한 전통적인 자율성의 관점이 아닌 ‘관계적 자율성’(relational autonomy)의 관점에서 보았을 때 오히려 강해진다. 관계적 자율성이란 자율성을 하나의 독립된 개인의 관점에서만 보는 대신, 개인이 실제로는 사회적으로 여러 인간관계 속에서 살아가고 있다는 사실을 바탕으로 자율성을 관계의 관점에서 정의하는 개념이다.<sup>103)</sup> 로이 질바(Roy Gilbar)에 따르면 관계적 자율성 관점에서 볼 때 유전정보의 경우 엄격한 비밀누설 금지 원칙이 완화되어야 하며, 가족의 윤리인 헌신, 친밀감, 연대 및 상호 책임이 더욱 존중되어야 오히려 개인의 자율성이 보장될 수 있다.<sup>104)</sup> 따라서 이러한 관점에서 보면 환자 개인이 유전자를 공유하는 가족 모두와 유전정보를 공유할 의무를 가지게 된다.

다만, 법적으로 개인과 가족 사이에는 의사와 환자 사이와 같은 계약관계가 없으며, 환자의 가족에 대한 설명의무 위반을 불법행위법상의 의무로 보기에 무리가 있다.<sup>105)</sup> 한편, 「전염병의 예방 및 관리에 관한 법률」(이하 ‘감염병예방법’이라 한다) 제81조의2 제2항은 감염병 환자가 입원치료를 받지 않거나 격리 조치를 거부 또는 위반하여 고의 또는 중과실로 타인에게 감염병을 전파시킨 경우 가중하여 처벌하고 있고, 「후천성면역결핍증 예방법」(이하 ‘에이즈예방법’이라 한다) 제19조는 후천성면역결핍증 환자의 전파매개행위를 금지하고 있는데, 이는 후술하는 ‘의사의 가족에 대한 설명의무’의 인정의 근거가 되는 각 법의 의사의 신고의무<sup>106)</sup>와는 다르게 환자의 감염병 전파행위를 금지하고 처벌하는 규정들이다. 따라서, 환자에게 자신의 유전정보를 타인에게 설명(고지)할 의무를 법적으로 인정할 근거를 찾기는 어려울

100) C. Foster, et al., “Testing the limits of the “joint account” model of genetic information: a legal thought experiment”, *J Med Ethics*, 41 (2015), p.379.

101) M. Parker, A. Lucassen, 앞의 논문, p.166.

102) R. Rhodes., “Genetic links, family ties, and social bonds: Rights and Responsibilities in the face of genetic knowledge”, *J Medicine and Philosophy*, 23 (1998), pp.10, 15.

103) C. Mackenzie, N. Stoljar, “Introduction: Autonomy Refigured”, 『Relational Autonomy: Feminist Perspectives on Autonomy, Agency, and the Social Self』, Oxford University Press (2000), p.3.

104) R. Gilbar, “Communicating genetic information in the family: the familial relationship as the forgotten factor”, *J Med Ethics*, 33 (2007), p.390.

105) 다만, 환자가 고의로 예방 또는 치료법이 있는 질병과 관련된 유전 변이에 대한 정보를 가족에게 알리지 않았고 그 가족에게 질병이 발생한 경우 불법행위가 성립한다고 볼 여지도 있는데, 이러한 사례가 실제로 발생할 가능성은 낮으며 이 경우에 책임과 위법성을 인정하기도 어려워 보인다.

106) 감염병예방법 제11조 제1항, 에이즈예방법 제5조 제1항.

것으로 보인다.

#### 다. 의사의 가족에 대한 설명의무

환자의 가족에게 유전정보를 알리고자 하는 의사는 중요한 두 가치의 충돌에 직면하게 되는데 이는 타인에게 해를 입히지 않고자 하는 것과 환자의 비밀누설 금지의무이다. 의사의 환자 비밀누설 금지의무는 의료윤리 및 의료법의 핵심으로 환자의 자율성을 보장하고 또한 의사와 환자 사이의 신뢰 보장에 필수적이다. 이 비밀누설 금지의무는 기원전 5세기 히포크라테스의 선서(Hippocratic Oath)에서부터 찾아 볼 수 있으며, 전세계 대부분의 법률을 비롯하여 우리나라에서도 형법 제317조 제1항 및 의료법 제19조에 규정하고 있다. 그러나 이 중요한 의무에도 예외는 있다. 타인이나 공공에 큰 위험을 막기 위해서는 의사의 비밀누설 금지의무에 예외를 두는데,<sup>107)</sup> 감염병예방법 제11조 제1항은 의사의 신고의무를 규정하여 의사가 제1급 감염병부터 제4급 감염병까지에<sup>108)</sup> 해당하는 감염병 환자를 진단한 경우 소속 의료기관의 장에게 보고(또는 관할 보건소장에게 신고)하고 해당 환자와 그 동거인에게 감염 방지 방법 등을 지도하도록 하며, 에이즈예방법 제5조 제1항도 후천성면역결핍증 감염 환자에 대해 의사에게 유사한 신고의무를 규정하여 관할 보건소장에게 신고 및 감염인과 그 배우자 및 성 접촉자에게 관련 사실을 알리고 지도하도록 규정하고 있다. 즉, 제1급부터 제4급까지의 법정 감염병과 후천성면역결핍증 환자의 경우 의사의 환자 비밀누설 금지의무는 일부 완화되어, 특히 감염의 위험이 있는 동거인 및 접촉자에게는 환자 본인의 동의 여부와 관계없이 의사가 환자의 진단사실을 알릴 의무를 법적으로 인정하고 있다.<sup>109)</sup>

이렇게 감염병의 경우 인정되는 의사의 비밀누설 금지의무에 대한 예외를 유전정보에도 적용해야 한다고 본다. 즉, 환자의 유전 변이(즉, 유전정보)를 공유하는 가족에게 심각한 질병의 발병 가능성이 높고 이 병에 대해 치료법이 있는 경우 환자에 대한 의사의 비밀누설 금지의무에 대해 예외를 인정할 수 있으며 더 나아가 의사의 가족에 대한 설명의무까지 인정해야 한다. 잘 알려져 있듯이 미국 캘리포니아주 대법원의 *Tarasoff v. Regents of the University of California*<sup>110)</sup> 판례는 정신과 의료진의 환자 비밀누설 금지의무는 그 정보가 타인 또는 공공에 명백한 위험을 막기 위해 필요한 경우 적용되지 않으며, 이 경우 의사는 환자 뿐만 아니라 위험에 처한 제3자를 보호하거나 제3자에게 알릴 책임 (duty to protect or warn)이 있다고 판시하였다.<sup>111)</sup> 특히, 캘리포니아주 대법원은 이러한 판시를 함에 있어 위험과 위험에 처한 제3자에 대한 ‘예견가능성’ (foreseeability)을 강조하는데, 이러한 법리는 감염병의 전염성에 따라 의사의 신고의무를 규정하고 의사가 환자의 동거인 및 접촉자에게 알리도록 하는 우리 감염병예방법 및 에이즈예방법 규정의 입법취지와 일맥상통한다고 볼 수 있다.

한편, 유전정보를 공유하는 환자의 가족에게 유전정보를 알려주는 것을 형법 제20조

107) 이렇게 법령에 의해 신고의무가 인정되는 경우 형법 제20조 정당행위에 해당하여 비밀누설 금지의무 위반에 대한 위법성이 조각된다.

108) 일부 4급 감염병은 제외한다(감염병예방법 제11조 제1항, 제16조 제6항).

109) 전염병예방법 제79조의4, 제80조에 따라 같은 법 제11조를 위반한 자는 500만원 또는 300만원 이하의 벌금에 처하며, 에이즈예방법 제27조는 같은 법 제27조를 위반한 자는 1년 이하의 징역 또는 1천만원 이하의 벌금에 처하도록 규정하고 있다.

110) *Tarasoff v. Regents of the University of California*, 551 P.2d 334 (Cal. 1976).

111) *Tarasoff* 판례에서 처음 인정된 제3자를 보호할 책임(duty to protect) 또는 제3자에게 알릴 책임(duty to warn)은 현재 미국 23개 주 이상에서 법적으로 명문화되어 인정되고 있다. J. Rebecca, et al., "The Tarasoff Rule: The Implications of Interstate Variation and Gaps in Professional Training", *Journal of the American Academy of Psychiatry and the Law*. 42: 4 (2014), pp. 469-477.

‘사회상규에 위배되지 아니하는 행위’로 보아 의사의 비밀누설 금지의무 위반에 대한 위법성 조각사유로 볼 수도 있다. 형법 제20조 사회상규에 위배되지 아니하는 행위를 판단하는 기준에 대해 우리 대법원은 행위의 동기나 목적의 정당성, 수단이나 방법의 상당성, 보호이익과 침해이익의 균형성, 긴급성, 보충성의 다섯 가지 기준을 제시하는데,<sup>112)</sup> 서론에서 소개한 영국의 *ABC v St. George's NHS Trust* 판례의 사안이라면 헌팅턴병의 심각성과 유전성 및 원고의 상태 등을 바탕으로 이 기준을 충족할 것으로 판단된다. 그러나 본고의 견해는 단순히 비밀누설 금지의무 위반의 예외 또는 위법성 조각이 아니라, Tarasoff 판례의 법리와 같이 적극적으로 의사의 가족에 대한 설명의무를 인정해야 한다는 것이다. 물론 환자의 비밀유지 원칙의 중요성을 고려하여 이러한 설명의무는 다음의 네 가지 요건이 충족되었을 때에만 인정되어야 한다: ① 심각한 질병일 것, ② 해당 유전 변이로 인해 발현될 가능성(즉, 침투율)이 높을 것, ③ 동일 유전 변이를 가지는 가족에게만 설명이 이루어질 것, ④ 질병에 대한 예방 또는 치료법이 있을 것. 즉, 이렇게 특정한 타인에게 위험이 발생할 합리적 예견가능성이 명백한 경우에는 의사에게 그 타인에게 위험을 고지할 의무가 있다고 보아야 한다. 더불어, 전술하였듯이 유전정보를 환자 한 사람이 가진 정보가 아니라 유전자를 공유한 가족 모두가 가진 ‘공동명의 정보’로 본다면, 의사가 가족에게 설명할 의무를 인정하는 것은 더욱 당위성을 가진다.

의료현장 안팎으로 유전자 검사가 활성화되고 유전정보의 중요성이 급속도로 증대되고 있는 가운데, 현재로서는 영국의 *ABC v St. George's NHS Trust* 판례가 의사의 가족에 대한 유전정보의 설명의무를 간접적으로나마 법적으로 인정한 첫 사례이다. 이러한 새로운 설명의무가<sup>113)</sup> 유전정보에 대한 권리와 의무의 새로운 패러다임을 열 수 있을지 우리나라 뿐만 아니라 전 세계적으로 후속 판결들을 주목해 볼 만하다.

## V. 결론

본고는 유전정보를 둘러싼 환자-가족-의사 사이에 대립하는 권리와 의무들을 살펴보았다. 우선 유전정보에 관한 본 논의의 바탕이 되는 ‘유전정보 예외주의’의 개념을 재정립하고, 공유성, 예측력, 부수적 발견, 해석의 가변성, 개인 식별력의 다섯 가지 특성을 바탕으로 다른 건강정보와는 충분히 차별되는 유전정보의 특수성을 분석하였다. 이를 바탕으로 유전의료(genomic medicine) 시대의 새로운 권리와 의무들의 윤리적 근거와 법적 인정 가능성을 고찰하였다.<sup>114)</sup> 환자가 IF 등의 유전정보를 모를권리는 강한 윤리적 토대가 있지만 이를 실질적으로 법적으로 보장하기는 힘들 것으로 보이며, 유전자 검사의 IF 또는 새로운 해석을 설명할 의무를 의사만의 책임으로 규정하기 보다는 환자와 의사가 협동하여 소통하는 과정으로 보는 것이 더 현실적일 것으로 보인다. 유전정보를 공유하는 가족의 알권리는 ‘유전정보 공동명의 모델’ 또는 ‘관계적 자율성’ 같은 새로운 윤리적인 개념을 바탕으로 주장할 수 있지만, 의료

112) 대법원 2001. 2. 23. 선고 2000도4415 판결.

113) B. Knoppers. "Genetic information and the family: Are we our brother's keeper?", *Trend in Biotechnology*, 20 (2002), p.85.

114) 본고에서는 이러한 권리와 의무들을 분석함에 있어 전통적인 의료현장에서의 유전정보를 둘러싼 관계들만을 중심으로 살펴보았지만, 전세계적으로 소비자의뢰유전자검사(DTC-GT) 시장이 성장하고 있고 최근 국내에서도 규제샌드박스 등을 통해 소비자의뢰유전자서비스를 지원하고자 하는 움직임이 활발한 만큼 앞으로는 의료현장 밖에서 생겨나는 유전정보에 관한 이슈도 눈여겨 보아야 할 것이다.

윤리와 의료법의 핵심적인 가치인 환자의 비밀보장 의무와 이 권리가 어떻게 공존할 수 있는지, 그리고 환자 본인에게 가족에 대한 설명의무를 인정해야 할지는 지속적으로 고찰이 필요한 문제이다. 다만, 의사가 환자 가족에게 유전정보를 설명할 의무는 유전정보의 특수성을 바탕으로 인정되어야 한다. 이 새로운 설명의무는 기존 비밀누설 금지의무의 예외를 인정하는 법리에서도 크게 벗어나지 않으며, 명문으로 규정된 감염병에 관한 고지의무와 유사하다고 볼 수도 있다. 물론, 환자의 비밀보장과 의사와 환자 간 신뢰의 중요성을 고려하여 제한된 요건을 충족하는 경우에만 이 설명의무를 인정해야 할 것이다.

유전기술과 같은 새로운 기술과 산업의 발전은 늘 복잡한 법적 쟁점들과 가치의 충돌을 가져오는 것처럼 보인다. 하지만 이렇게 새로운 유전정보로 인해 발생하는 새로운 윤리적, 법적 딜레마들은 새로운 관점으로 접근하는 것이 효과적일 수 있다. 즉, 이러한 문제들을 과거의 윤리적 개념들을 통해서만 판단할 것이 아니라, 유전정보 공동명의 모델이나 관계적 자율성 등 새롭고 대안적인 윤리적 프레임을 받아들이고 실험할 수 있는 기회로 삼을 수 있다. 또한, 이를 바탕으로 의사가 가족에 대해 유전정보를 설명할 의무와 같은 새로운 의무를 인정하는 것도 필요하다. 나아가, 개인의 권리를 보다 효과적으로 보장하고 의료진의 의무 수행을 또한 보다 효과적으로 지원하기 위해 새로운 기술을 도입하는 것도 가능하다. 예를 들어, 본고에서 살펴본 권리와 의무의 문제들은 많은 경우 유전자 검사에 관한 동의를 전통적인 개념의 고정된 동의서로만 생각하는 것에서 비롯된다. 그 대신 유전정보의 해석의 가변성과 공유성 등 때문에 유전정보에 관한 결정은 한 번에 끝날 수 없다는 것을 인정하고 동의서 자체를 지속적으로 변화하는 것으로 보는 ‘동적 동의서’ (dynamic consent)의 개념과 기술을 도입하면,<sup>115)</sup> 많은 법적 문제들에 대한 해결점을 얻고 실질적으로 환자-가족-의사 세 주체가 협동하여 권리와 프라이버시 보장과 더불어 환자와 가족 모두의 건강도 보장하는 결과를 얻을 수 있을 것이다.

이렇듯 유전정보와 바이오 빅데이터가 가진 가능성을 충분히 활용하려면 보다 효과적이고 혁신적인 프레임을 구축하면서, 윤리와 법 체계 또한 함께 발전해 나가야 한다. 이렇게 안전한 제도와 함께 발전한 혁신적인 기술과 아이디어들이야말로 새로운 유전의료와 정밀의료 시대를 성공적으로 이끌 수 있을 것이다.

---

115) J. Kaye, E. Whitley, D. Lund, et al. “Dynamic consent: a patient interface for twenty-first century research networks”, *Eur J Hum Genet.* 23 (2015), pp.141-146.

## 참고문헌

### 국내문헌

#### 단행본

석희태, “의료계약”, 『주석민법 제3판 「채권각칙(5)」』 (1999).

김천수, “의료계약”, 『주석민법 제4판 「채권각칙(5)」』 (2016).

#### 논문

김나경, “의사의 설명의무의 법적 이해”, 한국의료법학회지, 제15권 제1호, 한국의료법학회 (2007).

박영규, “의사의 설명의무위반에 따른 손해배상”, 일감법학 제31권, 건국대학교 법학연구소 (2015).

박종원, “의사의 설명의무의 범위와 그 위반의 효과”, 민사법연구, 제10권 제1호, 대한민사법학회 (2002).

석희태, “의사 설명의무의 법적 성질과 그 위반의 효과”, 의료법학, 제18권 제2호, 대한의료법학회 (2017).

유호중, “ ‘유전정보를 모를권리’ 의 윤리적·법적 근거와 실현 방법”, 한국의료법학회지, 제22권 제1호, (2014).

조혜란, “임상연구에서의 부수적 발견(IF) 관련 제도 개선방안 고찰”, 연세대학교 석사학위논문 (2017).

#### 기타 자료

김명신 “우연히 발견한 유전자 변이, 알려야 할까?” 코메디 닷컴, 2022. 1. 11.  
<<https://kormedi.com/1375392/>>.

보건복지부. “국가 바이오 빅데이터 구축 시범사업을 위한 첫걸음”. 2020. 3. 22.  
<[http://www.mohw.go.kr/react/al/sal0301vw.jsp?PAR\\_MENU\\_ID=04&MENU\\_ID=0403&page=1&CONT\\_SEQ=353669](http://www.mohw.go.kr/react/al/sal0301vw.jsp?PAR_MENU_ID=04&MENU_ID=0403&page=1&CONT_SEQ=353669)>.

보건복지부. “ ‘100만 명 바이오 빅데이터 구축사업’ 예비타당성 조사 통과”. 2023. 6. 29.  
<[https://www.mohw.go.kr/react/al/sal0301vw.jsp?PAR\\_MENU\\_ID=04&MENU\\_ID=0403&page=1&CONT\\_SEQ=376975](https://www.mohw.go.kr/react/al/sal0301vw.jsp?PAR_MENU_ID=04&MENU_ID=0403&page=1&CONT_SEQ=376975)>.

한국연구재단 “포스트게놈 다부처 유전체사업” 2021  
<[https://www.nrf.re.kr/biz/info/info/view?menu\\_no=378&biz\\_no=333](https://www.nrf.re.kr/biz/info/info/view?menu_no=378&biz_no=333)>.

### 외국문헌

#### 단행본

A.L. Allen. “Genetic Privacy: Emerging Concepts and Values”, 『Genetic Secrets: Protecting

- Privacy and Confidentiality in the Genetic Era』, Yale University Press (1997).
- J. Husted, “Autonomy and a right not to know”, 『The right to know and the right not to know』, Cambridge University Press (2014).
- G. Laurie, 『Genetic Privacy: A Challenge to Medico-Legal Norms』, Cambridge University Press (2002).
- G. Laurie, “Privacy and the right not to know: a plea for conceptual clarity”, 『The right to know and the right not to know』, Cambridge University Press (2014)/
- C. Mackenzie, N. Stoljar, “Introduction: Autonomy Refigured”, 『Relational Autonomy: Feminist Perspectives on Autonomy, Agency, and the Social Self』, Oxford University Press (2000).
- E. Pergament, “A Clinical Geneticist Perspective of the Patient-Physician Relationship”. 『Genetic Secrets: Protecting Privacy and Confidentiality in the Genetic Era』, Yale University Press (1997).
- M.A. Rothstein, “Confidentiality”, 『Medical Ethics: Analysis of the Issues Raised by the Codes, Opinions, and Statements』, Bna Books (2001)

## 논문

- R. Andorno, “The right not to know: an autonomy based approach”, J Medical Ethics, 30 (2004).
- G.J. Annas, L.H. Glantz, P.A. Roche. “Drafting the Genetic Privacy Act: Science, Policy, and Practical Considerations”, J Law, Medicine and Ethics, 23 (1995).
- A.J. Brookes, P.N. Robinson, “Human Genotype-Phenotype Databases: Aims, Challenges and Opportunities, Nature Revs. Genetics, 16 (2015).
- Y. Cheon, J. Mozersky, R. Cook-Deegan, “Variants of Uncertain Significance in BRCA: A Harbinger of Ethical and Policy Issues to Come?” Genome Med.. 6 (2014).
- J.H. Cho, P.K. Gregersen, “Genomics and the Multifactorial Nature of Human Autoimmune Disease”, New Eng. J. Med., 365 (2011).
- P. Claes, et al., “Modeling 3D Facial Shape from DNA”, PLOS Genetics, 10 (2014).
- E.H. Corder, et al., “Gene dose of apolipoprotein E type 4 allele and the risk of Alzheimer’s disease in late onset families”, Science, 261 (1993).
- K.L. David, et al., “Patient re-contact after revision of genomic test results: points to consider—a statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)”, Genetics in Medicine, 21. (2019).
- C. Foster, et al., “Testing the limits of the “joint account” model of genetic information: a legal thought experiment “, J Med Ethics, 41 (2015).
- S.A. Garner, J. Kim, “The Privacy Risks of Direct-To-Consumer Genetic Testing: A Case Study of 23andMe and Ancestry”, Wash. U. L. Rev. 96 (2019).
- R. Gilbar, “Communicating genetic information in the family: the familial relationship as the forgotten factor”, J Med Ethics, 33 (2007).
- L. Gostin, “Genetic Privacy”, J Law, Medicine and Ethics, 23 (1995).
- L. Gostin, J. Hodges, Jr, “Genetic Privacy and the Law: And End to Genetic

- Exceptionalism” *Jurimetrics*, 40 (1999).
- .C. Green et al., “ACMG Recommendations for Reporting of Incidental Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing” , *Genetics Med.*, 15 (2013).
- M. Gymrek, et al., “Identifying Personal Genomes by Surname Inference” , *Science*, 339 (2013).
- N. Hallowel, et al., “Balancing Autonomy and Responsibility: the Ethics and Generating and Disclosing Genetic Information” , *J Medical Ethics*, 29 (2003).
- J. Harris, K. Keywood, “Ignorance, information and autonomy” , *Theoretical Medicine and Bioethics*, 22 (2001).
- A. Hunter, et al., “Ethical, Legal and Practical Concerns about Recontacting Patients to Inform Them of New Information: The Case in Medical Genetics” , *Am J Med Genet.* 103. (2001)
- T. Jonsson, et al., “Variant of TREM2 associated with the risk of Alzheimer’s disease” , *New Eng. J. Med.*, 386 (2012).
- J. Kaye, E. Whitley, D. Lund, et al. “Dynamic consent: a patient interface for twenty-first century research networks” , *Eur J Hum Genet.* 23 (2015).
- B. Knoppers. “Genetic information and the family: Are we our brother’s keeper?” , *Trend in Biotechnology*, 20 (2002).
- B.M. Knoppers, M.H. Zawati, K. Sénécal, “Return of Genetic Testing Results in the Era of Whole-Genome Sequencing” , *Nature Revs. Genetics*, 16 (2015).
- T. Murray, “Genetic Exceptionalism and “Future Diaries” : Is Genetic Information Different from Other Medical Information?” , 『*Genetic Secrets: Protecting Privacy and Confidentiality in the Genetic Era*』 , Yale University Press (1997).
- N.D. Olson, Wagner, J., Dwarshuis, N. et al., “Variant calling and benchmarking in an era of complete human genome sequences” , *Nat Rev Genet* 24, (2023).
- M. Parker, A. Lucassen., “Genetic information: a joint account?” , *BMJ.* 329 (2004).
- J. Rebecca, et al., “The Tarasoff Rule: The Implications of Interstate Variation and Gaps in Professional Training“, *Journal of the American Academy of Psychiatry and the Law*, 42: 4 (2014).
- R. Rhodes., “Genetic links, families, and social bonds: Rights and Responsibilities in the face of genetic knowledge” , *J Medicine and Philosophy*, 23 (1998).
- J. Wertz, D. Fletcher, “Privacy and Disclosure in Medical Genetics in an Ethics of Care” , *Bioethics*, 5 (1991).

## 기타자료

- CDC, “Guidelines for the Investigation of Contacts of Persons with Infectious Tuberculosis: Recommendations from the National Tuberculosis Controllers Association and CDC” . 2005. <<https://www.cdc.gov/mmwr/preview/mmwrhtml/rr5415a1.htm>>.
- Department of Health and Social Care. “100,000 whole genomes sequenced in the NHS” .

<<https://www.gov.uk/government/news/100000-whole-genomes-sequenced-in-the-nhs>>.

- L. Hercher. “23andMe Said He Would Lose His Mind. Ancestry Said the Opposite. Which Was Right?” NYTimes, 2018. 9. 15., <<https://www.nytimes.com/2018/09/15/opinion/sunday/23andme-ancestry-alzheimers-genetic-testing.html>>.
- C. Mitchell. “After ABC v St George’s: a new duty to consider” . 2020. <<https://www.phgfoundation.org/blog/abc-v-stgeorges-new-duty>>.
- M. Molteni. “The Future of Crime-Fighting is Family Tree Forensics” . Wired, 2018. 12. 26. <<https://www.wired.com/story/the-future-of-crime-fighting-is-family-tree-forensics/>>.
- National Institutes of Health. “All of Us” . 2020. <<https://allofus.nih.gov/>>.
- A. Regalado, “More than 26 million people have taken an at-home ancestry test” , MIT Technology Review, 2019. 2. 11. <<https://www.technologyreview.com/2019/02/11/103446/more-than-26-million-people-have-taken-an-at-home-ancestry-test/>>.
- The White House (President Barack Obama). “The Precision Medicine Initiative” . 2016. <<https://obamawhitehouse.archives.gov/precision-medicine>>.
- WHO Human Genetics Programme. 『Review of Ethical Issues in Medical Genetics』 , Geneva, Switzerland (2003).