

유전자 검사 및 연구의 윤리적 문제와 유전치료의 문제 : 유전자 결정론을 중심으로*

최경석**, 김중호***, 이경상****, 구인회*****

머리말

생명공학의 놀라운 발전은 인간 유전자에 대한 비밀도 조금씩 벗겨나가기 시작했다. 1990년 미국을 중심으로 프랑스, 영국, 일본 등 15국 함께 시작한 게놈 프로젝트는 어떤 염기서열에 어떤 유전정보가 있는지 밝혀 인간의 유전자 지도를 완성하고자 했던 프로젝트이다. 이 연구로 우리는 미래 사회에 대한 다양한 추측들을 하고 있으며 우려 또한 적지 않다.

특정 질병에 대한 유전자를 발견하였다는 기사나 비만 유전자를 찾았다는 생물학 및 의학계의 연구 성과들이 전해질 때마다 우리는 유전자의 놀라운 역할에 주목한다. 유전자 검사와 진단, 치료 등으로 이어지는 유전자 연구는 유전자가 단지 질병의 주요 발병 원인이란 생각을 넘어서서 한 개인의 능력, 특성 및 성격, 더 나아가 행동유형이나 판단유형 등에 대해서도 유전자가

주요 원인일 것이란 생각을 낳고 있다. 그래서 맞춤형의 '생산'을 우려하기도 하고, 유전공학의 기술이 우생학으로 이어지는 않을까 하는 우려도 있다.

그러나 이러한 추측과 우려 속에는 유전자의 역할에 대한 이런 저런 입장이나 태도를 담고 있다. 이 입장이나 태도들은 모두 같은 것인가? 아니면 이들 사이에는 미묘한 차이들이 엄존하고 유전자에 대한 서로 대립되는 입장이 존재하는 것인가? 우선 가장 대표적인 한 입장으로는 유전자가 모든 것을 결정한다는 강한 형태의 유전자 결정론이다. 하지만 유전자 결정론은 과연 유전자에 대한 올바른 입장인가? 정말 유전자의 역할은 어느 정도인가? 유전자 결정론은 새로운 형태의 현대판 운명론인가?

본 연구에서는 유전자 결정론의 다양한 형태와 그 타당성을 검토하여 유전자에 대한 잘못된 인식을 보완·교정하고자 하며, 유전자와 관련된 우리의 연구나 기대가 좀 더 냉정해질 수 있기를 희망한다.

* 본 연구는 2006년도 가톨릭대학교 성의기초과학연구비 지원으로 이루어졌음.

교신저자 : 구인회. 가톨릭대학교 의과대학, 인문사회과학교실. 02-590-1048. ihku@catholic.ac.kr

** 이화여자대학교 생명윤리법정책연구소

*** 가톨릭대학교 가톨릭생명윤리연구소

**** 가톨릭대학교 신학대학

***** 가톨릭대학교 의과대학, 인문사회과학교실

I. 유전자와 형질의 발현

유전자가 질병이나 성격 등에 영향을 미친다는 것은 부인할 수 없는 생물학적 사실이다. 그러나 그 영향이 어떤 종류의 것이냐가 문제이다. 우선 유전자와 질병이나 성격 사이의 관계에 대한 생물학적 지식부터 정리해 보도록 하자.

유전체(genome)는 ‘한 생물체가 지닌 모든 유전정보의 집합체’를 뜻한다. 인간의 경우, 인간의 세포 한 개에는 23쌍의 염색체(46개 염색체로서 남자의 경우 22쌍의 상염색체+XY란 성염색체, 여자의 경우 22쌍의 상염색체+XX란 성염색체) 중 한 세트의 염색체군(23개 염색체)을 지닌다. 유전체는 부모로부터 자손에 전해지는 유전 물질의 단위체를 뜻하기도 한다. 한 개체에 있는 모든 세포는 동일한 수의 염색체와 유전 정보를 가지고 있어 하나의 세포만 분석해도 유전체 즉 게놈에 대한 정보를 알 수 있다.¹⁾

유전 정보를 담고 있는 물질은 DNA(디옥시리보핵산)이다. DNA는 A(아데닌), C(시토신), G(구아닌), T(티민) 네 종류의 염기가 나열된 이중나선구조로 네 가지 염기가 세 개씩 조합된 유전암호가 아미노산을 만들고 아미노산이 단백질을 형성한다. 아미노산을 만드는 메신저역할을 하는 것이 RNA(리보핵산)이다. 이 구조에서 세포 내에서 하나의 기능을 수행하는 기능적 단위가 유전자이며, ‘게놈’은 총체적 개념이다. 인간의 세포 하나에 있는 46개의 염색체에는 총 약 31억 개의 염기쌍이 있는데 이것이 바로 유전체 즉 게놈이다. 이 31억 개의 염기쌍 중 단백질 생산에 관여하는 ‘유전 정보’를 가진 염기쌍은 3-5%정도이며, 약 2만 6천~4만개의 유전자가 있다. 그리고 유전자 하나를 구성하는 염기는 수십만 개에 이르는 것도 있다고 한다.²⁾

우리가 ‘유전자’라고 부르는 것은 ‘유전자형’

(genotype) 또는 “유전 인자형”을 의미한다. 그리고 우리가 “유전자가 x에 영향을 미친다 또는 결정한다.”고 말할 때 대응되는 이 “x”에 해당하는 것을 “표현형”(phenotype)이라 부른다. 표현형에 해당되는 내용으로는 특정 질병, 얼굴, 피부색, 키 등과 같은 신체적 특징, 음악적 재능이나 지능 등과 같은 능력, 행동유형이나 성격 등이 있다. 결국 유전자 검사나 진단 또는 더 나아가 치료에 대한 연구는 바로 인자형과 표현형의 관계를 기반으로 하고 있으며, 특히 치료는 이들 사이의 인과관계에 대한 지식을 근거로 한다.

따라서 유전 과학의 발달이 현실적으로 인간의 삶에 활용되기 위해서는 유전인자형에 대한 지식뿐만 아니라 이것과 표현형과의 관계를 파악할 때 가능하다. 그렇다면 유전자 검사나 진단 또는 더 나아가 치료는 유전인자형과 표현형 사이에 어떤 관계를 설정하고 있을 때 우리에게 유용한 것인가?

우선 검사나 진단은 인자형과 표현형 사이의 상관관계만으로도 그 자체 유용한 정보를 제공하는 것이라 하겠다. 하지만 이 경우 상관관계는 다분히 통계적인 지식이다. 따라서 이 통계적 지식을 이해하고 해석하는 방식에 따라 유전자가 우리 삶에 미치는 영향은 다르게 평가될 것이다. 치료는 더욱 엄밀한 지식을 요구한다. 유전 치료가 가능하기 위해서는 인자형과 표현형 사이의 상관관계만으로는 부족하다. 치료라는 행위는 인간 신체의 생물학적 인과관계를 알고 그 인과적 메카니즘에 개입(intervention)하는 것을 의미하기 때문이다. 따라서 유전 치료는 인자형과 표현형 사이의 인과관계를 파악하지 않고서는 불가능하다.

사람들은 흔히 이들 사이에 어떤 결정적인 인과관계가 있고, 그것도 단선적인 인과적 모형을 지닐 것으로 생각한다. 그러나 인간 유전자의 메카니즘은 복잡하다. 그래서 “인간 유전자를 다룸에 있어서, 특히 인간

1) ‘게놈’이란 용어는 1920년 독일 식물학자 H. Winkler가 처음 사용했으며, 이후 유전정보를 담고 있는 물질이 DNA(디옥시리보핵산)임이 규명됐다.
2) <http://terms.naver.com/item.php?d1id=7&docid=326> 참조.

의 유전적 질병과 결함을 치료하는 데 유전적 지식을 적용함에 있어 우리가 유념해야 할 것은 유전자 기능과 구조, 그리고 유전자 생리학과 관련된 갖가지 복잡성과 복잡성이다.”라고 강조한다.³⁾ 인자형과 표현형 사이의 관계가 복잡한 이유는 표현형이 인자형과 관계하는 것만이 아니라 환경적 요인과의 관계를 맺기 때문이다.

리차드 도킨스(Richard Dawkins)는 “환경적 요인은 내적인 것과 외적인 것 모두, 유전자의 효과를 조정할 수 있다.”고 말한다. 더 나아가 그는 “유전적 영향이 환경적 영향보다 더 되돌릴 수 없는 것이라고 생각할 만한 이유가 존재하지 않는다.”고 주장한다.⁴⁾ 어떤 표현형과 관련된 인자형을 지니고 있더라도 그것이 해당 표현형을 드러낼 것인지는 상당 부분 환경적 요인에 달려 있다는 것이다. 도킨스에 따르면, 유전자가 지닌 역할 중 하나는 유전자가 자신을 복제하는 것이고 다른 하나는 표현형에 영향을 미치는 것이다. 그는 “첫 번째 것은 간혹 변이의 가능성을 제외하면 비유동적이지만 후자는 상당히 유동적”이라고 말한다.⁵⁾

II. 인과관계의 복잡성

인자형과 표현형 사이의 관계가 결정적이거나 단선적인 인과적 모형이라고 보기 어렵다는 주장은 인과관계에 대한 다음과 같은 복잡함에 기초한다. 일반론적 차원에서 인과관계의 복잡성부터 이해해 보도록 하자.

“A가 B의 원인이다.”라는 말은 언뜻 보기에는 명확한 말인 것 같지만 사실상 여러 가지로 해석될 수 있는 애매한 말이다. 우선 이 말은 “A가 있다면 언제나 B가 발생한다.”는 것을 의미할 수 있다. 즉 A가 B의 충분

조건이라는 말이다. 하지만 “B가 있었을 때마다 A가 있었다.”를 의미하는 것으로 해석될 수도 있는데, 이 경우 A는 B의 필요조건이다. 그리고 “A가 있으면 언제나 B가 있었고, 뿐만 아니라 B가 있었을 때마다 A가 있었다.”를 의미할 수도 있는데 이 경우 A는 B의 필요충분조건이다.⁶⁾

A가 B의 필요충분인 경우의 예는 무엇인가? 우리가 헌팅턴병이나 다운신드롬 같은 질병 또는 이상은 유전자에 의한 것으로 알고 있다. 이 경우 헌팅턴병을 알고 있는 사람이나 다운 신드롬을 지닌 사람은 표현형을 지닌 것이고 이 표현형을 지니게 된 것은 특정 유전 인자 때문이다. 이 경우 우리는 유전 인자가 그 질병의 원인이라고 말한다. 그런데 이제 동일 유전 인자를 지닌 사람은 반드시 헌팅턴병이나 다운신드롬을 지닌다면, 유전 인자는 표현형이 발생하는 데 있어 필요충분조건이다. 이 경우 유전 치료는 단지 유전인자형과 표현형 사이의 인과관계에 대한 파악을 넘어서서 이들 사이의 인과적 관계를 구성하는 세부 사건들에 개입할 수 있을 때 가능한 것이다. 그러나 아쉽게도 아직 우리는 헌팅턴병을 치료하는 방법을 알지 못한다.

A가 B의 충분조건일 때, A가 B의 원인이라고 말하는 경우의 예는 다음과 같다. 자동차 배터리의 완전 방전은 시동이 걸리지 않는 것의 원인이다. 배터리의 완전 방전만으로도 충분히 시동이 걸리지 않게 한다. 그러나 배터리의 완전 방전이 시동이 걸리지 않음의 필요 조건은 아니다. 왜냐하면 시동이 걸리지 않을 때마다 완전 방전이 목격되는 것은 아니기 때문이다. 스타터가 고장이 났을 경우에도 충분히 시동은 걸리지 않는다. 시동이 걸리지 않게 하는 원인은 다양하다. 그리고 그 각각이 충분조건일 수 있다.

3) 황경석, *게놈 프로젝트와 판도라의 상자 - 유전자 연구의 빛과 그림자*, 생명의료윤리(개정증보판), 구영모 엮음, 동녘, 2004 : 159-163.

4) Dawkins R. *Genetic Determinism and Gene Selectionism*, ed by Burley J and Harris J. A Companion to Genethics, Blackwell, 2002 : 256.

5) Dawkins R. *Genetic Determinism and Gene Selectionism*, 2002 : 257.

6) 여기서 우리는 인과관계를 논의하고 있기 때문에 ‘조건’을 ‘원인’으로 대체할 수 있다.

『한국의료윤리교육학회지』 제9권 2호(통권 제16호) : 2006년 12월

A가 B의 필요조건일 때, A가 B의 원인이라고 말하는 경우는 화재의 원인에 대해 말할 때 목격할 수 있다. 예를 들어, 주유소에서 부주의하게 담배꽂초를 버려 화재가 발생했다면, 이 경우 발화의 원인은 담배꽂초이다. 그리고 사회적으로 담배꽂초를 버린 사람은 비난을 받는다. 그러나 흡연실 재떨이에 종이를 버려 화재가 발생했다면 이 경우 발화의 원인은 종이이며, 사회적으로는 종이를 부주의하게 재떨이에 버린 사람을 비난해야 한다. 상황에 따라 서로 다른 것이 ‘원인’이라고 불리는 것은 이 모두가 화재의 필요조건이기 때문이다. 화재가 발생하기 위해서는 화재 현장에 불에 잘 타는 소재가 있어야 하고 발화물질이 있어야 하고, 당연히 산소가 있어야 한다. 이처럼 화재라는 결과가 발생하기 위해서는 단지 한 가지 조건이 성립되어야 하는 것이 아니라 일련의 필요조건들이 충족되어야 한다. 그래서 각각은 화재의 필수조건이다. 하지만 우리가 “그게 바로 원인(the cause)이야.”라고 말할 때의 주원인은 무엇이 당연히 그 장소에 있어야 하는지에 대한 우리의 생각을 반영한다. 어느 누구도 산소가 화재의 주원인이라고 말하지 않는 이유는 대부분의 상황에서 산소는 으레 그 장소에 있는 것이기 때문이다. 주유소에 기름이 있고, 재떨이에 잔불이 있는 것은 당연한 것이기에 전자에서는 담배꽂초가 후자에서는 종이가 화재의 주원인이다.

이처럼 현상들 사이의 인과관계를 파악하고 무엇을 ‘원인’이라고 말하는 것은 단일한 구조를 지니고 있지 않다. ‘원인’의 의미가 다양하여 어떤 원인을 의미하는지 애매한 경우가 있는 것이다.

게다가 원인은 그 원인이 작동하지 못하도록 하는 다른 요인과 결합되면 예상되는 결과는 발생하지 않는다. 따라서 일반적으로도 A가 B의 원인이라고 말할 수 있다 하더라도 A가 그 인과적 힘(causal power)을 발휘하지 못하도록 하는 C와 함께 있다면 A는 B를 발생시키지 못한다. 그렇다면 우리가 ‘유전자가 결정한다.’고 할 때 말하고자 하는 것은 무엇이며 우리는 이

말을 어떻게 이해하는가?

Ⅲ. 유전자 결정론의 타당성

인과의 성격을 규정하는 위의 세 가지 원인 즉 필요 원인, 충분원인, 필요충분원인에 대한 논의는 유전자 결정론이 얼마나 애매한 견해인지 드러내 준다. 뿐만 아니라 원인 작동억제 요인(defeating factor)의 존재는 유전자 결정론에서 말하는 ‘결정’이라는 것의 의미가 무엇인지 생각해 보게 한다. 유전자가 어떤 특정 질병 A를 결정한다는 것은 해당 유전자를 지니고 있으면 반드시 질병 A가 발생한다는 것을 의미하는가? 다시 말해 유전자가 질병발생의 인과적 힘을 발휘하지 못하도록 하는 원인 작동 억제 요인이 없어 언제나 그 유전자는 질병 A를 일으키는가? 이런 방식의 유전자 결정론은 상당히 강한 의미의 결정론이다. 이것을 “강한 유전자 결정론(strong genetic determinism)”이라 부르도록 하자.

인간의 신체를 포함한 자연에 대한 인간의 지식은 강한 유전자 결정론을 주장하기에는 아직 부족함이 많다. 유전자에 대한 연구는 출발단계라 할 수 있으며, 이런 상황에서 유전자의 작동을 억제하는 요인이 전혀 존재하지 않는다고 말하는 것은 아주 대담한 주장이다. 그렇다면 유전자 결정론에 대해 그나마 납득할 수 있는 견해는 “우리가 아직 모르는 원인 작동 억제 요인이 작동하지 않는 한, 유전자가 질병 A가 언제나 발생하게 한다 즉 유전자가 질병 A의 원인이다.”일 것이다. 이와 같이 정식화된 유전자 결정론은 ‘결정’이라는 말의 의미가 상당히 약화되어 있다. 이를 “온건한 유전자 결정론(moderate genetic determinism)”이라 부르기로 하자.

온건한 유전자 결정론에서 말하는 ‘원인’으로서의 유전자의 역할이 무엇인지에 따져 봄으로써 여기서의 ‘결정’의 의미를 좀 더 생각해 보기로 하자. 우선, 원

인이 필요충분원인이라고 해보자. 그렇다면 질병 A는 그 해당 유전자 단독으로 질병을 발생시키며 그 유전자가 확인되었다면 원인 억제 요인이 없는 한 그 사람은 반드시 질병 A에 걸리게 된다. 과연 질병과 관련하여 이런 원인에 해당하는 질병이 무엇이며, 이런 역할을 하는 유전자를 우리는 얼마나 알고 있는 것일까? 현재 헌팅틴병이나 다운신드롬 같은 유전적 이상에 의한 질병은 온전한 유전적 결정론에 따르더라도 필요충분 원인에 해당한다고 볼 수 있을 것이다. 그러나 게놈 프로젝트에 의해 확인된 유전자들이 모두 이런 원인이라고 말하기는 어렵다. 우리는 비만유전자나 치매유전자나 암유전자나 하는 말들을 들어 왔다.⁷⁾ 하지만 이것들이 충분원인인지 아니면 필요원인지조차 확실하지 않다.

유전자가 질병 A의 충분원인으로 밝혀진 경우, 질병 A는 적어도 해당 유전자를 보유한 사람에게서 발생한다. 우리가 그 유전자의 활동을 억제하는 요인을 찾아 처방하지 않는 한, 질병 A에 걸린다고 보아야 한다. 이 경우 약화된 의미의 '결정'은 여전히 존재한다. 하지만 해당 유전자를 보유하지 않은 사람이 그 질병으로부터 안전하다는 것까지 함축하지는 않는다. 문제의 질병 A는 환경적 요인으로서 섭식이나 생활습관 등에 의해 유발될 수도 있기 때문이다. 그렇다면 유전자가 적어도 충분원인의 역할을 하는 것은 얼마나 될까? 이것 역시 확실하지 않다.

유전자가 질병 A의 필요원인인 경우에는 정말 이것이 '결정'이라고 불릴 만한 것인지조차 의구심을 갖게 한다. 왜냐하면 유전자가 단독으로 질병 A를 유발시키는 것이 아니고 다른 것들과 함께 결합되었을 때에만 그리고 이 원인을 억제하는 요인이 없는 경우에만 인과적 영향력을 행사하기 때문이다. 이 경우 유전자와 결합되어야 하는 다른 필요조건이 다른 유전자가 아니라

환경적 요인이라면 유전자가 결정한다는 말은 지나친 과장이며 왜곡된 말이다. 가족이나 친척들 중에 당뇨병이나 고혈압 병력이 있는 경우 유전적 요인이 질병에 영향을 미치고 있다고 볼 수 있으나 가족들 모두가 당뇨병이나 고혈압 환자인 것은 아니기에 이 경우 해당 유전자는 기껏해야 필요 원인이 가능성이 높으며, 이 경우 해당 유전자의 역할이 질병의 발병에 결정적이라고 말하기는 어렵다. 우리가 인체의 복잡한 메카니즘을 고려해 볼 때 그리고 음식이나 환경과의 작용에 의해 신진대사가 진행되는 것을 고려해 볼 때, 속단하기는 어렵지만, 많은 경우 인과적 과정에서 유전자가 하는 역할이란 필요 원인일 가능성이 높다. 그러나 이처럼 유전자가 많은 경우 필요원인에 불과하다면 유전자가 결정한다는 견해는 상당히 과장된 견해임에 틀림없다.

게다가 충분원인과 필요원인의 구분은 우리가 인과적 영향력을 행사하는 작용자를 얼마나 세부적으로 분석해 낼 수 있느냐 그리고 얼마나 이 과정을 세분하여 통제할 수 있느냐와도 관련이 있다. 헌팅틴병의 경우 해당 유전자는 필요충분원인이라 불릴 수 있지만 우리가 이 질병을 발생시키는 유전자를 구성하는 염기쌍들을 나눌 수 있고 그것들의 암호가 해독되고 그것이 RNA에 전달되고 단백질이 생성되는 일련의 과정에 개입할 수 있다면 유전자 전체는 필요충분원인이지만 하위 차원에서 각각의 염기쌍들은 필요 원인에 해당할 것이다.

특히 암과 관련해서는 많은 경우 유전자가 필요 원인일 가능성이 높다. 환경호르몬이 암의 원인이라고 말해지기도 하고, 특정 유전자가 암의 원인이라고 하기도 하고, 스트레스가 암의 원인이라고 말하기도 하는 것을 우리는 목격한다. 만약 이것들이 충분원인이라면 비슷한 정도의 환경호르몬에 노출된 사람들이 모두 암에 걸려야 하고, 동일 유전자를 지닌 사람들이 모두 암

7) 1994년 미국 록펠러 대학의 휴즈 의학연구소에서 생쥐의 몸에서 '비만 유전자'를 발견했다는 발표가 있었다. 그 후 2년 뒤, 『사이언스』에서 인간의 비만 유전자가 23쌍의 염색체 중 7번 염색체 위에 위치한다는 연구결과가 발표되었다. 한국에서도 2004년 이후 언론에서 비만 유전자를 찾았다는 보도를 종종 듣는다. 모 제약회사는 비만 유전자를 검사하여 유전적인 원인인지 아닌지를 알아내고 상담도 제공하여 감량 프로그램을 제시하겠다는 광고도 하고 있다. 하지만 2006년 2월 국가생명윤리 심의위원회는 비만 유전자 검사를 금지하였다.

『한국의료유리교육학회지』 제9권 2호(통권 제16호) : 2006년 12월

에 걸려야 하고, 비슷한 정도의 스트레스를 받은 사람들이 모두 암에 걸려야 할 것이다. 그러나 이것은 사실이 아니다. 결국 위에 언급한 것들을 충분원인으로 보기는 어려우며, 이런 것들 각각이 필요원인 정도로 작용하는 것은 아닌가 추측해 볼 뿐이다.

이상의 논의로부터 유전자 결정론에 대해 정리할 수 있는 것은 다음과 같다. 첫째, 유전자 결정론은 원인역제 요인의 존재를 인정하는가 아닌가에 따라 강한 유전적 결정론과 온건한 유전적 결정론으로 나뉠 수 있다. 둘째, 유전자 결정론은 최소한 유전자가 충분원인인 경우에 해당한다. 그러나 우리가 확인한 유전자가 모두 충분원인임이 밝혀졌다고 보기는 어렵고, 유전자의 역할에 대한 세부 분석이 가능해진다면 현재 충분원인으로 알려진 것도 하위 차원에서는 필요원인에 해당하는 것으로 전환될 가능성이 높다. 따라서 유전자 결정론은 설득력이 없다. 셋째, 원칙적으로 ‘결정’이라는 것은 유전자가 인과적 힘을 발휘하는 것을 억제할 방도가 없을 때 가능한 일이다. 유전자가 모든 것을 결정하는 것처럼 말하면서 유전자 조작을 통해 유전자 치료법을 개발하겠다는 것은 스스로 유전자 결정론을 부인하는 셈이다. 이 경우 “유전자가 결정한다.”고 표현하기 보다는 “유전자가 인과적 영향력이 있다.” 정도로 약화되어 이야기되어야 한다. 또한 유전인자형이 표현형으로 실현되는 것은 환경적 요인과의 작용을 전제로 한 것이고 따라서 다분히 확률적 의미로 이해해야 한다.⁸⁾ 따라서 ‘결정론’은 받아들이기 어려운 주장이다.

게다가 유전자가 질병을 넘어서서 좀 더 복잡한 표현형에 해당하는 성격이나 능력까지 결정한다는 입장은 상당히 받아들이기 어려운 입장이다. 그 이유는 다음과 같다. 객관적인 검사나 진단을 통해 비교적 판별기준이 명확한 질병의 경우를 표현형으로 논의하는 경우에도 이처럼 유전자의 인과적 역할을 ‘결정’이라고 부

르는 것이 쉽지 않은데, 질병보다 판별이 더 어렵고 복잡한 성격이나 행동 유형, 능력 등의 표현형을 유전자가 결정한다고 주장하는 것은 상당히 무리한 견해이다. 성격이나 행동 유형을 구분하는 개념이 사실상 모호하기 때문이다. “성질이 급하다.”라는 것을 규정할 객관적인 근거나 기준이 존재하는가? “운동신경이 좋다.”라는 능력은 어떤 객관적인 기준에 의해 판단할 수 있는가? 또한 성격이나 행동유형, 능력 등은 환경적 요인에 의해 더 많은 영향을 받을 것으로 예상된다. 성격은 성장 과정이나 삶의 주요 경험과 연관을 맺고 있고, 행동 유형도 마찬가지이다. 능력은 노력에 의해 증진되거나 습득되는 경우가 많다.

결국, 유전자 결정론은 유전자의 인과적 영향력에 대해 과장된 주장일 가능성이 높다. 물론 이것이 몇몇 유전자가 특정 표현형의 충분 원인일 수 있다는 것을 전면적으로 부정하는 것은 아니다. 일부 유전자는 그런 강력한 인과적 힘을 단독으로 지니고 있을 것이다. 그러나 모든 유전자가 그런 것은 아니며, 또한 우리가 구분하는 모든 표현형이 유전자에 의해 결정된다고 보기는 어렵다.

IV. 유전자 검사 및 치료에 대한 정책 수립의 방향

유전자 결정론이, 강한 형태든 온건한 형태든, 타당한 입장이 아니라면 현재 유전자 검사 및 진단 또는 치료 연구에 대해서는 어떤 함축이 있겠는가?

우선 유전인자의 차이를 근거로 한 차별이 금지되어야 하는 문제부터 살펴보기로 하자. 유전자 결정론이 타당하든 타당하지 않든 유전인자형의 차이를 근거로 차별하는 것은 윤리적으로 정당화되지 않는다. 유전자

8) 도킨스는 생물학자들에게 인과관계는 통계적 개념임을 밝히고 있다. Dawkins R. Genetic Determinism and Gene Selectionism, 2002 : 255 참조.

결정론이 타당하지 않다는 입장에서는 확실한 과학적 근거도 없는 유전인자의 인과적 힘을 바탕으로 차별하는 것은 부당하며, 사실상 차이를 두는 것조차도 위험한 일이다. 왜냐하면 인자형의 차이가 항상 표현형의 차이를 필연적으로 함축하지 않기 때문이다.

실사 유전자 결정론이 타당하다 하더라도 차별은 허용될 수 없다. 왜냐하면 특정 유전인자의 보유 여부는 본인의 의지와 무관한 일이며 자신도 어찌할 수 없는 일로 인해 차별을 받는다는 것은 윤리적으로 허용될 수 없는 일이기 때문이다. 유전자가 결정적인 역할을 한다면 오히려 사회는 특정 유전자를 지닌 사람들을 보호하고 인간으로서의 행복한 삶을 추구할 권리를 사회적으로 보장해 주는 것이 윤리적인 관점에서는 더 바람직한 일이다. 물론 유전자 결정론이 타당한 견해라면 유전자의 차이에 근거하여 차별이 아닌 단순히 차이를 두는 것은 받아들여야 할 일일 것이다. 하지만 이 경우 우리는 차별과 차이의 구별이 항상 명확한지, 차이를 두는 것이 본인의 이익을 위해서인지 사회적으로 공정한 처사로 받아들여질 만한 것인지 등에 대해 별도의 논의를 필요로 할 것이다. 본 연구에서 강조하고자 하는 것은 유전자의 차이에 의한 차별은 비윤리적인 것으로 유전자 결정론의 타당성 여부와 관계없이 용납될 수 없다는 점이다.

유전자 결정론이 타당한 견해가 아니라는 결론은 유전자 검사에 대해서는 어떤 함축을 지니는가? 우선 유전자 검사와 관련하여 피검자는 유전자 검사의 결과가 지니는 의미에 대해 명확히 이해할 필요가 있다. 검사의 수준이나 영역이 다양할 것이기 때문에 모든 유전지도를 검사했다고 말할 수는 없다. 그리고 검사를 바탕으로 표현형과의 관계를 해석하는 경우에는 인자형과 표현형의 관계가 상관관계인지 인과관계인지부터 분명히 밝힐 필요가 있다. 뿐만 아니라 인과관계 중에서도 유전자가 필요충분 원인이나 충분 원인의 역할을 수행하는 것인지 아니면 단지 필요 원인의 역할을 수행하는 것인지가 구별되어야 한다. 다시 말해 검사 결과가 과

대 해석되는 위험을 방지해야 한다는 것이다. 모든 피검자가 유전자의 인과적 역할에 대해 충분한 지식을 지니고 있다고 볼 수는 없을 것이다. 따라서 검사 결과는 반드시 전문적인 지식을 갖춘 의료인에 의해 설명되고 환자가 오해하는 일이 없도록 충분한 설명과 상담을 제공해야 할 것이다.

특히 검사 결과를 해석하기 위해서는 통계에 대한 이해를 필요로 할 가능성이 높다. 많은 경우 검사 결과의 해석에는 어떤 특정 유전자를 지닌 사람들 중 몇 %가 특정 질병이 발생되거나 특정한 신체적 특징이나 성격을 지녔거나 특정 질병이나 신체적 특징을 지닌 사람들 중 몇 %가 특정 유전자 변이를 지니고 있다는 정보에 의존하게 될 것이다. 사실상 이러한 통계적 정보에 의존하게 되기보다 상관관계를 나타내는 정보라 하겠다. 엄밀한 의미에서의 인과관계에 대한 주장은 인과적 관계를 지닌 것으로 추정되는 요인들의 관계에 개입함으로써 변인의 조작을 통해 인과적 힘의 유무를 확인할 수 있을 때 가능하다. 따라서 앞서 언급한 종류의 정보는 단지 상관관계만을 보여주는 것이며 엄밀한 의미에서 인과관계를 보여주는 것은 아니다. 여기서 인과관계는 다만 추정될 뿐이다.

게다가 이런 통계자료는 표본 집단으로부터 얻은 것이다. 따라서 표본이 어떻게 구성되었는지, 인종적 배경이 무엇이고, 어떤 환경에서 살고 있는 사람들을 대상으로 조사한 것인지에 따라 인종적으로 다른 특성을 지니고 있는 사람들이나 식습관이나 삶의 환경이 다른 사람들에게도 적용 가능한 통계인지 생각해 보아야 한다. 결국 유전자 검사 및 진단과 관련된 결과의 해석에 있어 주의를 요한다는 것이다. 이런 해석상의 주의사항들이 전문 의료인에 의해 피검자들에게 전달되고 설명될 필요가 있다. 하지만 한국의 의료 현실을 고려해 볼 때 이와 같은 충분한 설명과 상담이 가능할지는 의문이다. 따라서 일반인을 대상으로 하는, 유전자 검사의 의의에 대한 교육이 제공될 필요성 또한 있다. 뿐만 아니라 유전자 연구자 및 의료진의 유전자 상담 방법에

『한국의료윤리교육학회지』 제9권 2호(통권 제16호) : 2006년 12월

대한 교육도 필요하다.

유전자 검사와 관련된 현재의 연구가 상관관계 이상을 밝히기가 어려운 수준이라면 유전자 치료나 치료를 위한 임상시험은 훨씬 더 주의를 요한다. 현재 이렇다할 유전자 치료가 개발된 상황은 아니며 연구 수준에 있다고 보는 것이 타당하다. 유전자 치료에 대한 연구는 유전인자형과 표현형 사이의 관계에 대한 엄밀한 인과관계 파악이 관건이다. 하지만 인과관계를 파악하고자 하는 의학 연구는 인간을 대상으로 하는 시험이기에 그 연구가 쉽지 않다. 임상 시험이 과학적으로 올바르게 설계되어야 함은 물론이고 윤리적으로도 문제가 없어야 하기 때문이다. 유전자 치료법에 대한 연구가 지닌 어려움은 그 부작용을 예측하기 어렵다는 점이다. 유전자의 조작이나 레트로 바이러스를 벡터로 사용하며 새로운 유전자를 삽입하는 경우, 이들이 여타 유전자와 어떤 관계를 지니고 있는지에 대한 충분한 선행 연구가 없다면 부작용 예측은 어렵다. 특히 생식세포 차원의 유전자 치료법 개발일 경우에는 후세에 미치는 유전자 변이 가능성이 있어 상당한 주의를 필요로 한다.

결국 유전인자형과 표현형과의 인과관계 연구와 유전자 상호 간의 관계에 대한 총체적인 지식 축적이 치료법 개발의 관건이다. 물론 이상적으로는 광범위한 조사를 통한 유전인자형과 표현형 사이의 상관관계를 바탕으로 인과관계를 추정하고, 동물 실험의 단계를 거쳐, 임상시험으로 이행하는 것이다. 하지만 동물 실험에서 파악된 인과관계가 인간의 경우 그대로 적용된다는 것을 보장하기 어렵기 때문에 위험은 완전히 배제할 수 없다. 이러한 위험성이 일반적인 의약품 시험에서의 위험성에 비추어 최소한 동등하거나 더 약하다고 판단할 수 없다는 유전자 치료법 개발을 위한 인간 피험자의 사용은 신중해질 수밖에 없을 것이다.

유전인자형과 표현형 사이의 상관관계에 대한 대규

모 연구는 이들 사이의 인과관계를 연구하는 데 큰 도움이 될 것이다. 그러나 이것은 많은 사람들을 대상으로 한, 장기간의 연구를 전제로 한다. 이 경우 유전 정보 보호 및 보안은 상당히 주의를 요하는 일이다. 많은 경우, 검체나 유전정보 사용은 개인식별정보를 삭제하는 익명화를 필요로 한다. 게다가 유전자의 역할에 대한 막연한 결정론이 퍼져있는 상황에서 유전 정보는 남용될 가능성이 높다. 한 번 유출된 정보는 다시 주어 담을 수 없기에 개인식별정보를 포함한 검체나 유전정보 또는 익명화 방식 등에 대한 정보보안 대책도 시급히 마련되어야 할 것이다. 따라서 유전자 검사 결과에 대한 비밀 유지 및 악용 또는 남용 금지에 대한 제도적 대책이 구체적으로 마련되고 정비되어야 한다.

V. 관련 법규 및 정책

이상의 정책 방향이 현재 운영되고 있는 유네스코의 “인간 게놈과 인권에 관한 보편 선언”⁹⁾(이하 “유네스코 선언”으로 약칭함)이나 한국의 “생명윤리및안전에 관한법률”(이하 “생명윤리법”으로 약칭함)에 잘 반영되고 있는지 살펴볼 필요가 있다.¹⁰⁾

현재 유네스코 선언에는 다음과 같은 규정을 두고 있다.

제3조 : 인간 게놈은 자연적으로 진화하며 각 개인의 건강 상태, 생활 조건 및 영양 상태와 교육 등을 포함하는 자연적이고도 사회적인 환경에 의해 서로 다르게 발현될 가능성을 가진다.

위 3조에서 “다르게 발현될 가능성”을 언급하는 것은 인자형이 표현형을 결정한다는 시각을 부정하는 것

9) 1997년 유네스코 제29차 총회에서 채택.

10) 권복규, 김현철. 생명 윤리와 법. 이화여자대학교출판부, 2005 : 263-268.

이다. 또한 유전자와 결합되어 표현형에 영향을 미치는 환경적 요인을 언급하고 있다. 반면 생명윤리법은 이러한 시각이나 입장을 드러내는 조항이나 언급은 없다. 한국의 생명윤리법은 보편적인 생명윤리의 문제에 대해 규정하기보다 배아연구나 유전자연구와 같은 매우 구체적인 사안을 다루고 있어 그 명칭과 일치하지 않는다는 문제점을 지니고 있다.

유네스코 선언의 제6조는 차별을 금지하는 내용을 담고 있다.

제6조 : 그 어느 누구도 유전적 특성에 기인하여 인권을 침해하려 하거나 침해하는 효과를 가지거나 기본적으로 자유와 인간 존엄을 침해하는 차별을 받아서는 안 된다.

생명윤리법도 유네스코 선언의 규정과 마찬가지로 유전 정보에 의한 차별을 금지하고 있다. 제31조 1항에 “누구든지 유전정보를 이유로 하여 교육·고용·승진·보험 등 사회활동에 있어서 다른 사람을 차별하여서는 아니된다.”고 명시하고 있다. 뿐만 아니라 2항에서는 “다른 법률에 특별한 규정이 있는 경우를 제외하고는 누구든지 타인에게 유전자검사를 받도록 강요하거나 유전자검사의 결과를 제출하도록 강요하여서는 아니된다.”고도 규정하고 있다.

그러나 이 조항으로부터 유전자 결정론에 대한 현행법의 입장이 무엇인지 읽어낼 수는 없다. 왜냐하면 이미 언급하였듯이 유전정보를 근거로 한 차별은 유전자 결정론과 무관하게 비윤리적이라고 말할 수 있기 때문이다.

생명윤리법이 유전자 결정론에 대해 취하고 있는 입장은 명확하지 않다. 유전자 검사를 제한하는 제25조 1항은 다음과 같이 규정되어 있다.

유전자 검사기관은 과학적 입증이 불확실하여 검사대상자를 오도(誤導)할 우려가 있는 신체외관이나 성격에 관한 유전자 검사 그 밖에 심의위원회의 심의를 거쳐

대통령령이 정하는 유전자 검사를 하여서는 아니된다.

위 규정은 해석의 여지에 따라 유전자 결정론에 반대하는 입장은 아니라고 볼 수 있다. 신체외관이나 성격에 관한 유전자 검사의 금지가 이런 성격의 유전자 검사 일반이 잘못된 결정론적 시각을 지니고 있기 때문에 금지한다기보다 과학적 입증이 불확실한 항목에 대한 유전자 검사를 금지한 것으로 해석될 수 있기 때문이다. 결국 과학적으로 입증된 경우에는 신체외관이나 성격에 대한 유전자 검사를 허용할 수 있다는 해석의 여지가 있다. 또한 금지로 언급되는 항목에 질병에 대한 언급이 제외되었다는 점이 주목할 만하다.

유전자 결정론에 대한 우려를 유네스코의 선언이 얼마나 적극적으로 규정에 반영하고 있는지는 제5조 c에 잘 드러나 있다. 이 조항에서 “유전자 검사 결과와 그 의미를 통보받을 것인가의 여부에 대한 각 개인의 권리는 존중되어야 한다.”고 밝히고 있기 때문이다. 개인은 설사 유전자 검사를 받았다 하더라도 그 결과를 통보받지 않을 권리마저 있다는 견해이다. 이에 비해 생명윤리법은 위에서 언급한 제31조 2항에서 단지 “유전자검사를 받도록 강요하거나 유전자검사의 결과를 제출하도록 강요하여서는 아니된다.”고만 규정하였다. 따라서 자신의 유전정보에 대해 알지 않아도 될 권리에 대한 언급이 추가될 필요가 있다.

유네스코의 유전자 결정론에 대한 강한 거부는 2003년 10월 채택된 “인간 유전자 데이터 국제 선언”에서도 잘 나타나 있다.

제3조 개인의 정체성 : 각 개인은 특징적인 유전적 구성을 가지고 있다. 그러나 개인의 정체성은 복잡한 교육적, 환경적, 개인적 요인과 다른 사람들과의 감정적, 사회적, 정신적, 문화적 유대와 관련되고, 자유의 차원을 포함하기 때문에 유전적 특징으로 축소해서는 안 된다.

한국의료윤리교육학회지 제9권 2호(통권 제16호) : 2006년 12월

아울러 위 선언은 인간 유전자 데이터의 수집, 처리, 이용, 보관에 대한 세부 규정도 두고 있다. 이에 비하면 생명윤리법은 너무 개략적이다.

맺음말

유전자에 대한 연구는 그치지 않을 것이며, 앞으로 유전인자형과 표현형 사이의 상관관계와 인과관계에 대한 많은 연구 결과들이 나올 것이다. 특히 생명과학을 단지 학문을 넘어서 국가의 발전 내지 생존 전략으로 삼고 있는 한국의 경우, 더욱 그 연구가 활발히 아니 오히려 성급히 진행될 가능성이 높다. 유전자의 역할에 대한 이해가 부족하고 임상시험에 대한 윤리적 고려보다는 의학적 성과에 더 집착하는 국내 현실을 감안할 때, 유전 정보의 보호와 유전자 연구에 대한 올바른

이해가 시급한 상황이라 하겠다. 관련 규정 또한 연구 현실을 제대로 반영하고 있는지도 의문이다. 따라서 유전자의 역할에 대한 잘못된 인식이 확산되지 않도록 일반인을 대상으로 하는 교육 프로그램의 개발 및 언론의 정확한 보도나 홍보는 시급하고도 매우 중요한 일이다. 연구자의 책임의식 고취와 연구윤리교육 및 의료인의 유전자 진단 및 상담자 역할을 위한 교육 또한 필요하다. 뿐만 아니라 유전자 결정론의 잘못된 시각이 확산되지 않도록 관련 규정이 설치되거나 기존 생명윤리법이 개정·보완될 필요가 있다. 아울러 생명윤리법은 특히 인간 생명에 대한 좀 더 보편적 규정을 담아내고, 특정 연구에 관한 사항들과 보편적 규정에 대한 사항들을 체계적으로 재정비할 필요가 있다. ■

색인어 : 유전자 결정론, 유전자형, 표현형, 상관관계, 인과관계, 유전자 검사, 연구 및 치료

The Relationship between Genetic Determinism and Ethical Issues in Genetic Testing, Research, and Therapy

CHOI Kyung-Suk*, KIM Joong-Ho**, LEE Kyung-Sang***, KU In-Hoe****

Advances in the life sciences have increased our knowledge of the human genome, which in turn has given rise to worries as well as expectations over future societies. Genetic determinism is one of the philosophical sources of these worries and expectations. The purpose of this study is to describe two types of genetic determinism, strong and moderate, and then analyze the causal power of genes from the point of view of both of these theories. Genetic determinism holds that genotypes determine phenotypes. Strong and moderate genetic determinism differ on the question of whether there exist possible defeating factors. However, neither type of genetic determinism is plausible because of the complicated nature of the causal relationships between genotypes and phenotypes. Only when genes function as sufficient conditions, and not merely as necessary conditions, can they determine phenotypes. In addition, since defeating factors may exist, it is unlikely that each genotype determines its relevant phenotype. If genetic determinism is not plausible, the common view of genes must be corrected. Most research on the relationship between genotypes and phenotypes are about correlations, expressed with probabilities, rather than casual relations. This means that the interpretations of genetic experts are necessary. In addition, whether genetic determinism is plausible or not, individuals should not be stigmatized for having certain genotypes. If genetic research is about correlations, gene therapy research should be carried out with great caution based initially on animal studies. We may learn more about the complicated causal roles of genes from these correlations. From such knowledge, we may intervene in the causal chains in which genes are involved. In doing such research, patient confidentiality must be protected.

◉ **Keywords** : Genetic determinism, Genotype, Phenotype, Correlation, Casual relation, Genetic testing, Research and therapy

* Ewha Institute for Law & Bioethics, Ewha Womans University

** Catholic Institute of Bioethics, The Catholic University of Korea

*** College of Theology, The Catholic University of Korea

**** College of Medicine, Dept. of Humanities and Social Sciences, The Catholic University of Korea