

「신형출생전검사를 둘러싼 일본다운증협회의 대응」

호리 토모히사(堀 智久)

일본학술진흥회특별연구원PD(리츠메이칸대학교)

번역:곽정란

I. 배경과 목적 : 신형출생전검사의 도래

출생 전 진단 은 초음파 검사, 양수 검사, 융모 검사, 모체혈청 마커 검사 등 태아의 상태나 이상을 확인하는 검사이다.

일본에서는 2013년 4월부터 임신부의 혈액만으로 13, 18, 21번 삼염색체(트리소미 trisomy) 이상에 대해 높은 정밀도로 태아의 상태를 알 수 있는 출생 전 검사가 임상 연구로 소개 되어 주목을 받고 있다. 이 검사는 임신부의 혈액에 포함되어 있는 극히 소량의 태아의 DNA를 조사한다. 23 쌍(46개)의 염색체 중 21번 염색체가 1개 많은 다운증을 높은 정밀도로 알 수 있는 것 외에 중증장애를 동반하는 다른 2종류의 염색체 수 이상도 알 수 있다. 양수검사에 비해 5주 이상 빠른 임신 초기(10주 전후)에 실시할 수 있다. 한편, 본 검사는 임신부의 복부에 바늘을 찌러 양수를 채취하는 기존의 검사에 비해 훨씬 안전하고 쉽게 할 수 있지만, 이상이 발견되면 낙태로 이어질 수 있어 그 윤리성이 문제시되고 있다.

그 중에서도 2012년 9월 일본에 신형 출생 전 검사의 도입이 발표된 이후, 다운증 당사자단체인 일본다운증협회는 일본산부인과학회와 각 언론사에 대해 다양한 의견서나 요청서를 제출해 왔다.

목적

이 보고는 일본에서 2012년 9월에 도입이 발표되어, 2013년 4월부터 임상 연구로 실시되고 있는 신형 출생 전 검사를 둘러싼 일본다운증협회(이하, JDS)의 대응을 중점적으로 소개하고, 1년동안의 동향을 정리하고자 한다. 또한 1990년대의 모체혈청마커검사를 둘러싼 정부 견해와 비교하여 오늘날 새로운 문제가 되고 있는 논점을 제시하고자 한다.

IV. JDS의 대응

(1) 최근 1년동안의 JDS의 대응

<2012년>

- 8월27일 JDS, 일본산부인과협회에 요청서 「(유전자검사에 관한 지침 작성에 대한 요청)」 송부
 - 8월29일 요미우리신문이 9월부터 국내에서 실시 예정이라고 처음 보도 (이후 각 언론사가 일제히 보도.)
 - 9월7일자 JDS, 연구기관의 중심2실에서 연구계획서의 공개 등을 요구하는 질의서 송부
 - 10월1일자 JDS, 일본산부인과협회에 재차 요청서 송부
 - 10월5일 일본산부인과 위원회가 기자회견을 열고 지침 완성까지 실시 자체를 요청
 - 11월7일자 JDS 각 언론사에 새로운 출생전검사, 진단에 이의제기
 - 11월13일 일본산부인과 학회가 도쿄 시나가와에서 공개 심포지엄을 개최
 - 12월15일 일본산부인과위원회가 「모체혈액을 이용한 새로운 출생전유전자 검사에 관한 지침(안)」을 발표
 - 12월17일 JDS 「모체혈액을 이용한 새로운 출생 전 유전자 검사에 관한 지침(안)」에 대한 의견 표명
 - 12월17일 일본산부인과 학회가 12월 15일에 발표 한 「모체혈액을 이용한 새로운 출생 전 유전자 검사에 관한 지침(안)」에 대한 퍼블릭 코멘트를 모집
- <2013년>
- 1월31일자 JDS, 일본산부인과 학회와 모체혈액을 이용한 출생 전 유전자 검사에 관한 검토 위원회에 「모체혈액을 이용한 새로운 출생 전 유전자 검사에 관한 지침(안)」에 대해 요청서를 제출
 - 3월9일 일본산부인과 위원회가 「모체혈액을 이용한 새로운 출생 전 유전자 검사에 관한 지침」을 발표
 - 3월21일 JDS 「모체혈액을 이용한 새로운 출생 전 유전자 검사 지침」에 관한 견해와 공동 성명을 내 학회 및 관련 학회에 요청서를 제출
- 이상의 내용은 JDS 홈페이지를 참조한 것임. (http://www.jdds.or.jp/project/05_02.html)

(2) 일본산부인과학회 「지침」과 JDS 「요망서」

일본산부인과학회 「지침(3.9)」의 포인트 (보조체제의 충실화)

「모체혈액을 이용한 새로운 출생 전 유전자 검사는 충분한 유전 상담의 제공이 가능한 한정된 장소에서 제한적으로 실시하는 데 그쳐야 한다. 실시 가능한 시설로 갖추어야 할 요건, 대상 임신부의 기준, 실시되어야 유전 상담의 내용에 대해서는 제V장에서 기재하고자 한다.」

V-1 모체혈액을 이용한 새로운 출생 전 유전자 검사를 실시하는 시설이 갖추어야 할 요구 사항. V-2 대상 임신부. V-3 모체혈액을 이용한 새로운 출생 전 유전자 검사를 하기 전에 의사가 임신부 및 그 배우자 (사실상 혼인관계도 포함) 및 경우에 따라서는 다른 가족에게 설명하고 이해를 얻어야 한다. V-4 모체혈액을 이용한 새로운 출생 전 유전자 검사를 실시한 후, 의사가 임신부 및 그 배우자 (사실상 혼인관계도 포함)에 설명하고 이해를 얻어야 한다. V-5 모체혈액을 이용한 새로운 출생 전 유전자 검사를 할 조사 회사에 요구되는 요건」

「제V장에서 기재한 각종 요건을 충족하기 위해 모체 혈액을 이용한 새로운 출생 전 유전자 검사를 실시하는 시설에 대한 시설 인증 및 등록 제도를 발족 시킬 필요가 있다.」

JDS 「요망서(3.21)」의 포인트 (피어상담 의사를 위한 세미나)

동료상담 소개 : 「지침 V-3(2) 「염색체 이상에 대한 최신 정보에 대한 설명」에서는 의사와 유전상담뿐만 아니라 염색체 수적 이상이 있는 사람 본인이나 그 가족으로부터 정확하며 실생활에 근거한 한 정보가 중요하다고 생각할 수 있기 때문에 실제 운용에 있어서는 피어 상담의 실시를 추진해 주시기를 간곡히 요청하는 바입니다.」

의사를 대상으로 한 세미나의 도입 「귀 학회 위원회에서 다운증이 있는 사람들의 실생활을 알기 위해 의사 대상 세미나 등을 기획, 실시해 주실 것을 요청드립니다.」

(3) 타마이 쿠니오 JDS 이사장으로부터의 메시지

질문① 「요망서(3.21)」의 경우, 문제의식 등에 대해

다운증 아이들의 실제 모습을 임신부에게 전달 수 있는가가 중요하다. 동료상담은 유전 상담의 진행 과정으로 실제 다운증 자녀들의 모습을 전달하고 싶다. 의사 대상 세미나는 협회가 제공하는 세미나를 통해 최신 다운증의 지식을 획득하기 바란다.

질문② 당사자단체로서 해야 할 역할에 대해

① 개발 활동 : 다운증이 있는 사람들이나 가족의 모습을 다각적이고 다양하게 전달
② 유전상담 뿐만 아니라 당사자단체로서 쌓아온 노하우와 지식을 기존의 교육과 장애인 복지시스템에 포함시켜가는 것. ③ 연구자와 지원자가 대등한 관계를 구축하기 위해 당사자단체로서의 전문화, 학제화를 도모한다.

II. 연구방법 : JDS의 개요와 조사방법

조사 대상 : 다운증 당사자단체인 공익재단법인 일본다운증협회 (Japan Down Syndrome Society : JDS), 1995년 임의단체로 설립되었다. 회원수는 5700명 (찬조 회원 500명 포함) 정도.

조사 방법 : 2012년 9월 이후 JDS가 발표 해 온 의견서 · 요망서, JDS 홈페이지, 회보, 소책자 등에 대한 문헌 조사. 2013년 6월 중순 타마이 쿠니오(玉井 邦夫) JDS 이사장 (다이쇼대학 大正大学 교수)에 대한 인터뷰 조사. 선천성사지장애아부모회와 합동으로 타마이 쿠니오 JDS 이사장 (大正大学 교수)와 함께한 연구회 · 토론 내용.



사진

왼쪽 : 타마이 쿠니오 JDS 이사장 (다이쇼대학 교수)
오른쪽 : 필자

III. 1999년의 정부견해를 어떻게 해석할 것인가

1990년대 모체혈청 마커검사의 도입을 둘러싸고 JDS 등 당사자단체는 매스 스크리닝화에 단호하게 반대 입장을 표명하며, 정부와 후생성, 일본산부인과협회 등에 질의서 및 요청서 등을 제출해 왔다. 이에 대해 정부(후생과학심의회 첨단의료기술평가부회, 출생전진단전문위원회)는 1999년 6월 23일자로 「모체혈청 마커검사에 관한 견해(보고)」를 발표하였다.

당사자단체의 의향을 반영한 부분 (태아선별의 윤리성을 문제시화)

「이 기술의 일부는 장애를 가진 아기의 출생을 막고 나아가 장애가 있는 사람의 살 권리와 생명의 존중을 부정하는 것으로 이어질 우려가 있다」

「태아의 질병 발견을 목적으로 한 매스스크리닝 검사로 임신부에게 심리적 우려가 있다는 특성 및 문제가 있기 때문에 의사가 임신부에 대해 본 검사의 정보를 적극적으로 알릴 필요는 없다. 또한 의사는 본 검사를 권장해야만 하는 것은 아니며, 기업 등이 본 검사를 권장하는 문서 등을 작성, 배포하는 것은 바람직하지 않다.」

검진자의 자기 결정 존중을 반영한 부분 (보조조사 체제의 미비 문제화)

「원래 의료의 내용에 대해서는 검진을 받는 사람에게 적절한 정보를 제공하고 충분한 설명을 실시한 다음 그 치료를 받을 것인가를 검진자 자신이 선택하는 것이 원칙이다.」

「모체혈청 마커검사에 대해서는 검사를 실시하는 의사만의 대응만으로는 피검사자의 윤리적, 사회적, 심리적 문제에 대한 해결이 용이하지 않다. 따라서 의사는 평소 선천성장애와 유전 질환에 대한 전문적인 상담(상담)을 실시 할 기관과의 연계를 도모 할 필요가 있다. 그러나 현재 이러한 전문적인 기관의 수가 제한되어 있기 때문에 향후 이러한 전문가들이 육성되고 전문 기관이 늘어날 수 있도록 행정 관계 학회의 보다 나은 노력이 필요하다.」

V. 결론을 대신해

① 1990년대의 정부 견해의 시점에서 이미 유전상담 등 임신부 보조 체제의 미비가 문제시되고 있다. 반면에, 오늘날 일본산부인과학회 「지침(3.9)」에서 실시가능한 시설로 갖추어야 할 요건, 대상이 되는 임신부의 기준, 실시되어야 유전 상담 내용 등 구체적인 조건이 제시되어 있는 것으로부터, 그 본격적인 제도화(1990년대 구상의 구체화)가 진행되고 있다.

② 1990년대의 당사자는 장애인과 여성(단체)이었던 것에 비해 오늘날의 당사자는 리스크가 높은 임신부가 주로 상징되고 있다 (당사자 중심의 이동). 동시에, 유전 상담 등 전문가 집단에 둘러싸여 진행되고 있다. 운동 전략으로서 이러한 폐쇄적인 공간을 어떻게 외부에 개방해 할 것인지, 또 어디까지 임신부에게 개입해야 하는 가가 문제가 되고 있다.