

# 한국 의료제도와 유전상담 서비스의 구축

아주의대 의학유전학과 한국희귀질환재단

김 현 주

## Genetic Counseling in Korean Health Care System

Hyon J. Kim

Professor Emeritus, Ajou Univ. Medical School  
Chairman, Korean Foundation for Rare Disease

Over the years Korean health care system has improved in delivery of quality care to the general population for many areas of the health problems. The system is now being recognized in the world as the most cost effective one. It is covered by the uniform national health insurance policy for which most people in Korea are mandatory policy holders. Genetic counseling service, however, which is well recognized as an integral part of clinical genetics service deals with diagnosis and management of genetic condition as well as genetic information presentation and family support, is yet to be delivered in comprehensive way for the patients and families in need. Two major obstacles in providing genetic counseling service in Korean health care system are identified; One is the lack of recognition for the need for genetic counseling service as necessary service by the national health insurance. Genetic counseling consumes a significant time in delivery and the current very low-fee schedule for physician service makes it very difficult to provide meaningful service. Second is the critical shortage of qualified professionals in the field of medical genetics and genetic counseling who can provide the service of genetic counseling in clinical setting. However, recognition and understanding of the fact that the scope and role of genetic counseling is expanding in post genomic era of personalized medicine for delivery of quality health care, will lead to the efforts to overcome obstacles in providing genetic counseling service in Korean health care system. Only concerted efforts from health care policy makers of government on clinical genetics service and genetic counseling for establishing adequate reimbursement coverage and professional communities for developing educational program and certification process for professional genetic counselors, are necessary for the delivery of much needed clinical genetic counseling service in Korea.

**Key Words:** Genetic counseling service, Korean Health Care System, National Health Insurance Policy, Professional genetic counselor, Training program, accreditation, certification, Korean Board of Medical Genetics

접 수: 2011년 12월 16일

수정본접수: 2011년 12월 19일

게재승인일: 2011년 12월 20일

게재일: 2011년 12월 31일

책임저자: 김현주

우441-400, 경기 수원시 권선구 곡반정동 544-9  
사랑빌딩 202호

Tel: 031)216-9230, Fax: 031)233-9230

E-mail: genetics@kornet.net

## 서론

저자는 지난 수년간 국내의 유전의료 서비스의 일환으로 유전상담 서비스에 관심을 가지고 대한의학유전학회지에 여러 차례에 걸쳐 투고해 왔다<sup>1-7)</sup>. 그러나 아직도 국내에서는 유전상담 서비스가 의료현장에서 이루어지지 않고 있기 때문에 수년전부터 유전성 희

귀난치성질환 환우회 등에서 저자가 대표로 있었던 “한국희귀질환 연맹”에 유전상담의 필요성을 제기하며 유전상담 서비스를 요구해 오고 있다. 한편, 전문학회(대한의학유전학회)에서의 유전상담을 제공할 수 있는 전문 인력 양성을 위한 교육 curriculum의 학회 인정 프로그램과 전문 유전상담사 자격 인증 프로그램의 시행은 아직 유보상태이다. 이러한 상황에서 “한국 의료 제도와 유전상담 서비스의 구축”이라는 종설을 통해서 왜 수 십 년 전부터 이미 국제적 기준으로 인정되고 있는 유전상담 서비스가 국내 의료현장에서는 필요한 의료 서비스로 이루어지지 않는지를 살펴봄과 선진국의 예를, 미국과 일본의 유전상담 교육 프로그램의 배경을 자세히 알아 보고 국내 유전상담 서비스의 정착을 위한 문제점을 파악하여 그 해결책을 제시해 보고자 한다.

### 1. 국외 유전상담서비스 확립 배경 및 국제기준의 전문가 양성 프로그램 현황

「유전상담(Genetic counseling)」이란 유전성 질환이나 선천성 이상, 그 외의 유전자연구 및 검사 분야에서 환자나 그 가족에게 의학적, 유전적 정보를 제공하는 소통의 과정으로, 심리 및 사회적 으로 관련되는 문제에 대해서 상담을 통해 환자와 그 가족이 정확한 정보(의학적, 유전학적 정보)에 대한 충분한 이해를 가지고 자율적으로 대응하여, 자신이 처한 상황에 적응해 나갈 수 있도록 지원하는 전문 임상 실천과정의 하나이다<sup>8,9)</sup>. 선진국(예. 미국)에서는 1970년도부터 유전상담이 보편화되어, 유전질환으로 진단될 경우, 효율적인 관리와 심리 사회적 부담을 극복함으로써 삶의 질 향상을 위해서 유전상담을 필요한 의료서비스로 환자와 가족들에게 제공하고 있다. 또한, 유전상담은 임상유전의로 전문 서비스의 일환으로 유전상담사의 교육과 수련과정의 인정과 자격 인증이 제도화 되어 있는 특수전문 의료서비스이다<sup>10)</sup>. 특히, 최근에는 21세기의 유전의료시대에 요구되는 생명 유전 정보 관리를 위해서 유전상담의 필요성과 그 역할이 확대되고 있다<sup>5,11)</sup>.

1995년 세계보건기구의 UNESCO “유전상담”에 대한 보고서에서는 유전자검사의 보급이 증가함에 따라, 유전상담은 의료현장에서 빨리 성장하고 있는 전문 분야로써 인간 유전체 연구사업 이후 쏟아지는 유전지식과 데이터 및 유전 기법을 환자 진료에 연결하는 것을 돕고 있으며 유전상담을 진단, 설명(explanation)과 선택(option)에 관한 소통의 과정이라고 정의했다. 이 보고서에서 유전상담의 적용범위와 이와 관련된 과학적 문제와 유전상담을 받는 개인과 사회에 미치는 생명윤리의 논점을 조사 발표하였다<sup>12)</sup>.

미국의 경우 1970년대 초 양수를 이용한 산전 진단<sup>13)</sup> 검사가 보편화되면서 유전상담에 대한 수요가 급증하게 되었다.

이에 따라 유전상담의 수요를 충족시키기에는 장시간이 소요되는 유전상담을 기존의 임상유전학 전문의 혼자서 담당하기에는 시간적으로 부족하게 되어 1969년 Sara Lawrence college에서 처음 시작된 Non-MD 석사학위 과정의 전문 유전상담사의 교육 및 수련 프로그램을 통해서 새로운 직종의 전문 유전상담사를 양성하게 되었는데<sup>14)</sup>, “조용한 혁명”으로까지 평가되었다<sup>15)</sup>. 1982년부터 American Board of Medical Genetics(ABMG)에서 유전상담사 전문 교육 curriculum 인정 프로그램과 인증 제도를 시행해 오다가<sup>16)</sup>, 1993년 American Board of Genetic Counseling (ABGC)으로 인증기관이 이전되었다<sup>17,18)</sup>. 현재 ABGC에서 인정받은 29개의 대학에서 석사과정의 전문유전상담사 교육프로그램을 수료 한 사람을 대상으로 ABGC에서 주관하는 자격시험을 통해 약 3,000여명의 전문유전상담사가 인증되었다<sup>19)</sup>. 인증된 유전상담사는 의료팀의 일원이 되어 선천성 이상이나 유전성 질환을 가진 환자와 가족들에게 의학적 유전 정보를 제공하는 동시에, 유전적 정보와 관련하여 심리적 지지와 윤리 사회적 으로 관련되는 문제에 대해서 상담을 통해 환자와 그 가족이 자율적으로 선택하여 방향성을 결정하여, 당면한 상황에 적응해 나갈 수 있도록 지원하는 역할을 하고 있다. 뿐만 아니라, 유전상담은 유전자검사(genetic testing)에서 필수적인 과정으로 인식되어 검사 전 동의서와 후 결과에 대한 상담을 시행하고 있으며<sup>20)</sup>, 유전정보와 관련된 여러 기관에서 전문가로 활동 하고 있다<sup>21)</sup>.

현재, 세계적으로 50개가 넘는 전문 유전상담 교육프로그램이 미국, 캐나다, 쿠바, 영국, 네덜란드, 노르웨이, 프랑스, 스페인, 이스라엘, 사우디아라비아, 남아프리카 공화국, 호주, 일본, 중국, 대만에 확립되어 있다.

일본의 경우를 살펴보면, “유전카운슬링”이 논의되기 시작한 것은 1970년대였다고 하는데, ‘선천성 이상’에 대한 새로운 모자보건 정책의 일환으로 유전상담이 보급되었으며 1974년 일본인류학회로부터 임상유전학회(현 유전상담학회)가 분리되어 가족 계획협회와 협동으로 의사 유전상담사의 양성을 시작했고, 2003년부터 비 의사 유전상담사 양성 전문프로그램이 시작되었다(김현주, 정선용 공역. <유전카운슬러, 그 역할과 자격취득에 대하여>, E\*PUBLIC, 2007).

일본에서도 인간 유전체 연구 사업 결과 유전정보와 유전자 진단의 보급의 확대에 따라, 일본의 국가적인 연구 목표로 「밀레니엄 프로젝트」을 시작하면서 1998년 일본의 「유전의료시스템의 구축과 운영」을 목적으로 정부 차원의 대규모 연구단이 구성

**Table 1.** Check List for Professional Genetic Counselors

<b>Knowledge</b>	Medical genetics Clinical genetics Psychology Bioethics, E.L.S.I
<b>Technique</b>	Communicationg skills Family History Taking & Pedigree analysis Risk assessment Coordinating skills
<b>Attitude</b>	Empathy vs. Symphaphy Indrective vs. Directive approach Empowering vs. Paternalistic
<b>Ethical principles – Pt. Autonomy &amp; Confidentiality</b>	

Hyon J. Kim, Dept. of Med. Genetics, Graduate program of genetic counseling, Ajou Univ. School of Medicine, 2006

되어 논의를 시작하였다. 그 성과로써 임상유전전문의의 제도화와 본격적인 임상유전전문분야가 의료기관에 차례로 개설되어 2000년부터 유전의료의 중심적 역할을 하게 되었다<sup>22)</sup>. 동시에 「유전카운슬링 체제의 구축에 대한 연구(2000-2004)」에서 2000년부터 비의사를 위한 인정유전카운슬러의 양성과 자격화에 관한 연구가 본격적으로 시작되었으며, 2003년에 커리큘럼의 완성과 더불어 신슈대학<sup>23)</sup>과 키타자토대학의 대학원에 석사과정의 개설이 승인되었고<sup>24)</sup>, 그 후 2005년에는 전국 7개 대학에 인정전문과정이 승인되었으며, 그 당시 미국의 20개의 대학에서 유전상담사 양성과정이 인정되고 있는 것을 고려하여 일본에서는 약 10개 기관이 적절할 것이라는 의견이 모아지고 2012년까지 110명의 유전카운슬러 배출을 목표로 하였다<sup>25)</sup>. 현재 100여명의 유전카운슬러가 일본 유전카운슬링학회와 일본인류유전학회 공동 소관의 인증 제도를 통해 자격 인증을 받았다.

## 2. 국내 유전의료 서비스의 현황과 유전상담 서비스 제공의 문제점

국내 전문 유전의료 서비스는 1994년 아주대병원에 유전학클리닉이 개설되면서 미국에서 임상수련과 연구과정을 거쳐서 인증과 경험을 쌓은 임상유전학 전문의가 유전질환을 전문적으로 진료하고 유전상담을 통해서 관리하기 시작하면서 부터이다. 그 후 1999년 서울아산병원(유한옥 교수)의 의학유전학클리닉, 2003년 세브란스병원(이진성 교수)의 임상유전학과 외래 진료가 시작되었다. 또한, 2006년 정부에서는 희귀난치성질환 지원 정책의 일환으로 3개의 지역 거점 병원(부산대 인제백병원, 전남화순병원, 대전 충남대병원)을 지정하여 지원하기 시작하였다. 한편, 2006년 고려대학교 구로병원에서는 소아정형외과의 송해룡, 서승우 교수가 중심

이 되어 근골격계 유전질환을 대상으로 하는 희귀난치성질환센터와 척추측만증 클리닉 등의 특수 클리닉을, 양산부산대병원의 신경과 전문의 김대성교수는 신경 근육계 희귀질환을 중심으로, 이화여대 목동병원의 신경과 최병옥 교수는 말초신경계 유전질환인 샤르코-마리-투스 병을 전문적으로 진료하고 있으며, 산전 진단을 전문적으로 하는 함춘여성클리닉(황도영 원장)과 특히, 국내 착상전 진단을 선도하고 있는 제일병원(강인수, 류현미 교수)등에서 특화된 분야의 유전 의료 서비스를 제공하고 있다.

그러나 이러한 유전 특수 클리닉에서조차 유전상담서비스의 필요성을 알고 있지만 실제로 유전 전문의가 환자와 가족에게 유전상담 서비스를 직접 제공하는 경우는 드물고, 관련 부서의 간호사 또는 유전자검사와 관련하여 연구실 직원에게 일임하는 경우도 있는 것 같다. 또한 국내의 특이한 현상으로 지난 수년전부터 일부 대학병원에서 유전자검사와 관련하여 진단검사의학과 전문의가 직접 유전상담을 제공하는 곳도 있다.

국내에서의 유전의료서비스를 전문적으로 제공하고 있는 의사들의 대부분은 국내에서 임상유전학에 대한 교육 없이 외국(주로 미국, 일본 등)에서 1-2년 동안의 의학유전학 연수를 통해서 연구실(lab.)중심의 유전 검사 및 연구에 경험은 터득하였으나, 외국 임상현장에서 유전상담을 담당하는 전문 유전상담사의 교육에 참여하거나 직접 환자와 가족에게 유전상담 서비스를 시행해 본 경험은 없기 때문에 국내의 각박한 진료 현실에서 직접 유전상담 서비스를 제공하는데 부담을 느끼는 것 같다.

그러나 지난 30년간 우리 의료계에서도 유전상담을 필요한 서비스로 인지하였다면, 유전상담서비스가 구축될 수 있었던 기회가 여러 번 있었는데, 간과되었던 기회들을 살펴보면, 첫째로, 1980년대 국내에서 산전진단 검사와 1990년도 “기형아 검사(maternal serum screening test)가 도입되었을 때, 미국에서는 1970년에 양수 천자를 이용한 염색체 이상과 신경관 결손 진단을 위한 산전진단이 시작되면서 이에 필요한 유전상담의 수요의 증대를 예측하여 Non-MD 유전상담사 양성 프로그램을 구축하는 것의 계기가 되었고, 그 후 다른 선진국에서도 국제수준에 맞는 유전상담사 양성 프로그램을 정착시키는 데 도움이 되었다. 1990년도 후반 국내에 신생아검사(Newborn screening)가 전국적인 모자보건지원정책으로 시행되었을 때, 일본에서는 1970년 후반 선천성기형과 관련하여 모자보건정책의 일환으로 유전상담 서비스가 논의되기 시작했다고 한다.

특히, 지난 10년간 정부에서 주도적으로 유전의료와 관계된 정책을 펼치는 데 있어서, 필요한 국내 유전의료서비스와 유전상담 서비스를 구축할 수 있었던 기회를 놓친 것은 참으로 유감스러운

일이다. 그 하나는 2001년부터 희귀난치성질환 환자를 위한 의료비지원 정책이 시작되었을 때, 대부분의 희귀난치성질환의 특성인 유전성질환을 고려한다면 “유전상담”이 의료비지원에 당연히 포함되었어야 함은 물론, 유전상담 서비스가 시행될 수 있도록 정책적으로 지원했어야 했다.

또한, 2005년 생명윤리및안전에관한법률 시행과 한국유전자검사평가 설립 시 생명윤리 안전의 측면에서 유전자검사의 정확성은 물론, 적절성이 담보되어야 하기 때문에 유전상담을 유전자검사(genetic testing)에 필수 과정으로 인정하고<sup>20)</sup> 국내에서도 유전상담서비스가 구축되는 방향으로 평가단 사업이 추진되었어야 했다.

특히 2006년부터 정부에서는 중요 희귀난치성질환 지원 정책으로 희귀난치성질환센터 “헬프라인(Helpline)”<sup>26)</sup>을 통해 718개의 희귀난치성질환 정보 서비스를 제공하면서 유전성질환일 경우, 질환 정보에 유전상담의 필요성을 강조하고 유전상담을 받도록 권고하고 있다. 그러나, 현실은 환자와 가족들이 의료 현장에서 유전상담을 받을 수 없다는 사실을 파악하지 못하고, 실제적인 유전상담 서비스 지원에는 미치지 못했다. 또한 2006년부터 희귀난치성질환 지역 거점병원 지정하여 지원 사업을 하고 있지만 지역 거점병원에서 유전상담이 이루어질 수 있는 지원 정책은 아직도 포함되어 있지 않다.

한편, 대부분의 희귀난치성질환에서는 아직 치료제가 개발되어 있지 않기 때문에, 치명적이거나 난치성 질환으로 장애를 초래하여, 경제적 부담이 클 뿐만 아니라, 특히, 가족 내 재발 및 대물림하는 유전질환으로 심리적, 사회적 부담도 매우 크다. 2009년 한국근육장애인협회, 한국코렘회, 한국저신장장애인협회 등의 유전성 희귀난치성질환 환우회에서는 의료서비스로서의 유전상담의 필요성을 제기하고 유전상담을 요청하고 있다(첨부).

특히, 놀라운 사실은 국내에서는 2011년에야 처음으로 서울 국립대학병원에 희귀난치성질환센터를 개소하게 되었는데 유전상담에 대한 프로그램이 없다는 것은 우리 의료계의 유전상담에 대한 무지와 무관심의 현주소를 반영한다고 할 수 있겠다.

우리사회에서 “유전상담사”에 대한 교육 프로그램이 처음 알려진 것은 2004년 10월 과학기술부에서 허가를 받은 사단법인 생명공학유전자학회에서 “유전상담사로 월450만원의 수익을 올렸다면 과연, 믿으시겠습니까 (스포츠 한국, 2005. 3. 28(월), P7)”라는 광고로 2005년 3월 유전상담사 1기 교육생 모집 요강을 언론과 인터넷을 통해서 홍보하기 시작하면서였다. 이 프로그램을 통해서 30시간 미만의 교육과정을 거쳐 1,000명 가까운 유전상담사가 배출되었다. 대부분 벤처 회사에 고용되어 유치원, 학교 등에서 학생

들을 대상으로 “당신의 미래를 상담해 드려요”라며, 소인 유전자검사를 시행하였고, 일반인들에게는 유방암, 치매에 걸릴지 여부를 알려준다면서 발병 예측 검사로 부적절한 유전자검사를 상업화하는데 자력 미달의 “유전상담사”를 상업적 도구로 이용하여 사회적 물의를 가져왔다.

국내에서도 국제 기준에 준하는 석사학위 과정의 전문 유전상담사 양성이 시급히 요구되는 상황에서, 2006년 아주대의대 대학원 의학유전학과에서 유전상담사 전문 교육과정<sup>8)</sup>이 처음으로 시작되어 2010년까지 4명의 유전상담사가 배출되었다<sup>8)</sup>. 그러나 유관 전문 학회의 자격 인증프로그램이 시행되지 않았으며, “유전상담 서비스”에 대한 건강보험 code 설정 및 보험급여제도와 같은 제도적인 기반이 마련되지 않았기 때문에 유전상담 서비스에 대한 수요가 있었는데도 불구하고 전문 유전상담사로서 고용이 되지 않았다.

한편, 한국유전성유방암학회에서는 4년전 부터 보건복지부 암정복 추진사업의 지원을 받아, 전국적으로 39개의 기관이 참여하는 “한국인 유전성 유방암 연구”를 수행하고 있는데, 간호사를 지역별로 training 하여 유전상담을 실시하게 하고, 그들에게 “유전상담사 인증서”를 수여하고 있어서 물의를 일으키고 있다. 유전성 유방암 임상 연구를 하는 데 있어서는 “유전상담”을 제공해야 하는 것이 국제기준의 필수 지침(미국의 임상암학회(ASCO)에서는 이미 1996년 유전상담을 유전성 암의 의료지침에 포함시킴)<sup>27)</sup>이기 때문에 수련된 전문 유전상담사가 없는 국내 실정에서 자체적으로 인력을 교육하여 해결하려고 한 것 같다.

그러나 전문 유전상담사의 교육 curriculum 및 임상 실습과 인증 프로그램은 이미 수십 년 전부터 국제 기준이 세워져 있어 주관 학회의 유전상담사 교육 프로그램(석사학위 과정 이상)의 인정과 전문 유전상담사 자격 인증 프로그램을 통해서 환자와 가족들에게 적절한 유전상담을 담보할 수 있도록 질적 관리가 되어야 하기 때문에 전문 유전상담사 양성 프로그램에서는 교육 curriculum과 program director의 자격 및 임상 training supervision이 양성 프로그램의 가장 중요한 요소 중의 하나이다<sup>28)</sup>.

유전상담의 목표는 환자나 가족에게 정확한 유전정보를 이해할 수 있도록 제공하고, 심리사회적 지원을 하여, 자기결정권(autonomy)을 존중하여 환자 자신이 처한 상황에서 가장 적절한 결정을 자율적으로 선택할 수 있도록 도와주는 것이다. 미국이나 일본 등에서는 오래 전부터 유전자검사 전후에 유전상담을 실시하고 있으며 국내에서도, 무분별한 유전자검사의 남용을 막기 위해 유전자검사 실행 전과 후에 적절한 유전상담이 필요하다.

적절한 유전상담을 할 수 있는 전문 유전상담사는 관련 의학유전학적 지식뿐만 아니라, 소통의 기술 및 가계도 분석과 위험도 평가

등에 대한 전문성을 보장할 수 있어야 한다. 또한, 유전상담사는 유전자 검사가 야기할 수 있는 윤리적, 법적, 사회적 문제들을 대처하기 위해 비지시성, 자기결정권의 존중, 비밀성 유지 등 보다 더 전문적인 태도를 필요로 하는데 이는 적절한 감독하에 임상 case 수련과 경험을 통해서만이 터득될 수 있다(Table 1).

### 3. 대안

#### 1) 전문학회, 대한의학유전학회의 역할; 유전상담사 양성을 위한 교육 프로그램 인정과 전문 유전상담사 자격 인증

미국에서는 1965년 John Hopkins의 Dr. McKusick의 임상유전학과 설립과 전문의 연수 프로그램을 시작으로 1970년대 초부터 <의학유전학>에 대한 전문가 양성을 위한 교육 연수 프로그램이 활발해지면서 Am. Board of Medical College (ABMG)에서 1982년 임상유전학 전문의(Clinical Geneticist)를 비롯하여 임상생화학유전학, 임상세포유전학, 유전상담 등의 유전 전문가 인증 제도를 시작하였고, 현재 ABMG<sup>28)</sup>에서 인정하는 교육 연수 프로그램을 마치고 자격이 인증된 임상유전주의를 포함한 유전 전문가는 2,000여명에 가깝고, 전문 유전상담사는 3,000명이나 된다. 일본에서도 1992년 임상유전학전문의 제도가 시작되어 현재 600명에 가까운 임상 유전학전문의가 있다고 한다<sup>22)</sup>.

임상유전학 서비스가 기존의 다른 임상학과의 차별화되는 점은 환자뿐만 아니라, 가족들을 진료 대상으로 하며, 가계도 분석과 유전상담을 제공하는 데 있다.

대한의학유전학회<sup>29)</sup>에서는 2005년부터 학회차원에서 임상유전학, 임상세포유전학과 임상분자유전학 분야의 연수 교육 프로그램을 시행하고 있으며, 2006년부터 유전 전문가 인정 프로그램을 시작으로 소수의 임상의를 과거 유전의로 업적과 전문 능력에 근거하여 인정하고 있다. 2007년에는 의학유전학 전문 인력 양성 교육 프로그램의 개발 및 인증 제도를 수립하기 위한 학회 정책 연구를 실시하여 발표한 바 있는데, 여기에는 Non-MD 전문 유전상담사에 대한 교육 프로그램도 포함되어 있다<sup>2)</sup>.

미국을 비롯한 선진국에서도 1980년도 이후 Non-MD 전문 유전상담사가 유전의료팀의 일원으로 임상유전 전문의의 지도감독 하에 유전상담 서비스를 제공하고 있는데, 국내의 전문의 진료에 대한 저급여 수가와 이에 따른 각 환자에 대한 매우 제한된 진료 시간의 한국적 의료체계의 특성을 고려하면, Non-MD 전문 유전상담사의 역할이 더 필요하다고 본다.

2007년, 유전상담과 전문 유전상담사 수요에 대한 전국적인 조

사 연구에 의하면, 유전의료 현장과 연구 부분에서 유전상담과 전문 유전상담사가 매우 필요하다는 것이 학회 주관 설문 조사 사업에서 확인되었다<sup>3)</sup>.

특히, 유전상담사 양성 교육프로그램과 관련해서는 2006년 대한의학유전학회에서 이미 보건복지부에 건의하여 그 당시 일부 벤처업체의 유전자검사 기관과(사) 생명공학유전학회에서 자격미달의 ‘유전상담사’를 양성하여 일반인을 대상으로 부적절한 유전자 검사 및 상담을 시행하는 것에 대해서 ‘생명윤리 및 안전 차원’에서 사회적 문제를 초래하고 있다고 지적하였고, 보건복지부는 그 생명공학유전학회의 유전상담사 양성을 중지시킨바 있다.

또한, 2007년 대한의학유전학회에서는 “유전의료시대”에 부응하는 유전학 분야의 임상전문 학회로써 그 역할과 사회적 소임을 다하기 위해서 연합학회 특성을 살려서 여러 임상분야와 기초에 있는 전문가들이 함께 참여할 수 있도록 정관을 수정하여 대한의학회의 회원 학회 분류에서 연합학회 회원(IV군)으로 재정비함으로써<sup>30)</sup> 기존의 산부인과, 소아과 뿐만 아니라 진단검사의학과, 신경과, 중앙내 외과, 예방의학과, 재활의학과, 안과, 이비인후과, 피부과 등 연합학회 차원에서 의학유전학 전문 인력(유전상담사 포함)의 교육 양성 프로그램과 인증제도 시행을 포함한 “유전의료 서비스” 체계를 구축할 수 있는 근거를 마련하였다.

2009년 국내 실정에 맞는 유전상담사 교육 프로그램과 교육 기관의 인정 및 전문자격 인증제도 수립에 근거자료를 제시하고자 미국과 일본의 프로그램을 비교연구하고 전문가 회의를 통한 자문을 얻어 관련 업무 전문 종사자를 대상으로 한 설문조사 분석연구에서 설문응답한 117명의 88%가 유전상담 교육기관 및 유전상담사 인증제도는 대한의학유전학회에서 주관하고 유전상담위원회를 구성하여 교육 프로그램 개발과 인증 제도를 구체화할 것을 촉구하였다<sup>6)</sup>.

그러나 아직도 대한의학유전학회에서는 유전상담이 국내 건강보험 급여 제도 하에서 의료서비스로 인정받아 code가 생성될 때까지 전문 유전상담사 양성을 위한 교육 및 인증 프로그램을 유보하겠다는 입장을 고수하고 있는데, 우리나라와 의료체계가 비슷한 일본의 경우에는 유전상담 서비스가 의료보험 적용이 되어 있지 않은 상황에서도 2003년부터 전문 유전상담사 교육 수련 프로그램을 시작하여 현재 100명이 넘는 인증된 전문 유전상담사를 배출했다는 사실은 참고할 필요가 있다.

최근 국내 유전체 사설 연구기관에서도 한국인 게놈 프로젝트(kggp.kr)로 개인유전체 연구를 진행하면서 한국인 개인의 유전체를 분석한 결과를 상담해 줄 수 있는 전문가, 유전상담사의 추천을 요청해 온 바 있다. 뿐만 아니라, 한국 과학기술총연합회에서도 향후 수년 내에 개인유전체 분석 기술을 개인의 유전정보로 활용하는

데 있어서 필요한 전문 인력 양성의 필요성에 대해서 협회 차원의 상담사 양성 프로그램을 논의하고 있는 것으로 알고 있다.

유전상담의 교육 및 전문 유전상담사 인증에 대한 주유관 학회로써, 자타가 인정하는 대한의학유전학회는 이제 더이상 전문 유전상담사 양성을 위한 교육과 인증 사업을 주저할 시간이 없다고 본다.

## 2) 정부의 역할; 유전의료체계의 구축에 대한 지원, 유전상담 서비스를 위한 지원정책

선진국에서는 1970년도부터 유전질환의 진단과 함께 효율적인 관리 차원에서 유전상담을 필요한 의료서비스로 제공하고 있다. 그러나 국내에는 아직 건강보험급여 항목에 “유전상담” 이 의료행위로 포함되어 있지 않기 때문에 희귀난치성질환 의료지원 사업에도 불구하고 실제 의료 현장에서 환자와 가족들에게 유전질환으로 재발되거나 대물림되는 희귀난치성질환의 경우에도 적절한 유전상담 서비스를 통해서 충분한 이해를 가지고 자기결정권을 행사할 수 있는 기회를 가지지 못해 심리 사회적 고통이 크다.

가장 큰 장애물로서 유전의료 서비스를 제공할 수 있는 전문 인력의 절대 부족에 있다고 본다. 이는 유전의료와 유전상담에 대한 이해 부족과 무관심으로 정부의 희귀난치성질환 지원 정책에서나 유전자검사와 관련하여 생명윤리 및 안전에 관한 법 시행에서도 유전상담의 필요성에 대한 제도적인 지원은 반영되지 않았다.

따라서 유전상담을 필요한 의료서비스로 인정하고 이를 수행할 수 있는 전문 인력 수급에 대한 지원과 건강보험공단의 급여 체제에서 ‘유전상담’에 대한 의료서비스 code를 부여하고 적절한 급여 체제를 제도화하는 것이 필요하며, 이러한 정부의 제도적인 뒷받침이 있어야 국내 의료현장에서 유전상담이 의료서비스로 제공될 수 있게 된다.

## 3) 비영리 공익법인의 역할; 한국희귀질환재단<sup>31)</sup>과 유전상담서비스 지원 사업

정부에서는 2006년부터 <희귀난치성질환센터> Help line 홈페이지를 개설하여 현재 718개의 희귀난치성질환에 대한 정보 서비스를 제공하면서 유전성 희귀질환일 경우, 질환 정보에 유전상담의 필요성을 강조하고 있지만, 국내 의료 현장에서 “유전상담 서비스”가 제공되고 있지 못하기 때문에 희귀난치성질환자와 가족들이 사회 심리적 불만을 호소하며 때로는 가정의 붕괴 등 “사회적 비극”을 초래하기까지 한다. 최근에는 유전질환을 가진 희귀질환 환자들의 자조 모임(환우회) 등에서 한국희귀질환재단에 유전상담 서비스를 빈번하게 요청하고 있다.

그러나 국내 현실은 유전상담이 의료행위로서 보험 수가에도 책

정되어 있지 않고, 외래에서 한 환자에게 10분이상의 시간을 할애하는 것이 어려운 국내 의료 현장에서는 상당한 시간(최소 30분)이 소요되는 유전상담 서비스를 유전상담에 대한 교육과 수련 경험이 없는 개원의(대학병원 교수 포함)들이 의료보험 급여 없이 환자와 가족들을 위해서 제공하기를 기대할 수 없는 상황이다.

따라서, 환자와 가족들은 필요한 유전상담 서비스를 받지 못하고 있는 한편, 인터넷을 통한 출처가 불분명한 유전정보에 무방비로 노출되어 오남용이 우려됨으로, 희귀질환 환자와 그 가족과 유관 의료복지 관계자들에게 유전상담에 대한 정확한 정보를 충분히 이해할 수 있는 유전상담 교육 및 홍보도 절실히 요구되고 있다.

이에 한국희귀질환재단<sup>31)</sup>에서는 재단의 목적사업인 “유전상담 서비스 지원 사업”의 첫 단계로서 “희귀난치성질환 환자와 가족을 위한 유전상담 교육 강좌 및 유관의료복지관계자를 위한 유전상담 세미나”를 개최하였다. 본 사업은 생명보험사회공헌재단의 후원으로 20011년 9월부터 기존의 유전성 희귀난치성질환 환자를 전문적으로 진료하는 4개의 병원(양산부산대병원 뇌질환센터, 이대목동병원 신경과, 고대구로병원 희귀난치성질환센터 & 척추측만증센터, 아주대병원 유전질환전문센터)을 선정하여 이루어졌다.

유전상담 교육 강좌를 개최한 후, 환자와 가족들을 대상으로 실시한 설문조사에서 총 응답자 283명의 81%가 본 교육 강좌 이전에 ‘유전 상담’에 대해 접해본 적이 없다고 답하였고, 이 강좌를 듣고 86%가 유전상담을 이해하는데 도움이 되었다고 응답하였으며, 96%에서 유전상담이 희귀난치성질환 환자와 가족들에게 도움이 될 것이라고 응답하였다.

이는 2006년 대한의학유전학회에서 실시한 유전상담과 전문 유전상담사 수요에 대한 전국적인 조사<sup>3)</sup>에서 관련 전문가들을 대상으로 한 수요 조사의 결과(88%)와 비교하면 실제로 유전성, 난치성 희귀질환 환자와 가족들의 유전상담 서비스에 대한 수요 욕구(96%)가 더 크다는 것이 확인되었다.

따라서, 재단에서는 다음 단계로 유전성 희귀질환 환자와 가족을 위한 유전상담 서비스(유전자검사 포함)를 지원하고자 계획하고 있다.

희귀난치성질환의 특성상 대부분 유전질환으로 가족 내 재발 및 대물림 위험도가 존재하며, 효율적 치료제 부재로 치명적이거나 난치성으로 장애를 초래하게 되고 일생동안의 투병생활이 요구되어 경제적 어려움뿐만 아니라, 심리적, 사회적 부담이 과중함을 고려하여 희귀난치성질환자와 가족들에게 국내 최초로 “전문 유전상담 지원 사업”을 통해서 질환에 대한 ‘의학적, 유전학적’ 정보에 대한 정확하고 충분한 이해를 바탕으로 질환에 적절하게 대응할 수 있도록 지원함으로써 희귀난치성질환에 대한 효율적인 관리와 예방이

가능하도록 하여 환자와 가족들의 삶의 질을 향상시키는데 도움이 되고자 한다.

유전성 희귀난치성질환으로 이미 진단 받았거나 의심되어 심리 사회적 부담감을 겪고 있는 희귀난치성질환 환자와 가족들을 대상으로 적절한 유전상담(가족력 분석, 유전자검사 포함)을 제공하여 환자 개인은 물론, 가족원들이 1차적으로 겪게 되는 심리 사회적 불안감을 해소 시키고 적절한 치료제 없이 평생동안 이루어지는 투병생활 동안 단계별로 겪게 되는 불안 요소들(학업, 취업, 결혼, 출산 등에 대한 결정)에 대해 환자 본인이 가장 적절한 선택을 할 수 있도록 지원하는데 그 목적이 있다.

한국희귀질환재단은 지난 10년 넘게 “사랑의 릴레이, 희귀난치성질환 환자와 가족들에게 희망을.....”을 통해서 희귀질환 환자와 가족들의 옹호(advocate)를 자임해 온 공익법인으로써(김현주 편저, <사랑의 릴레이, 희귀질환 환자들에게 희망을> 2편, 이미지네이션, 2009), 국내에서도 국제 기준에 걸 맞는 전문 유전상담사 양성을 위한 교육과정 curriculum 인정과 자격 인증이 시행되기를 촉구하면서, 이를 주관할 대한의학유전학회가 전문학회로서의 역할과 사회적 소임을 다 할 수 있도록 지지한다.

## 국문초록

유전상담이 왜 국내 의료 현장에서는 필요한 의료서비스로 제공되고 있지 않은 지에 대한 문제점과 해결책을 모색하고자 미국과 일본에서 유전상담이 필요한 유전 의료 서비스의 일환으로 정착되는 배경과 과정을 비교 고찰하였다. 동시에 국내 유전 의료서비스의 현황과 유전상담 서비스 제공에 있어서 장애가 되는 요인들을 고찰하였다.

미국의 경우에는 1970년대 초에 산전 진단이 보편화 되면서 유전상담의 수요가 늘게 되어 새로운 직종의 전문 유전상담사를 양성하게 되는 계기가 되었으며, 현재 29개의 양성 과정의 교육을 통해서 3,000명에 가까운 전문 유전상담사가 배출되어 임상 유전의료팀의 일원으로 임상유전학 전문의의 감독 하에 유전상담을 제공하고 있으며, 21세 유전의료 시대에 요구되는 생명 유전 정보 관리를 위해서 유전상담의 필요성과 그 역할이 확대되고 있다.

일본에서는 정부주도하에 HGP 유전체 연구사업 이후 21세기 유전의료시대의 도래를 준비하는 밀레니엄 프로젝트 차원에서 <유전의료 시스템의 구축과 운영> 및 <유전 카운슬링 체제의 구축>을 위한 대규모의 연구단을 구성하여 임상유전 전문의의 제도화와 본격적인 임상유전 전문 분야의 서비스가 의료기관에 개설되는 동시에 비의사를 위한 인정 유전카운슬러의 양성과 자격에 대한 연구를

거쳐서 2003년 7개의 대학원에서 유전상담사 양성 과정이 인정되어 2012년까지 110명의 유전카운슬러 배출을 목표로 현재 100명이 넘는 유전상담사가 인증되었다.

사회적 의료 수요에 부응하는 의학유전 유관학회와 교육기관의 전문가 그룹이 선도한 미국의 유전상담사 양성 프로그램과 정부 주도 하의 시대적 의료 변화에 부응하는 연구에 전문가들의 참여로 체계적인 유전상담 프로그램 개발을 정착시킨 일본의 경우, 모두 비의사 유전상담사에 의한 유전상담 서비스에 대한 보험급여 등의 제도적인 보완 없이 선행되었다는 점은 우리에게 시사하는 점이 크다고 본다.

한국의료 현장에서 유전상담 서비스가 시도되지 않는 주 장에 요소로는 유전상담에 대한 이해부족과 무관심, 국내 의료 제도 하에서 의사의 진료 수가가 너무 낮아서 그 결과 외래에서 한 환자의 진료에 할애할 수 있는 시간은 10분을 초과 할 수 없는데, 유전상담 서비스는 장시간이 소요되기 때문이다(최소 30분 이상). 또한, 건강보험 급여 제도에서 ‘유전상담’을 필요한 의료 행위로 인정하지 않고 있어서 아직 code 조차 생성되어 있지 않기 때문이다. 또한, 무엇보다도 근본적인 요인으로 유전상담 서비스를 제공할 수 있는 임상유전 전문의가 절대 부족하고, 최근까지도 국내 의과대학 교육 curriculum에 유전상담을 실제적으로 이해하고 습득할 기회가 없었기 때문에 일반 의료인에게는 유전상담에 대한 이해 부족과 무관심 등이 유전상담 서비스의 걸림돌로 파악되었다.

그러나, 대한의학유전학회에서 2007년 전문가들을 대상으로 실시한 유전상담과 전문 유전상담사 수요에 대한 전국 조사 연구에서 유전의료 현장과 연구 부분에서 유전상담과 전문 유전상담사가 매우 필요하다는 것이 확인되었다. 또한, 정부는 희귀난치성질환센터 Help Line의 유전질환 정보 제공을 통해서 유전상담을 받을 것을 권고하고 있지만, 실제로 의료 현장에서는 유전상담이 제공되고 있지 않기 때문에, 한국근육장애인협회, 저신장장애인협회, 코렘회 등, 유전성 환자들로 구성된 국내 자조회 등에서는 유전상담의 필요성을 제기하며, 서비스를 요구해오고 있다. 최근 한국희귀질환재단에서 유전성 희귀질환 환자와 가족들에게 유전상담 교육 강좌를 제공한 후 설문조사에 응한 283명의 81%가 이전에 유전상담에 대해서 접해 본 적이 없었고, 96%에서 유전상담이 희귀난치성질환 환자에게 도움이 될 것이라고 응답했다.

한편, 2009년 실시한 국내 실정에 맞는 유전상담사 양성을 위한 교육 프로그램과 교육기관의 인정 및 전문 자격 인증제도 수립에 대한 연구에서 관련 업무 전문 종사자 총 117명(의사 52명, 전문 연구원 30명, 간호대학 교수 26명 포함) 중 설문조사에 응한 88%가 대한의학유전학회에서 주관하고 유전상담위원회를 구성하여 교

육 프로그램 개발과 인증제도를 구체화 할 것을 촉구하였다.

전문 인력의 양성을 위한 교육 수련 및 인증 프로그램을 개발하고 수행하는 것은 전문학회의 역할인 동시에 “사회적 책임”이라고 생각한다. 새로운 분야(신기술)의 전문 임상 인력을 양성하는 데는 시간이 걸리기 때문에(유전상담사의 경우, 2년의 대학원 과정과 1년의 clerkship, 임상수련과정 등으로 적어도 3년) 대한의학유전학회에서는 전문 유전상담사 양성을 위한 선 교육, 후 제도적 보안을 추진하는 것이 바람직한 방향이다.

UNESCO에서는 이미 1995년 Report에서 유전상담은 유전자 검사의 보급이 증가하고 있는(21세기 유전의료시대) 의료현장에서 가장 빠르게 성장하고 있는 전문 분야로서 유전정보와 기법을 환자 진료에 연결하는 것을 돕는다고 하였다. 유전상담은 21세기 post-genome의 맞춤형의료시대에서 그 역할과 적응범위가 확대되어가는 유전의료서비스의 일환이라는 것을 국내 의료계와 정부 의료 정책 부서에서 인지할 필요가 있다. 특히, 국내 저진료 수가의 의료정책 제도 하에서는 의사가 환자를 위해 충분한 진료시간을 확보하기 힘들데, 비의사 전문 유전상담사를 유전의료팀의 일원으로 유전상담에 참여하게 함으로써 환자와 가족들에게 정확한 유전정보에 대한 충분한 이해를 통해서 맞춤형 유전 의료 서비스를 원활하고 효율적으로 제공하는데 도움이 될 것이다. 이를 위해서는 국내에서도 종합적인 유전의료 서비스의 구축 사업의 일환으로 유전상담 서비스 공급을 위한 전문 인력(유전상담사 포함) 수급에 대한 지원 사업과 유전상담에 대한 건강보험 급여 인정 등 제도적인 뒷받침이 필요하다.

## 감사의 글

본 논문을 작성하는 데 있어서 일어 원문의 참고문헌(#25)에 대한 정선용 교수(이주대의 의학유전학과)의 도움을 알리고 감사한다.

## References

- Kim HJ. Genetic counseling in Korean health care system. *J Genet Med* 2007;4:1-5.
- Yoo HW, Hwang DY, Ryu HM, Lee HJ, Kim HJ. Development of medical genetics training program and certification process for medical geneticist as a specialist in Korea. *J Genet Med* 2007;4:142-59.
- Chung YS, Kim SY, Choi JY, Kim HJ. National survey for genetic counseling and demands for Professional genetic counselor. *J Genet Med* 2007;4:167-78.
- Choi JY, Jeong SY, Kim HJ. Controversial issues in the legal restriction for prenatal genetic testing in Korea. *J Genet Med* 2007;4:186-189.
- Kim HJ. Challenge of personalized medicine in the genomic era. *J Genet Med* 2008;5:89-93.
- Choi JY, Kim HJ. A study on genetic counseling curriculum, accreditation of the training program, and the certification process of genetic counselors in Korea. *J Genet Med* 2009;6:38-55.
- Kim MJ, Lee HS, Kang IS, Jeong SJ, Kim HJ. A Study of Guidelines for Genetic Counseling in Preimplantation Genetic Diagnosis (PGD). *J Genet Med* 2010;7:38-55.
- Department of Medical Genetics, Ajou University Medical School, <http://genetics.ohpy.com>
- Kim HJ. Genetic counseling. *J Kor Neurol Ass* 2003;21(Sup):65-9.
- Fraser FC. Genetic counseling. *Am J Hum Genet* 1974;26:636-59.
- Hampel H, Grubs RE, Walton CS, Nguyen E, Breidenbach DH, Nettles S, et al. Genetic counseling practice analysis. *J Genet Couns* 2009;18:205-16.
- Unesco. Report on genetic counseling by Michel Reve, 1995 <http://www.eubios.info/unescor.htm>
- NICHD National Registry for Amniocentesis Study Group. Midtrimester Amniocentesis for Prenatal Diagnosis: Safety and Accuracy. *JAMA* 1976;236:1471-6.
- Marks JH. Teaching human genetics to nonphysician health personnel. *Prog Clin Biol Res* 1982;103 Pt A:499-507.
- Stern AM. A quiet revolution: the birth of the genetic counselor at Sarah Lawrence College, 1969. *J Genet Couns* 2009;18:1-11.
- Scott JA, Walker AP, Eunpu DL, Djurdjinovic L. Genetic counselor training: a review and considerations for the future. *Am J Hum Genet* 1988;42:191-9.
- Epstein CJ. Organized medical genetics at a crossroad. *Am J Hum Genet* 1992;51:231-4.
- Heimler A, Benkendorf J, Gettig E, Reich E, Schmerler S, Travers H. American Board of Medical Genetics restructuring: make an informed decision. *Am J Hum Genet* 1992;51:v-vii.
- American Board of Genetic Counseling (ABGC) [www.abgc.net/Establishing a New Graduate Program in Genetic Counseling](http://www.abgc.net/Establishing a New Graduate Program in Genetic Counseling). July 2006.
- Kim HJ. Genetic testing and genetic counseling. *J Kor Med Ass* 2006;49:603-11.
- Dailey JV, Pagnotto MA, Fontana-Bitton S, Brewster SJ. Role of the genetic counselor: an overview. *J Perinat Neonatal Nurs* 1995;9:32-44.
- Japanese Society for genetic Counseling, <http://plaza.umin.ac.jp/~GC>



- 23) Division of Clinical and Molecular Genetics. Shinshu University Hospital, <http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp>
- 24) Kyoto University Hospital, <http://www.kuhp.kyotou.ac.jp>
- 25) Chiyo H, Tamura C. Currents state and future prospects of certified genetic counselor in Japan. *Nihon Rinsho* 2005;63(Suppl 12):22-8.
- 26) Helpline, <http://helpline.cdc.go.kr>
- 27) American Society of Clinical Oncology(ASCO), [www.asco.org/](http://www.asco.org/)
- 28) American Board of Medical Genetics(ABMG), <http://www.abmg.org/>
- 29) Korean Society of Medical Genetics, [www.ksmg.or.kr](http://www.ksmg.or.kr)
- 30) Korean Academy of Medical Sciences, <http://www.kams.or.kr/>
- 31) Korean Foundation for Rare Disease, [www.kfrd.org](http://www.kfrd.org)



# 한국근육장애인협회

(Muscular Dystrophy Association of Korea)

수 신 : 한국희귀질환연맹

( 경 유 ) :

제 목 : 희귀질환자와 가족을 위한 유전질환 상담(워크샵, 세미나) 요청의 건

1. 희귀질환 연구와 지원에 진심으로 감사드립니다.

2. 희귀질환(근육병) 관련 유전 상담(워크샵, 세미나)를 부탁드립니다.

### ◆ 유전질환(근육병)상담의 필요성 ◆

◎ 근육병뿐 아니라 유전성질환을 앓고 있는 환자나 환자가 있는 가정의 보호자나 형제 자매등 가족들이 공통으로 겪는 어려움이 있습니다. 희귀질환으로 진단받는 순간부터 질환에 대한 정보를 알 수 없어 미래에 대한 불안으로 하루하루를 생활하고 있습니다. 혹시나 하는 심정으로 인터넷도 뒤져보고 저희 한국근육장애인협회 사무실에도 문의를 해주지만 전문적인 지식이 없어 애만 태우는 안타까운 현실입니다. 희귀질환에 대한 정확한 정보나 지식만 있어도 좀 더 편안하게 생활할 수 있을 것입니다.

한국희귀질환연맹에서 유전질환(근육병)관련 상담을 통해 환자나 가족구성원들이 어려움을 해소 하고 관련 연구자와 환자 가족이 하나가 되는 계기가 될 것입니다.

\* 이해를 돕기 위해 한국근육장애인협회로 문의해 오신 내용 중 일부를 예로 들겠습니다.

\* 질문 내용\*

- \* 아버지가 근육병이면 아들도 근육병이 올수 있나?
- \* 엄마가 근육병이면 딸도 근육병이 올수 있나?
- \* 근육병은 모계유전인가? 부계 유전인가?
- \* 근육병을 앓고 있으면 자녀를 임신하면 안 되는지?
- \* 엄마가 근육병인데 내가 결혼해서 아기를 가지면 건강한 아이를 출산할 수 있을지 걱정된다.
- \* 형제가 근육병인데 나도 근육병에 걸리는지 걱정이다.
- \* 부부가 근육병인데 아이를 가져도 되는지?
- \* 근육병 환자는 건강한 아이를 가질수 없는지?
- \* 임신을 했는데 아이가 근육병일 까 걱정인데 미리 알아볼 수는 없는지?
- \* 첫째아이가 근육병인데 둘째 아이를 가져도 되는지?

## 한국근육장애인협회장

담당 원상래

사무국장 : 정재남

회장 : 조병식

시 행

한국근육장애인협회 09-15 (2009. 3. 17)

접수 :

주소 : 우)158-051 서울 양천구 목1동 923 세신비전프라자 712호 / 홈페이지 : www.kmda.net

전화 : 02)2654-4399 / Fax : 02) 2061-5077 / E-Mail : kmda@hanmail.net

# 한국코헴회

보건복지부 · 비영리민간단체 제 78 호

서울시 서초구 1628-26 2층(우137-070) /전화 :02-584-9916 /팩스 :02-584-9917 /담당 :김영로

문서번호 : 코헴 제2011 - 호  
 작성일자 : 2011. 02. 17.  
 경유 :  
 수신 : 보건복지부장관  
 참조 : 질병정책과

## 제 목 : 한국희귀질환재단 설립요청에 관한 협조요청 건

1. 귀 부의 무궁한 발전과 건승을 기원합니다.
2. 한국코헴회(KOHEM : Korea Hemophilia Association)는 국내 2,000 여명의 혈우병 환자와 그 가족을 대표하는 혈우환우 협회로서 혈우환우의 복지와 의료 환경 개선을 목적으로 설립되어 활동하고 있는, 보건복지부에 등록된 비영리민간단체입니다.
3. 혈우병은 선천성 유전질환으로 질환의 특성 상 희귀질환의 연구와 교육에 관심을 가지고 있으며, 코헴회 주최 2010 혈우병 세미나에서 아주대학병원 김현주교수님을 초빙 “혈우병 유전질환 상담과 보인자 여성 및 산모의 관리” 주제로 강연을 하였고, 환우와 가족에게 큰 도움이 되었습니다.
4. 혈우병은 환자(남자)뿐만 아니라 부모와 가족의 혈우질환에 대한 지식과 정보가 절대 필요하고 환우와 가족이 혈우질환에 대한 지식이 얼마나 되느냐에 따라 상황에 대처할 수 있고, 대처하는 방법이 달라진다는 것을 강조합니다.
5. 현재 우리나라에 2,000 여명의 환우가 있어 그에 따르는 보인자(母)와 여성가족은 희귀질환 및 유전질환에 관한 지식과 정보가 없어 건강과 미래에 대한 불확실성으로 심리적 부담이 가중되고 있습니다. 이러한 여성 가족들에게 유전상담과 검사를 통해 보인자(母)들의 건강을 체크 하고 여성 가족들에게 밝은 미래를 설계할 수 있도록 상담과 교육이 절실히 필요한 상황입니다. 그러나 국내의료현실에서는 환자와 가족들이 유전상담을 제공받지 못하고 있습니다.
6. 본회는 이러한 이유로 한국희귀질환재단 설립에 깊은 관심과 발전을 바라고 있으며, 몸소 실천하고자 2,000 여 혈우환우 가족의 뜻을 모아 한국희귀질환재단 설립 발기인에 참여하게 되었습니다.
7. 본회는 보건복지부가 한국희귀질환재단의 설립을 허가하여 유전상담서비스를 포함한 ‘희귀질환 연구의 활성화’를 유도할 수 있도록 정부 차원에서의 아낌없는 지원을 부탁드립니다. 감사합니다. 끝.

## 한국코헴회

Korea Hemophilia Association