

일본의 유전자치료 규제 관련 법제

신청기관 ▶ 법제처

I. 들어가며

유전자치료(gene therapy)란 비정상인 유전자를 정상적인 유전자로 대체시켜 유전적 결함을 치료하는 것이다.¹⁾ 유전자치료는 질병의 증상을 치료하는 대증요법이 아니라, 질환의 근본적인 원인을 분자 수준에서 규명하여 치료하는 것이 특징이다. 이 치료법은 질병의 직접적인 원인을 치료하는 신기술로 연구가 꾸준히 이루어지고 있다.

글로벌 임상실험은 2015년에 실시된 2142건의 임상시험 중 일본은 30건을 수행했으며, 이러한 수치는 7위에 기록되고 있다.²⁾ 일본의 유전자치료 연구개발에 관한 성과는 1995년 일본에서 세계 최초로 ADA(adenosine deaminase) 결핍증 환자³⁾에 관한 유전자치료를 실시하였고, 이후 중앙 용해성 바이러스로 ① 헤르페스 바이러스(Herpesvirus), ② 아데노 바이러스(Adenovirus) 등을 개발하였다. 이러한 유전자치료 연

1) 변종희, “유전자치료의 현황과 전망”, 생화학분자생물학뉴스 2015년 11월호, 2면.

2) 유전자치료에 관한 임상시험 실시한 국가는 순서대로 1. 미국 1312건, 2. 영국 206건, 3. 독일 83건, 4. 다국가 80건, 5. 프랑스 51건, 6. 스위스 50건, 7. 일본 30건, 8. 중국 37건, 9. 네덜란드, 10. 호주의 순서이다. 존 와일리, <<http://www.wiley.com/legacy/wileychi/genmed/clinical/>> (최종방문일 2016년 5월 11일).

3) 이 병에 걸린 환자는 체내 ADA(아데노신데아미나아제)라는 효소를 만드는 유전자가 문제가 있어서 발병하는 것으로 심각한 면역부전을 일으키기 때문에 건강한 사람이라도 약간의 감염증에 걸려도 목숨을 잃는 치명적인 병이다. 질병관리본부, 중증복합 면역결핍증, 희귀난치성질환 교육자료, 2014, 6면.

구의 결과물은 잘 정비된 임상시험 지침과 정부의 지원이 뒷받침되었다고 할 수 있다. 그러나 일본에서는 2002년 유전자치료에 의한 부작용이 보고된 이후 10년 가까이 유전자치료에 관한 연구가 정체기를 맞이하였다.⁴⁾ 이에 대한 문제점은 벡터 제조 시설이 많지 않은 것과 유전자치료의 연구비 조달 문제, 유전자치료의 개발을 주로 대학 등이 담당하고, 제약회사의 참여가 적으며, 임상연구에서 각각 다른 지침에 따라 심사가 진행되어 임상연구에 관한 승인신청이 번잡함에 있다고 분석되었다.⁵⁾ 이에 일본 정부에서는 유전자치료 연구의 활성화를 위해 몇몇 정책방안이 제시하였고, 그 중 규제완화 측면에서 「유전자치료 등 임상연구에 관한 지침」은 2015년에 대대적인 개정이 있었다.

「유전자치료 등 임상연구에 관한 지침」이 개정된 이유는 연구승인 신청 건의 증가, 다른 연구지침과 적합성 확보, 외국의 동향과 최근의 유전자치료 임상연구의 상황변화의 반영이 요망되었기 때문이다. 그래서 2011년 10월에 지침 재검토를 위한 전문 위원회를 설치하고 총 8차례의 검토 후 개정을 단행하였다. 간략한 개정내용은 유전자치료 임상연구의 유용성 및 도덕성을 확보하되 심사절차의 간소화 및 신속화와 기타 유전자치료 임상연구와의 적정성을 도모하기 위함이다.

우리나라에서는 2000년 12월 「유전자치료제 허가 및 임상시험 관리지침」을 제정하였지만 2004년 12월에 폐지되었다.⁶⁾ 이 폐지된 지침에서는 유전자치료제의 안전성·유효성 확보를 위해 허가범위를 정하고, 이용가능한 치료법이 없거나 유전자치료제의 연구를 다른 치료법과 비교하여 우수함을 예측할 수 있을 때 비로서 연구를 진행할 수 있도록 제한하는 등 국제기준에 맞출 수 있도록 하였다. 또한 생식세포의 유

4) 厚生労働省大臣官房厚生科学課, 第1回遺伝子治療臨床研究に関する指針の見直しに関する専門委員会議事録, 2013년 6월 4일.

5) 栗原千絵子, “米国 FDA センtral IRB ガイダンスについて”, 「臨床評価」 33卷 2号, 2006, 421面.

6) 폐지 이유로 유전자치료제는 정의 및 허가사항은 「생물학적제제 등 허가 및 심사에 관한 규정(식약청고시(제2003-26호)) (현행 「생물학적제제 등의 품목허가·심사 규정」)에서 규정하고 있으며, 임상시험계획에 관한 사항은 의약품임상시험계획승인지침(식약청고시제2002-65호) (현행 「의약품 임상시험 계획 승인에 관한 규정」)에서 임상시험에 필요한 사항을 정하고 있는 바, 사실상 고시의 실효성의 상실로 인해 폐지되었다. 식품의약품안전청(현 식품의약품안전처), “유전자치료제허가및임상시험관리지침 폐지 입안예고”, 2004. 12. 13일 행정예고.

전적변형을 통하여 치료하거나, 유전적 변이를 초래할 수 있는 연구에 대하여 허가하지 않는 규정을 포함하고 있었다.

비록 국내에서 「유전자치료제 허가 및 임상시험 관리지침」이 폐지되었지만 나날이 발전하는 의과학기술에 따라 유전자치료에 특화된 지침의 필요하게 될 지 모른다. 특히 유전자치료의 개발에 열성을 다하고 있는 국가에서는 특화된 유전자치료에 관한 지침을 갖고 있고, 우리나라에서도 유전자치료의 안전한 연구를 위해 특화된 지침을 제정할 때, 참고할 수 있는 해외 주요국의 유전자 지침의 분석 및 검토는 유의미한 연구가 될 것이다.

그리하여 이 글에서는 일본의 유전자치료에 관한 주요규제를 분석하고자 한다. 현재 일본에서 유전자치료 관련 규제는 카르타헤나법, 「유전자치료 등 임상연구에 관한 지침」, 「유전자치료용 의약품의 품질 및 안전성 확보에 관한 지침」으로 분류할 수 있다. 이에 따라 이 글에서는 유전자치료 임상시험의 승인을 허가하는 카르타헤나법을 검토하고, 이후 실질적인 연구를 진행하는 것에 있어서 안전성 도모를 위한 「유전자치료 등 임상연구에 관한 지침」과 유전자치료 의약품의 안전성확보를 위한 연구를 위해 제정된 「유전자치료용 의약품의 품질 및 안전성 확보에 관한 지침」을 차례로 검토하고자 한다.

II. 일본의 유전자치료에 관한 주요 규제 및 법제

1. 총설

유전자치료에 관한 임상연구를 할 경우에는 「유전자치료 등 임상연구에 관한 지침」이 적용되며, 유전자치료용 의약품의 연구에는 「유전자치료용 의약품의 품질 및 안전성 확보에 관한 지침」이 적용된다. 이러한 지침들과 관련된 연구에 있어서 바이러스 벡터(vector)를 사용하는 경우에는 카르타헤나법의 제1종 및 제2종 사용에 관한 규정을 준수해야 한다. 이러한 규제체계를 도식화하자면 아래의 <표 1>과 같으며, ① 카르타헤나법, ② 「유전자치료 등 임상연구에 관한 지침」, ③ 「유전자치료용 의약품의 품질 및 안전성 확보에 관한 지침」으로 분류할 수 있다.

〈표 1〉 유전자치료에 관한 주요 규제 체계

기초 연구	임상연구	임상 의약품 개발
카르타헤나법		
	「유전자치료 등 임상연구에 관한 지침」	「유전자치료용 의약품의 품질 및 안전성의 확보에 관한 지침」

자료 : 財団法人 ヒューマンサイエンス振興財団, 「遺伝子治療 と 細胞治療」, 2012, 21面.

2. 카르타헤나법의 유전자치료 연구의 규제

(1) 카르타헤나법의 개요

카르타헤나법(カルタヘナ法)이란 일본의 「유전자변형생물의 사용 등의 규제에 의한 생물다양성확보에 관한 법률(2003년 제정, 법률 제97호)」의 약칭이다.⁷⁾ 카르타헤나법은 우리나라의 「유전자변형생물체의 국가간 이동 등에 관한 법률」에 대응하는 법으로서 약칭해서 LMO법보다는 카르타헤나법 으로 명명된다.⁸⁾

카르타헤나법의 제정은 1992년에 채택된 「생물다양성에 관한 조약」의 각국 교섭에서 바이오테크놀로지의 규제의 필요성이 주장되었고, 의정서의 필요성에 대해서 검토하는 조항이 포함되자, 몇 차례의 작업을 거쳐 2000년에 「생물다양성에 관한 조약의 바이오안정성에 관한 카르타헤나의정서」가 채택된 것에서 시작되었다.⁹⁾ 이 의정서는 현대의 바이오테크놀로지에 의해 개변된 생물(Living Modified Organism : 이하 LMO)의 월경(越境)에 앞서, 수입국이 LMO에 의한 생물다양성의 보전 및 지속가능

7) 카르타헤나법의 원문은 농림수산성, <www.maff.go.jp/>에 가면 볼 수 있다. (최종 방문일 2016년 5월 11일).

8) 광민희, “日本の 카르타헤나법과 유전자변형생물체로 인한 손해배상”, 「과학기술법연구」 제17집 제2호, 한남대학교 과학기술법연구원, 2011, 115면.

9) 中央環境審議会 野生生物部会 遺伝子組換え生物小委員会, 「遺伝子組換え生物等の使用等の規制による生物の多様性の確保に関する法律(カルタヘナ法)の施行状況の検討について」, 2009년 5월, 1면.

한 이용에 미치는 영향을 평가하여, 수입의 여부를 결정하기 위한 절차 등을 목적으로 제정되었다.¹⁰⁾ 이 의정서는 재배용 종자 등의 환경에의 의도적인 도입을 목적으로 하는 LMO의 수출입에 있어서 체약국은 사전의 통고에 의해 동의절차를 행해야 한다. 특히 국민들의 생필품인 식료품이나 동물의 사료로서 직접 이용 또는 가공할 것을 목적으로 하는 LMO의 수출입에 관해서는 LMO의 국내이용에 대해서 최종적인 결정을 행한 체약국이 정보교환시스템(Biosafety Clearing-House : BCH)을 통해서 수입 결정을 다른 체약국에 통보할 것 등이 규정되어 있다.¹¹⁾

이에 따라 수입국은 각국의 통보를 받아서 의정서의 부속서 III의 규정에 좇아 자국의 국내규제의 틀에 맞추어 위험성평가를 실시하고, 위험성평가에 의해서 특정된 위험성을 규제하도록 하고 있다. 일본은 이 바이오안정성의정서의 내용을 수용하여 2001년부터 의정서에 대응한 국내조치의 필요성에 대한 검토가 시작되었고,¹²⁾ 문부 과학성·농림수산성·경제산업성·환경성의 각부의 관계심의회에서 검토가 진행되었다. 2002년 6월에는 각 부의 검토의 연합회의로서 바이오안정성의정서 관계 심의회 등 연합회의가 개최되었고, 이 검토를 기반으로 2003년 6월에 카르타헤나법이 공포되었다. 이후 2003년 11월에 바이오안정성의정서를 비준하고, 2004년 2월에 카르타헤나법의 시행과 동시에 바이오안정성의정서가 발효되었다.¹³⁾

카르타헤나법은 국제적인 협력으로 생물의 다양성 확보를 위해 유전자변형생물의 사용 등의 규제에 관한 조치를 구축함으로써, 바이오안정성의정서의 원활한 실시를 확보하고, 이로써 인류의 복지에 공헌함과 동시에 현재 및 미래의 국민의 건강한 생활의 확보에 기여하는 것을 목적으로 한다(제1조). 본법은 5개의 장으로 나뉘어 전체 48조 부칙 7조로 구성되어있고 그 내용은 이하 <표 2>와 같다.

10) 衆議院調査局環境調査室, 「生物多様性の保全と持続可能な利用について」, 2010年 10月, 79面.
 11) 清水 栄厚, “遺伝子組換え技術を取り巻く日本の現状”, 「生物工学」 第91巻, 2013年, 公益社団法人日本生物工学会, 691面.
 12) 곽민희, 전계논문, 116면.
 13) 일본 외무부, <<http://www.mofa.go.jp/mofaj/gaiko/kankyo/jyoyaku/cartagena.html>> (최종 방문일 2016년 5월 7일).

〈표 2〉 카르타헤나법의 체계

제1장 총칙(제1조~제3조)

제2장 국내에서의 유전자변형생물의 사용 등에 의해 발생한 생물다양성영향의 방지에 관한 조치

제1절 유전자변형생물의 제1종 사용 등(제4조~제11조)

제2절 유전자변형생물의 제2종 사용 등(제12조~제15조)

제3절 생물검사(제16조~제24조)

제4절 정보의 제공(제25조~제26조)

제3장 수출에 관한 조치(제27조~제29조)

제4장 보칙(제30조~제37조)

제5장 벌칙(제38조~제48조)

부칙

(2) 카르타헤나법의 제1종 및 제2종 사용 승인절차와 유전자치료 임상연구**1) 카르타헤나법의 제1종 사용과 제2종 사용의 개념**

카르타헤나법에서 제1종 사용은 유전자변형생물의 사용 등에 있어서 환경 속으로의 확산을 방지하는 조치를 취하지 않고 사용하는 것을 의미한다. 카르타헤나법은 생물다양성 영향의 관리의 차원에서 유전자변형 생물 등의 사용규제에 관한 조치를 강구하는 것을 목적으로 하고 있다(제1조). 카르타헤나법에서 유전자치료 임상연구를 진행하기 위해선 ‘유전자변형생물’ 등의 ‘제1종 사용’ 규정 승인절차로서 유전자치료 임상연구에 관한 제1종사용 신청절차 등에 대해서 미리 사용규정을 정하고, 생물다양성 영향평가서 등을 첨부하고 주무장관의 승인을 받아야 한다(제4조 제2항). 이후 주무장관(환경장관 및 각 분야의 주무장관)은 전문적인 학식을 가진 전문가의 의견을 청취하여 승인절차를 진행한다(제4조 제4항).

그리고 제2종 사용은 환경 속으로의 확산을 방지하는 조치를 취하여 행하는 연구등을 의미한다. 유전자변형생물 등의 제2종 사용 등을 행하는 연구자는 확산방지조치가 주무성령으로 규정된 경우에는 그 사용하는 동안 확산방지조치를 해야 한다(제

12조). 반면, 확산방지조치가 규정되어 있지 않은 경우에는 미리 주무장관(각 분야의 주무장관)의 확인을 받은 확산방지조치를 취할 의무가 있다(제13조).

2) 유전자치료 관련 임상연구와 제1종 사용과 제2종 사용

앞서 언급한 바와 같이 카르타헤나법상 제1종 사용의 승인신청을 함에 있어서 먼저 신청서와 함께 연구로 인하여 생물다양성에 미치는 영향에 대해서 평가한 ‘생물다양성영향평가서’를 제출해야 한다(제4조). 이 신청을 받은 주무장관은 제출된 신청서와 평가서에 대해서 전문가의 의견을 청취한 후, 검토회 등을 통해서 생물다양성영향평가의 타당성 등을 검토해야 한다(제4조 제4항). 또한 제1종 사용의 내용 및 방법에 따라서는 국민의 의견을 청취하도록 기본적 사항(제3조)에 규정되어 있고, 여론조사가 실시되어야 한다. 이 과정을 거쳐서 승인을 하게 되는 경우에는 주무장관은 승인 취지 및 승인된 제1종 사용 규정을 고시·공표해야 한다(제8조).

제2종 사용 등은 확산방지조치를 취하고 행하는 사용 등을 말하는데, 어떠한 조치를 취해야 하는지 여부는 법 제12조에 근거한 주무성령의 규정이 있는 경우에는 그 조치를 취해야 한다. 그러한 조치에 관한 규정이 없는 경우에는 제13조에 기한 주무장관의 확인을 받아야 한다. 이 제12조에 근거한 주무성령에는 연구개발 등의 경우의 확산방지조치와 산업상의 사용 등에 관한 확산방지조치로 나뉘어 규정되어 있다. 만일 사전에 취해야 하는 확산방지조치가 주무성령에 규정되어 있지 않은 경우에는 개별사용 등에 대해서 미리 주무장관의 확인을 받도록 하고 있다(제13조). 연구개발과 관련한 유전자변형생물의 제2종 사용 등의 승인신청은 문부과학성장관에게 신청해야 하며 그 이외의 산업상 사용 등의 승인신청의 경우에는 제2종 사용을 하고자 하는 연구자가 행하는 사업을 소관하는 장관에게 신청한다. 이후 제2종 사용의 승인은 전문가의 의견청취는 법률로 규정되어 있지만, 제2종 사용과 관련한 확산방지조치의 확인에 대한 의견청취는 특별히 규정된 것은 없다. 그러나 확산방지조치의 장관확인의 단계에서, 각 분야별로 전문가 의견청취가 행해지고 있다.

정리하자면 유전자치료용 의약품을 연구하기 위해선 카르타헤나법상 제1종 사용(제2종 사용이 아닌 모든 범위)과 제2종 사용(폐쇄계 이용)으로 구분하여 LMO를 관

리해야 하며, 의약품제조용 LMO의 경우 제2종 사용에 포함되어 위험정도에 따라 적정한 확산방지조치를 취했는지 여부와 LMO의 특성에 대한 안전성을 평가한다. 카르타헤나법상 제1종 및 제2종 사용에 있어서 바이러스 벡터를 이용한 유전자치료에 대해서는 사전확인신청이 필요하다. 그리고 임상시험을 실시할 경우에도 임상연구의 경우와 동일하게 제1종 사용 등에 관한 절차가 필요하고, 치료약으로 재조합백터를 제조하는 경우에는 제2종 사용 등에 관한 신청도 요망된다.

〈표 3〉 제1종 사용과 제2종 사용의 구분

제1종 사용 등(환경방출용) 환경내 확산을 방지하지 않고 사용	제2종 사용 등(폐쇄계 이용) 환경내 확산을 방지하면서 사용
신규 LMO의 환경 내 사용 등을 하려는 자(개발자, 수입자 등)는 사전에 사용규정을 정하고, 생물다양성 영향평가서 등을 첨부하여 주무장관의 승인을 의무적으로 받음	시설형태 등 확산방지조치가 주무성령에 정해져 있을 경우에는 당해 조치를 취할 의무가 있고, 정해져 있지 않을 경우에는 사전에 주무장관의 확인을 받은 확산방지조치를 취해야 할 의무가 있음

3. 「유전자치료 등 임상연구의 지침」의 검토

(1) 후생노동성의 유전자치료 등 임상연구에 관한 지침의 제정

우리나라의 ‘보건복지부+고용노동부’에 해당하는 후생노동성(厚生労働省, Ministry of Health, Labour and Welfare)은 의학연구에 관한 지침으로 총 10개의 지침을 두고 있다.¹⁴⁾ 후생노동성은 다른 부처와 연계하여 적절한 의학연구를 수행하기 위한 지침

14) 1. 인간을 대상으로 의학적 연구에 관한 윤리 지침, 2. 인간 게놈 유전자 분석 연구에 관한 윤리 지침, 3. 유전자치료 등 임상연구에 관한 지침, 4. 수술 등으로 적출된 인체 조직을 이용한 연구 개발 지침, 5. 후생노동성이 소관하는 시험기관의 동물 실험 등의 실시에 관한 기본 지침, 6. 종 이식의 실시에 따른 공중 보건에 관한 지침, 7. 인간 수정 배아를 만들 생식 보조 의료 연구에 관한 윤리 지침, 8. 역학 연구에 관한 윤리 지침, 9. 임상연구에 관한 윤리 지침, 10. 인간 줄기 세포를 이용하는 임상연구에 관한 지침, 후생노동성 홈페이지, <<http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/hokabunya/kenkyujigyou/i-kenkyu/>> (최종 방문일 2016년 5월 11일).

을 제정하였다.

「유전자치료 등 임상연구의 지침」의 연혁은 1991년 10월부터 후생노동성 산하 과학위원회에 유전자치료에 관한 전문위원회를 발족시킴으로서 시작되었다. 이 전문위원회에서는 유전자치료에 관한 연구를 추진하면서 발생할 수 있는 문제에 대해 폭넓게 조사·검토한 후 이 활동에 기초하여 후생노동장관의 심의를 거쳐 1993년 4월에는 「유전자치료 임상연구에 관한 지침」을 확정하였다. 지침에서는 몇몇 질환에 대해서만 유전자치료를 적용하도록 범위를 한정하고 있다. 구체적인 범위는 ① 치사성 유전성 질환, 암, 후천성 면역결핍증후군, ② 기타 생명을 위협하는 질환, 유전자치료 임상연구에서 치료효과가 현재 가능한 다른 치료방법과 비교했을 때 우수함이 충분히 예측되는 질환, ③ 피험자의 유전자치료 임상연구에서 얻는 이익이 불이익을 압도할 것으로 예측되는 질환이다.¹⁵⁾

이후 일본 후생노동성에서는 「유전자치료 임상연구에 관한 지침」을 1994년 고시하여 유전자치료제의 임상시험 시행에 관한 원칙을 규정하고 있다. 이 지침을 바탕으로 일본에서 실시되는 모든 유전자치료 임상연구는 과학적 타당성 및 윤리성을 후생과학심의회 그리고 문부과학성 심의회에서 심사하도록 되어 있다. 1994년에 지침의 제정 이후 2000년, 2002년, 2004년, 2008년, 2014년, 2015년 총 6번의 개정이 있었다.

〈표 4〉 지침의 연혁

1994년 2월	후생노동성에서 고시 제23호로 「유전자치료 임상연구에 관한 지침」 제정
2000년 10월	후생노동성 고시 제345호 : 후생대신(厚生大臣)에서 후생노동대신(厚生労働大臣)로 변경
2002년 3월	문부과학성·후생노동성 고시 제1호 : 후생노동성·문부과학성 공동지침 제정
2004년 12월	문부과학성·후생노동성 고시 제2호 : 개인정보보호법에 따른 개인정보취급과 윤리 측면을 반영하여 개정
2008년 12월	일반법인 등에 관련한 내용을 개정
2014년 11월	보조금지급에 관한 내용을 개정
2015년 10월	유전자치료 임상연구에 관한 지침 → 유전자치료 등 임상연구에 관한 지침으로 변경

15) 財団法人 ヒューマンサイエンス振興財団, 「遺伝子治療と細胞治療」, 2012, 22面.

(2) 유전자치료 등 임상연구에 관한 지침의 세부내용

1) 총설

「유전자치료 등 임상연구에 관한 지침」의 제정목적은 유전자치료의 임상연구에 관한 준수사항을 정함으로써 유전자치료 임상연구의 의료상의 유용성 및 도덕성을 확보하고 사회에 열린 형태의 적정한 실시를 도모하는 것을 목적으로 한다. 이 지침은 유전자치료 임상연구 실시절차 등 유전자치료 임상연구가 의료상의 유용성·안전성·윤리성을 확보하고 적정하게 실시되기 위하여 준수해야 할 사항을 규정하고 있다.

앞서 언급한 <표 4> 지침의 연혁에서 알 수 있듯이 총 6차례의 크고 작은 개정이 있었고, 가장 최근에 개정된 것이 2015년의 개정이다. 2015년의 개정은 「유전자치료 임상연구에 관한 지침」에서 「유전자치료 등 임상연구에 관한 지침」으로 명칭의 변경과 함께 세부적인 내용을 별표와 양식으로 제공하고 있다.¹⁶⁾ 2002년 지침의 시행 이후 개인정보보호법 등에 따른 개정이 2004년에 이루어졌지만 유전자치료에 대한 개념 및 심사방법의 자체에 대해서는 개정이 이루어지지 않았었다. 이후 「인간 게놈 유전자 분석 연구에 관한 윤리 지침」이 2013년 2월에 개정되었고, 2014년 12월에는 「역학연구에 관한 윤리 지침」과 「임상연구에 관한 윤리 지침」이 통합되어, 새롭게 「인간을 대상으로 의학적 연구에 관한 윤리 지침」이 2014년 문부과학성·후생노동성 고시로 제정되었다.

이에 따라 「유전자치료 임상연구에 관한 지침」도 신청 건수의 증가, 최근 개정된 연구 지침과 적합성 확보, 외국의 동향과 최근의 유전자치료 임상연구의 상황변화를 파악하여 개정이 필요하였기 때문에 2011년 10월에 유전자치료 임상연구에 관한 지침의 재검토에 관한 전문위원회를 설치하고 총 8차례 검토하였다. 위원회의 검토를 바탕으로 유전자치료 임상연구의 의료상의 유용성 및 도덕성을 확보하고 심사절차

16) (별표 1) 연구 계획서에 기재해야 할 사항 및 내용, (별표 1의 별첨) 유전자치료 등 임상연구 계획서에 관련된 품질 및 안전성 평가 항목의 기재 사항, (양식 1) 유전자치료 등 임상연구 계획 신청서, (양식 2) 유전자치료 등 임상연구 계획, (양식 3) 유전자치료 등 임상연구 계획 변경 보고서, (양식 4) 유전자치료 등 임상연구 중 보고서, (양식 5) 유전자치료 등 임상연구 종료 보고서, (양식 6) 유전자치료 등 임상연구 중대 사태 등 보고서에 관한 양식.

의 간소화 및 신속화를 도모함은 물론 기타 유전자치료 임상연구의 적정한 추진을 위해 다양한 개정이 진행되었다. 또 「유전자치료 임상연구에 관한 지침」, 「대학 등에서의 유전자치료 임상연구에 관한 가이드라인」 및 舊지침이 약 20년간 대학에서 유전자치료 임상연구가 실시된 것을 바탕으로 심사절차의 간소화 및 신속화를 도모하는 관점에서 신청서 사본 등을 문부과학장관에게 제출해야 되는 규정이 폐지되었다.¹⁷⁾ 새롭게 시행된 지침의 체계는 아래 <표 5>와 같다.

<표 5> 2015년 시행 「유전자치료 등 임상연구에 관한 지침」의 체계

<p>제1장 총칙</p> <p>제1조 목적 제2조 용어의 정의 제3조 적용 범위 제4조 유전자치료 등 임상연구의 대상요건 제5조 유효성 및 안전성 제6조 품질 등의 확인 제7조 생식 세포 등의 유전적인 수정 금지 제8조 적절한 설명에 근거한 사전동의 확보 제9조 공중 위생상의 안전 확보 제10조 정보의 공개 제11조 피험자의 선정</p> <p>제2장 연구자의 책무</p> <p>제12조 연구자의 기본적인 책무 제13조 연구책임자의 책무 제14조 총괄책임자의 책무 제15조 연구기관 제16조 연구기관의 장의 책무</p> <p>제3장 연구계획서</p> <p>제17조 연구계획서에 관한 절차 제18조 연구계획서의 기재 사항 제19조 연구에 관한 등록·공표</p> <p>제4장 윤리심사위원회</p> <p>제20조 윤리심사위원회 설치 등 제21조 윤리심사위원회의 역할·책임 등</p>	<p>제5장 사전동의 등</p> <p>제22조 사전동의를 받는 절차 등 제23조 대리자로부터의 사전동의를 받는 경우의 절차 등</p> <p>제6장 후생노동장관의 의견 등</p> <p>제24조 후생노동장관의 의견 제25조 심각한 부작용 등에 관한 후생노동장관의 의견 제26조 후생노동장관의 조사 등</p> <p>제7장 개인정보 등</p> <p>제27조 개인정보 등에 관한 기본적인 책무 제28조 안전 관리 제29조 보유하는 개인정보의 공개 등</p> <p>제8장 심각한 부작용에 대한 대응</p> <p>제30조 심각한 부작용에 대한 대응</p> <p>제9장 연구의 신뢰성 확보</p> <p>제31조 이해충돌의 관리 제32조 연구에 관한 시료 및 정보 등의 보관 제33조 모니터링 및 감사</p> <p>제10장 보칙</p> <p>제34조 개발 보급 제35조 시행 기일 제36조 경과 조치</p>
--	--

17) 財団法人 前掲報告書, 2012, 23面.

2) 개요¹⁸⁾

(i) 제1장 총칙(제1조, 제2조): 지침의 목적과 주요 용어

제1장 총칙은 11개의 조항으로 이루어져 있다. 여느 법률의 체계와 동일하게 제1조(목적)은 지침이 제정된 목적에 대하여 밝히고 있다. 대략적인 내용은 유전자치료의 임상연구에 관해 준수해야 할 사항을 규정하고 있으며, 유전자치료 임상연구의 의료상 유용성 및 윤리성을 확보함과 동시에 사회에 개방된 형태로서 적정하게 실시할 것을 요구하고 있다.

제2조(정의)는 제1호에서 제24호까지 이 지침의 용어에 대하여 설명하고 있다. 이 지침은 대학 및 기업에서 유전자치료 전문연구를 진행하는 자들이 주요 대상이기 때문에 실험용어로 이루어져 있다. 제1호 ‘유전자치료 등’은 질병의 치료나 예방을 목적으로 유전자 또는 유전자를 도입한 세포를 사람의 체내에 투여하는 것을 언급하고 있다. 그리고 제3호 ‘연구원’, 제4호 ‘연구책임자’ 및 제5호 ‘총괄책임자’는 유전자 실험에 직접 참여하는 주체의 개념에 대하여 규정해 놓고 있다. 제6호 ‘연구기관’은 유전자치료 등 임상연구(이하 연구로 약칭)를 실시하는 사람, 행정기관 및 개인사업자를 말하며, 제7호 ‘연구기관의 장’은 연구를 실시하는 법인의 대표자 행정기관의 장 및 개인사업자이다. 제8호 ‘공동연구기관’은 연구계획서에 따라 연구를 공동으로 수행하는 연구기관을 말한다. 제9호 ‘윤리심사위원회’는 연구를 실시 또는 계속의 적합성과 다른 연구에 관하여 필요한 사항에 대하여 물리적 및 과학적인 관점에서 조사하기 위하여 설치된 합의제 기관이다.

제10호 ‘시료’는 혈액, 체액, 조직, 세포, 배설물 등에서 추출한 DNA 등, 인체에서 유래된 몸의 일부가 연구에 사용되는 것을 포함하는 것을 의미이다. 제11호 ‘연구에 이용되는 정보’는 실험주체의 진단 및 치료를 통해 얻은 환자 이름, 투약 내용, 검사 또는 측정 결과 등 사람의 건강에 대한 정보 등으로서 연구에 사용되는 것을 의미한다. 제12호 ‘시료·정보’는 시료 및 연구에 이용되는 정보이다. 제13호 ‘사전동의’는

18) 이 글에서 지침의 내용은 핵심적인 내용만을 소개하는바 구체적인 내용은 원문을 참고하기 바람.

피시험자 또는 대락자가 실시 또는 계속하려는 연구에 관한 해당 연구의 목적 및 의의 및 방법, 피시험자에게 발생하는 부담, 예측되는 결과(리스크 및 이익을 포함)등에 대해서 충분한 설명을 듣고 그것들 이해한 후 본인의사에 근거한 동의를 의미한다. 제14호 ‘대락자’는 실험주제의 의사와 이익을 대변 할 수 있는 자로서 해당과목의 사전동의를 받아야 하는 피시험자가 능력이 부족하다고 객관적으로 판단되는 경우 사전동의를 할 수 있는 사람을 의미한다.

제15호 ‘미성년자 참여동의’는 미성년 피험자가 실시 또는 계속하려고 하는 연구에 대해 알기 쉬운 말로 설명하여 해당 연구를 실시할 수 있는 것에 대한 동의를 표명하는 것이다. 제16호 ‘최종산물’은 피험자에게 투여할 수 있는 질병의 치료 또는 예방을 위한 유전자가 포함 된 DNA, 재조합 유전자 등을 의미한다. 제17호 ‘개인정보’는 살아있는 개인에 관한 정보에 포함되어있는 성명, 생년월일 등에 대한 내용으로 특정개인을 식별할 수 있는 것이다. 제18조 ‘개인정보 등’은 제17호에 규정된 개인정보 외 특정개인을 식별할 수 있는 정보를 포함한 것이다. 제19호 ‘익명화’는 특정개인을 식별할 수 있는 기술 등을 전부 또는 일부를 삭제하고 식별불가능한 부호 또는 번호를 병기하는 것이다.

(ii) 제1장 총칙(제3조~제11조): 연구범위와 연구대상 등

제3조에서 제11조는 연구범위와 연구대상에 대하여 규정하고 있다. 제3조(적용 범위)는 크게 제1호(국내 연구)와 제2호(국외 연구)로 나누어져 있다. 제1호(국내연구)는 국내(일본) 연구기관에서 실시된 연구를 대상으로 하며, 법령, 지침 등의 기준을 준수할 해야 한다. 제2호(국외 연구)는 국내(일본) 연구기관이 국외에서 연구를 실시하는 경우에는 이 지침에 따르고 법령, 지침 등의 기준을 준수할 것을 규정하고 있다.

이어서 제4조(유전자치료 등 임상연구의 대상요건)은 연구의 대상이 지침의 요건에 충족해야 임상연구를 행할 수 있음을 규정하고 있다. 특히, 제1호는 연구에 의한 치료·예방 효과가 현재 가능한 방법과 비교하여 성과가 충분히 예측될 수 있어야 한다. 그리고 제2호는 피험자에게 연구로 얻을 이익과 불이익을 충분히 예측할 수 있어야 한다고 규정하고 있다.

유전자치료 연구의 안전성을 위한 규정인 제5조(유효성 및 안전성)은 연구는 효과적이고 안전한 것으로 충분한 과학적 의견에 근거하여 예측되는 연구에 한정됨을 규정하고 있다. 이어서 제6조(품질 등의 확인)은 연구에 사용되는 유전자 기타의 사람에게 투여되는 물질에 대해서 각각의 지침에 따라 신고를 한 세포배양 가공시설에서 제조되어 그 품질, 유효성 및 안전성이 확인되어야 함을 규정하고 있다. 제7조(생식세포 등의 유전적 조작의 금지)는 사람의 생식세포 또는 배아의 유전적 개편을 목적으로 한 연구 및 사람의 생식세포 또는 배아의 유전적 변조를 가져올 우려가 있는 연구를 금지하고 있다.

피험자에게 적절한 설명의무를 규정해 놓은 제8조(적절한 설명을 근거로 사전동의 확보)는 연구는 적절한 설명을 근거로 사전동의가 확실하게 확보되어 실시될 것을 요구하고 있다. 제9조(공중 위생상의 안전 확보)는 연구는 공중위생상의 안전이 충분히 확보되어 실시되어야 함을 규정하고 있다. 제10조(정보 공개)는 연구는 지침 제19조의 규정된 데이터베이스에 등록되어 그 정보는 적절하고 정확하게 공개되어야 함을 요구하고 있다. 제11조(피시험자의 선정)은 피시험자 선정 시 인권 보호의 관점에서 병력, 나이, 동의 능력 등을 고려하여 신중히 검토해야 함을 규정하고 있다.

(iii) 제2장 연구자 등의 책무 등(제12조~제16조): 연구참여자의 의무와 연구기관의 요건

제12조(연구자의 기본적 책무) 제1항은 연구자의 업무내용을 규정하고 있으며, 제2항은 연구를 적절하게 실시하기 위해서 연구자의 전문지식 또는 임상 경험을 갖추어야 한다고 규정하고 있다. 자세히, 제1항은 제1호(피시험자 등에 대한 배려)와 제2호(유전자치료 등 임상연구의 윤리적 타당성 및 과학적 합리성의 확보 등), 제3호(교육, 연구)로 명명되어 있다.

특히 제1항 제1호(피시험자 등에 대한 배려)는 세부적인 내용으로 5가지 사항을 정해 놓고 있다. 첫째, 연구자는 피시험자의 생명, 건강 및 인권을 존중하고 연구를 실시해야 한다. 둘째, 연구자는 연구를 실시할 때 미리 사전동의를 받아야 한다. 셋째, 연구자는 피시험자 및 그 관계자로부터의 상담, 문의, 불만 등에 적절하고 신속히 대응

해야 한다. 넷째, 연구자는 연구를 실시하면서 알게 된 정보를 정당한 이유없이 누설해서는 안 된다. 다섯째, 연구자는 연구에 관련된 정보의 누설 등, 피시험자 등의 인권을 존중하는 관점에서 중대한 문제가 생겼을 경우에는 신속히 연구기관 및 연구책임자에게 보고해야 한다.

그리고 제2호(유전자치료 등 임상연구의 윤리적 타당성 및 과학적 합리성의 확보 등)는 총 4가지로 내용을 분설해 놓고 있다. 첫째, 연구자는 법령, 지침 등을 준수하고 윤리심사위원회 및 후생노동장관의 의견을 존중하고 연구기관의 장이 허가한 연구계획서에 따라야 한다. 둘째, 연구자는 연구책임자를 보조하는 연구에 관한 연구계획에 관한 자료를 작성하고 해당계획을 실시하고 연구책임자에게 필요한 보고를 해야 한다. 셋째, 연구자는 연구의 윤리적 타당성 혹은 과학적 합리성을 해치는 사실이나 정보 또는 훼손 우려가 있는 정보를 얻은 경우에는 신속하게 연구책임자에게 보고해야 한다. 넷째, 연구자는 연구의 실시의 적정성 혹은 연구 결과의 신뢰를 해치는 사실이나 정보 또는 훼손 우려가 있는 정보를 얻은 경우에는 신속하게 연구책임자 또는 연구기관의 장에게 보고해야 한다.

마지막 제3호(교육·연수)는 연구자는 연구의 실시에 앞서 연구에 관한 윤리 및 해당 연구의 실시에 필요한 지식 및 기술에 관한 교육·연수를 받아야 함을 규정하고 있다.

제13조(연구책임자의 책무)는 제1항에서 연구책임자는 다음의 업무를 진행해야 함을 규정하고 있으며 제1호~제4호로 규정하고 있다. 이어서 제2항에서는 연구의 진행상황의 관리 감독 및 유해사항 등의 파악·보고 등에 관한 내용을 몇 가지로 구분해 놓고 있다.

〈표 6〉 연구책임자의 업무

연구계획서의 작성 및 연구자에 대한 준수절차 (제1항 제1호)	<ul style="list-style-type: none"> • 연구책임자는 연구의 실시에 관한 국내외 입수할 수 있는 자료 및 정보를 토대로 연구의 의료상의 유용성 및 윤리성에 대해서 검토하고, 그 검토결과 임상연구의 수행에 필요한 체제를 갖춘 후 사전에 연구계획서를 작성하고 연구기관장의 허가를 구해야 한다. • 연구책임자는 해당 연구에 관련해서 피험자에게 생긴 건강피해를 보상하기 위해서 미리 보험에 가입하는 등, 기타 필요한 적절한 조치를 강구해야 한다.
유전자치료 등 임상연구의 진척 상황의 관리 감독 및 유해사항 등의 파악·보고 (제1항 제2호)	<ul style="list-style-type: none"> • 연구책임자는 연구실시와 관련된 필요한 정보를 수집하는 등 연구의 적정한 실시 및 연구결과의 신뢰성 확보에 노력해야 한다. • 연구책임자는 연구의 윤리적 타당성 혹은 과학적 합리성을 해치는 사실이나 정보 또는 훼손 우려가 있는 정보로서 연구의 계속에 영향을 준다고 생각되는 것을 얻은 경우에는 신속하게 연구기관의 총괄책임자에게 보고하고 필요에 따라 연구를 정지하거나 중단하거나 연구계획서를 변경해야 한다.
유전자치료 등 임상연구의 실시 후의 피시험자의 대응 (제1항 제3호)	<ul style="list-style-type: none"> • 연구책임자는 연구의 실시 후에도 피시험자가 해당 연구의 성과를 포함할 필요한 최선의 예방, 진단 및 치료를 받을 수 있도록 힘써야 한다. • 연구책임자는 연구의 실시 후에도 안전성 및 유효성 확보의 관점에서, 유전자치료 등에 의한 효과 및 부작용에 대해서 적절한 조치를 강구하도록 해야 한다.

최종책임자인 총괄책임자의 의무는 제14조(총괄책임자의 책무)에서 규정해 놓고 있다. 총괄책임자의 주요 업무로 제1항에서 첫째, 총괄책임자는 연구의 실시에 관한 국내외 입수할 수 있는 자료 및 정보를 기초로 연구의 의료상 유용성 및 윤리성에 대해서 검토하고, 그 검토의 결과를 바탕으로 미리 연구계획서를 작성하면서 자신이 소속 연구기관장의 허가를 구해야 한다. 둘째, 총괄책임자는 연구를 총괄하는 다른 연구책임자에게 필요한 지시를 주고 다른 연구책임자에 대한 교육 및 연수를 해야 한다. 제2항은 다른 연구기관과 공동으로 실시하는 연구에서 총괄책임자는 연구에 관하여 각 연구기관 연구책임자 중에서 1명을 선임한다. 제3항에서 총괄책임자는 연구책임자의 업무를 관리하고 다른 연구책임자로부터 의뢰된 제19조에 의한 연구의 연구개요 등의 등록을 대표할 수 있다.

제15조(연구기관)은 연구기관의 운영요건으로 충분한 임상관찰 및 검사 및 이 결과의 분석 및 평가를 실시할 수 있는 인적요건 및 시설요건을 갖추어야 할 것을 주문하고 있다. 그리고 제16조(연구기관장의 책무)는 제1항 연구에 대한 총괄적인 감독, 제2항 연구의 실시를 위한 체제·규정의 정비, 제3항 연구의 허가, 제4항 후생노동 장관으로 보고로 규정하고 있다.

(iv) 제3장 연구계획서(제17조~제19조): 계획서의 세부내용과 첨부사항

제17조(연구계획서에 관한 절차) 제1항은 연구계획서의 작성·변경에 관한 내용을 규정하고 있다. 연구책임자는 연구를 실시하고자 할 때는 미리 연구계획서를 작성하고 연구기관장의 허가를 받아야 하며, 다른 연구기관과 공동으로 연구를 실시하려는 경우에는 각 공동 연구기관 연구책임자의 역할 및 책임사항을 명확히 한 후에 제14조 제1호의 규정에 의한 총괄책임자가 작성하는 연구계획서를 바탕으로 연구보고서를 작성해야 함을 규정하고 있다.

특히 제2항은 윤리심사위원회 결정으로 연구기관의 장은 연구책임자로부터 해당 연구기관에서의 연구의 실시허가를 요구 받았을 때는 해당 연구의 실시의 가능여부에 대하여 윤리심사위원회의 결정을 기다려야 한다. 그리고 연구기관의 장은 다른 연구기관과 공동으로 실시하는 연구윤리심사위원회의 의견을 청취하는 경우에는 공동연구기관에서의 연구의 실시허가, 다른 윤리심사위원회의 심사결과 및 해당 연구의 진척에 관한 상황 등의 심사에 필요한 정보에 대해서도 윤리심사위원회에 제출해야 한다. 제3항은 연구기관의 장에 의한 허가에 관한 내용으로 연구기관의 장은 윤리심사위원회 및 후생노동 장관의 의견을 존중하고 연구의 실시허가 또는 불허 기타 연구에 대해서 필요한 조치를 결정해야 한다.

제18조는 연구계획서의 기재 사항으로 아래와 같은 사항이 기재될 것을 요구하고 있다.

〈표 7〉 연구계획서 기재 사항

<ul style="list-style-type: none"> ① 연구의 명칭 ② 연구책임자 및 기타 연구자의 성명 및 해당 연구의 역할 ③ 연구기관 및 공동연구기관의 명칭 및 소재지 ④ 연구의 목적 및 의의 ⑤ 연구의 실시 방법 및 기간 ⑥ 대상 질환 및 그 선정 이유 ⑦ 피시험자의 선정 방침 ⑧ 유전자 및 유전자 도입 방법 ⑨ 특성분석과 품질시험 ⑩ 피시험자의 투여에 이용되는 특수기기 및 의료재료 ⑪ 비임상시험에서의 안전성 및 유효성 평가 ⑫ 연구의 실시가 가능하다고 판단한 이유 ⑬ 제22조의 의한 사전동의를 받는 절차 ⑭ 개인정보 등의 취급 ⑮ 피시험자에게 발생하는 부담 및 예측되는 위험 및 이익 ⑯ 시료·정보의 보관 및 폐기 방법 ⑰ 연구기관 및 윤리심사위원회 보고 내용 및 방법 ⑱ 연구비 등 연구기관의 연구와 관련된 이해충돌 및 개인수익 등 연구에 관련된 이해충돌에 관한 상황 ⑲ 연구에 관한 정보 공개 방식 ⑳ 피시험자 및 그 관계자로부터의 상담 등에 대한 대응 	<ul style="list-style-type: none"> ㉑ 대승낙자로부터 사전동의를 받는 경우에는 제23조의 규정에 의한 절차 ㉒ 사전동의를 얻는 경우에는 제23조에 의한 절차 ㉓ 피험자에게 경제적 부담 또는 사례가 있는 경우에는 취지 및 내용 ㉔ 위독·해로운 현상이 발생했을 때의 대응 ㉕ 연구에 의해 발생된 보건피해보상 여부 ㉖ 피시험자의 연구를 실시한 후의 의료제공에 대한 대응 ㉗ 연구의 실시에 따른, 피시험자의 건강, 자손에게 계승될 수 있는 유전적 특징 등에 관한 중요한 의견을 얻을 가능성이 있는 경우에는 피험자에 관한 연구 결과의 취급 ㉘ 연구에 관한 업무의 일부를 위탁하는 경우에는 해당 업무내용 및 위탁처의 감독 방법 ㉙ 피험자로부터 취득된 시료 정보에 대한 미래의 연구에 이용되는 가능성 또는 다른 연구기관에 제공할 가능성이 있을 경우에는 그 사실과 동의를 받는 시점에서 상정되는 내용 ㉚ 제33조의 규정에 의한 모니터링 및 감사 실시 체제 및 절차 ㉛ 기타 필요한 사항
---	---

이어서 제19조는 연구에 관한 등록·공표로 연구책임자는 연구에 대하여 국립대학의 부속 병원장 회의, 의약정보센터 또는 의사회가 설치한 공개 DB에 해당 연구의 개요를 연구계획서의 변경 및 연구의 진척에 맞게 적절히 갱신해야 하고, 또 연구가 종료했을 때에는 지체 없이 해당 연구 결과를 등록해야 한다.

(v) 제4장 윤리심사위원회(제20조~제21조): 윤리심사위원회의 역할

제20조는 윤리심사위원회 설치 등에 대하여 규정하고 있다. 제1항 윤리심사위원

회의 설치요건은 ① 심사에 관한 업무의 실시능력, ② 윤리심사위원회의 운영능력, ③ 윤리심사위원회의 중립적이고 공정한 운영능력을 요구하고 있다. 제2항은 윤리심사위원회 설치자의 의무로서 윤리심사위원회의 조직하는 자는 해당 윤리심사위원회의 조직 및 운영에 관한 규정을 정하고, 위원 및 업무에 종사하는 자가 업무를 올바르게 행할 것을 요구하고 있다.

제21조는 윤리심사위원회의 역할, 책무 등에 관하여 규정하고 있다. 제1항 역할 및 책무는 윤리심사위원회는 연구기관의 연구의 실시 여부 등에 대해서 의견을 요구 받았을 때는 이 지침에 의거하여 윤리적 및 과학적 관점에서 연구기관 및 연구자의 이익충돌에 관한 정보를 포함하여 공정하게 심사를 실시하여 문서로서 의견을 제시해야 한다. 제2항은 구성 및 회의의 성립요건 등으로서 ① 분자생물학, 세포생물학 유전학임상 약리학, 병리학 등의 전문가 및 연구의 대상이 되는 질환 관련 임상 의사가 포함되어야 하며, ② 법률전문가 및 생명윤리에 관한 의견을 제의하는 것에 대한 적합한 식견을 가진 사람을 포함과 ③ 피시험자의 관점을 포함하여 일반의 입장에서 의견을 말할 수 있는 자의 포함, ④ 윤리심사위원회의 설치자의 소속 기관에 소속하지 않는 자의 포함, ⑤ 남녀양성으로 구성, ⑥ 5명 이상인 것을 요구하고 있다. 제3항은 신속심사에 관한 규정이다. 윤리심사위원회는 몇몇 심사에 대해서 해당 윤리심사위원회가 지명하는 위원에 의한 심사를 진행한 뒤 의견을 개진할 수 있다. 신속 심사결과는 윤리심사위원회의 의견으로 표명해야 하며, 심사결과는 모든 위원에게 보고되어야 한다.

(vi) 제5장 사전동의 등(제22조~제23조): 사전동의 중요성과 구체적 내용

유전자치료 임상연구를 실시할 때 피험자에게 사전동의를 구해야 하며 이를 제5장에서 규정하고 있다. 제22조는 사전동의를 받는 수속 등에 관한 규정이다. 제1항의 사전동의를 받는 절차는 연구책임자가 연구를 실시하려고 할 때는 연구기관장의 허가를 받은 연구계획서에 정하는 바에 의하여 설명사항을 기재한 문서로 사전동의를 받아야 한다. 제2항의 연구계획서의 변경은 연구책임자 등은 연구계획서를 변경하고 연구를 실시하려는 경우에는 변경장소에 대해서 사전동의를의 절차를 진행해야 한다.

제3항은 사전동의를 받을 때 피시험자 등에 대한 설명해야 할 사항을 자세히 규정하고 있다.

〈표 8〉 피시험자 등에 대한 설명사항

① 연구의 명칭 및 해당 연구실시에 대한 연구기관장의 허가	⑫ 시료·정보의 보관 및 폐기 방법
② 연구기관의 명칭 및 연구책임자의 성명	⑬ 연구비와 관련된 이해충돌 및 개인수익 등 연구자의 연구에 관련된 이해충돌에 관한 사항
③ 연구의 목적 및 의의	⑭ 피시험자 및 그 관계자로부터의 상담 등에 대한 대응
④ 연구의 방법 및 기간	⑮ 경제적 부담 또는 사례가 있는 경우에는 그 취지 및 그 내용
⑤ 피시험자로 선정된 이유	⑯ 다른 치료 방법 등에 관한 사항
⑥ 피시험자에게 발생하는 부담 및 예측되는 위험 및 이익	⑰ 피시험자의 연구를 실시한 후의 의료제공에 대한 대응
⑦ 연구가 실시 또는 계속되는 것에 동의한 후 철회 가능성	⑱ 연구의 실시에 따른 피시험자의 건강 등 유전적 특징 등에 관한 중요한 자문을 얻을 가능성이 있는 경우에는 피험자에 관한 연구결과의 공표
⑧ 연구가 실시 또는 계속되는 것에 동의하지 않는 것과 동의를 철회함으로써 피험자 등이 불이익을 주지 않는다는 내용	⑲ 연구에 의해서 생긴 보건피해의 보상 및 내용
⑨ 연구에 관한 정보 공개 방식	⑳ 피험자로부터 취득된 시료정보를 타 연구기관에 제공할 가능성이 있을 때 제공되는 정보
⑩ 피시험자 등의 요구에 응하고, 다른 피시험자 등의 개인정보 등의 보호 및 해당 연구의 독창성의 확보에 지장이 없는 범위 내에서 연구계획서 및 연구 방법에 관한 자료를 입수할 수 있다는 취지	㉑ 피시험자의 비밀이 보전되는 것을 전제로 하여 모니터링에 종사하는 사람과 감사에 종사하는 사람이 피험자의 시료·정보를 필요한 범위 내에서 열람한다는 취지
⑪ 개인정보 등의 취급	

제23조는 승낙자로부터의 사전동의를 받을 경우에 관한 절차 등을 규정하고 있다. 제23조는 승낙요건으로 연구책임자 등이 지침 제22조에 의한 절차에서 대승낙자로부터 사전동의를 받는 경우를 규정하고 있다. 먼저 설명해야 하는 내용에는 ① 대승낙자의 선정방침, ② 대승낙자로의 설명사항 등이며, 설명대상은 미성년자 등으로 사전동의를 하는 주체가 의사판단 능력이 부족한 자이다. 제2항은 연구책임자 등이 제22조에 의거한 대승낙자로부터 사전동의를 받는 경우에는 제1항의 ① 대승낙자 선정방침에 따라 대승낙자를 선정하고, 승낙자에게 제22조 제3항 이외의 ② 대승낙자

로의 설명 사항 등을 설명해야 한다. 제3항은 연구책임자 등이 대승낙자로부터 사전 동의를 받는 경우이며, 피시험자가 중학교 등의 과정을 수료하고 있거나, 16세 이상의 미성년자이면서 연구를 실시하는 것에 관한 충분한 판단능력을 가진다고 판단될 때에는 해당 피시험자로부터 연구책임자 등이 사전동의를 받을 수 있다.

(vii) 제6장 후생노동장관의 의견 등(제24조~제26조): 연구관련자의 보고의무

제24조는 후생노동장관의 의견에 관한 내용을 규정하고 있다. 후생노동장관은 연구기관장의 요구에 의해 미리 연구의 실시 또는 해당 연구의 중대한 변경에 관한 의견을 표명해야 한다. 연구기관의 장은 제16조 제3항 제1호에 따라 후생노동장관에 대한 의견을 요구하기 위해 서류를 제출해야 한다. 제25조는 위독한 유해사항 등에 관한 후생노동장관의 의견을 구할 것을 규정하고 있다. 후생노동장관은 제16조 제3항, 제34조 제3항의 규정에 의거하여 위독한 유해사항 등에 관한 연구기관의 보고를 받은 경우에는 필요 시 연구에 관한 의견을 공표해야 한다. 제26조는 후생노동장관의 조사 등에 관한 내용이다.

(viii) 제7장 개인정보 등(제27조~제29조): 피험자의 개인정보보호 및 안전관리

제27조는 개인정보 등에 관한 기본적인 책무에 관한 규정이다. 연구자 및 연구기관의 장은 이 지침의 규정 외에 개인정보보호법, 행정기관이 보유한 개인정보보호법, 공공기관이 보유한 개인정보보호법 및 지방자치단체가 제정하는 조례 등을 준수할 것을 규정하고 있다. 제2호는 연구자 및 연구기관의 장은 사망자의 존엄 및 유족 등의 감정에 비추어 사망자에 대해서 특정개인을 식별할 수 있는 정보에 대하여 생존하는 개인에 관한 것과 동일하게 제2항 및 제28조에 의하여 적절하게 취급하고 적절한 조치를 강구해야 하고, 제29조에 준하여 적절한 조치를 강구해야 한다.

제28조 안전관리에 관한 규정이다. 연구자는 연구의 실시에 따른 취득된 개인정보 등, 해당 연구자의 소속 연구기관이 보유하고 있는 것에 대해서 누설, 멸실 또는 훼손의 방지, 기타 안전관리에 관하여 적절히 대응해야 한다. 또한 연구책임자는 연구의 실시에 있어서 보유한 개인정보 등이 적절하게 취급되도록 연구기관의 장과 협력하

면서 해당 정보를 취급하는 다른 연구자에게 필요한 지도·관리해야 한다.

제29조는 보유한 개인정보 공개 등에 관한 규정이다. 연구기관의 장은 피시험자와 관련된 개인정보에 관한 제22조의 규정에 의하여 피시험자 등에 설명하거나 개인정보 취급을 포함한 연구의 실시에 대한 정보를 피시험자 등에게 통지하거나 공개한 경우를 제외하고, 연구의 실시에 따른 취득된 개인정보로서 해당 연구기관이 보유하고 있는 것에 대해 해당 개인정보로 식별되는 특정개인 또는 그 대리인이 쉽게 알 수 있는 상태에 두어야 한다.

(ix) 제8장 심각한 부작용에 대한 대응(제30조): 연구관련자의 대응방안

제30조는 위독한 유해사항에 대한 대응 방안에 관한 규정이다. 제1항은 연구자의 구체적인 대응에 관한 내용이다. 연구자는 연구의 실시에서 위험한 상황의 발생을 알았을 경우에는 피시험자 등에게 알려야 하며, 신속하게 연구책임자에게 보고해야 한다.

제2항은 연구책임자의 대응이다. 연구책임자는 연구의 실시에서 위독한 상황의 발생을 알았을 경우에는 신속하게 총괄책임자에게 보고하고, 매뉴얼 등에 따라 적절한 대응을 도모해야 한다. 또 신속하게 해당 연구의 실시에 종사하는 연구자에게 유해사항의 발생에 관한 정보를 공유해야 한다.

제3항은 총괄책임자의 대응이다. 총괄책임자는 제1항과 제2항에 의한 보고를 받으면, 자신이 소속된 연구책임자에게 신속하게 그 사실을 보고해야 한다. 제4항은 연구기관장의 대응이다. 연구기관의 장은 연구를 실시하려는 경우에는 미리 위험한 상황이 발생했을 때 해당 매뉴얼에 따르고, 적정하고 원활하게 대응이 이뤄지도록 필요한 조치를 강구해야 한다.

(x) 제9장 연구의 신뢰성 확보(제31조~제33조): 신뢰성의 확보방안

제31조는 이해충돌의 처리에 관한 규정이다. 제1항에서 연구자는 연구를 실시할 때는 개인의 수익 등 해당연구에 관련된 이해충돌에 관한 내용에 대해 그 상황을 연구책임자에게 보고하고 투명성을 확보할 수 있도록 대응해야 한다. 제2항에서 연구책임자는 연구를 실시할 때는 해당 연구에 관련된 이해충돌에 관한 상황을 파악하고

연구보고서에 기재해야 한다. 제3항에서 연구자는 제1항과 제2항에 의한 연구계획서에 기재된 이해충돌에 관한 상황을 피시험자에게 설명해야 한다.

제32조는 연구에 관련된 시료 및 정보 등의 보관에 관한 규정이다. 제1항에서 연구자는 연구에 이용되는 정보 및 해당 정보에 관련된 자료를 정확히 표기해야 한다. 제2항에서 연구책임자는 피시험자 등으로부터 취득된 시료 및 정보 등을 보관할 때는 매뉴얼에 따라 연구계획서에 그 방법을 기재해야 하고, 연구자가 정보 등을 정확한 것으로 기재하도록 지도·관리하고, 피시험자 등으로부터 취득된 시료 및 정보 등의 누설, 분실 등이 일어나지 않도록 관리해야 한다. 제3항은 연구기관의 장은 피시험자 등으로부터 취득된 시료 및 정보 등의 보관에 관한 매뉴얼을 작성하고, 해당 매뉴얼에 따라 해당 연구기관이 실시하는 연구에 관련된 피시험자 등으로부터 취득된 시료 및 정보 등이 적절히 보관될 수 있도록 필요한 감독을 해야 한다.

제33조는 모니터링 및 감사에 관한 규정이다. 제1항에서 연구책임자는 연구의 신뢰성 확보에 노력해야 하고 연구기관장의 허가를 받은 연구계획서에 정하는 바에 의한 모니터링 및 감사를 실시해야 한다. 제2항은 연구책임자는 연구기관장의 허가를 받은 연구계획서에 정하는 바에 의하여 모니터링 및 감사가 이뤄지도록 관련자를 지도·관리해야 한다. 제3항은 연구책임자는 감사대상이 되는 연구의 실시에 종사하는 사람 및 모니터링에 종사하는 자에게 감사를 실시하면 안 된다.

4. 「유전자치료용 의약품의 품질 및 안전성 확보에 관한 지침」의 검토

(1) 총설

1990년에 미국에서 ADA(adenosine deaminase) 결핍증 환자에 대한 유전자치료가 개시되어 유용성이 인정받은 것이 일본에 알려지면서 유전자치료법에 관한 관심이 급증했다. 그러나 당시 일본 내에서 유전자치료에 대한 이해가 낮았고, 의료행정이 혼란이 발생할 가능성이 제기되었다. 이에 따라 1995년 11월 15일에 「유전자치료용 의약품의 품질 및 안전성 확보에 관한 지침」이 ‘의약품 유전자벡터’의 품질과 안전성을 확보하기 위해 제정되었다.¹⁹⁾

이 지침은 의약품의 제조에 관한 기준인 의약품 제조 및 품질관리 기준(Good Manufacturing Practice : GMP)과 의약품 안전성에 관한 비임상시험관리기준(Good Laboratory Practice : GLP)에 준한 가이드라인으로 약사법상의 유전자치료제의 품질, 안전성 확보를 위해 필요한 기본적 사항을 정한 것이다. 다만 지침에 대해서는 유전자치료용 의약품의 종류와 특성·임상에 있어 적용방법이 다양하고, 이 분야의 연구의 성과가 나날이 나오고 있기 있는바, 이 지침을 일률적으로 적용하는 옳지 못하다는 의견이 있었다.²⁰⁾ 이 때문에 지침의 시행은 각각의 의약품에 대한 시험실시, 평가에 대해서는 학문의 진보를 반영하여 유연하게 대응하기 위한 목적성도 갖고 있다.

19) 「유전자치료용 의약품의 품질 및 안전성 확보에 관한 지침」은 일본 의약품의료기기종합기구 홈페이지에서 확인할 수 있다. <<http://www.pmda.go.jp/files/000161138.pdf>> (최종 방문일 2016년 5월 11일).

20) 상계 자료.

〈표 9〉 지침의 연혁

<p>2002년 3월</p>	<p>舊「유전자치료 임상연구에 관한 지침」에서 유전자치료에 관한 치료효과에 관한 시험이 적용이 제외된 것에 따라 연구지침과 적합성을 갖기 위해 아래와 같이 변경됨</p> <ul style="list-style-type: none"> • 품질 및 안전성 확보를 확인하는 것과 윤리적 사항 등에 대해서도 확인을 위해 목적의 기재사항의 변경함 • 유전자치료용 의약품 개발에 있어서는 도덕성의 확보를 위해 윤리성을 확보하기 위해 제9장에서 명기함 • 유전자치료에 관한 임상시험을 실시하는 연구자의 자주적인 확인부터 신청을 의무화하기 위해 내용 변경함 • 연구지침의 일부를 적용하는 취지를 적용함
<p>2004년 12월</p>	<p>「유전자치료 임상연구에 관한 지침」의 개정에 따른 적용하는 장명(章名)의 수정</p>

(2) 개요

1) 제1장 총칙(제1조, 제2조) : 지침의 제정 목적과 용어 정의

제1조(목적)는 이 지침의 목적규정으로 유전자치료용 의약품의 품질 및 안전성 확보를 위해서 필요한 기본적 사항을 정하는 것이라고 명명되어 있다. 그리고 제2조(정의)는 이 지침에 쓰이는 용어의 정의에 대하여 9개로 정리해 놓고 있다. 자세히, 제1호 ‘유전자치료’는 질병의 치료 등을 목적으로 유전자 또는 유전자를 도입한 세포를 사람의 체내에 투여하는 것이다. 그리고 생물학의 전문용어인 제2호 ‘master cell bank’, 제3호 ‘working cell bank’에 이어 제4호 ‘vector’를 설명하고 있다. 특히 벡터는 목적유전자를 숙주세포에 도입할 때 사용하는 운반체로서 이 지침에서 자주 등장하는 용어이다. 제5호 ‘바이러스 벡터’는 벡터로서 이용되는 재조합 바이러스인 목적된 유전자를 넣은 재조합 바이러스 계놈을 의미한다. 제6호 ‘비바이러스 벡터’란 바이러스 벡터 이외의 운반체를 말한다. 제7호 ‘헬퍼’는 바이러스 벡터를 생성하기 위해서 이용되는 바이러스 또는 그 유전자 등을 말한다. 제8호 ‘포장세포’는 헬퍼 기능을 가진 유전자를 도입한 세포를 말한다.

2) 제2장 유전자치료용 의약품 제조방법

제1조(유전자 도입법에 따른 구분)은 유전자도입 방법을 제대로 준수해야하며, 그에 따른 확인사항을 명시해놓고 있다. 제1호 바이러스 벡터를 이용하는 경우에는 ① 바이러스 벡터의 입자 및 유전자 구조를 밝힐 것, ② 바이러스 및 헬퍼 또는 포장세포의 선택근거를 밝힐 것, ③ 도입되는 유전물질에 대하여 밝힐 것, ④ 바이러스 벡터의 제조방법 및 정제법이 적절하게 관리되고 있어야 함을 요청하고 있다. 제2호(비바이러스 벡터를 이용하는 경우)는 ① 인간에게 사용되는 유전물질을 포함하는 바이러스 벡터의 구조 및 성분을 밝힐 것, ② 해당 유전자도입법의 특징을 밝힐 것, ③ 도입되는 유전물질에 대하여 밝힐 것, ④ 사람에게 사용되는 유전물질을 포함하는 바이러스 벡터의 제조방법 및 그 정제법이 적절하게 관리되고 있어야 할 것을 요구하고 있다. 제3호(벡터를 이용하지 않고 직접 도입하는 경우)에서는 ① 도입방법의 이론적 근거, ② 도입되는 유전물질의 내용을 밝힐 것을 요청하고 있다.

제2조(투여 방법에 의한 구분)은 표적세포의 특징을 감안해야 하며, 유전자치료용 의약품의 투여방법이 적절하게 설계되어야 함을 요구하고 있다. 제1호는 *ex vivo*법을 이용하는 경우의 주의사항으로서 세포제공자의 선택기준, 세포배양의 조작, 유전자의 도입 조작 및 유전자 도입세포를 만족시켜야 하는 기준 및 투여방법이 적절해야 하며, 제2호의 *in vivo*법을 이용하는 경우에는 유전자치료용 의약품의 투여방법 등을 표기해야 한다.

3) 제3장 유전자치료용 의약품의 규격 및 시험법 및 설계

제3장은 유전자치료용 의약품의 품질을 확보하기 위하여 최종제품의 규격 및 시험 방법을 설정하고 제조공정의 확인 및 원료의 품질관리를 적절하게 실시해야 함을 요구하고 있다. 이에 의하여 제1호는 적절한 순서로 시험을 진행할 것과 제2호는 세균, 외래성 비루스, 미코 플라즈마, 진균 등에 의한 오염 가능성이 없다는 것을 적절한 시험결과로 나타낼 것을 요청하고 있다. 그리고 제3호는 엔드톡신에 의한 오염 가능성이 없다는 점을 증명해야 하며, 제4호는 유전자치료용 의약품으로 조제약 처방이 있는 경우에는 이를 합리적으로 설명할 것을 요구하고 있다. 마지막 제5호는 병원체 등에 대해서 제조관리 방법을 나타내야 함을 요청하고 있다.

4) 제4장 유전자치료용 의약품의 안정성 및 제5장 유전자치료용 의약품 비임상 안전성시험

제4장은 유전자치료용 의약품의 안정성을 유지하기 위해 유통기간을 고려하여 안정성이 있는 시험을 실시하고, 유효기간을 설정해야 할 것을 요청하고 있다. 또 유효기한을 넘는 보존에 관하여 시험을 실시하고 안정성의 한계를 확인할 것도 요구하고 있다.

제5장 유전자치료용 의약품 비임상 안전성시험은 제품의 안전성에 대해서 적절한 동물종을 이용한 시험 및 시험관 내에서의 시험을 적절히 실시할 것을 요구하고 있다. 자세히, 제1호에서는 비증식성 바이러스 벡터에 있어서는 증식성 바이러스가 출현하지 않도록 주의 깊게 검사해야 하며, 제2호는 정상세포 또는 정상조직에 상해를 입힐 수 있는 가능성에 대해서 설명을 할 것을 요구하고 있다. 제3호는 도입유전자의 안정성, 존재상태, 염색체에 편입될 가능성 등을 조사하고 안전성에 대해서 설명해야 하며, 제4호는 도입유전자의 발현산물의 안전성에 대해서 설명해야 할 것을 요청하고 있다. 제5호는 증식능력의 변화, 종양형성 가능성에 대해서 설명해야 하며, 제6호는 제품의 성분, 도입 유전자의 발현산물 또는 유전자가 도입된 세포에 의한 잘못된 면역반응이 생길 가능성에 대해서 설명해야 할 것을 규정하고 있다.

5) 제6장 유전자치료용 의약품의 효력 입증 및 제7장 유전자치료용 의약품의 체내 동태 등

제6장 유전자치료용 의약품의 효력은 제1호에서 적절히 설계된 배양세포 및 실험동물을 이용한 시험에 의한 유전자의 도입효율, 도입유전자의 구조 및 안정성, 기대되는 효과 등을 검토할 것을 요구하고 있다. 제2호는 질병 모델동물이 있는 경우에는 그것을 이용하고, 이후 치료효과를 검토할 것을 요청하고 있다.

제7장 유전자치료용 의약품의 체내 동태 등은 피험자에게 유전자치료용 의약품 또는 유전자도입세포의 분포, 소실 등의 체내 동태에 관한 시험 내용을 충분히 설명해야 할 것을 요구하고 있다. 특히 유전자치료용 의약품 또는 유전자 도입세포가 특정부위에 투입할 필요가 있는 경우에는 그 이유를 충분히 설명해야 한다.

6) 제8장 유전자치료용 의약품 제조 시설 및 설비, 제9장 윤리성에 대한 배려

제8장 유전자치료용 의약품 제조 시설 및 설비에 관한 내용이다. 제1호는 작업구역

을 갖출 것과 제2호는 작업구역의 충족요건에 대하여 ① 각기 다른구역으로 구분되어 있으며, 배양장비를 갖출 것을 요구하고 있다. 제3호는 취급하는 재조합 및 유전자 치료용 의약품의 생물학적 및 면역 화학적 성상을 시험검사하기 위한 설비를 갖출 것을 요청하고 있다. 제4호는 설비적 요건으로 ① 재조합의 보관 설비, ② 미생물 영양분을 조제하기 위한 설비, ③ 제조 또는 시험검사에 사용하는 기구, 용기 등을 세척하고 멸균하기 위한 설비, ④ 제조종사자의 탈의시설을 요구하고 있다. 제9장 윤리성에 대한 배려는 유전자치료용 의약품 개발에 있어서 도덕성을 요구하고 있다.

Ⅲ. 마치며 : 국내법과의 비교 검토

유전자치료에 관한 연구는 인간의 불치병 등을 치료하기 위해 유전물질을 변형·조작한 세포를 인체에 투여하는 방안 및 의약품 등을 개발하는 것이다. 이러한 연구성과물의 효율적인 결과를 도출하기 위한 선행 실험대상은 인간이며, 중국적인 이득을 얻는 것도 인간이기 때문에 안전을 위한 법제의 완비는 너무나 중요하다. 지금까지 검토한 일본 유전자치료 관련 규제와 국내법의 비교검토는 다음과 같다.

1. 카르타헤나법과 「유전자변형생물체의 국가간 이동 등에 관한 법률」

일본의 카르타헤나법과 「유전자변형생물체의 국가간 이동 등에 관한 법률」과의 차이점은 일본법의 경우에는 LMO를 환경에 대한 확산조치를 취하지 않고 사용하는 경우에는 ‘제1종 사용’과 확산방지조치를 취하고 폐쇄하여 사용하는 경우에는 ‘제2종 사용’으로 분류하여 각각의 종별로 규제하고 있다는 점이다. 중요한 것은 유전자치료 임상연구에 바이러스 벡터 등의 유전자조작생물을 이용하는 경우에는 카르타헤나법의 제1종 사용 관련 규정을 준수해야 하며 사전(事前)에 사용규정을 제정하여 생물다양성 영향평가서 등을 첨부하여 주무장관의 승인을 받아야 한다는 점이다. 또한 유전자치료용 의약품을 연구하는 경우에도 유전자치료 등 임상연구와 동일하게 제1종 사용에 관한 절차가 요구되며 의약품의 특성에 따른 ‘재조합벡터’를 일본 내에서

제조하는 경우에는 제2종 사용 등에 주무장관의 승인이 필요하다.

2. 「유전자치료 등 임상연구에 관한 지침」과 「생명윤리 및 안전에 관한 법률」

일본의 지침은 유전자치료 연구에 특화된 법이기 때문에 상당히 자세한 규정을 갖고 있다. 국내법상 유전자치료 연구와 관련된 「생명윤리 및 안전에 관한 법률」은 ‘제6장 유전자치료 및 검사 등’에서 제46조부터 제53조까지 유전자치료 연구와 관련 규정이 있다. 국내법은 일본의 지침과 유사한 내용을 갖고 있지만, 국내법은 별칙조항이 적용되기 때문에 일본의 지침보다 강력한 제제를 부과한다는 점이 특징이다. 일본은 지침의 미준수 시에는 후생노동성 등은 연구비의 제공 중단, 미사용 연구비 등의 반환, 연구비 전액반환 등의 조치를 취한다고만 공시하고 있다.²¹⁾ 일본 지침에 대응하는 동일한 규정은 아니지만, 비교 및 검토할 수 있는 국내법의 조항은 아래와 같다.

〈표 10〉 관련사항 일·한 비교

유전자치료 등 임상연구에 관한 지침	「생명윤리 및 안전에 관한 법률」, 시행령, 시행규칙
제2조 용어의 정의	제2조 제16호 유전자치료
제3조 적용 범위	제47조(유전자치료)
제4조 유전자치료 등 임상연구의 대상요건	
제7조 생식 세포 등의 유전적인 수정 금지	제50조(유전자검사의 제한 등), 시행령 제20조(금지 또는 제한되는 유전자검사), 제21조(배아 또는 태아 대상의 유전자검사), 시행규칙 제50조(거짓표시 또는 과대광고의 판정기준 및 절차)
제8조 적절한 설명에 근거한 사전동의 확보	제48조(유전자치료기관) 제2항
제10조 정보의 공개	제52조(기록 보관 및 정보의 공개)

21) 후생노동성 홈페이지, <<http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/hokabunya/kenkyujigyoyou/i-kenkyu/>> (최종 방문일 2016년 5월 11일).

유전자치료 등 임상연구에 관한 지침	「생명윤리 및 안전에 관한 법률」, 시행령, 시행규칙
제15조 연구기관	제49조(유전자검사기관), 시행령 제19조(유전자검사기관의 변경신고사항), 시행규칙 제46조(유전자검사기관의 신고), 제47조(유전자검사기관의 변경신고), 제48조(유전자검사의 정확도 평가), 제49조(유전자검사기관의 휴업·폐업 신고)
제16조 연구기관의 장의 책무	
제17조 연구계획서에 관한 절차 제18조 연구계획서의 기재 사항 제19조 연구에 관한 등록·공표	제46조(유전자검사기관의 신고), 별지 제47호 서식 유전자검사기관 신고서
제22조 사전동의를 받는 절차 등 제23조 대리자로부터의 사전동의를 받는 경우의 절차 등	제51조(유전자검사의 동의), 시행규칙 제51조(유전자검사의 서면동의), 제52조(유전자검사의 동의 면제)
제24조 후생노동장관의 의견 제25조 심각한 부작용 등에 관한 후생노동장관의 의견 제26조 후생노동장관의 조사 등	제48조(유전자치료기관), 시행령 제18조, 시행규칙 제43조(유전자치료기관의 신고), 제45조(유전자치료를 서면동의)
제27조 개인정보 등에 관한 기본적인 책무 제28조 안전 관리 제29조 보유하는 개인정보의 공개 등	제52조(기록 보관 및 정보의 공개), 제53조(기록의 관리 및 열람),
제32조 연구에 관한 시료 및 정보 등의 보관	제53조(검사대상물의 제공과 폐기 등), 시행규칙 제54조(검사대상물의 제공과 폐기 등)

3. 「유전자치료용 의약품의 품질 및 안전성 확보에 관한 지침」과 「세포·유전자 치료제의 초기 임상시험 디자인 가이드라인」

일본의 「유전자치료용 의약품의 품질 및 안전성 확보에 관한 지침」은 식품의약품 안전처에서 공표한 「세포·유전자치료제의 초기 임상시험 디자인 가이드라인」과 비교할 수 있다. 이 가이드라인은 세포치료제와 유전자치료제의 초기단계 임상시험을 설계하는 임상시험 의뢰자와 시험자를 지원하기 위해 마련되었다. 가이드라인명에

서 알 수 있듯이 세포 유전자치료제의 초기 안전성평가, 내약성, 임상적용 타당성과 같은 평가를 주된 목적으로 하는 임상시험에 관한 권고사항을 제시하고 있다.

주목할 점은 2개의 지침 모두 전문에서 지금까지 해결되지 않은 의학적 수요에 대한 치료제 개발 가능성 때문에 유전자치료제에 대한 관심이 커지고 있으며, 관련연구가 확대되고 있는 바 유전자치료제 연구와 관련된 주요사항에 대해 ‘권고사항’이라는 점을 강조하고 있다는 점이다. 특히 2개의 지침 모두 ‘유전자치료제의 개발촉진’을 목적으로 하고 있기 때문에 의약품의 종류·특성과 임상에서의 적용방법 등에 대하여 일률적으로 지침을 적용하는 것에 대하여 경계하고 있다. 그래서 개별 의약품에 대한 시험실시 및 평가를 시행할 때는 지침의 목적을 근거로 학문의 진보를 반영하여 합리적인 근거에 따라 유연하게 대처할 수 있음을 명시하고 있다. 일본 지침에 대응하는 동일한 규정은 아니지만, 비교 및 검토할 수 있는 국내법의 조항은 아래와 같다.

〈표 11〉 관련사항 일·한 비교

유전자치료용 의약품의 품질 및 안전성 확보에 관한 지침	세포·유전자치료제의 초기 임상시험 디자인 가이드라인
제1장 총칙 제1조 목적 제2조 정의	1. 서론 2. 배경
제2장 유전자치료용 의약품의 제조방법 제1조 유전자 도입에 의한 구분 제2조 투여 방법에 따른 구분	3.2. 제조 관련 고려 사항
제3장 유전자치료용 의약품의 규격 및 시험법 및 제제설계	4. 임상시험 디자인
제4장 유전자치료용 의약품의 안정성	
제5장 유전자치료용 의약품의 비임상안전성시험	3.3. 비임상시험 관련 고려사항
제6장 유전자치료용 의약품의 효력 입증	
제7장 유전자치료용 의약품의 체내 동태 등	4. 임상시험 디자인
제9장 윤리성에 대한 배려	

이 창 규

(경희대학교 법학연구소 연구원 / 법학박사)

참고문헌

- 곽민희, “日本の 카르타헤나법과 유전자변형생물체로 인한 손해배상”, 「과학기술법연구」 제17집 제2호, 한남대학교 과학기술법연구원, 2011.
- 변중희, “유전자치료의 현황과 전망”, 「생화학분자생물학뉴스」 2015년 11월호.
- 질병관리본부, 「중증복합 면역결핍증」, 희귀난치성질환 교육자료, 2014.
- 栗原千絵子, “米国 FDA センtral IRB ガイダンスについて”, 「臨床評価」 33卷 2号, 2006.
- 財団法人 ヒューマンサイエンス振興財団, 「遺伝子治療と細胞治療」, 2012.
- 中央環境審議会 野生生物部会 遺伝子組換え生物小委員会, 「遺伝子組換え生物等の使用等の規制による生物の多様性の確保に関する法律(カルタヘナ法)の施行状況の検討について」, 2009年 5月.
- 衆議院調査局環境調査室, 「生物多様性の保全と持続可能な利用について」, 2010年 10月.
- 厚生労働省大臣官房厚生科学課, 第1回遺伝子治療臨床研究に関する指針の見直しに関する専門委員会議事録, 2013年 6月 4日.
- 清水 栄厚, “遺伝子組換え技術を取り巻く日本の現状”, 「生物工学」 第91卷, 公益社団法人日本生物工学会, 2013年.
- 존 와일리, <<http://www.wiley.com>>.
- 일본 농림수산업성, <www.maff.go.jp>.
- 일본 외무부, <<http://www.mofa.go.jp>>.
- 일본 의약품의료기기종합기구 홈페이지, <<http://www.pmda.go.jp>>.
- 일본 후생노동성 홈페이지, <<http://www.mhlw.go.jp>>.