

# 유전자 및 건강과 관련된 데이터의 책임있는 공유를 위한 프레임워크<sup>1</sup>

(공식본은 영문 “*Framework for Responsible Sharing of Genomic and Health-Related Data*”임을 밝힌다)

번역: 김한나·연세의대(Hannah Kim, College of Medicine, Yonsei University)

감수: 김소윤·연세의대(So Yoon Kim, College of Medicine, Yonsei University)

박지용·연세법전원(Hannah Kim, Law School, Yonsei University)

---

## 서문

의생명 연구에서 유전자 데이터 및 건강과 관련된 데이터를 공유하는 것은 인류의 건강과 안녕 및 지속적인 발전을 보장하기 위하여 필수적이다. 국제 연구를 통해 드러난 도전 과제를 해결하기 위하여, 공동연구는 규제자, 자금 제공자, 환자 단체, 인포매틱스 기술자, 산업, 출판사,

---

<sup>1</sup> Framework: 고유 명사로 번역함

연구 컨소시엄이 공유할 수 있는 데이터 교환에 대한 원칙적이면서도 실용적인 프레임워크가 필요하다. 이를 통해한 원칙을 공유하게 된다. 이러한 프레임워크는 책임있는 연구 활동을 촉진할 것이다.

이 프레임워크는 Global Alliance for Genomics and Health 의 주도 하에 개발되었다. 이 연합체의 사명은 유전자 및 임상 데이터를 효과적이면서도 책임있게 공유 할 수 있는 조화로운 방식으로써 공통의 프레임워크를 구축하는 것을 도움으로써 인류 건강의 증진을 가속화하고, 데이터 공유의 가치를 입증하는 연구를 활성화하는 것이다.

이 프레임워크는 인간의 유전자 및 건강과 관련된 데이터를 책임있게 공유하기 위한 지침을 제공한다. 대상이 되는 데이터는 개인의 건강과 관련된 데이터뿐 아니라 아니라 건강을 예측할 수 있는 데이터도 포함된다. 특히 이 프레임워크는 1948 년에 제정된 세계인권선언 제 27 조에 따른다. 제 27 조는 모든 사람이 “과학의 발전과 그 혜택을 공유”할 권리(자유롭고도 책임있게 과학 연구에 임하는 것을 포함)를 보장하는 동시에 “(어떤 사람이) 저자로서 어떠한 과학 ... 결과물로부터 발생하는 도덕적, 물질적 이익을 보호”받을 권리를 보장한다.” (부록 1 에 열거된 바와 같이, 다른 국제 협약들과 국내법, 규제 및 정책도 책임있는 데이터 공유 활동의 지침이 되고 있다).

이 프레임워크는 사생활보호, 차별 금지 및 절차의 공정성에 대한 인간의 권리를 따른다. 동시에 이 프레임워크는 모든 인권 원칙들이 인간 존엄성에서 기반하므로 상호 연관성이 있고 보완적이며, 밀접한 관련성이 있음을 고려한다. 과학의 발전을 위하여 사회의 폭 넓은 지원이 필수적이므로, 모든 인간을 존중하는 태도는 모든 원칙의 바탕에서 주요한 추진력이 된다. 특히, 이 프레임워크는 유전자 및 건강과 관련된 데이터의 공유에 있어서 책임있는 연구 활동 및 연구 데이터 시스템의 관리를 위한 일련의 기본 원칙들을 수립한다. 이 프레임워크는 모든 사람들이

과학의 진보와 그 응용에 따른 혜택을 공유할 권리가 있으며, 이러한 권리는 데이터 생산자와 이용자가 책임있는 과학연구에 임할 의무와 더불어 기초 연구부터 그 실제 응용에 이르기까지 전 과정에 걸쳐 유전자와 건강과 관련된 데이터에 접근하고 공유할 권리로 이어진다고 해석한다. 이 프레임워크는 데이터 생산자와 이용자들이 연구에 권리를 인정하되, 데이터를 제공한 사람들의 권리와 균형을 이뤄야 함을 강조한다. 더 나아가, 이 프레임워크는 모든 국가의 시민들이 과학 발전의 혜택을 누릴 권리와 과학자들의 공로에 기반을 두는 동시에 과학(학문)의 자유에 대한 권리를 확고히 한다.

이 프레임워크의 가치는 다음과 같다: 생명 윤리에 대한 도덕적 호소를 넘어선 정책적 및 법적인 측면을 제안하고 유전자 및 건강과 관련된 데이터의 공유를 위하여 보다 강력한 관리 체계를 제공한다; 개인 뿐 아니라 집단과 기관에 관련하여 논의한다; 의무를 진보적으로 실행할 것을 강조한다; 그리고 책임있는 데이터 공유가 가능한 국제 환경을 조성하기 위하여 정부, 산업, 자금 제공자, 출판사, 연구자들의 행동을 촉구한다.

이 프레임워크의 윤리적 관리 체계, 동의, 사생활 보호 및 보안 등 특정 이슈에 대해서는 관련 정책(부록 2)에 상세한 내용을 언급할 것이다. 이 프레임워크 및 관련 정책은 다양한 사법권 내 승인 기관들이 참고하는 도구로써 (Global Alliance 가 “영향을 주는” 여부와 관계없이) 전세계 프로젝트에서 사용되어야 한다. 법적, 윤리적 접근 방식의 다양성을 인식하고, 새롭게 부상하는 의제에 대응해나가는 것으로써, 이 프레임워크 및 관련 정책은 광범위한 논의를 촉진하기 위하여 이 분야에서 선구적인 지침을 제공하고자 하는데 있다.

# I. 목적 및 해석

## 1. 목적.

이 프레임워크의 목적은 유전자 및 건강과 관련된 데이터의 책임있는 공유를 위한 원칙적이고 실용적인 체계를 제공하는 것이다. 주요 목표는 다음과 같다:

- 유전자 및 건강과 관련된 데이터를 공유함에 있어 전세계의 개인, 특히 의생명연구에 데이터를 제공하는 개인의 복지, 권리 및 이익을 보호하고 증진한다;
- 사생활보호 및 개인 데이터의 보호에 관한 법률 및 규칙을 보완하고, 또한 연구의 윤리적 거버넌스를 위한 정책 및 행동 지침을 보완한다;
- 책임있는 데이터 공유 및 연구 데이터 시스템의 관리를 도모한다;
- 대규모 국제 데이터 공유, 국제 협력, 그리고 우수한 거버넌스를 위한 체계를 구축한다;
- 유전자 및 건강과 관련된 데이터의 공유에 대한 미래의 과학, 기술 및 실천에 활용할 수 있는 역동적인 도구를 제공한다;
- 연구 윤리위원회 및 데이터 접근위원회에서 책임있는 연구 평가를 위한 도구를 제공한다;
- 데이터 접근 계약 등의 법적 구속력이 있는 수단을 개발함에 있어 존중되어야 할 포괄적인 원칙을 제공한다.

## 2. 해석.

이 프레임워크에 법적인 의미를 간주하기보다는, 성실하게 해석되어 전체적인 관점에서 이해되어야 한다. 기초 원칙 및 핵심 요소는 다양한 맥락 및 다양한 국가, 문화 속에서 상호보완적이고, 연계되며, 적절하고, 관련 있게 이해되어야 한다. 윤리적 관리 체계, 동의,

사생활 보호 및 보안 등 특정 이슈에 대한 관련 정책이 이 프레임워크를 뒷받침할 것이다. 이 프레임워크의 목적 상, “데이터 공유”는 데이터 이용자 간, 또는 데이터가 개방되거나 특정 액세스 조건 하에서 제 2의 연구자에게 이용되도록 제공될 때의 데이터 양도 또는 데이터 교환을 포함한다.

## II. 응용

이 프레임워크는 제공, 저장, 접근, 관리, 또는 기타 형태로 유전자 및 건강과 관련된 데이터를 이용하는 모든 대상에게 적용되도록 의도되었으며, 이 대상에는 데이터 제공자, 데이터 이용자 및 데이터 생성자가 포함된다. 이 대상에는 연구자, 연구 참여자, 환자 단체, 출판사, 연구 자금 지원기관, 데이터 보호 당국, 병원, 연구 윤리 위원회, 산업, 보건부, 보건의료기구 등이 포함된다.

## III. 기본 원칙

이 프레임워크의 기본 원칙은 유전자 및 건강과 관련된 데이터의 책임있는 공유에 대한 지침을 제공한다. 이 원칙은 국내외 법률 및 정책에 규정된 의무와 규범의 준수를 도모한다.

## 유전자 및 건강과 관련된 데이터의 책임 공유에 관한 기본 원칙

- 개인과 가족, 지역 사회를 존중한다
- 연구 및 과학적 지식을 발전시킨다
- 건강 및 복지와 이익의 공정한 분배를 증진한다
- 신뢰, 정직 그리고 상호주의의 환경을 조성한다

## IV. 책임있는 데이터 공유의 핵심 요소

유전자 및 건강과 관련된 데이터의 공유에 관련있는 사람들이 책임있는 데이터 공유의 핵심 요소를 제정하는 것은 좋은 관습이다. 아래에서 언급되는 이 프레임워크의 핵심 요소는 유전자 및 건강과 관련된 데이터의 공유와 관련된 개인이나 기관의 기본 원칙 해석을 돕는다. 이 핵심 요소를 해석할 때는 지역 사회의 문화 관행에 차이와 다양한 리스크가 있음을 이해하고 균형있는 태도로 해석되어야 한다. 이 프레임워크는 데이터 제공자 (또는 법률 상 대리인)가 사용에 동의한 데이터 그리고/또는 해당 데이터의 이용에 관련하여 규제하는 조직이나 기관이 국내외 법률, 일반적 윤리원칙, 불법적인 2 차 이용제한규정을 준수하는 표준작업방식에 승인된 데이터의 사용에 적용된다. 이 프레임워크를 채택한다고 하여, 부록에 언급된 정책을 활용하여 특정 집단 (소아 등)이나 특정 의제 (윤리 거버넌스, 사생활보호, 보안, 동의)을 위한 특별 지침을 수립하는 것이 배제되어야 할 필요는 없다.

## 투명성

- 데이터 공유의 목적, 과정, 절차 및 거버넌스 체계에 대해 명확하게 정의되고 접근 가능한 정보를 개발한다. 그러한 정보는 디지털 형태와 아날로그의 형태로 모두 이해하기 쉽고, 접근 가능한 방식으로 제시되어야 한다.
- 유전자 및 건강과 관련된 데이터의 목적, 수집, 사용 및 교환에 대해 명확한 정보를 제공한다. 이 내용에는 제 삼자에게 데이터 전송; 국외 데이터 전송; 데이터 접근 조건; 데이터의 보관 기간; 개인 및 데이터의 식별 가능성 및 데이터의 익명성이나 기밀성의 한계; 개인 또는 집단에 결과 소통; 데이터의 하위 이용에 대한 관리; 상업적 참여; 소유권 주장; 데이터 공유로부터의 철회 과정을 포함해야 한다.
- 데이터 접근 및 데이터 교환을 위한 의뢰에 대하여 공정하게 결정하기 위한 절차를 이행해야 한다.

## 책임

- 이 프레임워크를 존중하는 데이터 공유 시스템을 도입해야 한다.
- 데이터 접근이나 데이터 교환의 흐름을 데이터 소스까지 추적해야 한다.
- 이해 상충이 발생할 경우 이를 식별하고 관리하는 과정을 개발해야 한다.
- 데이터의 오용에 대한 항의를 처리하기 위한 메커니즘; 데이터 침해의 확인, 보고, 관리하기 위한 메커니즘; 그리고 적절한 제재를 부과하는 메커니즘을 이행해야 한다.

## 데이터의 질과 안전성

- 수집, 사용 및 전송된 데이터를 정확하고, 검증가능하고, 편향되지 않고, 균형적이며

최신의 방식으로 처리하여 상호 운용성과 재현성을 강화하는 동시에, 장기적으로 검색 가능성과 무결성을 유지할 수 있도록 한다.

- 데이터 품질, 상호 운용성, 보안 및 데이터의 정확성, 데이터의 주석에 대한 피드백 기제를 확립해야 한다. 이는 데이터의 질 향상, 상호운용성, 타인에 의한 적절한 재사용을 염두에 두어야 한다.
- 승인되지 않은 데이터의 접근, 데이터 손실 및 오용의 위험을 줄이기 위해 데이터의 안전성 확보를 위한 균형잡힌 조치를 수립해야 한다.
- 법 집행, 공중 보건 또는 국가 안보 문제에 근거한 데이터의 합법적인 요청에 관련된 의제를 이해해야 한다.

## 사생활보호, 데이터 보호 및 기밀성

- 데이터를 공유하는 모든 단계에서 사생활보호 및 데이터 보호에 대하여 적용가능한 규제를 준수하고, 데이터를 수집, 저장, 처리, 교환할 때 기밀성과 사생활보호를 적절하게 준수한다는 것을 시민들에게 보장할 수 있어야 한다. 사생활보호 및 데이터를 보호하는 안전조치는 식별 가능한지, 암호화되었는지, 익명화되었는지에 관계없이 해당 데이터의 특성과 용도에 적합한 것이어야 한다.
- 법률에 의해 명시적으로 인정하지 않는 한, 익명화된 데이터로 개인을 재식별하는 어떠한 행위도 하지 말아야 한다.

## 위험-편익 분석

- 데이터 공유 시, 데이터를 공유하거나 공유하지 않음으로 인한 기회 비용을 포함하여,



개인과 가족, 지역사회 의 실제 손해와 편익을 고려해야 한다. 실현가능한 혜택은 새로운 과학 지식의 발전과 적용, 효율성 강화, 연구 프로젝트나 연구 과정 상 재현성 및 안전성의 향상, 보건의료에서 보다 상세한 정보 제공에 의거한 결정 등이 있다. 실현가능한 손해에는 사생활보호의 침해, 개인의 기밀성 침해, 연구 프로젝트에 대한 부당한 결론 등이 있다.

- 데이터 공급자뿐 아니라 사회와 보건의료 제도 전체를 대상으로, 특히 사회적 소외집단과 관련된 데이터 처리 시, 손해는 최소화하면서 편익을 극대화하는 방향으로 데이터 공유를 시행해야 한다. 데이터 공유로 발생하는 편익은 전세계 사회에 균등하게 배분되지 않을 수 있고, 이 편익은 데이터의 유용성을 특정 맥락, 국가의 우선 순위, 특정 지역사회의 건강 문제와 복지의 해석에 의존될 수도 있다.
- 데이터 공유의 편익과 위험에 대해 균형된 평가를 수행해야 한다. 이 평가는 합리적으로 예측가능한 손해와 이익을 정기적으로 모니터링하는 것이다. 이 평가는 향후 손해를 추적하는 기제를 포함할 수 있으며, 이 평가는 향후 정책에 정보를 제공하도록 구체화되어야 한다.

## 인식 · 귀속

- 데이터 공유체계를 설계할 때, 데이터가 적용되는 매체 또는 학문에 적절한 인식 및 귀속방법이 반영되도록 하여야 하며, 설계의 결과를 이끌어낸 이들의 공로와 기여를 인정하도록 설계해야 한다.
- 본래의 목적뿐 아니라 상황에 따라서는 2 차 연구나 데이터의 2 차 사용 및 응용에 이르기까지 인식과 귀속의 범위를 확대해야 한다. 모든 당사자들은 법이 허용하는 범위에서 적절하게 원 출처와 관계가 유지되도록 성실하게 노력해야 한다.

## 지속 가능성

- 데이터 저장, 적절한 개인식별 및 검색 체계의 사용, 그리고 유전자 및 건강과 관련된 데이터의 공유에 사용하는 메커니즘과 체계를 비판적으로 평가함으로써 생성된 데이터가 향후에도 사용가능하도록 그 지속가능성을 보장해야 한다.

## 교육 · 훈련

- 데이터 공유 및 데이터 관리를 개선하고 데이터의 질과 무결성을 지속적으로 개선하기 위하여, 교육 및 훈련을 위한 자원을 투입해야 한다. 교육 및 훈련에 사용되는 자원은 다음을 염두에 두고 사용되어야 한다: 데이터 공유의 효과와 영향에 대한 양질의 기록을 발전시키고 유지하는 것; 국가 보건 문제의 우선순위 및 의료 서비스를 분배하는 것에 대한 인식 수준을 향상시키는 것; 각국의 역량 및 데이터 공유의 기반 시설을 수립하는 것; 데이터 공유의 장점 및 잠재적인 한계에 대하여 근거 기반 구축을 위하여 노력하는 것.

## 접근성 및 보급

- 합법적이고 적절한 데이터 공유를 통하여 연구 목적의 데이터 접근성을 극대화하기 위하여 타당한 노력을 해야 한다.
- 접근성을 향상시키는 의미로써, 데이터 축적, 관리, 접근 절차 및 데이터 사용의 조화를 추구하면서, 최대한의 혜택을 창출할 수 있도록 협력과 데이터 공유를 증진해야 한다.
- 긍정적, 부정적인 결론 혹은 결론이 도출되었는지 여부와 관계없이, 데이터의 성질과 사용에 따라 데이터와 연구 결과가 광범위하게 이용될 수 있도록 강구해야 하며, 그 예로써 출간과 디지털 보급을 포함한다. 데이터 및 연구 결과의 보급은 과학 협력, 데이터의 재현성, 그리고

데이터 접근성을 모두 향상시키는 방향으로 수행되어야 한다. 그러나 개인, 가족, 지역사회에 손해를 최소화하고 혜택은 극대화하면서도 데이터 공유의 장애물은 최소화해야 한다.

## V. 실행 구조와 개정

1. 이 프레임워크는 유전자 및 건강과 관련된 데이터의 공유에 관여하는 기구 및 조직에 의하여 채택되어야 한다. 이 프레임워크를 준수하는 기구나 조직은 국제인권법에 준거하여 이 체계에서 정한 기본 원칙과 핵심 요소를 수행하기 위하여 규제나, 계약, 행정적인 성격에 관계없이 합리적이고 적절한 모든 조치를 강구해야 하며, 이를 통하여 기본 원칙과 핵심요소의 이행을 촉진해야 한다.
2. 이 프레임워크를 준수하는 어떠한 개인, 기구 및 조직도 Global Alliance for Genomics and Health 의 규제, 윤리 워킹그룹(“REWG”)에 개정을 소통함으로써 현재 프레임워크의 개정을 제안할 수 있다. REWG 는 그러한 개정안을 공개하고 의견을 수렴하여 이 프레임워크에 포함해야 할 것이다.
3. REWG 는 의생명과학자, 환자 지원 단체, 윤리, 정책 기구 및 위원회와 협력하여, 이 프레임워크의 채택과 추후 정책의 적용을 달성하게 할 것이다. REWG 는 규정을 정기적으로 재검토하고, 기초 연구 및 기술의 진보, 윤리적, 법적 발전 상황을 인식하며, 이 프레임워크가 그 목적에 맞도록 보장하는 노력을 기울일 것이다.

## VI. 감사의 말

- 유전자 및 건강과 관련된 데이터의 책임있는 공유의 프레임워크는 다수의 사람들과 위원회의 노력의 산물이다. Global Alliance for Genomics and Health 의 주도하에, 본 프레임워크의 초안은 생명윤리, 유전체학, 의학단체를 대표하는 국제 위원회(규제, 윤리 워킹그룹)로부터 초안이 작성되었다. 또한 세계 각지에서 개인, 의생명분야, 환자 단체, 윤리, 정책, 법률 기구, 위원회, 프로젝트에서도 협력을 제공하였다. 다음과 같이 그 일부를 소개한다.:
- Biobank Standardisation and Harmonisation for Research Excellence project (BioSHaRE);
- Centre for Law and Genetics (University of Tasmania);
- Centre of Genomics and Policy (McGill University);
- ELSI 2.0;
- H3Africa;
- Health Research Authority (UK);
- HeLEX (University of Oxford);
- Human Variome Project (HVP);
- INSERM;
- International Cancer Genome Consortium (ICGC);
- International Rare Disease Research Consortium (IRDIRC);

- International Society for Biological and Environmental Repositories (ISBER);
- Personal Genome Project (USA);
- PErsonalised Risk Stratification for Prevention and Early deteCTIon of breast cancer project (PERSPECTIVE);
- PHG Foundation (UK);
- Public Population Project in Genomics and Society-International Policy interoperability and data Access Clearinghouse (P3G-IPAC); and
- other Global Alliance for Genomics and Health Work Streams and Sub Group

## 부록 1

### 기본 인권 문서

- 세계 인권 선언 (유엔, 1948) 제 27 조
- 경제적 사회적 및 문화적 권리에 관한 국제 규약 (유엔, 1966) 제 15 조

### 데이터 공유의 지침이 되는 윤리적 및 법적 규범 및 정책

- Constitution of the World Health Organization (WHO 1946)
- Bermuda Principles on Human Genome Sequencing (1996)
- Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights (UNESCO 1997)
- Convention on Human Rights and Biomedicine (Council of Europe 1997)
- Statement on DNA Sampling: Control and Access (HUGO 1998)
- Statement on Human Genomic Databases (HUGO Ethics Committee 2002)
- Declaration of Ethical Considerations regarding Health Databases (WMA 2002)
- International Ethical Guidelines for Biomedical Research Involving Human Subjects (CIOMS, WHO 2002)
- Budapest Open Access Initiative (2002)
- Sharing Data from Large-scale Biological Research Projects: A System of Tripartite

- Responsibility (Fort Lauderdale Statement, 2003)
- International Declaration on Human Genetic Data (UNESCO, IBC 2003)
- European Society of Human Genetics: Data Storage and DNA Banking for Biomedical Research (ESHG 2003)
- Universal Declaration on Bioethics and Human Rights (UNESCO 2005)
- Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, concerning Biomedical Research (Council of Europe 2005)
- Recommendation Rec (2006) 4 of the Committee of Ministers to Member States on Research on Biological Materials of Human Origin (Council of Europe 2006)
- OECD Principles and Guidelines for Access to Research Data from Public Funding (OECD 2007)
- International Ethical Guidelines for Epidemiological Studies (CIOMS, WHO 2008)
- Recommendations from the 2008 International Summit on Proteomics Data Release and Sharing Policy (Amsterdam Principles, 2008)
- Guidelines for Human Biobanks and Genetic Research Databases (OECD 2008, 2009)
- Toronto Statement on Prepublication Data Sharing (2009)
- Joint Statement by Funders of Health Research (2011)
- 2012 Best Practices for Repositories: Collection, Storage, Retrieval and Distribution of Biological Material for Research (ISBER 2012)

- Responsible Conduct in the Global Research Enterprise: A Policy Report (InterAcademy Council 2012)
- Declaration of Helsinki (WMA 2013)
- Guidelines governing the Protection of Privacy and Transborder Flows of Personal Data (OECD 2013)