

‘포스트 게놈’ 시대에서 간호학의 과제

최 스 미

서울대학교 간호대학

Nursing Genetics in ‘Postgenome’ Era

Smi Choi-Kwon

College of Nursing, Seoul National University

Abstract

Since the Human Genome Project(HGP) has begun in the mid 1980s, the sequencing of the human genome has been finally completed in 2001. The knowledge developed from the HGP has revolutionized how health care professionals think about patient care, mandating a new paradigm of patient care in totally inconceivable ways from the past. For instance, the patients at risk for disease can be identified early enough for intervention ; the medicine can be tailored for individual patients based on their own genetic information ; the gene therapy could be a common procedure in the near future. The advancement in genetics, therefore, requires the shift of paradigm not only in nursing education, practice, but also in nursing research.

It is attempted, in this article to introduce briefly the basic knowledge of genetics, the pharmacogenomics, and the overview of national genetic research initiated and organized by the Center for Functional Analysis of Human Genome in Korea.

The current state of nursing genetic knowledge and its implications on nursing education, practice, and research has examined. Furthermore, the visions and the opportunities for nursing science and practice to participate in this genetic revolution were also explored.

Key words : genetics, pharmacogenomics, nursing, leadership, practice, education, research

* Corresponding author : Smi Choi-Kwon, College of Nursing, Seoul National University, Yongun 26,
Jongro Gu, Seoul, Korea 110-799 Tel : 82-2-740-8830 E-mail : smi@snu.ac.kr

I. 서론

1. 연구의 필요성 및 목적

미국을 주축으로 6개국(미국, 영국, 프랑스, 독일, 일본, 중국)에서 참여하여 인간 게놈 프로젝트(Human Genome Project)가 출범한지 약 10년이 지난 2001년 드디어 인간 유전자 지도가 완성되었다. 유전자 지도는 생명과학 및 의학 뿐 아니라 전 학문 분야에 영향을 미치게 되었으며 간호학도 예외는 아니다. 유전자 지도의 완성은 질병의 예방, 진단 치료의 패러다임의 획기적인 변화를 의미하기 때문이다. 서로 다른 개개의 유전자 정보를 바탕으로 병의 진단에서부터 약물치료까지 각 개인에 맞는 맞춤형 의료 혜택을 받을 수 있게 되었고 질병을 치유할 수 있는 방법 또한 더욱 다양해졌다. 단인 유전자 치료는 물론이고 각 개인은 자신의 장기를 미리 만들어 놓아 필요한 경우 자가 장기 이식이 가능한 시대가 멀지 않았다. 따라서 대상자들은 종래와는 전혀 다른 패러다임의 간호를 요구할 것은 자명한 일이다.

그렇다면 간호계에서는 이에 어떻게 대처하고 있는가? 본 종설에서는 먼저 게놈에 대하여 알아보고 간호실무에 가장 영향을 미칠 수 있는 약물 유전학, 그리고 한국 유전체 연구의 현황을 고찰하고자 한다. 그리고 포스트 게놈 시대에서 미국을 주축으로한 다른 나라들과 우리나라의 간호계의 대처 현황을 고찰하고자 한다.

1. 게놈(Genome)이란?

‘게놈(genome)’은 ‘지놈’이라고도 불리우며 유전자에서 gene과 염색체(chromosome)의

ome(전체를 뜻함)의 합성어로 유전자 전체를 의미하는 말이며 우리말로로는 ‘유전체’로 번역된다. 우리 몸은 모두 약 100조개의 세포로 구성되어 있는데 세포안에는 핵이 있으며(적혈구, 혈소판등제외), 핵안에는 23쌍의 염색체가 있다. 모든 세포의 핵 안에 있는 염색체의 숫자와 모양은 똑 같다(생식 세포 제외). 23개의 염색체 안에는 30억쌍의 염기로 구성되어 있는 deoxyribonecleic acid(DNA, 디옥시리보핵산)이라는 유전 물질이 히스톤이라는 단백질에 싸여 압축되어 있다. 즉 실패와 같은 수만개의 히스톤이 실처럼 생긴 DNA를 칭칭 감아 이를 23개의 염색체라고 하는 공간에 나누어 놓은 것이다. 바로 이 ‘유전물질 전체’를 ‘게놈’이라고 하며 인간 게놈은 당과 인산 뼈대에 아데닌(A), 구아닌(G), 시토신(C), 티민(T)이라는 4종류의 염기가 쌍을 이루고 있다. ‘게놈 프로젝트’란 바로 30억쌍의 염기순서를 밝혀내는 작업이었다.

DNA는 유전 정보를 담고 있는 exon 부위(coding 부분 이라고도 하며 나중에 아미노산을 만드는 부분이다. 이 부분만 RNA로 변화한다)와 유전 정보를 담고 있지 않는 intron부위(RNA로 변화할 때 없어지는 부분이며 non-coding 부분이라고 함), 그리고 유전자의 발현을 조절하는 전사조절 부위(transcription regulation regions)로 나눌 수 있다. 전사 조절 부위는 어느 조직에서 어떤 유전자가 발현되는지를 결정하는 일을 한다. 예를 들면, 간에서만 발현되어 간에 필요한 단백질을 만들게 하기도 하고, 또는 뇌에서만 그 유전자가 발현되도록 하여 뇌기능에 필요한 단백질을 만들도록 한다. 모든 세포의 핵안에 똑 같은 염색체가 있어도 조직에 따라 세포의 모양과 기능이 다른 이유는 바로 이 전사 조절 부위가 세포에 따라 달리 작용하기 때문이다.

그렇다면 게놈의 유전정보는 어떻게 전달되는가? 유전정보는 먼저 게놈의 일정 영역의

DNA(exon)로부터 RNA로 복제된다(이를 전사라고 함, transcription). 다음은 RNA로부터 단백질이 합성되는 과정(translation, 번역과정)으로 이렇게 생성된 단백질에 의해 나타나는 것을 표현형(phenotype)이라고 한다(눈동자 색깔, 피부색깔 등). 그런데 단백질을 만드는 유전자의 영역은 전체 30억쌍 염기 중에서 오직 3%에 해당된다. 게놈에서 각 유전자의 위치와 구조적인 특성을 파악하기 위해서는 전체 30억쌍의 염기서열을 해독하는 것이 선행되어야 하며 이 것이 바로 게놈 프로젝트의 목표였다.

게놈 프로젝트가 진행되면서 가장 논란이 되어 온 부분이 인간 유전자의 갯수이다. 현재는 약 3만개 정도로 추정되고 있으나 초기에는 14만개까지라고 추정한 사람도 있었다. 그 이유는 무엇일까? 초기에 많은 연구자들은 게놈에서 전사된 1차 산물인 RNA의 개수를 모두 모아 유전자의 종류와 숫자를 파악했다. RNA는 DNA와 달리 단일 나선 구조이며 매우 불안정하여 시험관에서 취급할 때 특별한 주의가 필요하다. RNA를 reverse transcriptase(역전사 효소)를 이용하여 영구적인 DNA로 전환시켜 만들어진 것이 cDNA(copy, 또는 complementary DNA)이다. 따라서 cDNA의 개수로 부터 게놈의 유전자 수를 추정하였던 것이다. RNA를 분리하여 cDNA로 전환하는 과정에서 RNA가 부분적으로 소실되므로 cDNA는 '조각 유전자' 또는 expressed sequence tag(EST)라고 불린다. 즉 EST는 유전자 또는 유전자의 일부 염기서열을 의미한다. 현재 전세계에서 도출된 모든 EST에 대한 염기 서열 정보는 미국 국립 보건원 산하 국립생물정보센터(National Center for Biotechnology Information, NCBI)의 유전자는 행(GenBank)에 저장되어 있다. 현재 등록된 총 EST는 약 1백 60만건에 이르고 있어 이중 중복된 것을 제외하고 대표적인 것으로 약

12만개가 있다. 인간의 유전자 갯수를 약 3만개 정도로 추정하는 이유는 인간의 경우 하나의 유전자가 평균 3개 이상의 서로 다른 단백질을 만든다고 예측되기 때문이다. 즉 인간이 다른 생물 종 보다 생물학적으로 더 복잡한 것은 다른 종과 비슷한 수의 유전자를 활용하여 이를 다양하게 조합하고 편집하는 고도의 능력 때문이다.

또 다른 재미 있는 사실은 모든 인간의 유전자는 99.9%가 일치한다는 사실이다. 각 개인은 3백만개 정도의 염기의 차이가 나는데 바로 유전자의 0.1%의 차이가 다양한 인간의 성격, 외모, 행동을 결정한다. DNA 사슬의 특정 부위에 어떤 사람은 아데닌을 어떤 사람은 시토신을 가지고 있다면 이를 single nucleotide polymorphism(SNP, 단일염기 다양성)이라고 한다. 현재 미국 보건원추정 결과 6백만에서 3천만개의 SNP가 있는 것으로 알려져 있다. 그중 약 6만개 정도가 단백질을 만드는 유전자 또는 조절 인자안에 있다. 이렇게 단일 염기의 차이가 1% 이상의 집단에서 나타날 때 이를 다양성(polymorphism)이라고 한다. 코딩(coding) 영역의 SNP는 유전자 전사에 영향을 미쳐 다른 단백질을 만들수 있으며 이러한 단백질의 차이는 약물에 대한 반응의 차이를 유도할 수도 있다. 현재 세계 굴지의 제약회사들과 게놈 연구 기관으로 구성된 SNP 컨소시엄은 이미 10만개 가량의 SNP를 찾아 일반인에 인터넷을 통해 공개함으로써 누구나 이용가능하게 하였다. SNP는 인종에 따라 차이가 있는 것으로도 보이며 특정 질환에 대한 저항성의 차이를 설명해 줄 뿐 아니라 특정 약품에 부작용을 일으키거나 약물 효과가 더 좋은 사람에 대한 예측을 가능하게 하므로 각 인종의 SNP에 대한 정보는 개인별 맞춤 약물치료를 가능하게 할 것으로 보인다.

2. 약물유전학

약물 유전학이란 전통적인 약리학에 유전학을 결합시킴으로써 환자의유전적 특성에 맞는 약물 치료를 제공하는 학문이다. 즉 현재처럼 한 종류의 약물을 모든 환자에게 공급하는 것이 아니라 환자 개인의유전적 정보(유전자)에 따라 약효는 최대한, 부작용은 최소화 할 수 있는 개인 약물을 제공하고자 하는 것이다. 그러므로 같은 질환을 가진 환자라 하더라도 유전자에 따라 약물을 달리 처방하는 것을 목표로 한다(Prows, 2004 ; Lea, 2005).

유전자는 약물에 여러가지 방법으로 반응한다. 첫 번째로 '수용체'를 만드는 유전자이다. 수용체란 세포막에 있는 단백질로 약물과 결합하여 작용을 나타내게 된다. 따라서 수용체를 만드는 유전자가 결핍되면 약효가 나타날 수 없다. 두번째는 약물의 대사과정에 작용하는 효소를 만드는 유전자이다. 효소는 약물을 흡수하고 대사시킨 후 체외로 내보내는 약물 역동학(pharmacokinetics)에 관여함으로써 약효를 나타낸다. 항우울제인 Tricyclic antidepressant(TCA)는 동일한 표준 용량에서도 혈중 농도가 20~30배 가량 개인적으로 차이가 나는 것으로 밝혀졌으며 이러한 차이는 약물을 가수분해시키는 대사속도의 차이에 있는 것으로 알려져 있다. 즉 효소를 만드는 유전자가 변이되어 적절한 효소 생성이 되지 않으면 약물을 가수 분해 시킬 수 없으므로 혈중 농도가 올라간다. 이러한 사람을 poor metabolizer(PM)라고 한다. 체내의 대사 반응 중 가장 흔한 과정은 산화 반응이다. 대부분의 산화 대사는 간의 microsome 에 있는 효소인 cytochrome P450(CYP)에 의해 이루어지므로 약물의 대사 속도는 CYP의 양에 따라 달라진다. CYP 중에서도 polymorphism을 나타내는 debrigoquin/sparteine/metoprolol의 산화 다형성과 S-mephenytoin의 산화다형성에 대한 연

구가 많이 시행되었다(권준택, 1996). S-mephenytoin 다형성은 diazepam, benzo-diazepine, propranolol등의 약물 대사와 관련이 있다(Suarez-Kurtz, 2005a,b). 이는 한국을 비롯한 동양인에서 더욱 중요한 임상적 의의를 가지며 유전적 요인에 의한 약물 산화대사 정도가 혈액 내 약물농도의 개체간의 차이에 얼마나 중요한 영향을 미치는 지를 보여주는 좋은 예이다. 즉 PM 환자의 경우 약물의 유해작용이 더 자주 발생하고 EM의 경우 치료 효과가 경감 될수 있다. CYP 유전자는 36개의 isozyme이 발견되어 생체이물질의 대사에 관여하고 있다. 그 중 CYP2D6에 의해 대사되는 약물은 삼환성 항우울제인 imipramine, 베타차단제인 metoprolol 항정신성 약물인 haloperidol등이 있다.

약물반응은 인종간에도 다양하게 나타나는데, 동양인과 서양인의 차이가 있고 서양인 중에서도 백인, 흑인의 차이가 있다. 한국인을 대상으로 조사한 연구에 따르면 한국인에서의 metoprolol 산화다형성의 대사결핍자(poor metabolizer, PM)의 빈도는 연구 대상자 218명 중 1명(0.5%)으로 낮은 빈도를 보였으며 이는 일본인, 중국인과는 유사하였으나 서양인에 비해서는 현저히 낮은 것으로 보고되었다(Sohn등, 1991). 이와 반대로 서양인에 비해 동양인에서 빈도가 더 높은 것으로 나타난 CYP는 CYP2C19으로 한국인에서 PM의 빈도는 12.6%(권준택)이다. 이 PM은 CYP2C19의 대사 능력이 저하되어 S-mephenytoin의 산화가 잘 되지 않도록 하며 한국인의 PM의 빈도는 일본인 동양인의 빈도와 유사하였으나 서양인의 5% 미만에 비해서는 현저히 높은 것으로 나타났다. 그외에도 칼슘채널차단제인 nifedipine은 동양인과 서양인에 투여했을때 혈장내 농도가 동양인에서 서양인에 비해 현저히 높아 동양인이 서양인에 비해 적은 용량의 치료용량이 필요함이 밝혀졌다(권준택, 1996).

백인과 흑인에서 약물에 대한 반응이 다른 것으로 보고된 대표적인 약물은 항고혈압제인 angiotensin converting enzyme(ACE) inhibitor로 이 약물의 혈압 강하 작용은 흑인에 비해 백인에게서 더 잘 나타나는 것으로 밝혀졌다(Penny & McHale, 2005). 이와 같이 앞으로는 각 인종별 SNP에 대한 정보가 약물 처방에 필수임을 알 수 있다.

유전자가 약물반응에 관여하는 다른 예로 급성 백혈병 치료제 mercaptopurine을 들 수 있다(Yamayoshi, Iida & Tanigawara, 2005). 이 약물은 대부분의 환자에서 기준용량을 복용해도 문제가 없다. 그러나 환자의 10% 정도는 이 약물을 대사시키는데 필요한 효소가 충분히 생산되지 않아서 기준 용량을 처방해도 혈중 농도가 올라가 독성을 유발한다. 마지막으로 암환자의 경우 암세포의 유전자가 변이(mutation)를 일으켜 특정 약물에 대해서는 신체손상을 일으킬 수 있는 정도의 반응을 일으키기도 한다. 가장 좋은 예로 '허셉틴'이라는 약물을 들 수 있다. 허셉틴은 항암제로 유방암 치료에 쓰이는데 다른 항암제와 달리 약 25~30%의 유방암 환자에게만 효과가 있다. 이 환자들은 HER2라는 유전자가 지나치게 많이 작동하여 유방암이 발생한 환자로 이 유전자는 세포 성장과 번식을 유도하는 단백질을 만드는 기능을 가지고 있다. 따라서 HER2 유전자로 인해 암이 발생한 환자의 경우는 이 단백질에 대한 항체를 투여함으로써(허셉틴) 암세포의 지속적인 증식을 막을 수 있다. 이외에도 노바티스사가 만들어 작년 5월부터 판매하고 있는 글리벡은 만성골수성 백혈병 환자중 약 90%에서만 증상을 완화할 수 있는 약으로 화제가 되었다. 만성골수성 백혈병 환자에서 발견되는 'abl'이라는 유전자는 백혈구의 숫자를 급증시키는데 글리벡은 'abl'이라는 유전자가 만드는 단백질의 활동을 저해함으로써 병을 치료하게 된다(Yamayoshi, Iida & Tani-

gawara, 2005).

이와 같이 앞으로 약물개발은 대형무기가 아닌 특정한 대상을 겨냥한 초정밀 무기로써 개발될 것이다. 그러나 지금까지 아직 우리나라 환자의 SNP가 밝혀지지 않았고 이에 대한 약물 대사 정도에 대한 정보가 없어 외국에서 개발된 약물이 한국인에게 그대로 적용되는 현실을 생각하면 한국인의 유전정보에 대한 연구가 시급하다.

3. 우리나라 게놈 연구의 현황

우리나라는 '인간유전체기능연구사업단'이 단장 유항숙 박사를 필두로 2000년 7월 출범한 후 게놈 연구가 활발히 진행되고 있다. 다른 나라에 비해 뒤늦게 연구가 시작된 점을 감안하여 차별화된 전략으로 한국인에게 가장 많이 발병하는 위암과 간암의 정복이 사업단의 목표이다. 먼저 위암, 간암을 유전자로 조기 진단하는 방법을 개발하는 것을 필두로 하여 2010년 치료신약 후보물질을 내놓을 계획이다(인간유전체기능 연구 사업단, 2005). 먼저 한국인의 특유 유전자원(SNP)이 확보되어 이에 맞는 진단, 치료기술이 개발되면 앞으로 10년 후에는 위암, 간암의 생존율이 10~30%수준에서 60%이상까지 올라갈 수 있을 것으로 예측된다. 아직 인종에 따른 약물 반응에 대한 차이가 있으나 아직 동양인에 대한 약물 반응의 차이에 대한 연구가 많이 진행되지 않은 점을 감안하면 한국인의 특유 유전자를 발굴, 분석하고 이를 바탕으로 약리 유전학 기초를 구축하는 것은 매우 시급한 과제라 할 수 있다.

4. 간호학과 유전체 연구

포스트게놈 시대를 맞이하여 간호학계에서는 어떻게 대처하고 있는가? 구체적인 내용을 간호교육, 실무, 연구로 나누어 고찰해 보고자

한다.

1) 간호교육

인간 유전자 지도 완성으로 유전관련 정보는 이제 더 이상 일부 과학자들의 전유물이 아니라 의학에서도 주류를 이루게 되었다. 유전자 관련 지식은 더 이상 간과할 수 없는 기본 지식으로 자리잡게 된 것이다. 따라서 간호학에서도 유전 간호지식을 개발하고 유전자 관련 개념을 기본개념으로 설정하여 학생을 교육할 뿐 아니라 이를 간호실무에 직접 연결시킬 수 있도록 교과과정을 개편하는 작업이 시급하다(Williams, Tripp-Reimer, Schutte & Barnette, 2004).

간호교육은 또한 유전지식의 함양 뿐 아니라 유전 문제에 대해 다른 학문과, 다른 의료진과의 의사소통이 가능하도록 학생을 교육하는 것을 목표로 세워야 할 것이다. 환자와 그 가족이 유전자 치료 연구에 참여할 때의 위험과 이점(benefit)을 환자와 그 가족에게 충분히 설명할 수 있어야 할 것이며 환자가족과 환자가 가지고 있는 유전자 검사 및 유전 질환 관련 질문에 답할 수 있는 능력을 기르도록 해야 할 것이다. 또한 환자 간호시 환경적 요인 뿐만 아니라 유전적인 측면까지 동시에 고려할 수 있는 능력을 배양하는데 초점을 맞추어야 할 것이다. 더 나아가서 간호교육은 간호사들의 유전적 지식 뿐 아니라 유전 정보를 이용한 질병의 진단, 검사, 치료, 상담시 발생할 수 있는 윤리적인 문제에 대한 고려할 수 있는 능력 배양에도 관심을 가져야 한다.

이 때 간호학에서는 전공 영역별로 교과과정에 꼭 포함시켜야 하는 필수 유전체 관련 간호지식이 무엇인가에 대한 consensus가 이루어져야 한다.

미국 간호계에서는 유전체 연구가 환자의 진단, 치료 및 예방에 미치는 영향과 간호교육

의 방향에 대한 논의가 활발히 진행되고 있으며 이를 교과과정에 반영하기 위한 수차례의 노력이 있었다. 이미 40여년 전인 1962년 Brantle와 Esslinger는 간호교과과정에 건강과 질병의 유전적 요소에 관련된 지식을 통합할 것을 주장하였다(Brantle & Esslinger, 1962). 간호사정시 환자의 위험 요소를 사정하는데 가족력 및 유전적 정보를 포함시키는 것이 기본 적으로 요구되었으며(American Association of Colleges of Nursing, 1998, Olsen, Dudley-Brown & McMullen, 2004), 모든 간호대학에서 적어도 인간 유전학에 관련된 기본 과정을 이수하고 또한 임상 실습과 보수교육에서도 실례를 인용한 교육을 할 것을 역설하였다(Olsen, 2003).

1990년대 이후로 여러 간호관련 학회 및 단체에서도 유전관련 정보 및 기술(skill)을 간호교육에 필수적으로 포함시킬 것을 논의 하였다(AHWONN, 2000 : Calzone & Masny, 2002 : International Society of Nurses in Genetics(ISONG), 1998). 2002년 제 15회 ISONG에서는 leadership panel을 열고 5명의 유전간호학자가 참여하여 유전지식을 간호전문 지식에 통합할 것을 촉구하였다. 미국간호협회 등은 간호지도자가 유전건강지식의 중요성을 인식하고 이를 간호 교육, 연구, 실무에 통합하고 건강정책에 반영하기 위해 여러 방면에서 노력할 것을 권고하고 있다(Lashley, 1997). 유전학을 간호교과과정에 통합하기 위한 노력의 일환으로 Hetteberg와 Prows는 checklist를 만들고 현재 각 교과과정에 있는 유전학관련 내용을 조사하고 대학 내 모든 교수들이 유전학을 각 담당 교과과정에 포함시킬 수 있는 방안, 교수들의 유전학 관련 지식을 향상 시킬수 있는 방안, 그리고 마지막으로 교과과정에 유전학 관련 내용을 통합 하는 방안을 제시하였다(Hetteberg & Prows, 2004). Read, Dylis, Mott와 Fairchild(2004)는 또한

모든 교과과정에서 유전의 개념을 통합하여 학생들을 교육 시켜야 한다고 역설하면서 간호학생은 졸업 후 유전관련 문제를 파악할 수 있어야 하고 유전 문제가 있는 환자와 가족에게 교육과 상담을 제공할 수 있어야 하며 더 전문적 도움이 필요할 때는 유전 전문가에게 의뢰할 수 있도록 유전관련 기본 지식을 함양할 수 있는 교과과정이 필요하다고 하였다(Read, Dylis, Mott & Fairchild, 2004).

이미 미국에서는 1980년대부터 대학원 수준에서 유전 전문 간호사를 양성하기 위한 노력도 활발히 전개되고 있다(Williams, 2004). 현재 University of Iowa, Rush University, Columbia University, University of Washington, University of California at San Francisco 등에서도 유전전문 간호 과정이 개설되어 전문 간호사를 배출하고 있으나 아직 전공하고 있는 학생들은 그리 많지 않은 실정이다.

우리나라에서는 2003년 기초간호자연과학회에서 간호유전지식의 필요성을 인식하고 매월 유전 간호 study group을 운영하여 공부하고 이를 책자로 발간한 적이 있다. 그러나 아직 간호에 필요한 유전지식에 대한 논의가 구체적으로 진행되고 있지는 않다. 또한 임상에서 근무하는 간호사를 위해서도 병원 보수교육에서 아직 이 분야에 관련된 교육이 제공된 적이 없는 것 같다.

2) 간호실무

인간 유전자 지도가 완성되면서 이제 개개인의 유전자와 환경 뿐 아니라 이들의 상호작용이 질병의 발생에 영향을 미치는 것으로 알려졌다. 지금까지 유전학이 몇몇 단일 유전자 질환에 국한되었다면 이제 심장병, 당뇨, 고혈압 등 만성 질환도 다인성 유전질환으로 밝혀지면서 유전자가 관련되지 않는 질환은 없는

것으로 보인다. 임상 간호실무에서 만성질환의 간호시 위험인자 뿐 아니라 각 개개인의 유전적인 성향을 고려해야만 하게 되었다. 최근 유전자 치료에 대한 논란이 증대되고 우리나라에서도 줄기세포를 이용한 만성질환 및 퇴행성 질환의 치료의 날이 머지않음을 고려할 때 임상에서 간호사들의 유전관련 지식의 필요성과 태도, 그리고 기술은 어느 때보다도 필요한 시점이다. 이제 간호실무에서 다인성 질환을 포함한 다양한 유전질환에 대해 간호사들이 환자를 교육하고, 각종 유전자 관련 치료에 대처할 수 있도록 상담하며 간호할 수 있는 적절한 지식은 선택이 아니라 필수이다.

이미 미국에서는 ISONG에서 성명서를 발표해서(1998) 임상실무에서의 유전 간호의 표준과 범위를 제시하였고 미국 간호사 협회는 이를 인정하였다. 이러한 노력은 비단 미국 뿐 아니라 이미 영국 등의 유럽 국가와, 가까이에서는 이미 일본에서도 이에 관한 노력을 하고 있다. Tsujino, Tsukahara, Frazier, Iino와 Murakami(2003)는 일본 간호교과서에 있는 유전관련 내용을 조사하였으며 일본 유전간호 위원회(The genetic Nursing Committee of Japan, 2000)는 이미 유전건강간호에 대한 간호사의 책임과 간호요구도에 대하여 분석하였다.

좀 더 전문화된 유전상담과 간호를 제공하기 위해 이미 세계적으로 약 1500-2000명 정도의 유전상담사가 있는 것으로 보고되었다(Johnson & Brensinger, 2000). 미국의 경우 유전 상담사는 간호사와 다른 직종으로 대부분 생물학을 전공하고 2년과정의 유전학의 기본 지식과 상담관련 과목을 포함한 석사 과정을 이수한 전문가이다. 이러한 숫자의 유전 상담사는 아직 한명도 없는 우리나라에 비하면 아주 많은 숫자이나 앞으로 유전자 검사에 대한 요구가 증가할 것을 예상하면 그리 많은 숫자가 아닌 것 처럼 보인다. 그러므로 일반 간호사들은 유전관련 기본 지식을 가지

고 있어야 할 것이며 유전자 치료 및 줄기세포를 이용한 만성질환 치료를 고려하고 있는 환자와 보호자를 평가하고 상담할 수 있어야 할 것이다.

Lea와 Monsen(2003)은 'genomics nurse case coordinator'라는 새로운 '중간 단계의 간호사 역할'에 대해 역설하였다. 이들은 상담 기술이 있으며 유전자 관련 지식이 풍부하고 또한 환자 및 보호자를 상담, 지지할 수 있으며 다른 의료인과 협동할 수 있어 단일 유전자 질환뿐 아니라 다인성 질환을 가진 환자의 간호를 또한 맡을 수 있다. 이러한 간호사가 할 수 있는 역할을 Lea와 Monsen(2003)은 다섯가지로 요약하였다. 첫째, 위험인자를 포함한 가족력을 사정할 수 있다. 이 때 적어도 3대 이상의 가계도작성, 둘째 유전자 검사와 치료와 관련된 위험, 이점, 그리고 제한점에 대한 정보를 제공하는 등 검사 및 치료 전 사전 동의를 얻기 까지 환자의 편에서 최대의 정보를 제공한다. 셋째, 대상자의 유전상담 및 평가, 넷째, 유전관련 진단 및 치료(유전약물학)를 위해 coordinator로서의 역할, 그리고 마지막으로 환자 뿐 아니라 가족, 그리고 지역사회까지 유전관련 검사 및 치료가 미칠 수 있는 영향을 사정하고 환자 및 가족에게는 끊임 없는 정서적 지지를 제공하도록 하는 역할이다.

그러나 아직 우리나라에서는 간호현장에서 간호사들의 유전자 관련 지식을 증대시키기 위한 노력과 유전자 치료술과 유전자 치료와 관련된 윤리적, 법적 논의가 시도된 적이 없는 것으로 보인다. 앞으로 일반 간호사를 대상으로 유전관련 단기 교육, 또는 보수교육을 통해 유전관련 지식을 전달하고 유전간호에 대한 competence를 증가시킬 뿐 아니라, 유전자 치료와 관련된 윤리적, 법적 문제에 대한 문제제기를 할 수 있는 능력도 키워야 할 것이다. 앞으로는 산전 간호사 유전자 및 염색체 검사 뿐만 아니라 암환자, 그리고 최근 한국에서 줄

기세포관련 난치병 치료와 관련되어 간호사의 역할이 증대될 것을 생각하면 병원에서 뿐 아니라 지역사회에서의 간호사의 역할도 증대되어야 할 것이다.

3) 간호연구

우리나라에서는 홍해숙 등(2003)이 시행한 우리나라 간호교육에서의 유전학 교육과정 현황과 요구에 대한 연구를 제외하면 간호유전 관련 연구는 거의 전무한 실정이다. 반면 미국에서는 이미 1990년 대부터 유전관련 간호연구가 활발히 진행되고 있다. 초창기의 간호연구는 다인성 질환의 유전성에 환경이 미치는 영향에 대해 조사한 연구이다. Meininger 등은 취학아동(Meininger, Hayman, Coates & Gallabher, 1988)과 청소년에서(Meininger, Hayman, Coates & Gallabher, 1998) 쌍둥이를 대상으로 type A 행동과 다른 심혈관 위험인자의 관계를 조사하였다. 연구 결과 유전 요인이 심혈관 위험요인에 영향을 미치는 것이고 이러한 유전 요인이 환경에 미치는 영향은 발달단계에 따라 다름을 보고하였다. 이러한 연구 결과는 어른 쌍둥이 에서 보고된 연구결과와 다른 것으로 유전 인자의 발현이 발달 단계에 따라 달라질 수 있음을 보여준다. 앞으로도 심혈관 질환, 또는 고혈압 등의 만성질환의 고 위험군을 대상으로 유전적 요인이 발현되지 않도록 할 수 있는 환경 중재프로그램을 개발하는 연구도 생각해 볼 수 있다.

또 다른 분야의 간호연구는 유전적 다인성(polymorphism)에 관한 연구이다. Hill(2000)은 젊은 흑인을 대상으로 고혈압 관리 프로그램을 개발하는 연구를 시행하였는데 유전학, 임상 중재, 그리고 환자의 outcome을 통합하는 그런 간호연구 프로그램을 시행하였다. 즉, 특정 유전자의 polymorphism과 고혈압 약물에 대한 반응의 상호작용을 조사하여 좌심실근의

감소와 mean central vascular stiffness가 어떻게 호전되는지를 조사하였다.

이외에도 Williams와 Tripp-reimer(2001)은 유전적으로 복잡한 질환(genetically complex disorders)의 위험을 증가시키는데 환경적 요인 뿐 아니라 유전적 요인을 찾는 연구를 실시하였다.

또한 개인, 가족, 그리고 지역사회에서 유전 정보를 어떻게 활용하는지에 대한 연구도 있다 Grady(2003)는 일반인들이 유전정보를 건강유지와 질병을 예방하는데 어떻게 이용할 수 있는지에 대한 연구를 시행하였다

이제 행동동학 간호 연구 분야에서 유전-환경 요인을 고려한 간호연구가 더 활발히 시행되어야 한다. 유전학 관련 다른 학문과 다학제 연구 또한 앞으로 나아갈 방향이라고 하겠다.

간호 연구는 또한 다인성 질환에서 위험 유전자(susceptibility gene)의 발현을 유도하는 환경적 요인이 무엇인지를 조사하는 것에 대해 초점을 맞출 수도 있다. 그러나 무엇보다도 유전 관련 간호연구는 연구 결과를 간호 실무에 통합시킬 수 있어야 할 것이다. 아직 대부분의 연구가 일부 민족에 국한되고 특정 사회경제적 수준을 대상으로 하였으므로 앞으로 광범위한 대상자에 대한 연구가 필요하다.

이제는 유전관련 지식은 더이상 선택이 아니며 2010년을 대비하는 자격 있는 간호사를 양성하기 위해선 모든 간호교과과정 및 보수 교육에서 유전 관련 지식이 필수가 되어야 함을 고려할 때 한국 간호계에서도 이에 대한 논의가 절실히 필요한 시점이다.

참고문헌

- 권준택 . 임상약물 유전학 1996. 유전학회지 81-85.
- 인간유전체기능연구사업단. 2004. <http://21cgenome.kribb.re.kr>
- 홍해숙, 변영순, 나연경. (2003). 간호교육에서의 유전학 교육과정 현황과 요구. 대한기초간호자연과학회지, 5(1), 13-22.
- American Association of Colleges of Nursing. Essentials of Baccalaureate Education for Professional Nursing Practice. Washington, DC: American Association of Colleges of Nursing, 1998.
- Association of Women's Health, Obstetric, and Neonatal Nursing(AWHONN)(2000). Role of the Registered Nurse in support of patients as related to genetic testing.
- Brantl, V.M. & Esslinger, P.N.(1962). Genetics implications for the nursing curriculum. Nursing Forum, 1(2), 91-100.
- Calzone, K.A., Jenkins, J., & Masny, A.(2002). Core competencies in cancer genetics for advance practice oncology nurses. Oncology Nursing Forum, 29, 1327-1333.
- Frazier, L., Meininger, J., Halsey, L. D. & Boerwinkle, E.(2004). Genetic discoveries and nursing implication for complex disease prevention and management. J Prof Nurs, 20(4), 222-9.
- Grady, P.A. & Collins, F.S.(2003). Genetics and nursing science: realizing the potential. Nurs Res, 52(2), 69
- Hetteberg, C. & Prows, C.A.(2004). A checklist to assist in the integration of genetics into nursing curricula. Nurs Outlook, 52(2), 85-88.
- Hill, M.(2000). Comprehensive hypertension care in young urban black men: An example of a program of

- nursing research that integrates genetic science, clinical interventions, and patient outcomes. Nursing Clinics of North America, 35, 773-793.
- International Society of Nurses in Genetics, Inc.(ISONG).(1998). Statement on the scope and standards of genetics clinical nursing practice. Washington, DC: American Nurses Association.
- Johnson, KA & Brensinger JD.(2000). Genetic counseling and testing: implications for clinical practice. Nurs Clin North Am, 35(3), 615-26.
- Lashley, F.(1997) The genetics revolution : lications for nursing. Washington, DC: American Academy of Nursing.
- Lea, D.H.(2005). Tailoring drug therapy with pharmacogenetics. Nursing, 35(4), 22-23.
- Lea, DH & Monsen RB.(2003). Preparing nurses for a 21st century role in genomics-based health care. Nurs Educ Perspect, 24(2), 75-80.
- Meininger, J.C., Hayman, L.L., Coates, P.M. & Gallagher, P.(1988). Genetics or environment? Type A behavior and cardiovascular risk factors in twin children. Nursing Research, 37, 341-346.
- Meininger, J.C., Hayman, L.L., Coates, P.M. & Gallagher, P.R.(1998). Genetic and environmental influences on cardiovascular disease risk factors in adolescents. Nursing research, 47(1),11-18.
- Olsen, S.J., Feetham, S.L., Jenkins, J., Lewis, J.A., Nissly, T.L., Sigmon, H.D., Thomson, E.J. (2003). Creating a nursing vision for leadership in genetics. Medurg Nursing, 12(3), 177-183.
- Olsen, S., Dudley-Brown, S. & McMullen, P. (2004). Case for blending pedigrees, genograms and ecomaps: Nursing's contribution to the 'ig picture' Nursing and Health Sciences, 6, 295-308.
- Penny, M.A., & McHale, D.(2005). Pharmaco- genomics and the drug discovery pipeline:When should it be implemented?. Am J Pharmacogenimics, 5(1) : 53-62.
- Prows, C.A. & Prows, D.R.(2004), Medication selection by genotype: How genetics is changing drug prescribing and efficacy. Am J Nurs, 104(5), 60-70.
- Read, C.Y., Dylis, A.M., Mott, S.R. & Fairchild, N.J.(2004), Promoting integration of genetics core competencies onto entry-level nursing curricular. J Nurs Educ, 43(8), 376-80.
- Sohn, D.R., Shin. S.G., Park, C.W., Kusaka, M., Chiba, K. & Ishizaki, T.(1991). Metoprolol oxidation polymorphism in a Korean population: comparison with native Japanese and Chinese populations. Br J Clin Pharmacol, 32, 504-507.
- Sohn, D.R., Kusaha, M., Ishizaki, T., Shin, S.G., Jang, I.J., Shin, J.G. & Chiba, K.(1992). Incidence of S-mephenytoin hydroxylation deficiency in a Korean population and the interphenotypic differences in diazepam pharmacokinetics. Clin Pharmacol Ther, 52, 160-169.
- Suarez-Kurtz, G.(2005a). Pharmacogenetics' and response to beta-adrenergic receptor antagonists in heart failure. Clin Pharmacol Ther, 77(3),123-6.
- Suarez-Kurtz, G.(2005b). Pharmacogenomics in admixed populations. Trends Pharmacol Sci, 26(4),196-201.
- Tsujino, K., Tsukahara, M., Frazier, L., Iino, H. & Murakami, K.(2003). Genetic content in Japanese language nursing textbooks. Res Theory Nurs Pract, 17(4), 353-62.
- Williams, J.K. & Tripp-reimer, T.(2001). From ecology to base pairs: Nursing and genetic science. Biological Research for Nursing, 3(1), 4-12.
- Williams, J.K., Tripp-Reimer, T., Schutte, D. & Barnette, J.J.(2004). Advancing genetic nursing knowledge. Nurs Outlook, 52(2), 73-79.
- Yamayoshi, Y., Iida, E.& Tanigawara, Y.(2005). Cancer pharmacogenomics: international trends. Int J Clin Oncol, 10(1),5-13.