

## 의학유전학 전문인력 교육프로그램의 개발과 인증에 관한 연구

<sup>1</sup>울산의대 서울아산병원 의학유전학 클리닉 및 검사실, <sup>2</sup>함춘여성클리닉  
<sup>3</sup>관동의대 제일병원 산부인과학교실, <sup>4</sup>한림의대 춘천성심병원 소아청소년과, <sup>5</sup>아주대병원 유전질환전문센터

유한욱<sup>1</sup> · 황도영<sup>2</sup> · 류현미<sup>3</sup> · 이흥진<sup>4</sup> · 김현주<sup>5</sup>

### Development of medical genetics training program and certification process for medical geneticist as a specialist in Korea

Han-Wook Yoo<sup>1</sup>, Doyeong Hwang<sup>2</sup>, Hyun-Mee Ryu<sup>3</sup>, Hong-Jin Lee<sup>4</sup>, Hyon J. Kim<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Medical Genetics Clinic & Laboratory, Asan Medical Center, University of Ulsan College of Medicine  
<sup>2</sup>Hamchoon Women's Clinic, <sup>3</sup>Department of Obstetrics and Gynecology, Cheil General Hospital & Women's Healthcare Center, <sup>4</sup>Department of Pediatrics, Hallym University School of Medicine  
<sup>5</sup>Center for Genetic Disease, Ajou University Hospital

**Purpose :** This study was undertaken to provide prerequisites for accreditation of medical genetics training program and certification process for medical genetics professionals as clinical specialist and set up guidelines on curriculum of medical genetics training program in Korea.

**Methods :** Six ad hoc committees for clinical geneticist, clinical cytogeneticist, clinical molecular geneticist, clinical biochemical geneticist, medical genetics technologists and genetic counselors were organized for reviewing current status in Korea as well as foreign countries. Each committee is composed of 6-8 members. They summarized their opinions according to the structured questionnaire inquiring the ways of accrediting training program, qualification of program director, trainee requirements, contents of curriculum, duration of training program, certification process, estimation of numbers of each specialist needed in next 5 years in Korea.

**Results :** Both prerequisites for the accreditation of medical geneticist training institutions and qualification of program director are suggested. Candidacy of trainees requires MD with board of medical specialty, or PhD degree with professional experiences in related field except clinical genetics program which only accepts MD with board of medical specialty, and Non-MD genetic counselor and medical technologists with degrees of BS or MS. General duration of fellowship will be 2-3 years depending on the categories they are enrolled into. Contents of curriculum for each speciality training are described. For the certification of each category, the candidacy should submit a log book detailing the cases they experienced during the fellowship, prove that they successfully completed course work and clinical experiences in the accredited program, and pass the written examination.

**Conclusion :** As medical genetics becomes more important in daily routine clinical practice, the accreditation of medical genetics training program and certification of personnel are urgently needed. In this regard, the study will be providing guidelines and prerequisites for accreditation of medical genetics training program and certification process for medical genetics professionals as clinical specialist.

**Key Words :** Medical Genetics Training Program, Accreditation, Certification

## 서론

인간 유전체계획의 완성에 따라 전통적 멘델 유전방식을 취하는 단일유전자 이상에 의한 유전질환들의 병인유전자들 (morbid genes)이 대부분 mapping 되고 있으며 유전자의 구조와 기능이 규명되고 있다. 따라서 많은 단일유전자 유전질환에서 DNA 진단, 세포분자유전학적 진단이 가능하게 되었고 치료면에서도 세포치료(cell therapy), protein therapy, gene therapy 등, 전망이 밝다. 이와 같은 근본적 치료외에도 대중적인 치료방편들도 점차 확대되고 있다. 이제는 유전질환이 불치의 질환, 진단이 어려운 질환, 예측이 불가능한 질환이라는 개념에서 탈피하여 마치 심장 전문의(cardiologist)가 심장이라는 한 기관에서 발생하는 질환의 전문가, 또는 내분비 전문의(endocrinologist)가 내분비 기관에서 발생하는 질환의 전문가인 것처럼 의학유전학 전문의(medical geneticist)는 유전체(genome)와 연관되어 발생하는 질환들의 전문가로서 이들 질환들을 정확히 진단하고 치료-관리하며 예방하고 예후를 예측할 수 있어야 하겠다. 단일유전자 이상에 의한 유전질환에서의 유전자검사는 보편화, 상업화되는 추세이며 향후 환경적 요인과 여러 유전자가 어우러져 발생하는 흔한 질환의 총체적 유전자군의 분석과 약리학적 반응의 개인적 차이를 감별할 수 있는 유전자 분석이 가능할 것이다. 그러나 국내에는 아직 의학유전학의 체계적인 교육과정과 자격인증 프로그램이 확립되어 있지 않다. 이미 미국에서는 20여년 전에 의학유전학 전문의제도를 확립하고 이 분야의 인력을 체계적으로 양성하고 있다. 1887년 Mischer에 의해 DNA("nuclein")가 발견되고 1953년 Waton과 Crick에 의해 그 구조가 규명된다. 1970년경 Arber 등에 의해 제한효소가 발견되고 1986년 Mullis 등에 의해 PCR방법이 자세하게 기술된다. Fred Sanger, Maxam & Gilbert가 1980년 노벨 화학상을 받게 된다. 1980년대 이후 연관분석을 이용한 DNA 진단이 가능하게 되고 점차 병인 유전자 염기서열에 근거를 둔 직접적 DNA 진단이 보편화되기 시작되었다. Human genome project의 완성에 따라 다음과 같이 paradigm의 shift가 불가피하게 되었다. 즉, 'from structural genomics to functional genomics : from map-based gene discovery to sequence-based gene discovery (research in silico, or cybergenomics); from genetic disease diagnosis to detection of genetic predisposition of common disorders;

from etiology (specific causation) to pathogenesis (mechanism); from a one-gene-at-a-time approach to study of systems, pathways and families of genes' 등이다. 의학유전학에서 다루는 분야로는 다음과 같은데

### 1) 임상유전학(clinical genetics)

기형증후군, 유질환의 임상적 진단, 치료 및 관리, 예후 및 자연경과의 예측, 예방

### 2) 임상 세포유전학(clinical cytogenetics)

염색체 이상 질환, 종양염색체 이상질환들의 진단 및 해석

### 3) 임상 분자유전학(clinical molecular genetics)

유전질환의 DNA 진단, 유전성 소인과 연관된 감수성, 저항성 유전자형 분석 및 해석

### 4) 임상생화학유전학(clinical biochemical genetics)

유전성대사질환의 스크리닝, 생화학적 진단, 치료

### 5) 유전상담학(genetic counseling) 등이다.

그러나 상기한 전통적인 분야도 human genome project의 완성에 따라 변화가 예상되는데 즉 medical genetics(의학유전학)에서 genetic medicine(유전의학), genomic medicine(유전체의학)의로의 확대이다. 의학유전학에서는 전통적인 단일유전자이상과 염색체 이상에 의한 희귀한 질환들을 다루어 왔으나 유전의학, 유전체의학에서는 흔한 보편적인 질환들에서의 유전적 소인들까지도 포괄해서 다루게 된다. 외국에서는 이미 1956년 이후 human genetics는 Motulsky가 사용하기 시작한 medical genetics로서 'medicalize' 되었고 시간이 지나면서 이는 다시 "subspecialize"되고 "professionalize" 되었다. 이는 다시 지난 10여년간 "molecularize" 되었고 점차 "commercialize, consumerize" 되는 경향이다

## 1. 미국과 캐나다의 의학유전학 전문의제도 및 교육 프로그램과 현황

### 1) 의학유전학전문의제도

1982년 처음 의학유전학전문의 시험이 도입되어 clinical genetics, clinical cytogenetic, clinical biochemical genetics, clinical molecular genetics, genetic counselling 분야의 인력

을 인증(certify)하고 있다. 이 시험은 매 3년마다 치루어지며 일반유전학시험(general genetics exam)과 각 세부 전문분야시험 두 부분으로 나뉘어져 일반유전학시험을 반드시 통과하고 세부 전문분야시험을 통과해야 자격을 인정받게 되어 있다. 여러 차례 그 요건들이 변화되어 왔으나 현재로서는 임상 유전학을 전공하기 위해서는 반드시 MD로서 4년의 임상유전학전공의 과정을 수료하거나 다른 임상의학 전공의 최소 2년과 임상유전학 2년의 전공의 과정을 수료해야 한다. Ph.D. 소지자도 박사 후 과정으로 의학유전학의 세부분야(세포유전학, 임상분자유전학, 임상 생화학 유전학)를 전공하고 검사실을 운영할 수 있다. 유전상담가(genetic counsellor)는 유전상담 석사학위프로그램을 수료한 사람에게 시험자격을 부여하고 있으며 1993년부터는 ABMG (American Board of Medical Genetics)에서 분리하여 ABGC (American Board of Genetic Counselling)에서 관리하고 있다. 다른 laboratory speciality 반드시 미국내에서 취득한 MD, Ph.D가 2-3년간 수련인정기관에서 post-doctoral fellowship을 수료해야만 응시자격을 부여하고 있다. 모든 certification은 10년만 유효하며 이후에는 recertification을 위해 다시 시험을 치루게 되어 있다. 현재 매 3년마다 약 150여명의 전문의가 배출되고 있으며 2005년 9차 시험이 있었다. 1991년 정식으로 미국 전문의제도 인정받게 되어 American Board of Medical Genetics가 24번째로 American Board of Medical Speciality에 합류하게 되었다. 특이한 것은 대부분의 임상의학이 임상적 기술에서 시작되어 기초의학적 토대를 갖추게 되는 것에 비해 의학유전학은 기초의학(basic science)에서 시작되어 임상의학으로 그 토대를 이루게 되었다는 점이다.

## 2) 교육프로그램

현재 미국 및 캐나다에 수련프로그램으로 인정된 약 100여개의 프로그램이 있다. 이 프로그램은 institute 수준의 단독프로그램, department 수준의 단독 프로그램, interdepartmental 협동 프로그램, division 수준의 단독 프로그램 등 다양하게 운영되고 있다.

## 2. 한국의 현황

우리나라의 경우 의학유전학전문의 제도 및 의학유전학 검사실 인력의 자격을 인증하는 제도가 없다 단지 진단검사의학과와 정도관리협회에서 수년 전부터 세포유전학의 정도관리를 진단검사의학과를 중심으로 시행해오고 있었으나 대

한의학유전학회에서도 세포유전학, 임상분자유전학 검사실 인증을 시작하였다. 현재 국내법상으로는 진단검사의학전문 의와 임상병리사 자격소유자만 의료법상 진료와 연관된 검사를 할 수 있는 것으로 되어 있으며 환자 진료의 경우 의사 자격증이 있는 경우 누구나 진료 가능하다. 그러나 사실은 유전질환 환자의 진료는 사각지대에 놓여 있다. 각 전문 진료과목에서 보다 흔한 질환들을 진료하다 보면 진단, 치료법과 근본적 개념이 빠르게 바뀌고 있는 의학유전학분야의 질병을 제대로 진료할 수 없다. 약 85%의 유전성 질환이 산전, 성인이 이전에 이미 발병하기 때문에 전통적으로 임상진료는 소아과, 산부인과 의사 등에 의해 행해져 왔다. 그러나 이들 분야의 임상전공의 수련기간동안 실제 의학유전학 수련을 제대로 받기는 불가능하다. 유전상담의 경우도 상담료를 환자에게 받을 수 없도록 되어 있고 유전상담 전문가 양성제도도 없다. 최근 사이비 유전상담사 양성프로그램이 우후죽순으로 소위 벤처기업이라 하는 상업적 유전자검사실을 중심으로 운영되고 있어서 사회문제가 되고 있다. 간호학회를 중심으로 유전상담 전문간호사를 교육, 양성하고자 하는 시도가 있었으나 법적으로 인정받지 못하고 있다. 또한 외국의 경우처럼 대학원 유전상담학 석사과정으로 되어 있지 못하고 있었으나 2006년 아주대학교 대학원에 처음으로 석사과정으로 유전상담학 과정이 설치되었다. 또한 의학적으로 적용증 및 특이도, 민감도 등이 검증되지 않은 많은 유전학적 검사들이 우후죽순 격으로 여러 수준(벤처 검사실, 종합병원, 대학병원, 개인병원, 학사, 석사연구원, 임상병리사)에서 행해지고 있어서 대한의학유전학회에서는 유전학 검사실 인증제도를 2005년에 시작하였고 2007년 서류심사로 과도기적인 의학유전학 인정의 제도를 도입하였다. 이러한 검사들의 pre-testing, post-testing 상담과 해석은 전혀 올바른 방법으로 환자에게 전달되고 있지 못한 형편이다. 이들이 내포하는 임상적, 윤리적 문제를 고려할 때 외국의 경우와 같이 엄격한 준거에 토대를 둔 전문화가 필요하며 향후 complex trait 등의 흔한 질환들에서 genetic predisposition에 대한 정확한 genetic dissection이 가능하게 되면 더욱 그러할 것이다. 이러한 국내외적 의료환경 변화에 효율적으로 대처하고 국제 기준에 맞는 의학유전학 전문가를 양성하기 위하여 본 연구에서는 의학유전학 전문인력 양성을 위한 프로그램 개발과 인증에 관한 내용을 다루고자 하였다.

본 논문에서는 현 상황에서 우리나라에 적합한 의학유전학 전문인력의 양성과 인증프로그램이 어떠한지 다

음과 같은 측면에서 고려해보고자 하였다. 1) 의학유전학 전문인력 교육프로그램 내용 확립, 2) 국내에 필요한 의학유전학전공인력의 산출, 3) 의학유전학 전공 전문인력의 인증제도화 방안 마련, 4) 의학유전학전문의 제도 법제화를 위한 단계적 전략(strategies) 확립 등이다.

## 본 론

### I. 임상유전학 전문가 양성을 위한 교육

#### 프로그램의 개발과 인증

##### 1. 임상유전학 전문가 양성을 위한 교육 프로그램의 인증

###### 1) 교육기관의 인증

(1) 대한의학유전학회에서 인증받은 임상유전학전문가 1인 이상이 full-time으로 근무하는 기관으로 한다.

(2) 한국유전자평가원 또는 대한의학유전학회에서 인증받은 유전학 검사실(임상세포유전학, 임상분자 유전학, 임상생화학 유전학 검사실 중 최소 1개 이상)이 존재하는 기관으로 한다.

(3) 인증받기 전 3년간의 임상유전학 진료 건수가 연 평균 300건 이상 되는 기관으로 한다.

(4) 매2년마다 교육기관 인증을 갱신한다.

###### 2) 교육지도자(program director)의 자격

임상유전학 전문가 양성교육과정을 수료하고 소정의 시험에 합격한 자로 한다.(처음 실시할 때는 경과규정을 고려하여 자격요건을 별도로 지정)

###### <별표 1> 경과규정

1항 또는 2항에 해당하는 자는 자격인정 시험을 면제하고 서류심사만으로 분과관리위원회의 심의를 거친 후 자격인정을 받을 수 있다.

###### (서류심사 자격인정)

인정자격을 신청하는 시점을 기준으로 이전에 전문의가 된 자 중에서 1항 또는 2항을 만족하는 자는 수련인정을 분과관리위원회에 신청할 수 있으며, 분과관리위원회의 심의 및 통과를 거친 후 서류심사전형에 응시할 수 있다.서류심사

로 자격이 인정되면 연 50시간(50평점)의 연수강좌를 이수하고 처음 교육지도자로서 인증될 수 있다.

① 분과관리위원회가 인정한 수련기관(국, 내외)에서 2년 이상 임상유전학 수련을 받고 이후 5년 이상 임상유전학 환자진료에 종사한 자, 또는 미국의학유전학 전문의로서 대한의학유전학회의 정회원의 의무를 다한 자로 한다.

② 수련병원의 교육지도자로서 임상유전학 전문가양성 프로그램 시행 20년 전 이전에 의과대학을 졸업하고 전문의 자격(임상의학) 소지자로서 유전자검사기관에서 10년 이상 검사실 실무경험과 5년 이상 임상유전학 환자 직접 진료경험이 있으며 대한학회에서 인정한 유전학 관련학회 정회원인 자로 한다.

##### 2. 임상유전학 전문가 양성을 위한 교육프로그램에의 수련신청 자격요건

1) 의학전공(M.D.) : 임상전공과목(내과, 소아과, 진단검사의학, 진단병리과학, 산부인과, 신경과, 정신과 등)의 전공의 과정을 완료한 전문의가 임상유전학 전문가 양성 기관으로 인증받은 기관에서 2년 이상의 fellowship을 신청할 수 있음. 임상세포유전학, 임상분자유전학, 임상생화학유전학 세부전문의 자격을 추가로 취득하고자 할 때는 각각 추가적인 1년 이상의 수련을 요한다.

2) 이학전공(Ph.D.)자와 기초의학전공자는 임상유전학전문가 양성 프로그램에 신청 할 수 없음.

##### 3. 임상유전학 전문가 양성을 위한 교과과정 (curriculum)

###### 1) 교과과정의 내용

###### I. Basic principles and concepts

A. Chromosomal basis of heredity

B. Human Genome: structure and function

C. Tools of medical genetics

D. Mapping and identification of disease genes and mutations

1. Genetic mapping of Mendelian diseases

2. Genetic mapping of complex diseases

###### II. Pattern of single gene inheritance

III. Genetic variation in individuals: mutation and polymorphism

- IV. Principles of clinical cytogenetics and disorders of autosomes and sex chromosomes
- V. Genetic aspect of development
- VI. Clinical dysmorphism
  - A. Terminology
  - B. Diagnostic approach
  - C. Syndrome delineation
- VII. Principles of clinical biochemical genetics and inborn error of metabolism
- VIII. Molecular and biochemical basis of genetic disorders
  - A. Molecular pathology
  - B. Genotype/Phenotype
- IX. Genetics and Cancer
- X. Genetic disorders of diverse human organs/systems
  - A. Genetic disorders of cardiovascular system
  - B. Genetic disorders of nervous system
  - C. Genetic disorders of immune system
  - D. Genetic disorders of musculo-skeletal and connective tissues
  - E. Genetic disorders of urology system
  - F. Genetic disorders of eyes
  - G. Genetic disorders of gastrointestinal systems
  - H. Genetic disorders of blood cells
- XI. Genetics of disorders with complex inheritance
- XII. Diagnosis of genetic disorders
  - A. Genetic testing
    - 1. prenatal testing
    - 2. postnatal testing (diagnostic, presymptomatic, carrier, screening)
    - 3. emerging diagnostic technologies
  - B. Computer-based resources for clinical genetics
- XIII. Treatment of genetic disorders
  - A. treatment modalities
  - B. new approaches to treating genetic diseases
- XIV. Genetic counselling and risk assessment
  - A. History taking
  - B. Pedigree construction and analysis
  - C. Interviewing techniques and psychosocial counselling

- D. Medical genetics evaluation
- E. Medical documentation
- F. Risk assessment
- G. Case management
- XV. Ethical and legal issues

## 2) 교육기간

### (1) 강의시간

2년의 연수기간 중 연간 25평점이상(2년간 50평점 이상)의 자체강의 또는 연수강좌로 상기 교과과정의 내용을 이수한다(최대 50%까지 대한의학회에서 인정하는 유관학회의나 유전학 연수강좌로 대체 가능하다).

### (2) 임상실습시간(실제 진료 예 수 ):

2년의 연수기간 중 임상실습을 통하여 임상유전학적 진료(진단과 상담, 치료) 예를 다음과 같은 양식의 log book에 기록하여 program director의 서명하에 인증 시험시에 제출한다. 최소 150예 이상의 기록을 제출하도록 한다. log book에 기록하여야 할 사항은 다음과 같다.

i) 연수받은 기관명, 연수기간, 교육책임자 성명

ii) 증례 번호 및 일자

iii) 임상유전학 진료의 범주(각 범주 최소 15예 이상, 50예 이하로 한다)

가. 유전질환양상을 보인 환자의 진단적 평가

나. 유전적 위험도의 평가

다. 산전진단

라. 유전질환 환자의 관리 및 치료

iv) 증례의 진단명: 구체적 진단명을 다음 범주로 나누어 기록한다(동일한 진단명은 10예까지만 인정한다).

가. 선천성기형, 정신지체/발달지연, 신생아 선별검사이상, 단일유전자이상 질환, 다인자성 복합질환(common complex diseases), 유전성 중양질환, 염색체 이상질환, 유전성 대사질환, 골격계이상 질환, 유전성 신경계 질환 등.

나. “가” 범주 해당 질환의 고위험도 군의 진단 및 유전적 위험도의 평가

다. 고연령 부모의 산전 상담, 산전 초음파 및 생화학 스كري닝 이상을 보인 산모의 진료

vi) 임상유전학 진료와 연관된 피교육자의 역할(각 증례에서 최소 5 범주의 역할 이상을 한 증례만 인정하고 각 범주에 최소 10증례 이상이 해당하여야 한다)

가. 병력청취

- 나. 가계도 구축(pedigree construction)
- 다. 진찰
- 라. 환자 관리 및 평가 계획 작성
- 마. 유전자 검사 전 후 상담
- 바. 재발위험도 평가
- 사. 재발위험도 평가의 상담
- 아. 진단 결과 및 질환의 자연경과에 대한 상담
- 자. 심리사회적 지지요법 및 상담
- 차. 환자 및 환자를 의뢰한 의료진을 위한 질환에 관한 정보제공
- 카. 모든 진료 및 상담 결과의 문서화 및 지속적인 follow-up
- (3) 다른 유전학 세부전문의 자격을 추가로 취득하고자 할 때는 각각 추가적인 1년 이상의 수련을 요한다.

**4. 교육과정을 이수한 임상유전학 전문가의 자격인증**

**1) 1차 서류심사**

program director의 추천서, 학력 및 경력증명서, 상기 기준에 맞는 150예의 logbook 제출

**2) 2차 필기 및 면접시험**

대한의학유전학회에서 “의학유전학(세부) 전문의 시험 전형위원회(가칭)” 구성하여 시험문제 출제, 면접위원 선정, 서류심사, 합격 기준선정 등을 논의하도록 한다.

**5. 한국의 임상 유전학 전문가의 수요**

연간 5명 정도 필요하리라 예측된다.

**6. 참고문헌**

- 1) Mckusick VA, Child B : Hisotry of medical genetics, medicine in a genetic text. In Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz RE, Korf BR, editors. Principles & practice of medical genetics 14th ed. London, Churchill Livingstone, 2002:3-54.
- 2) American Board of Medical Genetics : Bulletin information, description of examinations, application forms. 2005
- 3) American Society of Human Genetics : 2001-2002 Guide to North American graduate & postgraduate training program in human genetics.
- 4) 유한욱. Development of the training program for medical geneticists in Korea. 제 25차 대한의학유전학회 추계학술

대회 초록집 pp.33-41, 2002년.

**II. 임상세포유전학 전문가 양성 프로그램**

**1. 임상세포유전학 전문가 양성을 위한 교육 프로그램의 인증**

**1) 교육기관의 인증**

- ① 한국유전자평가원 또는 대한의학유전학회에서 인증받은 임상 세포유전학전문가 1인 이상이 full-time으로 근무하는 기관으로 한다.
- ② 한국유전자평가원 또는 대한의학유전학회에서 인증받은 세포유전학 검사실)이 존재하는 기관으로 한다.
- ③ 인증받기 전 3년간의 연간 임상세포유전학 유전학 검사 건수가 연 평균 500건 이상 되는 기관, 단 말초, 골수 검사 각각 최소 100건 이상이며 비정상 증례가 각각 20건 이상, 산전 검사가 최소 50건 이상이며 비정상 증례가 10건 이상이어야 한다.)
- ④ 매2년마다 교육기관 인증을 갱신한다.

**2) 교육지도자(program director)의 자격**

임상 세포 유전학 전문가 양성교육과정을 수료하고 소정의 시험에 합격한 자로 한다(처음 실시할 때는 경과규정을 이용하여 자격요건을 별도로 지정한다).

<별표 1> 경과규정

1항 또는 2항에 해당하는 자는 자격인정 시험을 면제하고 서류심사만으로 분과관리위원회의 심의를 거친 후 자격인정을 받을 수 있다.

(서류심사 자격인정)

인정자격을 신청하는 시점을 기준으로 이전에 전문의 또는 이학박사학위 취득자 중에서 1항 또는 2항을 만족하는 자는 수련인정을 분과관리위원회에 신청할 수 있으며, 분과관리위원회의 심의 및 통과를 거친 후 서류심사전형에 응시할 수 있다. 서류심사로 자격이 인정되면 연 50시간(50평점)의 연수강좌를 이수하고 처음 교육지도자로서 인증될 수 있다.

① 분과관리위원회가 인정한 수련기관(국, 내외)에서 2년 이상 임상세포유전학 수련을 받고 이후 5년 이상 임상 세포 유전학 실무에 종사한 자, 또는 미국의학유전학 전문의로서 대한의학유전학회의 정회원의 의무를 다한 자로 한다.

② 수련병원의 교육지도자로서 임상세포유전학 전문가양성 프로그램 시행 20년 전 이전에 의과대학을 졸업하고 전문의 자격(임상의학) 소지자로서 유전자검사기관에서 10년 이상 검사실 실무경험과 2년 이상 임상세포유전학 실무경험이 있으며 대한의학회에서 인정한 유전학 관련학회 정회원인 자로 한다.

**2. 임상세포유전학 전문가 양성을 위한 교육프로그램에의 수련신청 자격요건**

1) 의학전공(M.D.) : 임상전공과목(내과, 소아과, 진단검사의학, 진단병리과학, 산부인과, 신경과, 정신과 등)의 전공의 또는 기초 전공과목의 학위 또는 전공의 과정을 완료한 전문의, 의학박사학위소지자(기초의학에만 해당)가 임상세포유전학 전문가 양성 기관으로 인증받은 기관에서 2년 이상의 fellowship을 신청할 수 있다. 임상유전학, 임상분자유전학, 임상생화학유전학 세부전문의 자격을 추가로 취득하고자 할 때는 각각 추가적인 2년 이상의 수련을 요한다.

2) 이학전공(Ph.D.): 생명과학 분야(의과학, 유전학, 분자생물학, 유전공학)의 이학박사 소지자로서 임상세포유전학 전문가 양성기관으로 인증받은 기관에서 3년 이상의 fellowship을 신청할 수 있다. 임상분자유전학, 임상생화학유전학 세부전문의 자격을 추가로 취득하고자 할 때는 각각 추가적인 2년 이상의 수련을 요한다.

**3. 임상세포유전학 전문가 양성을 위한 교과과정 (curriculum)**

**1) 교과과정의 내용**

교과 과정은 아래의 내용을 포함하여야 한다.

- (1) general genetics and cytogenetics
- (2) laboratory safety
- (3) general lab skills
- (4) specimen preparation
- (5) cell culture
- (6) Harvest of cell culture
- (7) staining and banding of chromosomes
- (8) photomicroscopy, image analysis
- (9) chromosome analysis
- (10) clinical cytogenetics
  - routine cytogenetics

prenatal cytogenetics  
cancer cytogenetics

- (11) Molecular cytogenetics
- (12) interpretation and risk assesment
- (13) Genetic counseling related to chromosomal abnormalities

**2) 교육기간**

(1) 강의시간  
2-3년의 연수기간 중 연간 25평점이상(2년간 50평점 이상)의 자체강의 또는 연수강좌로 상기 교과과정의 내용을 이수한다(최대 50%까지 대한의학회에서 인정하는 유관학회의 유전학 연수강좌로 대체 가능하다).

(2) 임상실습시간(실제 상담 및 검사 예 수) :  
2-3년의 연수기간 중 임상실습을 통하여 임상유전학적 진료(진단과 상담, 치료) 예를 다음과 같은 양식의 log book에 기록하여 program director의 서명하에 인증 시험시에 제출한다. 최소 150예 이상의 기록을 제출하도록 한다. log book에 기록하여야 할 사항은 다음과 같다.

① Technical skills: 최소 20 증례 이상의 wet (culture, harvest, slide preparation in tandem with qualified laboratory personnel) and dry bench cytogenetics tasks (microscopic analysis, digital image capture and karyotyping)

② Interpretative and consultative skills : 결과 해석과 보고에 관한 경험습득, 최소 150증례(FISH, ISCN명명법, 특수염색 등 포함)

\* 케이스 분포: 산진진단, 조직, 중앙학, 혈액 각 분야 별로 최소 30 cases

\* 비정상 케이스: 최소 100증례

\* 각 조직 유형별로 최소 20증례

③ Management skills : 세포유전학진단 실험실의 관리 경험

(3) 다른 유전학 세부전문의 자격을 추가로 취득하고자 할 때는 각각 추가적인 2년 이상의 수련을 요한다.

**4. 교육과정을 이수한 임상세포유전학 전문가의 자격인증**

**1) 1차 서류심사**

program director의 추천서, 학력 및 경력증명서, 상기 기

준에 맞는 150여의 logbook 제출

**2) 2차 필기 및 면접시험**

대한의학유전학회에서 “의학유전학(세부) 전문의 시험 전형위원회(가칭)” 구성하여 시험문제 출제, 면접위원 선정, 서류심사, 합격 기준선정 등을 논의하도록 한다.

**5. 현재 한국의 임상세포유전학 전문가의 수요**

10-15명

**6. 참고문헌**

- 1) <http://www.ccmg.medical.org/pdf/accred/geninfo.pdf> (교육기관인증, 캐나다)
- 2) [http://www.ccmg.medical.org/pdf/training/2007/train\\_cyto.pdf](http://www.ccmg.medical.org/pdf/training/2007/train_cyto.pdf)(교육과정, 캐나다)
- 3) [http://www.ccmg.medical.org/pdf/cred/cred\\_cyto.pdf](http://www.ccmg.medical.org/pdf/cred/cred_cyto.pdf)
- 4) <http://hgasa.com.au/index.cfm?pid=111139>(호주인류유전학회, 교육 및 인증지침)

**7. 기타의견**

임상세포 전문가 인증 후의 maintenance program 필요하다.

**III. 임상분자유전학 전문가 양성을 위한 교육 프로그램의 개발과 인증**

**1. 임상분자유전학 전문가 양성을 위한 교육 프로그램의 인증**

**1) 교육기관의 인증**

- (1) 한국유전자평가원 또는 대한의학유전학회에서 인증받은 임상분자유전학전문가 1인 이상이 full-time으로 근무하는 기관으로 한다.
- (2) 한국유전자평가원 또는 대한의학유전학회에서 인증받은 임상분자유전학 검사실이 존재하는 기관으로 한다.
- (3) 인증받기 전 3년 간의 임상분자유전학검사 건수가 연평균 500건 이상 되는 기관으로 하며 최소 10개 이상의 유전자 검사항목을 수행하여야 한다.
- (4) 매2년 교육기관 인증을 갱신한다.

**2) 교육지도자(program director)의 자격**

임상분자유전학 전문가 양성교육과정을 수료하고 소정의 시험에 합격한 자로 한다(처음 실시할 때는 경과규정을 이용하여 자격요건을 별도로 지정).

**<별표 1> 경과규정**

1항 또는 2항에 해당하는 자는 자격인정 시험을 면제하고 서류심사만으로 분과관리위원회의 심의를 거친 후 자격인정을 받을 수 있다.

(서류심사 자격인정)

인정자격을 신청하는 시점을 기준으로 이전에 전문의 또는 의학박사학위 취득자 중에서 1항 또는 2항을 만족하는 자는 수련인정을 분과관리위원회에 신청할 수 있으며, 분과관리위원회의 심의 및 통과를 거친 후 서류심사전형에 응시할 수 있다. 서류심사로 자격이 인정되면 연 50시간(50평점)의 연수강좌를 이수하고 처음 교육지도자로서 인증될 수 있다.

① 분과관리위원회가 인정한 수련기관(국, 내외)에서 2년 이상 임상분자유전학 수련을 받고 이후 5년 이상 임상분자유전학 실무에 종사한 자, 또는 미국의학유전학 전문의로서 대한의학유전학회의 정회원의 의무를 다한 자로 한다.

② 수련병원의 교육지도자로서 임상분자유전학 전문가양성 프로그램 시행 20년 전 이전에 의과대학을 졸업하고 전문의 자격(임상의학) 소지자로서 유전자검사기관에서 10년 이상 검사실 실무경험과 2년 이상 임상분자유전학 실무경험이 있으며 대한학회에서 인정한 유전학 관련학회 정회원인 자로 한다.

**2. 임상분자유전학 전문가 양성을 위한 교육프로그램에의 수련신청 자격요건**

- 1) 의학전공(M.D.) : 임상전공과목(내과, 소아과, 진단검사의학, 진단병리과학, 산부인과, 신경과, 정신과 등)의 전공의 또는 기초 전공과목의 학위 또는 전공의 과정을 완료한 전문의, 의학박사학위소지자(기초의학에만 해당)가 임상분자유전학 전문가 양성 기관으로 인증받은 기관에서 2년 이상의 fellowship을 신청할 수 있다. 임상유전학, 임상세포유전학, 임상생화학유전학 세부전문의 자격을 추가로 취득하고자 할 때는 각각 추가적인 2년 이상의 수련을 요한다.
- 2) 의학전공(Ph.D.):생명과학 분야(의과학, 유전학, 분자생물학, 유전공학)의 의학박사 소지자로서 임상분자유전학 전문가 양성기관으로 인증받은 기관에서 3년 이상의 fellowship

을신청할 수 있다. 임상세포유전학, 임상생화학유전학 세부 전문의 자격을 추가로 취득하고자할 때는 각각 추가적인 2년 이상의 수련을 요한다.

**3. 임상분자유전학 전문가 양성을 위한 교과과정 (curriculum)**

**1) 교과과정의 내용**

- I. Basic principles and concepts
  - A. DNA & RNA structure
  - B. Transcription/translation
  - C. RNA processing
  - E. Transcription factors/ regulation
  - F. Basic techniques and methods (eg. subcloning, sequencing, blotting, PCR, ligase chain reaction)
- II. Molecular genetic principles relevant to disease
  - A. Types of mutation
  - B. Mutation detection techniques
  - C. Genotype/phenotype correlations
  - D. Etiology/pathogenesis of molecularly diagnosed disorders
  - E. Gene mapping
- III. Quality assurance/laboratory operation
  - A. Records of sample acquisitions, handling, and reporting
  - B. Quality control
- IV. Principles and technical problems
  - A. Incomplete digestion
  - B. Samples and reagent contamination
  - C. Sample and gel mislabelling
  - D. Maternal contamination
- V. Application of techniques for diagnosis
  - A. Direct detection
  - B. Gene specific linkage (intragenic polymorphism)
  - C. Linkage to close markers, calculations (extragenic polymorphism)
  - D. Forensics (eg. Zygoty, paternity)
  - E. Cancer molecular genetics
  - F. Mitochondrial disorders
  - G. Molecular disorders

- H. HLA typing
- I. Genetic screening
- J. Automation
- K. Limitations of tests
  - 1. Due to heterogeneity
  - 2. Due to family structure
  - 3. Due to non-availability of samples
- L. Risk calculations

**2) 교육기간**

- (1) 강의시간
  - 2-3년의 연수기간 중 연간 25평점 이상(2년간 50평점 이상)의 자체강의 또는 연수강좌로 상기 교과과정의 내용을 이수한다(최대 50%까지 대한학회에서 인정하는 유관학회의 유전학 연수강좌로 대체 가능하다).
- (2) 임상실습시간(실제 판독 예 수)
  - 2-3년의 연수기간 중 임상실습을 통하여 분자유전학적 진단과 상담 예를 다음과 같은 양식의 log book에 기록하여 program director의 서명하에 인증 시험시에 제출한다. 최소 150예 이상의 기록을 제출하도록 한다. log book에 기록하여야 할 사항은 별첨과 같다.
- ③ 다른 유전학 세부전문의 자격을 추가로 취득하고자 할 때는 각각 추가적인 2년 이상의 수련을 요한다. (별첨)
  - i) 연수받은 기관명, 연수기간, 교육책임자 성명
  - ii) 증례 번호 및 일자
  - iii) 유전자검사의 범주(가-라 범주는 최소 각각 20예 이상, 마 범주는 5예 이상)
    - 가. 증상 발현후 유전자 진단
    - 나. 보인자 진단
    - 다. 산전진단
    - 라. 증상 발현전 진단
    - 마. identity testing (forensics, paternity, zygoty, transplantation)
  - iv) 유전자 검사 방법의 범주(가-다 범주 최소 30예 이상, 라 범주 5예 이상 각 세부 범주 최소 3예 이상)
    - 가. 유전자 돌연변이 검색 (Mutation screening)
      - a. DGGE 또는 dHPLC
      - b. Heteroduplex assay
      - c. 기타

- 나. 유전자 돌연변이 발견(mutation identification)
  - a. 염기서열분석(sequence analysis)
  - b. MLPA
  - c. Real time PCR/quantitative PCR
  - d. PCR fragment size analysis
  - e. PCR-Southern blot
  - f. genomic Southern blot
  - g. RNA/cDNA 분석
  - h. 기타
- 다. 유전자 돌연변이 typing(genotyping)
  - a. Restriction fragment length analysis
  - b. Forward and reverse ASO hybridization
  - c. 염기서열분석
  - d. ARMS
  - e. 기타
- 라. 연관분석(linkage analysis)
  - a. microsatellite분석
  - b. SNP 분석
  - c. 기타

v) 결과의 해석: 정상결과를 보이는 증례는 100례 미만만 기록한다.

vi) 유전자검사와 연관된 피교육자의 역할(가-나 범주 100예 이상, 다-마 범주 50예 이상, 최소 100예 이상에서 3 범주의 행위가 동시에 있어야 함)

- 가. 검체의 유전자 검사 전 조작(sample processing)
- 나. 검체를 이용한 유전자 분석(sample analysis)
- 다. 결과의 해석
- 라. 결과의 문서화
- 마. 검체를 의뢰한 의사에게 결과를 구두로 설명
- 바. 환자에게 유전자 검사 전 시행하고자하는 유전자 검사에 관해 직접 구두로 설명하고 상담(pre-test genetic counseling)
- 사. 환자에게 유전자 검사 후 직접 결과를 구두로 설명하고 상담(post-test genetic counseling)

**4. 교육과정을 이수한 임상분자유전학 전문가의 자격인증**

**1) 1차 서류심사**

program director의 추천서, 학력 및 경력증명서, 상기 기

준에 맞는 150예의 logbook 제출

**2) 2차 필기 및 면접시험**

대한의학유전학회에서 “의학유전학(세부) 전문의 시험 전형위원회(가칭)” 구성하여 시험문제 출제, 면접위원 선정, 서류심사, 합격 기준선정 등을 논의하도록 한다.

**5. 한국의 임상 분자유전학 전문가의 수요예측**

연간 5명정도의 전문가가 필요하리라 예측된다.

**6. 참고문헌**

- 1) Mckusick VA, Child B : Hisotry of medical genetics, medicine in a genetic text. In Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz RE, Korf BR, editors. Principles & practice of medical genetics 14th ed. London, Churchill Livingstone, 2002:3-54.
- 2) American Board of Medical Genetics : Bulletin information, description of examinations, application forms. 2005
- 3) American Society of Human Genetics : 2001-2002 Guide to North American graduate & postgraduate training program in human genetics.
- 4) 유한옥. Development of the training program for medical geneticists in Korea. 제 25차 대한의학유전학회 추계학술대회 초록집 pp.33-41, 2002년.

**IV. 임상생화학유전학전문가 양성을 위한 교육프로그램개발과 인증**

**1. 임상생화학 유전학 전문가 양성을 위한 교육프로그램의 인증**

**1) 교육기관의 인증**

(1) 한국유전자평가원 또는 대한의학유전학회에서 인증받은 임상생화학유전학전문가 1인 이상이 full-time으로 근무하는 기관으로 한다.

(2) 한국유전자평가원 또는 대한의학유전학회에서 인증받은 임상생화학유전학 검사실이 존재하는 기관으로 한다.

(3) 인증받기 전 3년간의 임상생화학유전학검사 건 수가 연 평균 500건 이상(신생아 유전성 대사질환 스크리닝검사 건수 불포함) 되는 기관으로 하며 최소 10 항목 이상의 생화

학적 검사를 수행하여야 한다.

(4) 매2년 교육기관 인증을 갱신한다.

## 2) 교육지도자(program director)의 자격

임상생화학유전학 전문가 양성교육과정을 수료하고 소정의 시험에 합격한 자로 한다(처음 실시할 때는 경과규정을 이용하여 자격요건을 별도로 지정).

<별표 1> 경과규정

1항 또는 2항에 해당하는 자는 자격인정 시험을 면제하고 서류심사만으로 분과관리위원회의 심의를 거친 후 자격인정을 받을 수 있다.

(서류심사 자격인정)

인정자격을 신청하는 시점을 기준으로 이전에 전문의, 이학박사학위 취득자 중에서 1항 또는 2항을 만족하는 자는 수련인정을 분과관리위원회에 신청할 수 있으며, 분과관리위원회의 심의 및 통과를 거친 후 서류심사전형에 응시할 수 있다. 서류심사로 자격이 인정되면 연 50시간(50평점)의 연수강좌를 이수하고 처음 교육지도자로서 인증될 수 있다.

① 분과관리위원회가 인정한 수련기관(국, 내외)에서 2년 이상 임상생화학유전학 수련을 받고 이후 5년 이상 임상생화학유전학 실무에 종사한 자, 또는 미국의학유전학 전문의로서 대한의학유전학회의 정회원의 의무를 다한 자로 한다.

② 수련병원의 교육지도자로서 임상생화학유전학 전문가 양성 프로그램 시행 20년 전 이전에 의과대학을 졸업하고 전문의 자격(임상의학) 소지자로서 유전자검사기관에서 10년 이상 검사실 실무경험과 2년 이상 임상생화학유전학 실무경험이 있으며 대한학회에서 인정한 유전학 관련학회 정회원인 자로 한다.

## 2. 임상생화학유전학 전문가 양성을 위한 교육프로그램의 수련신청 자격요건

1) 의학전공(M.D.): 임상전공과목(내과, 소아과, 진단검사 의학, 진단병리과학, 산부인과, 신경과, 정신과 등)의 전공의 또는 기초 전공과목의 학위 또는 전공의 과정을 완료한 전문의, 의학박사학위소지자(기초의학에만 해당)가 임상생화학유전학 전문가 양성 기관으로 인증받은 기관에서 2년 이상의 fellowship을 신청할 수 있다. 임상유전학, 임상세포유전학, 임상분자유전학 세부전문의 자격을 추가로 취득하고자 할 때는 각각 추가적인 2년 이상의 수련을 요한다.

2) 이학전공(Ph.D.): 생명과학 분야(의과학, 유전학, 분자

생물학, 유전공학)의 이학박사 소지자로서 임상분자유전학 전문가 양성기관으로 인증받은 기관에서 3년 이상의 fellowship을 신청할 수 있다. 임상세포유전학, 임상분자유전학 세부전문의 자격을 추가로 취득하고자할 때는 각각 추가적인 2년 이상의 수련을 요한다

## 3. 임상생화학유전학 전문가 양성을 위한 교과과정 (curriculum)

### 1) 교과과정의 내용

검사방법

아미노산분석(aminoacid analysis)

유기산분석(organic acid analysis)

Thin layer chromatography/electrophoresis

MPS, oligosaccharidosis, mucopolidosis

Enzyme analysis

Lysosomal storage disease(sphingolipidosis, MPS)

Glycogen storage disease

Specific analyte analysis

범주

범주1: Diagnostic evaluation

범주2: Carrier testing

범주3: Prenatal diagnosis

범주4: Newborn screening

범주5: Management/Continuing care

### 2) 교육기간

(1) 강의시간

2-3년의 연수기간 중 연간 25평점 이상(2년간 50평점 이상)의 자체강의 또는 연수강좌로 상기 교과과정의 내용을 이수한다(최대 50%까지 대한학회에서 인정하는 유관학회의 유전학 연수강좌로 대체 가능하다).

(2) 임상실습시간(실제 판독 예 수):

2-3년의 연수기간 중 임상실습을 통하여 생화학 유전학적 진단과 상담 예를 다음과 같은 양식의 log book에 기록하여 program director의 서명하에 인증 시험시에 제출한다. 최소 150예 이상의 기록을 제출하도록 한다.

(3) 다른 유전학 세부전문의 자격을 추가로 취득하고자 할 때는 각각 추가적인 2년 이상의 수련을 요한다.



(2) 산전진단은 5례 이상이어야 함

### 3) 검사방법

(1) 아미노산분석:

(2) 유기산분석: GC-MS, Tandem MS, acylcarnitine profile 등 포함

(3) TLC/전기영동: 뮤코다당증, oligosaccharidosis 등

(4) 효소분석: 리소솜축적질환군, 글리코겐축적질환군 등

(5) 특수분석

예) galactose-1-phosphate, carnitine, VLCFA 등

권장사항: 5가지 검사방법 중 최소한 4가지는 10례 이상씩 이어야 함

### 4) 검사결과

검사결과를 기록함(약자가능)

### 5) 정상/비정상

비정상인 경우에만 체크함

권장사항: 단일질환이 35례를 넘으면 안됨. 검사결과가 정상인 경우가 100례를 넘으면 안됨

### 6) 피교육자의 역할

검체처리, 검체분석, 결과의 해석, 보고서작성, 구두통보(전문가와), 구두통보(환자 또는 보호자와) 등의 역할 중에서 직접 담당할 역할을 체크함. 검체처리와 검체분석을 합하여 100례 이상 경험하여야 함. 140-150례에 있어서 최소한 3가지 역할을 담당하여야 함. 전문가에게 구두통보는 최소한 10례 이상이어야 하며, 환자 또는 보호자에게 통보하는 것도 10례 이상이어야함. 이들의 절반이상은 비정상인 결과들이어야 함.

### 7) 감독자

학회에서 인정받은 사람이어야 함

## V. 임상유전학기술인 양성 교육프로그램의

### 개발과 인증

#### 1. 임상유전학기술인(technologist) 양성을 위한 교육 프로그램의 인증

##### 1) 교육기관의 인증

(1) 대한의학유전학회에서 인증받은 유전학전문가 1인 이상이 full-time으로 근무하는 기관으로 한다.

(2) 한국유전자평가원 또는 대한의학유전학회에서 인증받은 유전학 검사실(세포유전학, 분자유전학, 생화학 유전학 검사실 중 최소 1개 이상)이 존재하는 기관으로 한다.

(3) 인증받기 전 3년간의 임상유전학 진료 건수가 연 평균 300건 이상 또는 검사 건수가 연 평균 500건 이상으로 되는 기관으로 한다.

(4) 매2년마다 교육기관 인증을 갱신한다.

##### 2) 교육지도자(program director)의 자격

유전학 전문가 양성교육과정을 수료하고 소정의 시험에 합격한 자로 한다(처음 실시할 때는 경과규정을 이용하여 자격요건을 별도로 지정).

<별표 1> 경과규정

1항 또는 2항에 해당하는 자는 자격인정 시험을 면제하고 서류심사만으로 분과관리위원회의 심의를 거친 후 자격인정을 받을 수 있다.

(서류심사 자격인정)

인정자격을 신청하는 시점을 기준으로 이전에 전문의가 된 자 중에서 1항 또는 2항을 만족하는 자는 수련인정을 분과관리위원회에 신청할 수 있으며, 분과관리위원회의 심의 및 통과를 거친 후 서류심사전형에 응시할 수 있다.서류심사로 자격이 인정되면 연 50시간(50평점)의 연수강좌를 이수하고 처음 교육지도자로서 인증될 수 있다.

① 분과관리위원회가 인정한 수련기관(국, 내외)에서 2년 이상 유전학 수련을 받고 이후 5년 이상 유전학 환자진료 또는 검사 업무에 종사한 자, 또는 미국의학유전학 전문의로서 대한의학유전학회의 정회원의 의무를 다한 자로 한다.

② 수련병원의 교육지도자로서 임상유전학 전문가양성 프

로그램 시행 20년 전 이전에 의과대학을 졸업하고 전문의 자격(임상의학) 소지자로서 유전자검사기관에서 10년 이상 검사실 실무경험과 2년 이상 임상유전학 환자 직접 진료경험이 있으며 대한의학회에서 인정한 유전학 관련학회 정회원인 자로 한다.

**2. 임상유전학기술인(technologist) 양성을 위한 교육 프로그램에의 수련신청 자격요건**

별첨한 대한의학유전학회의 임상유전학기술인의 인증제도 참조

**3. 임상유전학기술인(technologist) 양성을 위한 교과 과정(curriculum)**

**1) 교과과정의 내용**

(1) 세포유전학

교육프로그램 대신 연수프로그램으로 운영이 된다면 세포유전학의 경우 현재 염색체 이상에 대한 review course를 연수강좌 시간에 진행하고 있으며, 향후 검사와 관련된 내용을 추가할 예정으로 있다. 연수강좌는 각 검사실의 책임자급이 참여하고 있으며, 최신지견에 대해서는 이 분야의 전문적인 종사자가 적절할 것으로 생각되어 각 토픽에 따라 선정하는 것이 가능하다. 검사와 관련한 실무분야는 검사원 중에서 실무경험이 많고 이론적인 면을 발표할 능력이 되는 사람들이 연자에 포함될 수 있을 것으로 사료된다.

세포유전학 강의 내용

- ① 임상시료 취급법
- ② 기초의학유전학 - 체세포 및 생식세포 분열 및 염색체 구조

③ 세포배양 일반론

④ 염색체 검사

세포배양

세포수확 및 슬라이드 제작

분염법

핵형분석

⑤ 염색체 명명법

⑥ 검사실 안전규정 및 정도관리법

(2) 분자유전학

① DNA, RNA 추출법

② PCR 일반론

③ Southern and Northern blotting

④ Sequencing

⑤ 기타 분자유전학적 기법

⑥ 검사실 안전규정 및 정도관리법

**2) 교육기간**

(1) 강의 또는 연수시간

교육프로그램인 아니 연수프로그램이라면 현재의 춘,추계 연수강좌 중간에 한 번씩 연수강좌를 추가로 신설하여 토요일이나 일요일에 강좌를 여는 것을 생각해볼 수 있다.

만일 이 정도로 부족하다면 좀 더 강좌 개설을 고려하여 볼 수 있으나 지방에 있는 검사원들이 그렇게 자주 올라올 수 없다는 문제도 있다.

실제 실습교육은 현실적으로 어려운 점이 많다고 본다.

(2) 임상실습시간(실제 관독 예 수) : log book의 내용

현실적으로 임상실습을 할 수는 없는 관계로 각 검사원들이 재직하고 있는 검사기관에서 행한 검사에 대한 logbook을 작성하도록 하는 것을 고려하여 볼 수 있다.

**4. 교육과정을 이수한 임상유전학기술인(technologist) 자격인증**

별첨한 대한의학유전학회의 임상유전학기술인의 인증제도 참조. 내용 중에 학회에서 마련한 소정의 연수프로그램을 이수하고 학회에서 제시한 기준이 충족되면 인증신청을 할 수 있으며, 학회심의를 거쳐 자격인증이 이루어지게 될 것이다.

**5. 현재 한국의 임상유전학기술인(technologist)의 수요를 조사하여 주시고 향후 5년간 어떤 추세로 변화예측**

임상병리사에 관한 규정이 의료법으로 제정되어 있어 임상병리사가 아닌 사람이 사람의 검체를 다루는 것은 법적으로 금지되어 있다. 그러므로 많은 사람이 이 프로그램에 새로이 참여하지는 않을 것으로 사료된다. 이미 인증서를 발부 받은 검사원들도 연수프로그램에 모두 매년 참여하게 된다면 또 다른 얘기이지만 인증서를 받기 전의 검사원들만 이 연수프로그램을 통해 인증이 된다면 임상병리사가 근무하지 않고 있는 검사실은 극히 한정되어 있어 이들이 거의 다 인증이 되는 몇 년 후에는 실제 이 프로그램에 참여하게 되는 수는 매우 희소할 것으로 사료된다. 연간 5-10명 예상. 그러

나 모든 유전학적 검사를 수행하는 임상 병리사들도 이 프로그램에 의해 인증받아야 할 것으로 사료된다.

### 6. 참고문헌

- 1) American Collere of Medical Genetics : www.acmg.net
- 2) Asoociation of Genetic Technologists : www.agt-ingo.org
- 3) European Cytogenetists Association : www.biologia.uniba.it/eca
- 4) Human Genetic Society of Australia : www.hgsa.com.au

### 7. 기타의견

종합하면 2007년도에는 특별전형으로 검사원 인증이 되며, 2008년부터는 일반전형 밖에는 없게된다. 일반전형에 신청을 하려면 연수프로그램에 참여토록 규정할 계획으로 있으나 아직 구체적으로 결정되지는 않았다. 그렇지만 이들 대상자들의 연수프로그램을 먼저 고려하는 것이 타당하다고 본다. 교육프로그램은 현실적으로 실행 가능성이 없으며, 학회 차원에서 교육기관의 역할까지 할 필요는 없다고 본다. 근본적으로 검사원들을 학회 차원에서 교육할 수 없는 상황에서는 교육프로그램 대신 지금보다 연수의 내용을 강화하여 참여케 하면 새로이 인증받기 원하는 검사원들에게는 다소 도움이 되는 면이 있다고 본다. 현재로서는 연수프로그램의 강화를 통해 검사원들의 인증 및 향후 질적 향상을 꾀하는 것이 일단 실현가능한 방법이라고 판단된다.

## 별첨: 현행 대한의학유전학회의 임상유전학

### 기술인의 인증제도

#### 임상유전학기술인(technologist)의 정의

대한의학유전학회에서 정의하는 임상유전학기술인이란 인체유전학 관련 검사를 연구차원에서가 아닌 실제 환자로 부터 획득된 검체를 대상으로 검사를 시행하여 유전학적 결과를 내는 일에 종사하는 사람을 말하며, 유전학적 검사를 실제 임상에 적용할 수 있도록 검사의 setup에 관여하는 사람도 포함될 수 있다. 따라서 이들의 주업무는 환자로 부터 얻어진 검체를 처리하고 유전학적 검사를 시행하여 결과를 내는 것이며, 이 결과를 분석하는 전문의 혹은 검사실 책임자에게 최종 제출하는 과정까지를 포함한다.

### 임상유전학기술인이 되기 위한 학력기준

1. 임상유전학기술인이 되기 위해서는 생물학과 관련한 학과를 졸업한 전문학사 또는 학사 이상이어야 한다.
2. 이에 해당되지 않을 경우 해당분야에서의 경력 및 활동에 대해 본 학회의 심의를 거쳐 자격이 주어질 수 있다.

### 임상유전학기술인의 인증

1. 임상유전학기술인의 인증은 임상유전학 검사실에서 종사하고 있는 검사원들의 전문성을 인정하고 해당분야 업무의 질적 향상 및 평생교육의 차원에서 마련된 것이다.
2. 인증과정은 특별전형과 일반전형으로 나뉘어지며, 모든 항목을 만족해야만 인증받을 수 있다. 단 모든 조건을 만족하지 못할 경우 해당분야에서의 경력 및 활동을 근거로 학회 인증위원회의 심의를 거쳐 인증될 수 있다. 특별전형은 2007년도에만 한해 시행하며, 2008년도부터는 모두 일반전형으로 시행한다. 인증신청을 받고자 하는 검사원은 대한의학유전학회에 학회가입비 및 연회비를 납부한 자여야 한다.

#### 1) 특별전형

- (1) 본 학회로부터 인증받은 검사실의 검사원  
 실무경험 : 전문학사 또는 학사의 경우 5년 이상, 석사는 3년 이상(단 석사를 취득한 분야가 생물학 관련이어야 함)  
 학회 회원 경력 : 1년 이상  
 연수교육 수료 : 1회 이상  
 검사건수  
 세포유전학검사원 : 연 100건 이상  
 분자유전학검사원 : 연 50건 이상
- (2) 본 학회로부터 인증받지 못하고 있는 검사실의 검사원  
 실무경험 : 전문학사, 학사, 석사 구별없이 모두 5년 이상  
 학회 회원 경력 : 2년 이상  
 연수교육 수료 : 2회 이상  
 검사건수  
 세포유전학검사원 : 연 100건 이상  
 분자유전학검사원 : 연 50건 이상

#### 2) 일반전형

2008년도부터 매년 적용될 일반전형에 대한 구체적인 사안은 아직 결정된 바 없다. 그러나 향후 본 학회에서 마련될 연수프로그램(연수강좌 포함)을 이수한 자에 한해 다음과 같

은 기준에 의해 인증신청을 할 수 있다(이같은 기준은 학회에서 다시 논의되어 최종결정될 것이며, 현재 가안임을 밝혀둔다).

(1) 본 학회로부터 인증받은 검사실의 검사원

실무경험 : 전문학사 또는 학사의 경우 3년 이상, 석사는 2년 이상(단 석사를 취득한 분야가 생물학 관련이어야 함)

학회 회원 경력 : 2년 이상

연수교육 수료 : 매년 1회 이상(2년 이상이어야 함)

검사건수

세포유전학검사원 : 연 100건 이상

분자유전학검사원 : 연 50건 이상

(2) 본 학회로부터 인증받지 못하고 있는 검사실의 검사원  
실무경험 : 전문학사, 학사, 석사 구별없이 모두 3년 이상  
학회 회원 경력 : 3년 이상

연수교육 수료 : 매년 1회 이상(3년 이상이어야 함)

검사건수

세포유전학검사원 : 연 100건 이상

분자유전학검사원 : 연 50건 이상

### 3) 인증

인증심의를 통과한 임상유전학검사원에게는 인증여부를 통보하게 되며, 통보한지 한 달 이내에 인증서를 발부한다. 이때 인증된 검사원은 학회가입비 및 연회비가 완납되어 있어야 하며, 인증 통보 후 부과되는 소정의 인증료를 납부하여야 인증서가 발부된다.

각 검사원들은 재직하고 있는 검사실에 인증서를 눈에 잘 띄도록 게시할 것을 권장하며, 갱신될 때마다 새로이 발부되는 인증서를 교체 게시할 것을 권장한다.

### 4) 검사원 인증 신청 및 갱신

(1) 인증신청은 매년 8월 16일부터 9월 15일까지로 하며, 이에 관한 관련 정보 및 제출서류는 홈페이지를 통해 확인할 수 있다. 서류의 제출은 지정된 서식에 따라 작성해야 하며, 모든 서류가 빠짐없이 마련되어야 심의에 들어가게 된다. 서류제출은 학회에서 지정한 곳으로 우편발송하여야 하며, 접수 시 신청일자가 지났더라도 발송일자가 9월 15일로 되어 있으면 가능하다. 9월 15일이 휴일인 경우 다음 날의 소인이 찍혀 있으면 가능하다.

(2) 인증기간은 2년을 원칙으로 하며, 인증서 갱신 시 관련서류를 인증신청일자에 맞춰 제출하여야 한다. 이 기간을

엄수하지 않을 경우 인증 갱신 심의에서 누락될 수 있다.

이에 관하여 본 학회의 홈페이지를 통해 관련정보 및 제출서류를 확인할 수 있다.

심의에 통과하여 인증 갱신이 결정되면 이를 해당 검사원에게 개별적으로 통보하며, 통보 시 부과된 소정의 갱신인증료를 납부하면 갱신된 인증서를 발부하게 된다.

## VI. 전문유전상담사(비의사)양성을 위한

### 교육프로그램개발과 인증

#### 1. 전문유전상담사(비의사)양성을 위한 교육프로그램의 인증

##### 1) 교육기관의 인증을 어떻게 할 것인가

미국(American Board of Genetic Counseling), 일본(유전카운슬링학회, 인류유전학회) 모두 전문 학회에서 교육기관을 인증하고 있다. 이에, 국내의 경우에서도 유전상담이 가장 필요하고, 가장 관련되어있는 전문 학회(대한의학유전학회)에서 유전상담사 교육 프로그램의 인증을 시행해야 할 것으로 사료된다.

##### 2) 교육지도자의 자격을 어떻게 할 것인가

유전상담의 목표는 환자나 가족에게 정확한 유전정보를 이해할 수 있도록 제공하고, 심리사회적 지원을 하여, 자기결정권(Autonomy)을 존중하여 자기 상황에 가장 적절한 자율적인 결정을 할 수 있도록 도와주는 것이다. 이에, 유전상담의 교육은 의학유전학 지식과 상담기술(실습), 태도를 바탕으로 배우고, 가르쳐야 한다. 따라서, 의학유전학을 기본적으로 배우고, 기초적인 지식을 갖춘 전문가이며, 현장에서 실제 유전상담에 종사하는 사람이 교육 프로그램을 담당하는 것이 바람직하다. 이 외에 의학유전학 뿐만 아니라, 생리학, 의료정보학, 심리학, 상담학의 지식을 가진 그 분야의 전문가(전임강사 이상)여야 한다.

일본의 경우, 오차노미즈여자대학의 특설 유전카운슬링 담당 교원으로는 임상유전전문(교수), 미국 비의사 유전카운슬러-인증유전카운슬러(조교수), 분자유전학, 세포유전학, 생식발생학, 심리학(강사)로 이루어져 있으며, 그 이외 오차노미즈여자대학의 생물학계열, 심리학, 사회학계열의 겸임교

미국

Genetic Counseling	1982-1990	1993	1996	1999	2002/2003	2005	Next exam 2007
Genetic Counselors certified by The American Board of Medical Genetics	631						
Genetic Counselors certified by The American Board of Genetic Counseling		181	258	340	401	360	
Charter Members		495					
<i>Charter members are ABMG certified diplomates who became members of the ABGC in 1993</i>							

일본

연도	Si	Ki	Oc	Ky	Kt	Ka	Ch	당해 수료자수	누적수	경과조치
2005년	1	2	x	x	x	x	x	3	3	2*
2006년	1	2	x	x	x	x	x	3	6	?
2007년	1	2	5	x	x	x	x	8	14	?
2008년	1	2	8	4	4	1	2	22	36	?
2009년	2	2	10	4	4	2	2	26	62	?
2010년	2	2	10	4	4	2	2	26	88	?
2011년	2	2	10	4	4	2	2	26	114	?

1.신슈대학 대학원(Si), 2.킨키대학 대학원(Ki), 3.오차노미즈 여자대학 대학원(Oc), 4.코토대학 대학원(Ky), 5.키타자토대학 대학원(Kt), 6.카와사키의료복지대학 대학원(Ka), 7. 치바대학 대학원(Ch)

수들이 협력하여 지도하고 있다.

**2. 전문유전상담사(비의사)양성을 위한 교육프로그램에의 수련신청 자격요건**

기본적으로 학사 취득자이어야 할 것이다. 세부 영역으로는, 간호사 등의 의료계통의 자격자가 실제로 임상에서 접하고, 유전상담을 시행할 수 있는 요건에 부합하지만, 의료계열의 종사자들은 지시적이고, 의료적인 입장에 치우쳐 내담자를 대면할 경향이 있다. 유전상담은 비 지시적으로써, 내담자 스스로 결정할 수 있도록 지원해 주는 것이기 때문에 의료계열 종사자만으로 제한하는 것에는 타당하지 않다고 본다. 이에, 의료계열 종사자 뿐만 아니라, 생명과학, 심리학과 사회복지학과 등의 대학교육을 받은 사람에게도 필수과목을 이수할 능력이 있다고 판단될 경우, 유전상담을 공부할 수 있는 기회를 주는 것이 합당하다고 본다.

**3. 전문유전상담사(비의사)양성을 위한 교과과정**

**1) 교과과정의 내용을 어떻게 할 것인가?**

미국 - 의학유전학원리/의학유전학과 과학의 적용/임상, 의학유전학 실습과 원리/정신사회/ELSI/건강관리체계와 대증건강 임상적 훈련의 원리/교육 기술/연구 방법

일본 - 기초인류유전학/의학유전학/염색체검사실습/인류유전학연구방법/임상유전학/유전카운슬링 톨 플레이/논문실습/생명윤리, 의료윤리/심리학/유전카운슬링 실습/의과학연구론

국내 아주대 의학유전학과 의 경우 - 의학연구방법론/인체해부생리학/의학유전학세미나/의학유전학특강/의학유전학/임상유전학/유전치료와 ELSI/기능유전체학/유전상담학 개론 및 연습/유전역학 연구방법개론/유전상담세미나/유전상담 실습(60례 이상)/상담이론과 실제/상담실습 및 사례연구

**2) 교육기간**

(1) 강의 또는 연수시간: 미국 - 석사(2년 이상), 일본 - 석사, 국내 아주대 의학유전학과 의 경우 - 석사

(2) 임상실습시간 : 적어도 50 case 이상의 실습 경험을 요한다. 다양한 임상 case (산전진단, 선천성 기형, 신생아 대사질환 screening 퇴행성 신경질환, 가족성 암, 난청, 피부 유전질환 등)

**4. 교육과정을 이수한 전문유전상담사(비의사)의 자격인증**

서류심사 통과한 사람에 한하여 필기시험을 치를 수 있는 자격을 준다.

### 5. 현재 한국의 전문유전상담사(비의사)의 수요와 향후 5년간 수요예측

2007년 9월 3일부터 2007년 10월 4일까지 약 한 달 동안 총 102명의 응답(의료기관 근무자 39명, 비 의료기관 근무자 40명, 정책연구기관 21명, 자조회 2명)을 받은 유전상담과 전문 유전상담사 수요에 대한 전국적인 조사에 의하면, 향후 5년 이내로 응답한 수가 모두 41명(72%)이었으며, 응답한 41명을 기준으로, 3년 이내가 20명(48%)으로 가장 많았고, 5년 이내가 15명(37%), 1년 이내가 6명(15%)이었다.

미국에서 인구 3억 1백만 명에 약 2,035명의 유전상담사가 있고 일본의 경우 인구 1억 3천명으로 우리의 2.5배에 달하는데 2011년까지 110명을 목표로 하고 있다. 우리나라는 인구 4천5백만 명으로 현재 교육 받고 있는 non-MD 유전상담사는 4명으로 2009년 처음으로 배출예정이다.

국내의 인구와 지형 등을 고려할 때, 향후 5년간 15명 정도와 10년간 40명을 목표로 유전상담 프로그램을 적어도 2-3개 확립하는 것이 필요할 것이다.

### 6. 참고문헌

- 1) 김미영 외. 유전상담 전문간호사 교육프로그램 개발에 대한 문헌고찰. The journal of Korea Biological Nursing Science. 2005)
- 2) ELIZABETH JOLLY et al. GENETIC COUNSELING A Health Department Service to Physicians. CALIFORNIA MEDICINE. 1965.
- 3) Sarah Parrott, Ph.D. et al. NATIONAL SOCIETY OF GENETIC COUNSELORS, INC. Professional Status Survey 2006. Boston Information Solutions, NSGC PSS 2006 Analysis

- 4) 치요 히데아키(김현주, 정선용 역). 유전카운슬러 그 역할과 자격취득에 대하여. E.public. 2007
- 5) <http://www.amcgenetics.or.kr/>
- 6) [http://www.severance.or.kr/contents.asp?cat\\_no=2259](http://www.severance.or.kr/contents.asp?cat_no=2259)
- 7) <http://www.nsgc.org/>
- 8) [http://www.slc.edu/human-genetics/Program\\_Requirements.php](http://www.slc.edu/human-genetics/Program_Requirements.php)
- 9) 김현주: 유전자검사와 유전상담, 대한의사협회지, 2006;49:603-11.
- 10) 김현주: 유전상담의 제도적인 고찰, 대한의학유전학회지, 3(1) June:1-5, 2007
- 11) 김현주, 장영식 기자. 미래는 유전정보의 시대. 메디파나뉴스. 6.28.2007.
- 12) 김현주, 조고은 기자. 유전자검사 오남용, 사회문제 심각. 메디컬투데이. 6.25.2007.
- 13) 김현주, 이혜선 기자. 환자 과거로 미래를 본다. 메디칼업저버. 7.2.2007.

### 결 론

의학유전학이 임상의학에서 차지하는 비중이 점차 증대하고 있으며 이미 외국에서는 의학유전학을 임상의학의 한 전문 분야로서 자격을 인증하고 있다. 국내에서도 이미 검사실을 중심으로 여러 유전성 질환들의 세포유전학적, 분자유전학적, 생화학적 진단이 활성화 되고 있으나 아직 의학유전학을 전공하는 인력을 체계적으로 교육하고 자격을 인증하는 프로그램이 확립되지 못하고 있으나 본 논문에서 제시한 내용을 중심으로 빠른 시일 안에 의학유전학과 연관된 기존의 여러 학회, 특히 대한의학유전학회를 중심으로 체계적 교육 프로그램과 가이드라인을 설정하여 국내의 의학유전학전문가를 양성하는 것이 중요하다고 생각된다.