

## 진단검사의학의 발전으로 환자들에게 희망을 전하다



서울주 교수는 희귀한 유전 질환과 암환자들에게 호전될 수 있다는 희망을 전하고 싶다.

서울주 교수는 1989년, 서울아산병원(당시 서울중앙병원)이 개원하면서 인턴을 모집한다는 소식을 들었다. ‘서울의 큰 병원에서 실력을 쌓고 싶다’고 생각하던 서 교수는 망설임 없이 지원했다. 병원의 개원 소식과 함께 기라성 같은 국내·외 교수진들이 초빙됐다는 사실에 인턴 경쟁률은 매우 높았다. 그럼에도 면접부터 영어시험까지 준비했던 서울주 교수는 서울아산병원 인턴에 합격하고, 여러 과를 경험할 수 있었다.

### 정확한 진단검사의학의 필요성을 깨닫다

유전학은 생물의 유전과 유전자의 다양성을 연구하는 생물학의 한 분야다. 그 중 인간의 질병과 건강을 다루는 것이 의학유전학이다. 다른 한편으로 진단유전학은 유전질환 관련 검사 및 분자 기법을 이용한 진단검사의학의 한 분야로서 매우 다양한 검사를 아우른다.

대표적으로 유전질환이나 종양을 찾아내는 유전자검사가 있다. 감염 질환을 알아내는 검사이자 코로나19 덕분에 많이 알려진 PCR검사와 드라마에서 자주 등장하는 친자확인을 의뢰하는 것도 유전자검사다. 개인이 비의료기관인 유전자검사 기업에 직접 의뢰하는 서비스인 DTC(direct-to-consumer)검사 역시 유전자검사에 속한다. 진단유전학은 서울주 교수의 전문 분야이다.

2020년 대한진단유전학회장에 선출되기도 한 서울주 교수는 국내 의학유전학과와 진단검사의학계의 명망 있는 의사로 손꼽힌다. 하지만 인턴 시절까지는 마음속으로 내과를 지망하기도 했다.

“지금은 진단검사의학과로 불리지만 당시에는 임상병리과로 불렸죠. 1989년 4월 임상병리과에서 인턴을 할 때 교수님들이 일하시는 모습을 보면서 진단검사가 매우 중요하다고 느꼈어요. 그리고 내과로 이동했죠.”

서울주 교수는 내과 인턴 시절 위중한 환자들이 입원한 병동에서 한 달간 수련했다. 간암을 진단받고 일주일 만에 세상을 떠난 환자, 피를 토하는 말기 암 환자 등과 같이 치료 자체가 불가능한 환자들을 사력을 다해 돌보며 임상의사로서의 한계를 느꼈다.

‘만약 이들이 빠른 시기에 정확한 진단을 받았다면 어땠을까’란 생각으로 진단검사의학과를 선택한 서울주 교수를 은사인 지현숙 서울아산병원 명예교수는 물심양면 이끌어 주었다.

“지현숙 교수님은 제가 지금 이 자리에 있도록 지도해주셨고 격려를 아끼지 않으셨습니다. 진단검사에 필요한 기법이 있다고 하면 저를 추천해서 배울 수 있도록 적극적으로 도와주셨죠. 최근에도 제가 논문을 발표하거나 연구 활동을 하면 어떻게 아셨는지 먼저 연락을 주시고 축하를 전하시는데 정말 감사할 따름입니다.”

1999년 소아과, 산부인과, 진단검사의학과의 협력해 의학유전학 클리닉을 신설하자 유전검사를 맡아온 서울주 교수는 자연스럽게 합류했다. 유전성대사질환, 선천성기형증후군, 유전성종양질환 등 여러 희귀 질환과 합병증을 동반한 환자들이 전국에서 서울아산병원 의학유전학클리닉을 찾아왔다.

서울주 교수와 의학유전학센터는 환자의 유전자검사를 시행하며 다양한 데이터를 쌓고 동시에 진단의 정확성을 높여갔다. 의학유전학클리닉은 치료 및 검사 측면에서 획기적인 발전을 이뤄 2011년 1월에는 의학유전학센터로 확대 개소했고, 서울주 교수는 2019년부터 의학유전학센터 소장 직을 맡고 있다. 서울아산병원 의학유전학센터는 국내에서 최다 검사 수와 최고의 검사 정확도를 자랑한다.

### 진단검사의 정확도와 질이 무엇보다 중요

서 교수는 그동안 선천성 기형, 염색체이상 질환의 진단과 관리지침개발, 그리고 혈액종양의 염색체 진단과 유전자 발굴 등의 다양한 연구를 수행해왔다. 2019년부터는 보건복지부의 정책연구인 DTC 유전자검사 시범사업의 총책임자 역할을 맡아 3년째 진행 중이다.

유전자검사는 환자의 질환을 진단하거나 예측하는 검사여서 그 정확성과 임상적인 유용성을 충분히 고려해야 한다. 윤리적 또는 법

적이나 사회적 이슈 역시 간과해서는 안된다.

“예를 들어 한 유아가 유전자검사를 통해 심장이 나쁠 것이라는 예측 결과를 받았다고 해보죠. 부모라면 아이가 뛰거나 격한 운동을 못하도록 말리겠죠. 그런데 검사가 잘못됐다면 아이는 맘대로 놀지도 못하고 허약하다는 편견으로 차별받는 우울한 유년기를 보낸 것이 됩니다. 이처럼 유전자 검사의 결과를 대다수 신뢰하기 때문에 저와 같은 진단유전학 의사들은 유전자 검사의 정확성이나 임상적 측면에서 문제가 없는지 살펴보고, 특히 소아의 경우 유전자 검사를 통해 생길 차별이 없도록 윤리적 문제를 심각히 고민하게 됩니다.”

이어서 서울주 교수는 “DTC 검사의 경우 아직은 과학적 근거가 부족하고, 결과해석의 신뢰도가 떨어지는 것이 문제”라고 지적하며 “진단유전학에서는 검사의 정확도와 질 관리가 매우 중요하다”고 강조했다.


### 아산병원의 아낌없는 지원이 고맙다

서울주 교수는 서울아산병원 의학유전학센터가 크게 발전할 수 있었던 이유로 “서울아산병원의 아낌없는 지원과 뛰어난 실력의 전임 소장이신 유한옥 교수님과 동료 교수님들, 그리고 자긍심과 책임감으로 함께 일해 온 검사실, 진료실 선생님들과의 팀워크 덕택입니다”라고 밝혔다.

2004년 미세한 염색체 이상을 찾아내는 새로운 검사 기법을 배우러 캐나다 토론토 어린이병원으로 연수를 떠난 서울주 교수는 이후 해당 검사기법의 국내 도입을 위해 진단검사의학회 교수들과 함께 많은 노력을 기울였다.

2019년 건강보험심사평가원으로부터 검사기법의 의료보험 수가를 인정받자 서울아산병원은 상당한 고가임에도 불구하고 장비를 즉각 지원했다. 또한 몸 안의 DNA 정보를 분석해 수많은 유전자의 변이를 동시에 알아내는 차세대염기서열분석법도 서울아산병원의 신속한 결정으로 빠르게 도입했다.

서울아산병원의 뒷받침 덕분에 유전체 질환과 수많은 진단 검사에 있어서 보다 정확한 결과를 도출할 수 있었고 다양한 협진이 가능해졌다. 무엇보다 진단이 어려웠던 유전 질환 환자에게 큰 도움이 되었기에 서울주 교수는 항상 병원에 감사한 마음이다.

서울주 교수의 소망은 처음 진단검사의학을 선택한 날부터 바뀌지 않았다. 진단검사가 치료에 보탬이 되어 희귀유전 질환과 암환자들에게 호전될 수 있다는 희망을 전하는 것이다.  글 편집부



서울주 교수는 서울아산병원의 다양한 지원과 배려가 없었더라면 국내 최고라고 불리는 의학유전학센터는 없었을 것이라고 생각한다.