

■ 연구제목: 국가 바이오 빅데이터 구축 시범사업

(The National Pilot Project of Bio Big Data Construction)

연구책임자: [직접연구수행하는 연구기관의 연구책임자]

연구담당자: [직접연구수행하는 연구기관의 연구담당자]

연구실시기관주소: [직접연구수행하는 연구기관의 주소]

1. 연구제목: 국가 바이오 빅데이터 구축 시범사업

- 정부에서 시행하는 「국가 바이오 빅데이터 구축 시범사업」에 관심을 가져주셔서 감사합니다.
- 이 사업은 자발적인 참여의사를 밝히신 분들로부터 문진 및 검진을 통해 임상정보와 인체유래물¹⁾을 수집하며 유전체 정보(전장유전체분석²⁾)를 생산하여 연구 목적으로 활용하는 국가 연구 사업입니다.
- 이 설명문은 사업의 목적과 참여 방법, 사업 참여자로부터 수집하는 임상정보와 인체 유래물의 이용, 사업 참여에 따른 이익과 위험 또는 불편함, 사업 참여자의 권리에 대해 귀하(아동인 또는 동의 능력이 없거나 불완전한 사업 참여자의 법정대리인)께 알려드리기 위한 것입니다.
- 귀하는 이 사업에 대해서 담당주치의 또는 이 사업을 설명하는 연구진에게 충분히 질문할 시간을 가질 수 있고 필요하다면 가족이나 친구들과 의논할 수 있습니다. 궁금한 점이나 자세한 설명이 필요하시면 언제든지 질문하여 주십시오. 성심껏 답변해 드리겠습니다.
- 아동인 사업 참여자가 이 사업에 참여하기 위해서는 귀하의 동의와 아동인 사업 참여자의 승낙(별도 서식, 아동용 승낙서)이 함께 필요합니다. 동의 능력이 없거나 불완전한 사업 참여자가 이 사업에 참여하기 위해서는 귀하의 동의와 성인 참여자의 승낙 이 함께 필요합니다. 만약 귀하도 이 사업에 함께 참여하기 원하신다면, 이에 대해서도 별도의 동의(별도 서식)가 필요합니다.
- 귀하 또는 아동인 또는 동의 능력이 없거나 불완전한 사업 참여자는 언제든지 연구 참여를 철회하실 수 있으며, 이러한 경우 어떠한 치료 상의 불이익은 없습니다.

1) 인체유래물(생명윤리 및 안전에 관한 법률 제 2조)

인체유래물이란 인체로부터 수집하거나 채취한 조직·세포·혈액·체액 등 인체 구성물 또는 이들로부터 분리된 혈청, 혈장, 염색체, DNA, RNA, 단백질 등을 말합니다.

2) 전장유전체분석

전장유전체분석이란 인간의 30억 개에 달하는 모든 염기서열을 한 번에 분석하는 것으로, 개개인의 유전적 차이를 밝혀 진단에 도움이 되는 정보 및 맞춤형 치료를 위한 정보를 제공할 수 있도록 합니다.

「국가 바이오 빅데이터 구축 시범사업」은 희귀질환자를 대상으로 임상정보와 인체유래물을 수집하고, 유전체정보(전장유전체분석)를 생산하여 질병원인과 연관된 유전자를 찾고 질병기전 연구를 위한 정보를 찾고자 하는 국가 연구 사업입니다.

이 사업은 정부부처(보건복지부, 과학기술정보통신부, 산업통상자원부)가 공동으로 추진하고 질병관리청을 비롯한 5개 정부·출연연구기관 (질병관리청, 한국생명공학연구원, 한국과학기술정보연구원, 한국산업기술평가관리원, 한국보건산업진흥원)과 17개(변동 가능) 희귀질환 협력기관(전문병원)이 참여합니다.

이 사업에서는 귀하(아동인 또는 동의 능력이 없거나 불완전한 사업 참여자의 법정대리인)와 사업 참여자의 동의 아래 사업 참여자의 개인정보(임상정보 등 민감정보 포함)를 수집하고 유전체정보를 생산, 분석하여 희귀질환 진단 기술 및 치료기술 개발 등에 기여하고자 합니다.

2. 연구의 필요성

유전자는 귀하를 형성하는 설계도라 할 수 있으며, 여기에는 질병발생과 관련된 정보도 담겨져 있습니다. 유전자는 부모가 자식에게 특성을 물려주는 현상인 유전을 일으키는 단위입니다. 유전자에 돌연변이가 발생한 경우 유전성 질병의 원인이 될 수 있는데, 이 돌연변이는 부모로부터 이어 받거나 발생단계에서 새롭게 생기기도 합니다. 특히, 희귀질환의 약 80%는 이러한 돌연변이로 인해 발생하는 것으로 알려져 있습니다. 그런데 같은 희귀질환이라고 하더라도 많게는 수십 개의 유전자가 관여하고 있고, 임상양상이 복잡하여 아직도 많은 희귀질환에서 원인 유전자가 제대로 알려져 있지 않은 경우가 많습니다. 이로 인해 현재의 의학 정보 수준으로는 희귀질환의 발병원인 유전자 및 기전을 알기 어려워, 이 사업을 통해 사업 참여자의 정보(임상, 유전정보)를 수집·생산·분석하여 진단 및 질병의 발병원인을 예측할 수 있는 통합정보와 더 나은 질병관리 및 치료방침을 제공하고자 합니다. 또한 사업 참여자의 임상, 유전 정보와 더불어 직계가족의 유전 정보는 원인 유전자 발굴 및 탐색에 매우 중요한 정보이기 때문에 사업 참여자 가족 여러분들의 참여가 필요합니다.

3. 연구 참여 대상 및 연구 대상자의 수

사업 참여자가 희귀 질환이 의심되는 증상 및 질병을 가지고 계시다면 법정대리인의 동의 아래에서 이 사업에 참여하실 수 있습니다. 법정대리인의 범위에 대한 문의가 있으신 경우, 연구진이 귀하의 법정대리인 여부에 대해 설명할 것입니다. 사업 참여자가 사업에 참여한 경우에만 사업 참여자의 직계 가족들도 사업에 참여하실 수 있으며, 이를 위해서는 별도의 사업 동의 절차를 거쳐야 합니다. 귀하가 방문하신 희귀질환 전문병원의 주치의(담당의사)의 판단에 따라 사업 참여자가 이 사업

에 참여하실 수 있는지 결정됩니다. 이 사업에서는 2년 동안 1만 명의 희귀질환자 및 가족 분들을 모집하는 것을 목표로 하고 있습니다.

4. 사업 참여와 진행과정

사업에 참여하시기로 결정하셨다면, 동의의 표시로 귀하가 사업 참여 동의서와 인체유래물 등의 기증동의서에 서명 하고, 사업 참여자가 어린이용 승낙서(별도 서식)에 서명하신 후 사업에 참여하실 수 있습니다. 의료진 및 연구진은 질병 진단 및 연구에 활용될 수 있는 임상 정보를 수집하고 유전체 정보 생산 목적으로 인체 유래물을 채취합니다.

임상정보는 동의서에 서명하신 후 검진을 통해 수집하지만, 임상 의사의 판단에 따라 현재의 질환과 관련이 있다고 여겨지는 과거력이나 향후 진료과정에서 얻어지는 임상정보를 추가적으로 수집 할 수 있습니다. 또한 사업 참여자의 인체유래물(혈액, 타액, 뇨)을 채취*하여 유전체분석기관으로 운송하여 유전 정보(전장유전체분석)를 생산한 후 파기합니다. 생산한 유전 정보는 한국생명공학연구원(KRIBB, 정부출연기관) 국가생명연구자원정보센터(KOBIC, 정부출연기관)로 운송되어 유전 변이 분석에 활용됩니다. 이러한 유전정보(전장유전체분석정보, 유전 변이분석정보)와 수집한 뒤 사업 참여자가 누구인지 알아볼 수 없는 형태로 익명화된 임상정보는 질병관리청에서 운영하는 희귀질환 임상·유전체 관리시스템에 저장되며, 보존을 위해 국가생명연구자원정보센터(KOBIC, 정부출연기관)에도 보관됩니다. 이 정보는 국립중앙인체자원은행에 기탁되며, 원인유전자발굴 및 치료기술 개발 등의 목적으로 적절한 절차에 의해 한국과학기술정보연구원(KISTI, 정부출연기관)에서 운영하는 폐쇄망 내에서 연구자들이 분석하는데 활용할 수 있도록 제공됩니다.

사업 참여자의 임상 정보 및 유전정보 등의 통합정보에 기반한 해석 결과는 추후 진료시 담당사와의 진료과정을 통해 설명을 들으실 수 있습니다. 연구 참여에 소요되는 시간은 채혈을 포함하여 동의서 서명, 문진등 약 2시간가량 걸릴 예정입니다.

* 사업 참여자 인체유래물 수집량 요약

	14세이상 (>30kg)	3-14세 (10~29.9kg)	0-3세 (<9.9kg)	비고
혈액	40 mL 미만	17 mL 미만	8 mL 미만	
타액	-	2 mL	1-2 mL	채혈 불가시
소변	15 mL 미만	15 mL 미만	15 mL 미만	

5. 연구 참여 및 참여철회

이 사업에 참여하실 지 여부는 전적으로 귀하와 사업 참여자의 선택에 의한 것이며 참여하지 않을 경우에도 전혀 불이익은 없습니다. 연구 참여를 결정하신 이후 별도의 철회 의사를 밝히지 않는다면 사업 참여자는 지속적으로 이 사업에 참여할 의사가 있는 것으로 간주됩니다. 또한 참여에 동의하여 조사를 마치고서도 해도 향후에 참여 철회를 원하실 경우에는 어떠한 불이익 없이 연구 참여를 중단하실 수 있습니다. 철회를 원하실 경우 사업 참여자의 정보 및 인체유래물을 폐기하도록 요청하실 수 있으며 연구진은 질병관리청 등에서 보관하고 있는 모든 정보 및 인체유래물을 적절한 절차에 따라 폐기합니다. 단, 이미 연구에 활용된 정보, 자원 및 연구 결과물은 폐기되지 않습니다.

6. 개인(민감)정보 수집·이용·관리

1) 개인정보 수집 및 이용 목적

사업 참여자가 이 사업에 참여하기로 동의하면, 연구진은 사업 참여자의 1) 임상 정보 등 개인(민감) 정보를 수집하고, 2) 인체유래물로부터 유전체정보를 생산하여 분석을 통해 희귀질환 진단 기술 및 치료 기술 개발 등의 연구 목적으로 활용합니다. 또한 3) 개인을 고유하게 식별할 수 있는 고유식별 정보(주민등록번호)를 2차 자료 연계(다른 정보와의 연계)를 통한 사업 참여자의 질환발생 및 건강상태 확인을 위해 수집합니다. 이 사업을 위해 수집된 사업 참여자의 모든 개인정보는 질병관리청에서 「개인정보보호법」과 「생명윤리 및 안전에 관한 법률」 등 개인정보 및 임상연구 관련 규정에 따라 엄격하게 관리됩니다.

2) 수집하려는 개인정보 항목

(1) 임상 정보

- 기본정보: 연령, 성별, 생년월일, 연락처 정보(email, 전화번호 등) 등
- 질병정보: 질환명, 동반질환, 가족력, 과거력, 치료정보, 증상정보 등
- 건강상태정보: 키, 몸무게, 흡연력, 음주력 등 생활습관 정보
- 질병발생, 사망 등의 정보

(2) 인체유래물로 생산된 유전체정보(전장유전체분석정보, 유전 변이분석 정보 등)

(3) 고유식별정보(주민등록번호)

3) 개인정보 보유 및 이용 기간

사업 참여자부터 수집한 위의 개인정보는 귀하가 동의한 기간까지(준영구(30년), 혹은 영구) 보관되며, 이 사업의 연구 목적 이외에는 사용하지 않습니다. 귀하 또는 사업 참여자가 사업 참여 동의를 철회하는 경우 수집한 정보 및 인체유래물은 「개인정보보호법」 시행령 제16조 및 행정안전부고시인 <개인정보의 안전성 확보조치 기준> 및 「폐기물관리법」 제13조에 따라 안전하게 파기됩니다. 철회 의사를 표현한 이후, 사업 참여자의 개인정보는 더 이상 이 사업에서 활용되지 않습니다.

4) 동의를 거부할 권리가 있다는 사실 및 동의 거부 시 불이익

귀하는 이 장의 개인정보 수집·이용과 8장의 개인정보 제공·결합·연계에 대한 수락 여부를 자유롭게 결정할 수 있습니다. 귀하 또는 사업 참여자가 이 사업 참여에 동의하지 않는 경우, 사업에 참여할 수는 없으나 동의 거부에 따른 어떠한 불이익도 발생하지 않습니다.

7. 개인정보보호 및 보안 대책

연구진은 민감정보인 임상·유전 정보 수집에 따른 개인 정보 유출 우려를 해소하기 위해 수집·생산 단계에서 사업 참여자의 임상정보, 인체유래물, 유전정보에 별도의 ID를 각각 부여하고 폐쇄망을 구축합니다. 모든 정보는 폐쇄망을 통해 이송 및 관리하여 외부 유출 가능성을 차단하며, 개인정보보호와 임상연구보고서와 관련된 규정인 「개인정보 보호법」, 「생명윤리 및 안전에 관한 법률」 등 관련 법령을 준수합니다.

연구자가 익명화된 사업 참여자의 임상·유전 정보를 활용하여 보안된 폐쇄 환경에서 연구를 수행할 때, 폐쇄 환경에 접근하여 수행한 모든 내역은 모니터링 되고, 승인된 범위를 벗어난 시도는 즉시 차단됩니다. 또한 이 사업에 참여하는 모든 연구진은 “자료 활용에 대한 보안 서약서”를 작성하여 자료 생성물, 연구 결과 산출물 등을 승인 받은 연구 목적 외에 용도로 사용하지 않도록 합니다. 희귀질환 전문병원에서의 개인정보보호 및 보안 대책은 각 기관에서의 기관 생명윤리위원회의 심의 결과를 따릅니다.

8. 개인(민감)정보 제공 (결합·연계)

1) 개인정보를 제공하는 목적

이 사업에서는 사업 참여자로부터 수집한 개인정보(임상·유전 정보)를 익명화하여 희귀질환 진단 기술 및 치료 기술 연구 등의 연구 목적으로 활용합니다. 익명화된 사업 참여자의 정보는 연구계획서 심의를 거쳐 적절한 절차에 의해 승인받은 연구자에 한해 보안된 폐쇄 환경 내에서 한정된 기간 동안에만 제공됩니다. 또한 사업 참여자가 이 사업을 위해 제공한 고유식별번호는 귀하의 질병 발

생 및 사망 여부의 확인 등을 위해 공공자료원(‘통계청’의 사망자료, ‘국민건강보험공단’의 진료·검진자료, ‘건강보험심사평가원’의 청구자료, ‘국립암센터’의 암등록자료 등을 말합니다.) 보유기관과 의료기관(귀하의 의무기록 보유) 등에 제공·연계·결합될 수 있습니다.

2) 개인정보를 제공받는 자와 제공하는 개인정보 항목

연구계획서 심의를 거쳐 승인받은 연구자는 6장에 명시된 사업 참여자 및 귀하의 동의 아래, 수집한 임상정보와 생산한 유전체 정보를 익명화된 형태(귀하가 누구인지 모르게 개인정보를 삭제된 형태)로 제공받아 활용할 수 있습니다. 단, 정보의 반출은 허용되지 않고, 연구는 연구자의 수행 내역을 모니터링 할 수 있는 보안된 폐쇄 환경에서만 이루어지며, 통계 결과만 반출할 수 있습니다.

사업 참여자로부터 수집한 고유식별정보는 앞서 언급한 공공자료원 및 의무기록 보유 의료기관과의 연계 목적으로만 사용됩니다. 공공자료원 연계시에는 질병관리청 뿐 아니라 해당 공공기관의 심의 절차를 거친 후에만 연계가 가능합니다. 연계를 통해 수집된 질병 발생 자료 등은 질병 연구 등의 목적으로 심의를 거쳐 승인 받은 연구자에게 익명화된 형태로 제공될 수 있습니다.

3) 개인정보를 제공받는 자의 개인정보 보유 및 이용 기간

연구자가 사업 참여자의 익명화된 임상·유전체 정보를 활용할 때에는 제출한 연구계획서를 바탕으로 별도의 심의를 거쳐 사용할 정보 종류와 접근 권한이 결정되고, 이에 명시된 목적·기간까지만 활용할 수 있으며, 이후에는 접근이 차단됩니다. 공공자료원 연계·결합 목적으로 사업 참여자의 고유식별정보를 제공할 때에는 자료 간의 연계·결합이 종료된 후 귀하의 고유식별정보는 즉시 파기하고 더 이상 사용하지 않습니다.

9. 연구참여에 대한 위험 및 불편

이 사업에서는 문진과 체혈만을 수행하기 때문에 희귀 질환이 의심되는 증상 및 질병을 가지신 분이 통상적인 진료 과정에서 받게 되는 검사, 투약 외 추가적인 검사, 투약을 계획하고 있지 않습니다. 따라서 체혈 이외에 사업 참여로 인한 신체적 위험이나 불편은 없을 것으로 판단됩니다. 단, 사업 참여자의 임상·유전체 정보 등 개인정보가 연구 목적으로 활용될 경우 귀하의 정보보안에 대한 우려가 있을 수 있습니다. 희귀질환자의 경우 임상·유전체 정보를 분석하는 과정에서 개인을 특정하는 것이 100% 불가능하지는 않습니다. 하지만 연구진은 사업 참여자의 개인정보를 익명화하고 반출을 금지하며, 정보를 활용할 때에도 보안된 폐쇄망 안에서만 할 수 있게 하는 등 “7. 개인정보보호 및 보안 대책”에서 명시한 바와 같이 철저히 데이터의 보안을 유지하도록 노력할 것입니다.

10. 연구 참여에 대한 이익 및 연구 참여에 따른 금전적 보상

연구 참여의 결과로 사업 참여자는 담당 의사로부터 전장유전체분석결과를 바탕으로 한 질병의 추정원인과 치료 방침에 대한 설명을 자세히 듣고 향후의 치료 방침 설정에 도움을 받을 수 있습니다. 또한 수집된 정보로 이루어질 다양한 연구를 통해 향후 사업 참여자 및 사업 참여자의 가족을 포함한 희귀질환 환자에게 치료법 등 새로운 정보가 제공될 수 있습니다. 그러나 희귀질환은 그 발병기전이 복잡하고 아직까지 알려지지 않은 생명과학의 영역이 많아 이 연구에 참여하더라도 사업 참여자의 질병이나 원인유전자를 명확하게 밝히지 못할 수도 있습니다. 또한 참여와 관련된 교통비 및 기타 체혈관련 금전적 보상은 없으며, 질병에 대한 약물 투여 등 직접적인 치료혜택을 드리지는 않습니다. 사업 참여자의 정보와 인체유래물을 이용한 연구개발결과로 향후 진단키트나 치료제 개발 등이 이루어지더라도 이로 인한 직접적 금전보상은 없습니다.

11. 연구 참여에 따른 귀하가 지불해야 하는 비용

사업 참여자가 이 사업에 참여함으로써 발생하는 비용은 없으나, 이 사업과 관련이 없는 진료비, 검사비, 치료비 등은 사업 참여자가 그 비용을 지불해야 합니다.

12. 연구 참여에 따른 손상이나 피해 발생 시 보상

이 사업에 참여함으로써 우려되는 건강상 위험은 없을 것으로 생각되지만, 혈액채취과정에서 약간의 통증, 어지러움, 피를 뽑은 자리가 부어오르는 등의 약간의 부작용이 나타날 수 있습니다. 이는 보통 일시적인 증상으로 금방 해소될 것이지만 부작용의 증상이 지속될 경우 또는 예측하지 못한 이상반응 등이 발생할 경우, 관련 진료 후 필요한 의학적 처치를 받을 수 있도록 가능한 최선의 치료를 시행할 것입니다.

13. 연구 결과 출판 시 비밀보장

사업 참여자가 이 사업에 참여하는 동안에 수집되는 사업 참여자의 기록은 비밀로 보장될 것이며, 연구의 결과가 보고서로 작성되거나 출판, 또는 발표되는 경우에도 사업 참여자의 신원을 파악할 수 있는 기록은 비밀 상태로 유지될 것입니다.

14. 새로운 정보취득에 대한 고지 동의

연구결과가 누적됨에 따라 사업 참여자의 질병 유전자와 관련된 새로운 결과가 도출될 수 있습니다. 이러한 경우 질병관리청 또는 참여하신 희귀질환 전문병원의 진료를 통해 결과를 받으실 수 있으며, 여기에는 별도의 동의가 필요합니다. 단, 중간에 참여 철회를 하신 경우 개인 정보가 폐기되었기에 결과를 알려

드릴 수 없습니다.

15. 연락처

이 사업에 대한 문의사항은 조사를 수행하는 희귀질환전문병원 담당자 또는 국가 바이오 빅데이터 구축 시범사업 사무국으로 연락주시고, 연구진행 상의 윤리적 측면이나 연구대상자로서 권리에 대한 질문이 있으시면 [직접연구수행하는 연구기관] 기관생명윤리위원회(000-000-0000)로 연락주시면 성심껏 답변해 드리겠습니다.

※ 문의처

희귀질환전문병원	
담당자	
주 소	
전화번호	

국가 바이오 빅데이터 구축 시범사업 사무국	
주 소	
전화번호	

사업 참여자(법정대리인) 동의서

연구제목: 국가 바이오 빅데이터 구축 시범사업

1. 본인은 이 사업에 대해 구두로 설명을 듣고 사업 설명문을 읽었으며 연구담당자와 이 연구에 대하여 충분히 의논하였습니다.
 2. 본인은 이 사업의 위험과 이득에 관하여 들었으며 나의 질문에 만족할 만한 답변을 얻었습니다.
 3. 본인은 사업 참여자가 사업에 참여하는 것에 대하여 자발적으로 동의하였으며, 이 설명서 및 동의서에 서명함으로써 의학 연구 목적으로 사업 참여자의 개인정보를 현행 법률과 규정이 허용하는 범위 내에서 연구자가 수집하고 처리하는데 동의합니다.
 4. 본인은 언제든지 사업의 참여를 거부하거나 중도에 철회할 수 있음을 알고 있으며, 이러한 결정이 이후의 사업 참여자의 진료에 어떠한 영향도 주지 않으며, 어떠한 해가 되지 않을 것이라는 것을 알고 있습니다.
 5. 본인은 사업으로 수집·생성한 사업 참여자의 정보(예: 임상정보, 인체유래물로부터 생산한 유전정보, 공공자료원·의무기록 연계자료 등)와 내가 동의한 기간까지 보관되며 질병 연구목적으로 적절한 연구기관, 연구자에게 제공, 이용되는 것에 동의합니다.
 6. 본인은 이 사업에서 사업 참여자의 임상정보와 고유식별정보(주민등록번호)를 수집하여, 사업 참여자의 질환 발생/건강 상태/사망 등을 확인하기 위해 공공자료원 보유기관(통계청 사망자료, 국민건강보험공단 진료·검진자료, 건강보험심사평가원 청구자료, 국립암센터 암등록자료)과 의무기록 보유 의료기관에 고유식별정보, 건강에 관한 정보를 제공하여 연계하고 목적달성시 즉시 파기하는 것에 동의합니다.
 7. 본인은 연구 설명문 및 동의서의 사본을 받을 것을 알고 있습니다.
- 본인은 사업 참여자의 법정대리인으로써 위의 내용에 대하여 동의합니다.

(필수) 사업 참여 동의	동의함 <input type="checkbox"/> 동의하지 않음 <input type="checkbox"/>
(필수) 개인정보·인체유래물 수집, 활용에 대한 동의	동의함 <input type="checkbox"/> 동의하지 않음 <input type="checkbox"/>
(필수) 개인정보 보관기간 선택	영구 <input type="checkbox"/> 준영구(30년) <input type="checkbox"/>
(선택) 새로운 정보 취득에 대한 고지 동의	동의함 <input type="checkbox"/> 동의하지 않음 <input type="checkbox"/>

	작성일	202	년	월	일
참여자	성명	(서명 또는 인)			
법정대리인	성명	(서명 또는 인)			
연구담당자	성명	(서명 또는 인)			

(법정대리인 서명 시 기재)

* 연구담당자 _____ 는 본 사업 참여에 동의하는 해당 법정대리인의 법정 대리증명서류를 동의서 작성 시 직접 확인하였습니다.

연구담당자 성명 _____ (서명 또는 인)