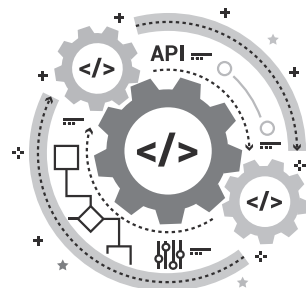


정밀의료데이터 표준화 동향

송준현 경북대학교 HIS연구소
 김일곤 경북대학교 컴퓨터학부
 안선주 산업통상자원부 국가표준코디네이터



1. 머리말

2015년 2월 오바마 대통령이 정밀의료계획을 발표하면서 우리나라를 비롯한 많은 국가가 정밀의료계획을 국가적 의제로 선정하여 추진 중이다. 정밀의료란 유전체, 임상 정보, 환경 및 습관 정보 등을 광범위하게 정리한 뒤 개인에게 가장 최적의 맞춤형 예측 치료를 제공하는 새로운 방식의 의료행위를 말한다. 기존의 의료행위는 의사의 지식과 경험에 따른 근거기반의 의료행위로 환자를 진단하고 치료하는 방식이었다면, 정밀의료는 데이터 기반으로 환자의 전반적인 정보를 분석하고 분석된 내용을 토대로 진료하는 새로운 방식의 의료 패러다임이라고 할 수 있다. 최근 정밀의료 실현을 위해 기본적으로 요구되는 인간게놈프로젝트와 같은 대규모 유전체 및 임상 연구들과 건강 정보 등과 같은 정보 측정, 처리, 분석 기술들이 발전으로 정밀의료계획에 대한 기반이 조성될 수 있었다. 정밀의료의 현실화를 위해서는 유전체, 임상 정보, 환경 및 습관 정보의 각 영역에서 표준화가 필요하다. 본고에서는 국제표준화기구(ISO)와 헬스레벨 7(Health Level 7)의 유전체 관련 표준화 동향에 대해 알아보려고 한다.

2. 국외 동향

2.1. 국제표준화기구(ISO)

정밀의료에서는 유전체 분석과 관련된 표준이 중요한 이슈 사항으로 떠오르고 있으며 이에 따라 국제표준화기구(International Organization for Standardization) 기술위원회 215(보건의료정보)에서는 유전자 돌연변이, 단일 염기 다형성(SNP) 데이터의 상호 운용성을 위해 GSVM(Langage)을 제안하였다.

ISO 25720:2009은 유전자 서열 변이 정보를 교환하는 방식을 XML 기반으로 한 데이터 교환 형식으로 정의하는 표준이다. 이 표준을 통해서 전 세계에 있는 유전자 서열 변이 정보를 데이터베이스 스키마의 변경 없이 송수신할 수 있다. ISO 25720:2009의 범위는 데이터 교환 형식이지만 데이터베이스 스키마는 포함하지 않는다. 생물학적 관점에서 볼 때, 모든 유전자 서열 변이가 표준의 범위에 포함된다. 특히 SNP(Single Nucleotide polymorphism)가 이 표준의 주요 대상이다. SNP는 다양한 생물 종에 존재하지만, 이 국제 표준의 범

<표 1> 정밀의료 관련 ISO 표준

표준번호	제정연도	표준명
ISO 25720	2009	• Health informatics - Genomic Sequence Variation Markup Language(GSVML)
ISO/TS 22220	2011	• Health informatics - Identification of subjects of health care
ISO 8601	UD	• Data elements and interchange formats - Information interchange - Representation of dates and times
ISO/TS 27527	2010	• Health informatics - Provider identification
ISO 11615:2012	2012	• Health informatics - Identification of medicinal products - Data elements and structures for the unique identification and exchange of regulated medicinal product information
ISO/TS 20428	2017	• Health informatics - Data elements and their metadata for describing structured clinical genomic sequence information in electronic health records

위는 사람, 세포계 및 전 임상 동물과 같은 인간 건강 관련 종을 다룬다. 여기에 약물 발견을 포함한 임상 연구 또한 표준의 범위에 포함된다. 표준의 대상이 되는 응용 분야로는 임상 실습, 예방 의학, 병리학 연구, 임상 연구 등 인간의 건강에 초점을 맞추고 있다.

ISO/TS 22220:2011은 의료분야에서 전산을 통한 개인 식별을 적절하게 할 수 있도록 데이터 요소(Data element)와 구조를 정의한다. 이 표준은 의료기관 내에서 환자의 식별 방식을 개선하기 위한 방법을 제공하기 위한 목적으로 통계 및 기타 식별 데이터 요소 또한 정의하고 있다. 뿐만 아니라, ISO/TS 22220:2011은 이러한 절차의 적용에 대한 지침을 제공하고 건강관리 신원 확인의 본질 및 형식, 신원 확인 대상자를 감독할 관리 조직 및 신원 확인 절차에 제공될 컴퓨터 지원에 대한 권장 사항을 제시한다.

ISO 8601 Data elements and interchange formats - Information interchange - Representation of dates and times는 날짜와 시간과 관련된 데이터 교환을 다루는 국제 표준이다. 이 표준은 ISO에 의해 공포되었으며 1988년에 처음으로 공개되었다. 이 표준의 목적은 날짜와 시간을 표현함에 있어 명백하고 잘 정의된 방법을 제공함으로써, 날짜와 시간의 숫자 표현에 대한 오해를 줄이

고자 함에 있는데, 숫자로 된 날짜와 시간 작성에 있어 다른 관례를 가진 나라 간 데이터가 오갈 때 특히 그렇다.

ISO/TS 27527:2010은 ISO/TS 22220:2011과 비슷하게 대상을 식별하는 표준이다. 이 표준은 의료 제공자를 식별하는 프레임워크를 제공한다. 이러한 대상에는 개인과 조직을 포함하며 ISO/TS 27527:2010은 이들을 식별하기 위한 데이터 요소를 표준으로 확립했다.

ISO 11615:2012은 의약품 식별에 관한 표준이다. 의약품 식별과 관련된 데이터 요소, 데이터 구조를 정의하고 기본적인 이와 관련한 기본적인 개념들을 정의한다.

ISO/TS 20428은 유전체 검사보고서가 비구조화되어 있어서 진료 시에 의료진에게 효과적으로 전달되고 활용될 수 있도록 구조화 기법을 정의한 표준이다.

2.2 헬스레벨 7(Health Level 7)

헬스레벨 7(Health Level 7)은 메시징과 문서 표준을 지원하는 HL7 V.3과 의료환경에서 다루어지는 다양한 정보의 형태를 간략화하여 리소스의 형태로 표현하고, 리소스 자체 또는 다양한 리소스 결합으로 사용될 수 있도록 하는 차세대 표준 FHIR(Fast Healthcare Interoperability)을 사용하

<표 2> 정밀의료 관련 HL7 표준

명칭	대상
HL7 Version 3 Standard: Clinical Genomics; Pedigree, Release 1	<ul style="list-style-type: none"> • Clinical and Public Health Laboratories • Clinical Decision Support Systems Vendors • EHR, PHR Vendors • Health Care IT Vendors • Lab Vendors • Healthcare Institutions(hospitals, long term care, home care, mental health) • Stand-alone family health history applications, family history sections in personal health records, or family history modules within electronic health records • Primary Care and Specialty Physicians
HL7 Version 2 Implementation Guide: Clinical Genomics; Fully LOINC-Qualified Genetic Variation Model(US Realm)	<ul style="list-style-type: none"> • Clinical and Public Health Laboratories • Regulatory Agencies • Pharmaceutical Vendors • EHR, PHR Vendors • Health Care IT Vendors • Clinical Decision Support Systems Vendors • Lab Vendors • HIS Vendors • Medical Device Companies • Healthcare Institutions(hospitals, long term care, home care, mental health)
HL7 Implementation Guide for CDA® Release 2: Genetic Testing Reports, Release 1	<ul style="list-style-type: none"> • Clinical and Public Health Laboratories • Standards Development Organizations(SDOs) • EHR and PHR Vendors • Lab Vendors • Healthcare Institutions(hospitals, long term care, home care, mental health)

여 유전체 정보를 위한 도메인 분석 모델을 개발하고 있으며 유전체 정보 사용의 활성화를 위해 FHIR SMART Genomics API를 개발하였다.

HL7 Clinical Genomics Pedigree Model은 시스템 간 가족 건강 기록을 전송하기 위한 데이터 표준이다. 여기에는 질병 및 상태에 대한 환자의 전체 혈통을 기술하는 것과 유전자 데이터와 위험 분석을 연결하는 옵션이 포함된다. 이 모델은 의사가 환자를 진단/검사/치료함에 있어서 임상 결정 지원을 위한 완전한 가족력 정보를 전송할 수 있다. Pedigree Model은 ANSI(American National Standards Institute)의 승인을 받았으며 HITSP(Healthcare Information Technology Standards Panel)를 준수하는 표준이며 ISO를 통해 국제 표준 제정과정에 있다.

HL7 Version 2 Implementation Guide: Clinical Genomics는 유전자 검사 결과를 전자 건강 기록 또는 HL7 버전 2.5.1을 활용하는 번역 의학 시스템

으로 구조화하는 것에 대해 자세히 나타내고 있다. 이러한 데이터 구조를 통해 임상 치료에 대한 지원과 분석을 좀 더 쉽게 할 수 있다. 주로 DNA 변이체가 유전자 내에 위치하는 경우에 이를 시퀀싱 및 유전자형 테스트하기 위한 유전자 검사 결과보고 내용을 다루고 있으며, 릴리스 2에서 확장되어 대규모 유전 정보 분석 결과 정보뿐만 아니라 유전자 칩의 세부 사항 및 유전자 검사 정의에 대한 전송을 지원한다.

HL7 Implementation Guide for CDA® Release 2: Genetic Testing Reports, Release 1은 사람의 가독성과 기계 가공성을 모두 목표로 하는 유전자 테스트 보고서의 표준을 지정하는 것이다. 유전자 검사는 환자 개인 유전체를 활용하는 임상 치료에서 최근 중요한 도구로 자리 잡고 있다. 유전자 검사 방법은 단일 유전자 질환의 상황에서 알려진 생식 세포 돌연변이에 대한 시험에서부터 암 세포의 신체적 변이를 찾는 중앙 조직의 유전자의

전체 시퀀싱에 이르기까지 다양하며 광범위한데, HL7 Implementation Guide for CDA[®] Release 2: Genetic Testing Reports, Release 1은 이러한 상황에서도 사용 가능하다.

앞에서 국제표준화기구 기술위원회 215 및 헬스 레벨 7의 유전체 분석관련 표준화 동향을 살펴보았다. 이외에도 국제표준화기구 기술위원회 212(의학 검사 및 체외진단시스템)에서는 우리나라 주도로 분자유전기반 체외진단기기에 관한 표준 작업을 진행 중이다.

3. 국내 동향


정밀의료 관련 국가표준은 그동안 유전자 검사나 결과의 표준화 보다는 전자건강기록, 검사장비, 의약품, 정보보호 및 보안 등을 중심으로 제정되었다(<표 3>). 이는 국내 기업체나 검사기관의 유전체 데이터 표준화와 관련한 수요가 전자건강기록이나 검사기기에 비해 상대적으로 낮았기 때문인 것으로 파악된다. 따라서 앞에서 열거한 주요 국제표준의 번역과 국가표준으로의 제정이 필요한 시점이라고 하겠다.

<표 3> 정밀의료 관련 국가표준과 국제표준 현황

표준화 분야	국가표준(KS)	국제표준(ISO)
(1) EHR 교류 아키텍처	KS X ISO 27931, KS X ISO 27790, KS X ISO 21731, KS X ISO 21089, KS X ISO 20514, KS X ISO 18307, KS 1X ISO 8308, KS X ISO 17119, KS X ISO 13606-1, KS X ISO 13606-2, KS X ISO 13606-3, KS 1X ISO 3606-5, KS X ISO 12967-1, KS X ISO 12967-2, KS X ISO 12967-3, KS X ISO 12773-1, KS X ISO 12773-2, KS X ISO 10781, KS 7502, KS 7503, KS X ISO 18308	ISO/TR 12773-1:2009, ISO/TR 12773-2:2009, ISO 13606-2:2008, ISO 13606-3:2009, ISO 13606-5:2010, ISO/HL7 10781:2009, ISO 12967-1:2009, ISO 12967-2:2009, ISO 12967-3:2009, ISO 13606-1:2008, ISO/TR 17119:2005, ISO 18308:2011, ISO/TR 20514:2005, ISO/TR 18307:2001, ISO/TR 21089:2004, ISO/TS 27790:2009, ISO/HL7 21731:2006, ISO/HL7 27932:2009, ISO/HL7 27931:2009, ISO 17432:2004, ISO 21090:2011, ISO/TR 13128:2012, ISO 10159:2011, ISO/TS 13972:2015, ISO 14199:2015, ISO 13940:2015
(2) 검사장비 인터페이스	KS X ISO 18812, KS X ISO 11073-30300, KS X ISO 11073-30200, KS X ISO 11073-92001, KS X ISO 11073-20601, KS X ISO 11073-20101, KS X ISO 11073-10417, KS X ISO 11073-10201, KS X ISO 11073-10101, KS X ISO 80001-1, KS X IEC/TR 80001-2-1, KS X IEC/TR 80001-2-2, KS X IEC/TR 80001-2-3, KS X IEC/TR 80001-2-4, KS X ISO/IEEE 11073-10404, KS X ISO/IEEE 11073-10406, KS X ISO/IEEE 11073-10407, KS X ISO/IEEE 11073-10408, KS X ISO/IEEE 11073-10415, KS X ISO/IEEE 11073-10420, KS X ISO/IEEE 11073-10421, KS X ISO/IEEE 11073-10472	ISO 18812, ISO/IEEE 11073-10404:2010, ISO/IEEE 11073-10406:2012, ISO/IEEE 11073-10407:2010, ISO/IEEE 11073-10408:2010, ISO/IEEE 11073-10415:2010, ISO/IEEE 11073-10417:2014, ISO/IEEE 11073-10418:2014, ISO/IEEE 11073-10419:2016, ISO/IEEE 11073-10420:2012, ISO/IEEE 11073-10421:2012, ISO/IEEE 11073-10419:2016, ISO/IEEE 11073-10425:2016, ISO/IEEE 11073-10471:2010, ISO/IEEE 11073-10472:2012, ISO/IEEE 11073-20601:2016, ISO/IEEE 11073-30400:2012, ISO/IEEE 11073-10101:2004, ISO/IEEE 11073-10102:2014, ISO/IEEE 11073-10103:2014, ISO/IEEE 11073-10201:2004, ISO/IEEE 11073-20101:2004, ISO/IEEE 11073-30200:2004, ISO/IEEE 11073-30300:2004, IEC 80001-1:2010, IEC/TR 80001-2-1:2012, IEC/TR 80001-2-2:2012, IEC/TR 80001-2-3:2012, IEC/TR 80001-2-4:2012, IEC/TR 80001-2-5:2014, ISO/TR 80001-2-6:2014, ISO/TR 80001-2-8:2014, ISO 11073-90101:2008, ISO 11073-91064:2009, ISO/TS 11073-92001:2007, ISO/IEEE 11073-10418:2014/Cor 1:2016, ISO/IEEE 11073-20601:2016/Cor 1:2016, IEC 82304-1:2016
(3) 개체식별/권한 관리	KS X ISO 27527, KS X ISO 22600-1, KS X ISO 22600-2, KS X ISO 22220, KS X ISO 21298, KS X ISO 21091, KS X ISO 18232	ISO 18232:2006, ISO/TS 21298:2008, ISO/TS 27527:2010, ISO/TS 22220:2011, ISO 21091:2013, ISO/TS 22600-1:2006, ISO/TS 22600-2:2006, ISO/TS 22600-3:2009, ISO/TS 13582:2013, ISO/TS 18530:2014

표준화 분야	국가표준(KS)	국제표준(ISO)
(4) 환자건강카드	KS X ISO 21549-1, KS X ISO 21549-2, KS X ISO 21549-3, KS X ISO 21549-4, KS X ISO 21549-6, KS X ISO 21549-7, KS X ISO 21301, KS X ISO 21302	ISO 20301:2014, ISO 20302:2006, ISO 21549-1:2013, ISO 21549-2:2014, ISO 21549-3:2014, ISO 21549-4:2014, ISO 21549-5:2008, ISO 21549-6:2008, ISO 21549-7:2007, ISO 21549-8:2010, ISO 20301:2014, ISO 20302:2014, ISO 21549-1:2013, ISO 21549-2:2014, ISO 21549-3:2014, ISO 21549-4:2014, ISO 21549-5:2015, ISO 21549-6:2008, ISO 21549-7:2007, ISO 21549-8:2010
(5) 정보보호/보안	KS X ISO 27789, KS X ISO 25237, KS X ISO 22857, KS X ISO 21547, KS X ISO 21548, KS X ISO 13606-4	ISO/TS 21547:2010, ISO/TR 21548:2010, ISO 22857:2013, ISO/TS 25237:2008, ISO 27789:2013, ISO 27799:2016, ISO/TS 13606-4:2009, ISO/TR 11633-1:2009, ISO/TR 11633-2:2009, ISO/TR 11636:2009, ISO/TS 14265:2011, ISO 17090-1:2013, ISO 17090-2:2008, ISO 17090-3:2008, ISO 17090-4:2014, ISO/TS 14441:2013, ISO/TS 17975:2015
(6) 용어관리	KS X ISO 27951, KS X ISO 18104, KS X ISO 17115, KS X ISO 12309	ISO/HL7 27951:2009, ISO 1828:2012, ISO/TR 12309:2009, ISO 17115:2007, ISO/TS 17117:2002, ISO 18104:2014, ISO/TS 22789:2010, ISO/TR 13054:2012, ISO 13120:2013, ISO/TR 12300:2014, ISO/TS 17938:2014, ISO/TS 17439:2014, ISO/TS 17948:2014, ISO/TR 12310:2015, ISO 16278:2016, ISO/TS 16843-2:2015
(7) 원격의료	KS X ISO 16056-1, KS X ISO 16056-2	ISO/TR 16056-1, ISO/TR 16056-2, ISO/TR 19231:2014
(8) PHR		ISO/TR 14292:2012, ISO/HL7 16527:2016
(9) 의료SW 관리	KS X ISO 27809, KS X ISO 25238	ISO/TR 17791:2013, ISO/TS 25238:2007, ISO/TR 27809:2007
(10) 국가보건 관리	KS X ISO 21667, KS X ISO 22224	ISO 21667:2010, ISO/TS 22224:2009, ISO/TR 14639-1:2012, ISO/TR 14639-2:2014, ISO/TR 11487:2008
(11) CDW	KS X ISO 22221, KS X ISO 13119	ISO/TS 29585:2010, ISO/TR 22221:2006, ISO 13119:2012
(12) 원격학습	KS X ISO/TS 16058	ISO/TS 16058
(13) PACS	KS X ISO 12052	ISO 12052
(14) 유전체정보		ISO 25720:2009, ISO/TS 20428:2017
(15) 의약품 관리	KS X ISO 25257	ISO/TR 25257, ISO 11238:2012, ISO 11239:2012, ISO 11240:2012, ISO 11615:2012, ISO 11616:2012, ISO/TR 22790:2007, ISO/HL7 27953-1:2011, ISO/HL7 27953-2:2011, ISO/TS 16791:2014, ISO/TS 19844:2015, ISO/TS 20440:2016, ISO/TS 19256:2016, ISO/TS 17251:2016, ISO 17523:2016
(16) 무선통신	KS X ISO 21730	ISO/TR 21730:2007
(17) 호환성 검증/인증		ISO/TR 28380-1:2014, ISO/TR 28380-2:2014, ISO/TR 28380-3:2014, ISO/TR 28380-3:2014,

4. 맺음말

정밀의료의 성공하려면 정밀의료데이터의 정확화와 표준화가 필수적이다. 특히 개인의 건강과 질병에 대한 총체적 정보를 담고 있는 유전체 데이터의 상호운용성 확보는 향후 인공지능과 결합하여 의료혁신을 이뤄낼 것으로 기대되고 있다. 하지만 현재 병원 정보시스템과 같은 유전체 정보를 다루는 시스템들은 서로 다른 프로그램이나 플랫폼을 사용하고 있어서 호환성 확보를 위한 유전체 정보 공유체계가 필요하다. 방대한 유전정보를 효과적으로 요약하고 교류할 수 있는 표준화된 데이터 포맷과 수집된 데이터의 프라이버시 보호를 위한 보안 표준은 정밀의료데이터의 보호와 활용을 가능하게 할 것이다. 

※ 본 연구는 산업통상자원부 국가기술표준원 국가표준코디네이터 사업의 스마트헬스분야에서 수행된 '2017년 스마트헬스 국제표준 로드맵'을 기반으로 작성됨.

[참고문헌]

- [1] ISO 홈페이지(<https://www.iso.org>)
- [2] HL7 홈페이지(www.hl7.org)
- [3] 국가표준통합인증시스템 홈페이지(<https://standard.go.kr>)

[주요 용어 풀이]

- 정밀의료: 유전적, 환경적 요인과 질병 이력, 생활 습관 데이터를 분석하여 개인에게 최적화된 질병 예방과 질병 치료를 공급하는 기술



폰 phon

음의 강도를 나타내는 단위.

1폰(phon)은 1 킬로헤르츠(kHz)의 음압 레벨(SPL: Sound Pressure Level)이 1 dB SPL일 때의 값이다. 예를 들어, 10 폰이면 1kHz에서 10 dB인 소리와 같은 크기로 들리는 소리를 말한다. 사람의 가청 한계는 0~130 폰이고, 사람에게 들리는 가장 작은 소리를 0폰, 대화하는 소리는 60폰, 가까이서 듣는 록 밴드의 소리는 100폰 정도이며, 10폰이 증가할 때마다 음량은 두 배로 느끼게 된다. 음이 가청 주파수(보통 20Hz ~ 20kHz)대에 있더라도 0폰 이상이 아니면 귀에 들리지 않는다.