최신 ICT 이슈

Ⅰ. 잔여 수명을 예측하는 AI, 암 발병률을 예측하는 유전자 분석

인간의 건강과 생명을 다루는 의료 분야는 새로운 기술의 도입에 가장 보수적이기도 하지만, 기존 방식보다 낫다고 검증되면 적극적으로 수용하는 경향이 있음. 최근 의료 서비스 시스템에 변화를 야기하는 신기술은 인공지능(AI)과 개인 유전자 분석 서비스이며, 말기 환자의 잔여생명을 추정하는 스탠퍼드 대학의 AI 알고리즘과 FDA에 의해 유방암 발병 확률 테스트 도구로 인정받은 23andMe의 유전자 분석 서비스가 병원 및 의사들의 관심을 모으고 있음

◉ 의료 분야는 보수적이기도 하지만 기술 발전에 의한 패러다임 변화가 빠르게 진행되기도 하는 독특한 곳이며, 최근 AI와 유전자 분석 기술의 도입 여부가 이슈가 되고 있음

- 자동차 산업과 마찬가지로 의료 분야는 새로운 기술의 도입에 보수적일 수밖에 없는데, 이는 사람의 생명과 직결되어 있기 때문에 기존 방식보다 낫다는 것이 확실히 입증될 때까지는 도전적, 모험적 시도라는 것을 쉽사리 허용할 수 없기 때문
- 반면, 그러한 속성 때문에 기존보다 낫다는 것이 입증되면 기술 도입에 아주 적극적이 되기도 하는데, 의료기술이라는 용어가 이상하지 않을 정도로 현대 의학의 발전은 기술과 떼어 놓고 생각할 수 없음
- 선진국의 병원에서 병의 진단은 각종 진단기기를 통해 이루어지며 이전보다 더 많은 수의 질병을 발견해 내고 있고, 의사의 역량은 환자에 대한 촉진이 아니라 의료 이미지와 영상을 얼마나 정확히 판독해 내느냐에 따라 결정되고 있음

<자료> Med Gadget

[그림 1] IT 의존도가 높은 현대 의학

* 본 내용과 관련된 사항은 산업분석팀(☎ 042-612-8296)과 최신 ICT 동향 컬럼리스트 박종훈 집필위원(soma0722@naver.com ☎ 02-576-2600)에게 문의하시기 바랍니다.

** 본 내용은 필자의 주관적인 의견이며 IITP의 공식적인 입장이 아님을 밝힙니다.

- 최근 의료 분야에서 도입 여부, 도입 속도, 도입 범위 등을 놓고 고민하게 만드는 신기술은 인공지능(AI)과 유전자 분석이며, 두 기술에 의해 제시되는 데이터를 아직 확증할 수 있는 단계는 아니어서 병원과 의사들은 수용과 유보 사이에서 다양한 모색을 해 나가고 있음

◉ AI 를 이용한 병의 진단은 이미 시도되고 있고 이에 대한 실효성 논란도 진행 중이며, 최근에는 AI에 의한 사망시기 예측을 의료 서비스에 활용하려는 움직임이 시작되었음

- AI가 언제 죽을 것인지를 예측한다는 말은 그 자체로 거부감을 불러 일으킬 수 있으나, 치료를 해야 하는 병원과 의사 입장에서는 AI가 의사보다 더 정확하게 사망시기를 예측할 수 있다면 이것은 중요하고 유용한 정보가 될 수 있음
- 스탠퍼드 대학의 연구팀은 2017년 11월 입원 환자의 수명을 딥러닝으로 예측한 연구 결과를 담은 논문을 발표하였음
- "Improving Palliative Care with Deep Learning(딥러닝을 통한 말기 환자 간병의 개선)"이란 제목의 논문에 따르면, 이 알고리즘은 환자의 수명을 의사들보다 정확히 예측할 수 있음

◉ AI를 이용한 잔여 수명 예측 연구는 말기 환자를 대상으로 한 의료 서비스가 지금보다 잘 운영되도록 하기 위한 목적으로 시작되었음

- 스탠퍼드 대학은 말기 특화 의료 서비스를 제공하고 있으며, 이런 서비스는 보통 "Palliative Care(말기 환자 간병, 고통 완화 치료, 팰리어티브 케어)"라 부름
- 수명이 1년 이내 남은 환자를 대상으로 치료를 진행하며 본인의 의사를 존중하여 고통과 불안을 완화하는 처치를 병행하는 것으로, 팰리어티브 케어는 환자와 그 가족의 삶의 질을 향상시키고 인간의 존엄을 지키는 것을 목적으로 하고 있음
- 스탠퍼드 대학을 비롯하여 팰리어티브 케어를 운영하는 병원들의 고민은 이 치료가 필요한 환자를 제대로 파악하지 못하고 있다는 데 있음
- 말기 완화 치료가 필요한 환자는 수명이 3~12개월 남은 환자라고 정의되며, 이 케어를 제대로 하려면 사전 준비로 3개월이 걸리고, 또 만일 12개월 이상 치료를 계속해야 한다면 의사나 간호사 수가 부족하게 되는 문제가 발생하게 됨
- 현재는 담당 의사가 수명이 3~12개월 정도 남은 것으로 보이는 환자를 특정하여 팰리어티브 케어로 이관하는 구조로 되어 있으며, 대부분의 의사는 환자의 잔여 수명을 길게 추정하는 경향이 커서 많은 환자들이 말기 치료를 받지 못하고 사망하고 있다고 함

➢ 의사는 환자의 전자의료 기록을 참조하여 지금까지의 경험을 토대로 수명을 추정하는데, 같은 인간으로서 연민 때문인지 몰라도 잔여 수명을 길게 산정하는 경향이 크기 때문

◉ **스탠퍼드 대학의 연구팀은 20 만 명 이상의 환자 데이터로 알고리즘을 교육시켰으며, 일선 병원에서 도입할 수 있을 정도의 잔여 수명 예측 정확도를 달성한 것으로 나타남**

➢ 잔여 수명 산정 알고리즘의 개발에는 스탠퍼드 대학 병원의 환자 데이터베이스인 "Stanford Translational Research Integrated Database Environment"가 사용되었으며, 환자의 전자 의료 기록 정보를 집약한 것으로, 알고리즘의 교육 및 정확도 검증에 이용되었음

➢ 교육된 알고리즘에 환자의 의료 데이터를 입력하면 사망시기를 산정하는데, 보다 정확히 말하면 딥러닝 모델이 환자가 3 개월 내지 12 개월 사이에 사망할 것인지 아닌지 여부를 판정(Binary Classification, 이분법적 분류)하게 됨

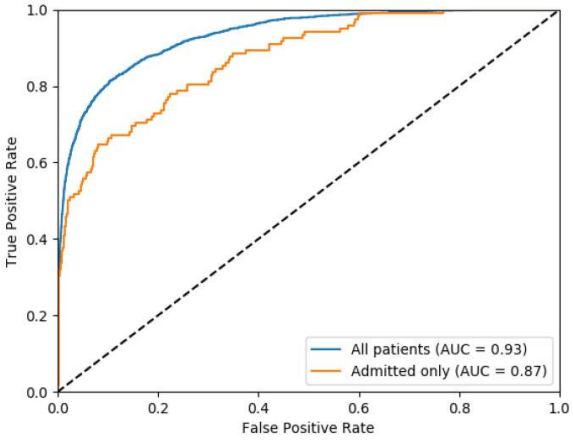
➢ 알고리즘 교육을 위해서는 총 221,284 명 환자의 데이터가 사용되었으며, 이 중에는 3 개월에서 12 개월 사이에 사망한 환자 15,713 명과 12 개월 이상 생존한 환자 205,571 명의 데이터가 포함되어 있었다고 함

➢ 이 데이터를 사용하여 딥러닝 알고리즘을 교육하고 그 결과를 검증・시험하였으며, 알고리즘은 DNN(Deep Neural Network)으로 입력층, 중간층(18 단), 출력층으로 구성됨

➢ 입력계층은 13,654 디멘션(13,654 종류의 데이터를 입력)이 되며 출력 계층은 3~12 개월 사이 사망 여부를 판정하고, 네트워크 구조는 시행착오(trial and error) 방식으로 많은 모델을 시도하게 됨

➢ 완성된 알고리즘은 다양한 각도에서 평가하였으며, 대상 식별 판정의 정확도(AUC)는 True Positive(진짜 양성) 비율이 0.93 일 때 False Positive(가짜 양성) 비율이 0.3 이었음

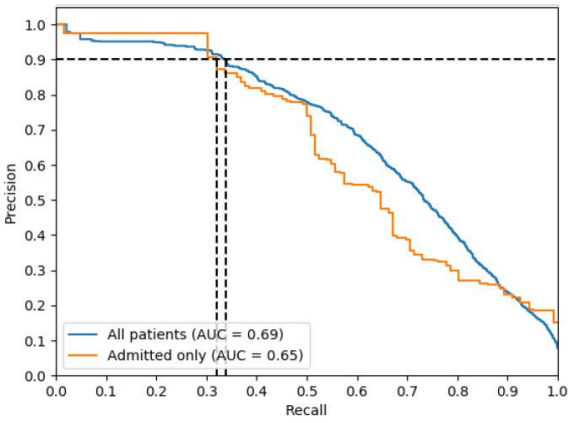
➢ 이는 실제 말기 환자에 해당하지 않는 환자 중 30%가 말기 환자로 판정하는 오검출률을 30% 정도로 허용할 경우 실제 말기 환자 100 명 중 93 명을 정확히 판정한다는 것임



<자료> Stanford Medicine

[그림 2] 말기 환자 판정 정확도

- 또한, 평가 지표로 "Precision Recall (정밀도 재현율)"이 사용하였으며, 알고리즘의 Precision(정밀도)이 0.9 일 때 Recall(재현율)은 0.34 를 기록했으며, 정확도가 0.8 일 때 재현율은 0.50 을 기록하였음
- 이는 검출율을 높이기 위해 재현율을 50%까지 높이더라도 알고리즘의 정확도가 80%에 이른다는 뜻인데, 이 정도 알고리즘 정확도면 병원에서 사용할 수 있는 수준이라고 함



<자료> Stanford Medicine

[그림 3] 말기 환자 판정 정밀도 재현율

◉ **스탠퍼드 대학의 연구에서는 알고리즘의 정확성뿐만 아니라, AI 의 도입 여부를 둘러싼 최대 논점인 알고리즘의 판단 근거를 분석하려는 시도도 이루어졌음**

- 의료, 자율운전, 금융 서비스 등 AI 를 도입하고 있는 분야의 최대 고민은 결과적으로 AI 의 판단이 사람의 판단보다 더 낫다고 증명되기는 하지만, AI 가 무슨 근거로 그런 판단을 내렸는지는 알 수가 없는 상황에서 무조건 AI 의 판단을 따를 수 있느냐 하는 것임
- 스탠퍼드 대학 연구팀은 복잡한 구조의 네트워크를 직접 분석하는 것은 어렵기 때문에 입력 데이터의 매개변수를 변경함으로써 알고리즘이 환자의 생존율을 판단하는 근거를 이끌어 내보려 했는데, 즉 알고리즘의 블랙박스를 열고 그 구조를 엿보려 한 것임
- 입력 데이터의 종류는 다양해서 건강 상태뿐 아니라 치료 조치와 검사 횟수 등 다양한 정보를 포함하고, 매개변수 변경 결과 알고리즘이 사망시기를 판정할 때 중시하는 항목은 방광 종양, 전립선 종양, 병리 검체 적출 조치, 방사선 검사 횟수 등으로 나타남
- 질병의 종류에 의해 수명이 결정되는 것은 직관적으로 이해할 수 있지만, 알고리즘은 병리 검사 대상 추출이나 MRI 검사 등의 횟수를 고려하여 사망시기를 산출하였으며, 구체적 설명은 없지만 MRI 검사를 자주 받는 것을 암이 전이되는 것의 방증으로 본 것으로 추측됨

◉ **미국에서 많은 병원이 말기 환자치료의 도입을 추진하고 있으나 실제 이용률이 높지 않다는 통계가 있으며, AI 의 도입으로 이 같은 상황에 반전이 올 지 관심이 모이고 있음**

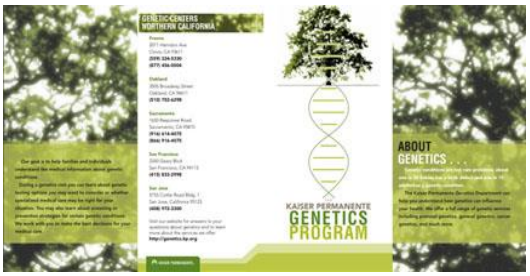
- 미국에서는 이미 2008 년에 전체 병원의 53%가 팰리어티브 케어 서비스를 제공하고 있었고,

2015 년에 이 비율은 67%로 증가하였음

- 그러나 통계에 의하면 말기 완화 치료를 제공하는 병원이 늘고는 있어도 실제 이러한 치료가 필요한 환자의 7~8% 밖에 이용하지 못하고 있는 것으로 나타남
- 공급과 수요의 이러한 격차는 병원 측의 자원 부족 이외에 앞서 언급한 바와 같이 담당 의사가 여러 가지 이유로 케어 대상이 되는 환자를 정확하게 판정하는데 실패하고 있다는 문제에서 발생하고 있음
- 따라서 AI 를 이용한 잔여 수명 예측이 향후 광범위하게 도입된다면, 말기 환자치료의 패턴은 지금까지와 달라지게 될 가능성이 높고, 연명치료나 존엄한 죽음의 권리 등에 대한 사회적 담론이 보다 활발히 전개될 수 있는 근거가 마련될 것으로 기대되고 있음

◉ AI 의 도입 외에 미국의 의료 서비스에 새로운 변화를 가져오고 있는 것은 유전자 분석 서비스인데, 최근 미국의 일부 병원에는 "유전자 분석 전문 상담원"이 등장하고 있음

- 다소 생소한 이름의 이 직책은 현재 중요한 역할을 담당하고 있으며, 병원 의료팀의 일원으로 유전적 질병(Genetic Disorder)에 관해 환자에게 상담을 해주는 일을 하고 있음
- 특히, 실리콘밸리와 가까운 샌프란시스코 지역에 가까울수록, 그리고 대형 병원일수록 유전자 분석 전문 상담원을 두고 있는 경우가 많으며, "카이저 퍼머넌트 메디컬 센터(Kaiser Permanente Medical Center)"가 대표적임



<자료> Kaiser Permanente

[그림 4] 병원의 유전자 분석 상담 프로그램

- 병원에 이 새로운 직종이 등장하게 된 것은 개인 유전자 분석 서비스가 급증하면서 분석 결과를 올바로 이해해야 할 필요성이 커졌기 때문으로, 카운슬러는 유전자 분석 결과를 피험자에게 알기 쉽게 설명하고 필요하다면 전문의를 소개하는 역할을 함

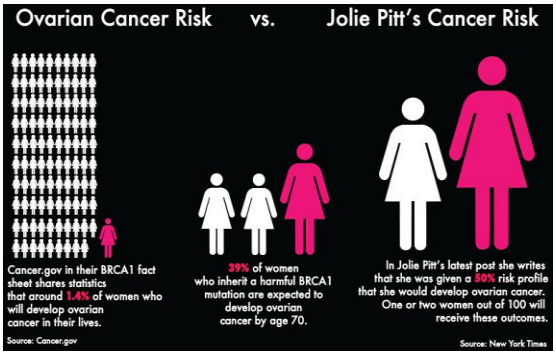
◉ 미국에서 개인 유전자 분석 서비스의 범위는 점점 더 넓어지는 추세이며, 2018 년 3 월 미 식품의약국(FDA)은 유전자 분석을 통한 유방암 발병 위험도의 검사를 허가하였음

- FDA 로부터 개인 유전자 분석 서비스 승인을 받은 곳은 헬스케어 벤처기업 '23andMe'로 이미 지난 2008 년에 피험자의 유전자 배열 변이를 통해 어떤 질병이 발병할 것인가를 예측하는 서비스를 내놓아 미국 의료 시장에 센세이션을 일으킨 바 있음

- 그러나 2013 년 11 월 FDA 는 예측 정확도가 충분하지 않고 소비자가 필요 없는 수술을 받게 할 위험이 있다는 이유로 업무 정지 명령을 내렸고, 23andMe 는 의료 분석 서비스를 중지하고 인종 분석 서비스 전문 사업을 진행해 왔음
- 서비스 중단 이후 23andMe 는 사업 내용을 일부 수정하였고, 2017 년 4 월 FDA 는 10 가지 질병에 한해 유전자 분석 서비스를 허용했으며, 여기에 파킨슨병이나 알츠하이머병이 포함됨에 따라 소비자들은 치매 발병 위험을 파악할 수 있게 되었음
- 그 후 다시 1 년 만에 FDA 는 유방암이나 자궁 경부암에 대한 유전자 분석 서비스를 추가로 허용한 것인데, 병원에서 이미 유전자 분석을 이용한 유방암 검사를 받을 수 있긴 하지만, 이제는 집에서 간편히 23andMe 서비스를 통해 암 발병 위험을 알 수 있게 되었음
- FDA 가 23andMe 의 유전자 분석 기술을 승인함에 따라 이제 미국에서는 개인 유전자 분석 서비스가 한층 더 확산될 수 있는 모멘텀을 확보하였음

◉ **23andMe 의 유방암 검사는 암 발병을 억제하는 기능을 가지고 있어 "암 억제 유전자(Tumor Suppressor Gene)"로도 불리는 BRAC1 과 BRAC2 에 대한 분석을 통해 이루어짐**

- BRAC1 과 BRAC2 는 상처받은 유전자를 복구하는 단백질을 생성하는데, 이 BRAC1 과 BRAC2 가 충격을 받게 되면 복구기능에도 영향을 미쳐 암 발병 위험이 높아진다고 함
- 특히, 여성의 유방암과 자궁 경부암의 발병률이 높아진다고 하며, 여성뿐 아니라 남성에도 해당사항이 있으며, 특히 전립선 암의 발병 위험이 높아지는 것으로 알려져 있음
- BRAC1 과 BRAC2 의 유전자 변이는 아슈케나지 유대인(Ashkenazi Jewish) 중 동부 유럽의 유대인 후손 그룹에서 많이 볼 수 있으며, 이 그룹은 40 명 중 1 명이 이 유전자 변이를 가지고 있으며, 변이를 가진 여성의 45~85%는 70 세까지 암이 발병된다고 알려져 있음
- 여배우 안젤리나 졸리는 2013 년에 BRCA 1 유전자 변이가 발견되었다며 예방을 위해 양쪽 유방을 절제하는 수술을 받았다고 발표한 바 있는데, 이 뉴스는 BRAC 유전자 변이와 유방암의 관계에 대한 인식이나 유전자 검사에 대한 관심을 높이는 계기가 되었음

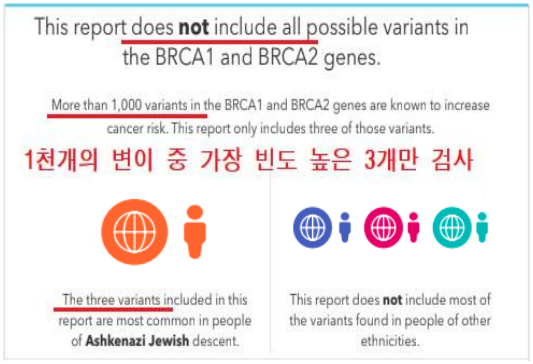


<자료> New York Times

[그림 5] BRAC 변이의 높은 유방암 발병률

◉ **그러나 23andMe 의 유방암 진단은 그 범위가 한정되어 있어 분석 결과가 제한적이며, 따라서 올바른 해석의 필요성이 대두됨에 따라 분석 전문 상담원이 등장하게 된 것임**

- BRAC1 과 BRAC2 에 이목이 집중되고 있지만, 이들 유전자의 변이가 발견되지 않는다고 해서 암 발병 위험이 제로라는 뜻은 아님
- 23andMe 의 테스트 범위도 한정되어 있어 암 발병 위험을 모두 망라하는 것은 아니며, BRAC1 과 BRAC2 의 유전자 변이 수는 1,000 개가 넘지만 23andMe 는 이 중 세 유형 만을 대상으로 검사함
- 또한, 암 발병은 생활습관과도 크게 관련이 있다고 알려져 있지만 23andMe 는 이 요소는 감안하지 않으며, 오직 대표적인 BRAC1 과 BRAC2 변이에만 특화되어 리스크를 평가함



<자료> 23andMe

[그림 6] 제한된 범위의 23andMe 서비스

- 이렇듯 유전자 분석은 복잡한 작업이고 분석 결과가 완전한 것이 아니기 때문에, 23andMe 에서 보내 온 결과지를 어떻게 해석해야 할 지 모르겠다는 이용자들도 많아지고 있음
- 이에 대해 23andME 의 창업자이자 CEO 인 앤 워짓스키는 자신들의 유전자 분석 검사는 질병을 진단하는 것이 아니며, 따라서 피험자가 검사결과를 보고 치료 방안을 결정해서는 안 된다고 말하고 있음
- 검사결과의 해석은 의사와 상담 후 정확한 판단을 기다리라는 것으로, 23andMe 는 유전자 분석 전문 상담원(Genetic Counselors)을 통해 조언을 받을 것을 권장하고 있음

◉ **현단계에서의 개인 유전자 분석 서비스는 분석과 의료적 치료 사이에 격차가 있어 소비자들로서는 완결적이지 않으며 오히려 다소 혼란함을 주는 측면이 있음**

- 의료 전문가들과 의사들 대부분은 소비자가 독자적으로 유전자 분석을 받는 것에 대해 부정적인 생각을 가지고 있음
- 병원에서는 가족 중 유방암 병력이 있는 환자에 한해 유전자 분석 등으로 선별 검사를 실시하고 있으며, 이 조건에 해당하지 않는 환자가 유전자 검사를 받는 것은 실용적이지 못하며 또한 심리적 부담이 크다고 보기 때문

- 그러나 의사들의 생각과는 반대로 많은 소비자가 이미 23andMe 의 유전자 검사를 받고 있으며, 지금까지는 BRAC1 과 BRAC2 에 대한 분석 결과를 피험자에게 고지하지 않았지만, 이번 FDA 의 허가 조치에 따라 23andMe 는 회원들에게 순차적으로 결과를 통지하게 됨
- 향후 상담을 받을 의사가 어떻게 대응할 지는 아직 알 수 없지만, 병원에서는 보다 자세한 검사를 실시하고 정기적으로 스크린 검사를 받게 하는 등의 조치가 예상됨
- 23andMe 의 서비스는 유전자 분석 결과를 나타내는 데 그치고, 그 이후의 의료 조치는 전문 상담원과 의사에게 넘겨지는 형태가 되는 셈이며, 소비자로서는 둘 사이에 갭이 있다고 느낄 수 있으며 서비스가 완결되거나 통합적이지 않다고 느낄 수 있음

◉ 아직 미완의 서비스이지만 병원은 급증하는 유전자 분석 서비스를 어떻게 수용할 지 고민할 것으로 보이며, 이 과정에서 혁신적 의료 서비스가 나올 가능성도 점쳐지고 있음

- 23andMe 에서 유전자 검사를 받고 알츠하이머 발병 위험이 높다고 진단된 소비자가 노인간병 보험에 가입하는 움직임이 급속히 확대되고 있고, 질병의 위험을 미리 파악하여 그에 따라 생활 패턴을 수정하는 사람이 늘고 있음
- 사람들은 자신의 미래의 건강 상태를 알고자 하는 욕구가 강하고, 따라서 불완전하고 문제가 있다는 것을 알면서도 개인 유전자 분석 서비스 이용 요구가 급증하고 있으며, FDA 의 허가 범위가 늘어날수록 이용량은 폭발적으로 증가할 수도 있음
- 의료 IT 와 스마트 헬스케어 기술이 발전할수록 이러한 변화는 점차 되돌릴 수 없는 것이 될 것이므로, 병원과 의사들은 이런 흐름을 어떻게 수용할 것인지 판단을 내려야 함
- 가능성 높은 시나리오는 개인 유전자 분석 서비스 기업과 병원 간 협업을 통해 진단부터 치료까지를 일원화하는 것으로, 이는 ICT 기업과 의료기관 간 협업 및 새로운 법적 기제를 필요로 하는 것이며, 의료 서비스의 패러다임은 또 한번 큰 변화를 맞이하게 될 것임

[참고문헌]

[1] Forbes, “How 23andMe Quelled FDA Concerns About DTC Breast Cancer Gene Test”, 2018. 3. 23.
[2] Live Science, “What to Know Before Taking 23andMe’s Breast Cancer Test”, 2018. 3. 8.
[3] ZDNet, “Death and data science: How machine learning can improve end-of-life care”, 2018. 2. 27.
[4] Tech Xplore, “How long will patient live? Deep Learning takes on predictions”, 2018. 1. 20.