

# 약국 기반의 소비자 대상 직접 시행 유전자 검사 서비스 적용 모델 연구 및 활용 가능성

차미연<sup>1</sup>, 이성표<sup>2</sup>, 서현석<sup>3</sup>, 리드팜약국그룹<sup>4</sup>, 최자은<sup>1</sup>, 차명운<sup>3</sup>, 황태순<sup>1</sup>, 홍경원<sup>1\*</sup>

<sup>1</sup>테라젠 헬스, <sup>2</sup>대학약국, <sup>3</sup>리드팜주식회사, <sup>4</sup>리드팜약국그룹

(2024년 3월 6일 접수 · 2024년 4월 8일 수정 · 2024년 4월 26일 승인)

## Research and Usability of Pharmacy Based Direct-To-Consumer Genetic Testing Service Application Model

Mi-Yeon Cha<sup>1</sup>, Sung-Pyo Lee<sup>2</sup>, Hyunseok Seo<sup>3</sup>, Leadpharm Drugstore Group<sup>4</sup>, Ja-Eun Choi<sup>1</sup>, Myoung-Woon Cha<sup>3</sup>, Tae-Soon Hwang<sup>1</sup>, and Kyung-Won Hong<sup>1\*</sup>

<sup>1</sup>Theragen Health Co., Ltd, <sup>2</sup>Daehak Pharmacy, <sup>3</sup>Leadpharm Co., Ltd. <sup>4</sup>Leadpharm Drugstore Group

(Received March 6, 2024 · Revised April 8, 2024 · Accepted April 26, 2024)

### ABSTRACT

#### Keywords:

Direct-to-consumer  
Genetic testing  
Pharmacy  
Chronic disease  
Cardiovascular  
Healthcare

**Background:** The growing interest in health functional foods and dietary supplements raises concerns about the potential side effects of excessive nutrient intake. It is important to consume these products appropriately, which requires appropriate recommendations from healthcare professionals. Direct-to-consumer (DTC) genetic testing is emerging as a tool for pharmacists to provide personalized advice on dietary supplements based on individual genetic profiles. **Method:** In this study, DTC-certified items were categorized into six groups and genetic risk analysis was performed using 142 genetic markers. **Results:** Of the six categories, cardiovascular testing was the most preferred. The analysis of cardiovascular-related genes yielded results consistent with the KoGES data, adding credibility to the findings. In addition, the study demonstrated the potential to predict the risk of developing chronic diseases based on cardiovascular-related gene analysis. A study of purchase conversion rates following pharmacist consultations showed a 30% conversion rate when both telephone and in-person consultations were used. This suggests that individuals are willing to purchase personalized nutritional supplements after receiving expert advice. **Conclusion:** Currently, pharmacies focus primarily on dispensing prescriptions. However, integrating genomic information to provide safe and personalized nutritional recommendations can enhance pharmacies' medical capabilities, supporting individual health and contributing to the overall revitalization of pharmacy management.

### 서 론

코로나 19 팬데믹 시대를 지나면서 건강에 대한 소비자들의 관리욕구가 대폭 증대되었고 그 결과, 건강기능식품이나 영양제에 대한 관심 증대와 섭취 증가가 지속적으로

이루어졌다.<sup>1)</sup> 2020년 질병관리청의 조사에 따르면, 전 국민의 44.9%가 영양제를 복용하고 있으며, 이 수치는 3년 새 12.8% 포인트 증가된 수치이다. 그 중 34.2%는 3개 이상의 제품을 동시에 복용하고 있었으며 50~60대에서 이와 같은 결과를 보였다.<sup>2,3)</sup> 건강기능식품과 영양제는 부족한 영양소

\*Corresponding author: Kyung-won Hong, Theragen Health Co., Ltd., A-1003, 240, Pangyoeyeok-ro, Bundang-gu, Seongnam-si, Gyeonggi-do 13493, South Korea

Tel: +82-31-8017-9717 Fax: +82-31-8017-9775, kyungwon.hong@theragenhealth.com

를 쉽게 보충할 수 있는 장점으로 건강증진에 도움을 줄 수 있으나, 불필요한 영양소의 과잉섭취는 크고 작은 부작용의 위험이 있어, 적절하고 올바르게 섭취하는 것이 필요하다. 예를 들어, 비타민 A의 과다 섭취는 골밀도 감소 및 고관절 골절 위험 증가 등의 부작용을 일으킬 수 있고,<sup>4)</sup> 비타민 E의 과잉 시 크레아티닌뇨증, 혈소판 응집감소, 상처 치유 지연, 무월경증, 피로, 근육 쇠약 등의 증상이 나타날 수 있다. 칼륨의 과다섭취는 위장 장애와 위궤양 발생을 초래할 수 있으며, 마그네슘 과잉 섭취는 설사, 구토, 복부 경련을 일으킬 수 있고 철 과잉섭취시에도 변비, 구역질, 구토, 설사 등의 위장 장애를 유발한다.<sup>5)</sup> 이 외에도 면역력을 높이고 상처 치유, 단백질 합성 등에 효과적인 아연의 경우, 과다 섭취하면 아연 독성으로<sup>6)</sup> 메스꺼움, 구토, 설사, 복부 경련 및 통증, 두통 등의 부작용이 발생된다.<sup>7)</sup> 이처럼, 영양제의 과다 복용을 경계하고 전문가의 상담을 통한 올바른 영양제, 건강기능식품 섭취가 이루어질 필요가 있다.

국내의 영양제 구매 패턴을 분석해 보면 소셜커머스, 포털 사이트, 온라인 종합 쇼핑몰 등 온라인 채널이나 홈쇼핑을 통한 구매가 압도적으로 높으며, 헬스케어 전문가인 약사와 상담을 통해서 구매하는 경우는 10% 미만인 것으로 보고되고 있다.<sup>8)</sup> 약사들은 각 영양 성분들이 인체에 미치는 약리 효과와 부작용에 대한 전문가로, 관리가 필요한 환자 또는 적극적으로 건강관리를 하고자 하는 사람들의 현재 상태에 맞추어서 부작용없이 효과적인 건강기능식품, 영양제 추천이 가능하다.

현재 국내에서 상용화되고 있는 맞춤형 건강기능식품, 영양제 추천을 위한 평가 방법은 설문조사를 통해 주관적으로 평소 식습관이나 영양상태를 평가하여 추천할 수 있으며, 건강검진결과를 통해 현재 건강상태를 개선할 수 있는 추천이 가능하다. 그러나 이러한 방법으로는 앞으로 발생할 수 있는 건강위험을 예방하기는 어려우므로, 미래의 위험을 예측해 관리할 수 있는 유전자검사 기반의 추천이 필요하다.

유전자검사는 그 동안 병원에서 의사들의 처방에 의해서만 할 수 있었지만, 생명윤리 및 안전에 관한 법률(이하 ‘생명윤리법’) 개정 및 시행(‘21.12.30)에 따라 DTC(Direct To Consumer) 정식인증을 받은 유전자검사기관에서는 의료기관을 거치지 않고도 유전자 검사, DTC 유전자 검사 제공이 가능하게 되었다.<sup>9,10)</sup> 이 DTC 유전자 검사는 약사들이 환자들에게 맞춤형 건강기능식품이나 영양제를 추천해 줄 수 있는 기준 중 하나가 될 것으로 기대된다.

본 연구에서는 리드팜 약국 그룹에서 DTC 유전자 검사를 약사의 상담을 통해서 환자에게 제공하고, 검사 결과에

대해서 전화 혹은 방문상담을 통해 상담을 진행하였을 때 고객들의 만족도와 맞춤형 건강기능식품, 영양제 (솔루션) 구매 경향성을 확인하였다(Scheme 1).

## 실험 방법

### 1. 연구대상 및 자료수집

본 연구는 기관생명윤리심의위원회(Institutional Review Board, IRB)의 정규심의를 통해 승인 후(IRB No.: 700062-230315-JR-002-002) 진행되었다. 참여한 약국은 리드팜 약국 그룹(Supplementary Table 1)으로 참여의사 확인서 및 개인정보 이용동의 및 청렴서약서의 서명을 통해 동의한 약국만이 참여하였다.

참여자 모집은 실제로 약국을 방문한 방문자를 대상으로 모집하였으며, 해당 연구를 설명 후 참여를 희망한 방문자를 대상으로 연구에 대한 상세 설명서 제공 및 연구 참여 동의서, 인체유래물 연구동의서의 자발적 동의 서명을 통해 총 679명 모집되었다. 신청한 DTC 유전자 분석항목과 부모 질병력에 따른 본인 질병력 보유 여부를 포함하여 참여자들의 나이, 결혼유무, 직업, 키, 허리둘레, BMI 등을 설문 조사하여 예측 구매자의 환경요인을 분석하였다. 위와 같은 설문조사에 모두 응답한 참여자는 총 520명이었으며, 이들을 중점으로 결과분석을 실시하였다.

만족도 조사는 520명 대상으로 유전자 분석 후 개인별 유전자 분석결과 상담하여 최종 연구 참여자의 참여만족도와 유전자 분석결과 상담을 통해 개인 맞춤형 건강기능식품 주 원료 제안으로 건강기능식품, 영양제 구매자의 만족도 조사를 5점 리커트 척도의 응답으로 확인하였다.

유전자 검사 이후 고객 상담방법은 유전자 분석 후 약국에서 참여자들에게 개별적 유전 상담을 진행하였으며, 최종 유전 또는 방문 상담을 통해 유전자 검사 결과에 대한 상담을 실시하였다.

### 2. 샘플채취 및 DNA 추출

DTC 유전자 검사용 샘플 채취는 국내 대표 유전자 검사 회사인 테라젠헬스의 진스타일 검사 키트(Thera Kit, Gyeonggi-do, Korea)를 이용하여 구강상피세포를 채취하였다. 총 679명의 채취한 시료로부터 DNA의 추출은 GentiTM32 automatic DNA extraction 시스템 장비(GeneAll, KOR)를 이용하여 제조사의 매뉴얼에 따라 실시하였다. 추출된 DNA는 Tecan F200 microplate reader (Tecan, USA)를 사용하여 DNA 농도 및 순도를 각각 측정된 뒤, 유전자형 분석에 사용하였다.

Table 1. Sample characteristics

Characteristics		Survey population N(%)	
Total		520	
Gender			
	Male (%)	33.65	
	Female (%)	66.35	
Age		mean±SD	
		55.79±14.32	
Disease history		Diagnosed	Not diagnosed
	Chronic disease <sup>a</sup>	238 (45.77)	281 (54.04)
	Depression	16 (3.08)	503 (96.73)
	Alopecia	41 (7.88)	478 (91.92)
	Cancer	10 (1.92)	509 (97.88)
	Not applicable <sup>b</sup>	8 (1.54)	511 (98.27)
	Not entered	1 (0.19)	
Parents disease history		Diagnosed	Not diagnosed
	Chronic disease <sup>a</sup>	185 (35.58)	277 (53.27)
	Depression	20 (3.85)	444 (85.38)
	Alopecia	28 (5.38)	436 (83.85)
	Cancer	67 (12.88)	397 (76.35)
	Not applicable <sup>c</sup>	1 (0.19)	463 (89.04)
	Not entered	56 (10.77)	
Parents_Self chronic disease		51.89% have chronic disease	
Marital status		total	Male Female
	Married	320 (61.54)	106 (20.38) 214 (41.15)
	Not married	40 (7.69)	16 (3.08) 24 (4.62)
	Other (divorced or widowed)	20 (3.85)	5 (0.96) 15 (2.88)
	Not entered	140 (26.92)	48 (9.23) 92 (17.69)
Jobs		total	Male Female
	Office worker, Freelancer	85 (16.35)	36 (42.35) 49 (57.65)
	Specialized job	12 (2.31)	6 (50) 6 (50)
	Self-employment, Businessman	62 (11.92)	40 (64.52) 22 (35.48)
	Housewife	115 (22.12)	1 (0.87) 114 (99.13)
	Student	9 (1.73)	4 (44.44) 5 (55.56)
	Buddhist monk, Missionary	3 (0.58)	0 (0) 3 (100)
	Unemployed	14 (2.69)	8 (57.14) 6 (42.86)
	Not entered	220 (42.31)	- -

<sup>a</sup>Chronic disease: diabetes mellitus, Hypertension, Fatty liver, Obesity, Osteoporosis, Cardiovascular disease, Nephropathy.

<sup>b</sup>Not applicable: Hyperlipidemia, Orthostatic hypotension, Allergic asthma, Urticaria, Intervertebral disc, Arrhythmia, Cerebral infarction, Hypertension.

<sup>c</sup>Not applicable: Lung cancer.

### 3. 유전자형 분석

유전자 분석은 테라젠헬스 상용화 DTC 서비스인 진스타 일 알고리즘으로 분석하였으며 70가지 정식인증 항목 중 6가지 카테고리로 분류하여 분석 진행하였다. 심혈관, 비타민&미네랄, 골관절, 다이어트&비만, 오메가&루테인, 탈모로 분류하였으며 관련된 142개의 유전자 마커를 선정하였고, 전체 679명의 유전자형은 Gene Titan (Thermo Fisher, USA) 시스템의 제조사 매뉴얼에 따라 분석하였다.

### 4. 유전적 위험도 점수 산출

결과데이터로부터 유전적 위험도를 측정하는 통합적 분석방법으로 전장유전체 연관성 분석(Genome-Wide Association Study, GWAS)을 통해 산출된 유전점수 예측값 알고리즘을 활용하였다. GWAS 결과로부터 유래한 유전 점수(genetic scores)의 예측값은 유전자형 빈도, 표현형 효과크기(phenotypic effect size) 등에 의한 영향을 반영하여 ‘다중 유전자 마커 유전적 위험도 점수(Polygenic Risk Score,

Table 2. Participants' genetic testing results

DTC genetic testing category	Test items	Number of genetic markers	Number of applicants (up to 2 items)	DTC genetic testing results (%)		
				Low risk	Medium risk	High risk
Cardiovascular disease	Blood pressure	11	328	50(15.2)	158(48.2)	120(36.6)
	Blood sugar	12		102(31.1)	118(36)	108(32.9)
	Cholesterol	10		82(25)	194(59.1)	52(15.9)
	Triglyceride concentration	4		17(5.2)	153(46.6)	158(48.2)
Vitamin & Mineral	Vitamin B6 concentration	2	95	28(29.5)	33(34.7)	34(35.8)
	Vitamin B12 concentration	5		30(31.6)	25(26.3)	40(42.1)
	Vitamin C concentration	1		11(11.6)	41(43.2)	43(45.3)
	Vitamin E concentration	4		5(5.3)	39(41.1)	51(53.7)
	Vitamin K concentration	2		36(37.9)	55(57.9)	4(4.2)
	Zinc concentration	2		26(27.4)	36(37.9)	33(34.7)
	Potassium concentration	1		4(4.2)	26(27.4)	65(68.4)
	Calcium concentration	5		15(15.8)	51(53.7)	29(30.5)
	Iron storage and concentration	4		25(26.3)	58(61.1)	12(12.6)
	Selenium concentration	4		6(6.3)	56(58.9)	33(34.7)
Osteoarticular disease	Arginine concentration	1	144	38(40)	41(43.2)	16(16.8)
	Degenerative arthritis susceptibility	2		14(9.7)	48(33.3)	82(56.9)
	Pain sensitivity	2		62(43.1)	61(42.4)	21(14.6)
	Uric acid	1		70(48.6)	62(43.1)	12(8.3)
	Bone mass	5		2(1.4)	74(51.4)	68(47.2)
	Calcium concentration	5		34(23.6)	68(47.2)	42(29.2)
	Magnesium concentration	3		53(36.8)	56(38.9)	35(24.3)
Diet & Obesity	Vitamin D concentration	4	73	40(27.8)	74(51.4)	30(20.8)
	Percentage of body fat	2		16(21.9)	33(45.2)	24(32.9)
	Body mass index	7		18(24.7)	29(39.7)	26(35.6)
	Abdominal obesity (hip-waist ratio)	13		3(4.1)	39(53.4)	31(42.5)
	Weight loss effect after exercise	4		43(58.9)	21(28.8)	9(12.3)
Omega & Lutein	Possibility of weight recovery after weight loss	1	11	50(68.5)	20(27.4)	3(4.1)
	Fatty acid concentration	2		5(45.5)	4(36.4)	2(18.2)
	Lutein & Zeaxanthin concentration	3		5(45.5)	4(36.4)	2(18.2)
Alopecia	Coenzyme Q10 concentration	1	22	6(54.5)	2(18.2)	3(27.3)
	Androgenetic alopecia	8		5(22.7)	11(50)	6(27.3)
	Alopecia areata	9		10(45.5)	8(36.4)	4(18.2)
	Hair thickness	2		6(27.3)	15(68.2)	1(4.5)

PRS)’ 예측모델로 적용되었다. 여기서 유전적 위험점수 (PRS)를 부여하기 위해 각 유전자 마커에 존재하는 위험 대립유전자 수를 세부점수로 구분하였다. 즉, 비위험 대립 유전자만 2개 보유하면(homozygous of non-risk alleles) 0 점, 이형 대립유전자(heterozygous of alleles)는 1점, 위험 대립유전자만 2개 보유하면 (homozygous of the risk alleles) 2점을 부여하는 방식으로 유전형 점수를 계산하였다. 유전형 점수 외 각 유전자 마커별 기 발표된 논문을 근거하여 표현형에 미치는 영향력의 크기 ( $\beta$ )로 설정하고 유전형 점수에 베타계수를 곱한 값들을 모두 더하는 방식으

로 계산하였다.<sup>11)</sup>

$$PRS_j = \sum_i \beta_i * dosage_{ij}$$

여기서 N은 SNP의 수이며,  $\beta_i$ 는 변이체  $i$ 는 변이체 의 효과 크기(effect size, beta)이며  $dosage_{ij}$ 는 개체  $j$ 의 유전형에서 SNP  $i$ 의 대립인자의 수이다.

## 5. 통계분석

본 연구 결과와의 신뢰성을 확인하기 위해 질병관리청 국립중앙인체자원은행을 통한 한국인 유전체역학조사사업



(KoGES) 7만명 한국인 데이터를 비교 데이터로 활용하여 비교분석 하였다. 통계모형으로는 교차분석으로 카이제곱검정(chi-squared test)의 검정 통계량 값으로 사용하였다.

## 실험결과

### 1. 연구집단의 특성

본 연구의 참여자는 약국을 직접 방문하여 참여를 희망한 대상으로 진행되었다. 총 679명 참여자 중 설문까지 참여한 참여자는 520명으로 남성은 175명(34%), 여성은 345(66.4%)였으며, 평균나이는 56.8세였다. 50대부터 60대까지가 전체 54.6%로 절반이상을 차지하였다. 참여자 중 45.8%는 만성질환을 가졌으며, 부모의 만성질환 보유자로 확인된 경우는 35.6% 였다. 부모 만성질환 보유에 따른 본인 만성질환 보유정도는 51.89%으로 확인되었다. 연구대상자 중 우울증 진단받은 자는 16명(3%), 탈모 진단자는 41명(7.9%), 암 진단 10명(1.9%) 이었다. 참여자 중 61.5%가 기혼자였으며, 직업이 주부인 참여자는 22.1%, 직장인 또는 프리랜서가 16.4%, 자영업 또는 개인사업가 11.9% 이었다 (Table 1).

### 2. 유전자 분석 항목 선호도

본 연구에서는 테라젠헬스 상용화 DTC 서비스인 진스타일 70가지 정식인증 항목 중 심혈관, 비타민&미네랄, 골관

절, 다이어트&비만, 오메가&루테인, 탈모로 총 6가지로 분류하여 최대 2항목까지 참여자가 자율적으로 선택하여 진행하였다. 심혈관 분석을 선택한 수는 전체 328건(48.7%)으로 가장 많은 선호도를 보였고, 골관절 144건(21.4%), 비타민&미네랄 95건(14.1%), 다이어트&비만 73건(10.8%), 탈모 22건(3.3%), 오메가&루테인 11건(1.6%) 순으로 선호되었다(Table 2).

### 3. 유전자 분석결과

본 연구에서 총 142개 유전자 마커 대상으로 분석되었다. 상세로는 심혈관은 37개, 비타민&미네랄 31개, 골관절 22개, 다이어트&비만 27개, 오메가&루테인 6개, 탈모 19개 유전자 마커이다. 가장 많은 선호도를 보인 심혈관 질환의 경우를 보면, 11개 유전자는 혈압과 관련된 유전자이며, 12개 유전자는 혈당과 연관이 있으며, 10개 유전자는 콜레스테롤 수치, 나머지 4개 유전자는 중성지방농도와 연관된 것이다. 심혈관 질환 분석을 선택한 참여자 328명의 각 항목별 위험 대립인자 2개(High risk) 보유자의

분포를 보면, 혈압 항목에선 36.6%가 위험 대립인자 2개 보유자로 나타났으며, 혈당 항목에서는 참여자의 33%, 콜레스테롤 농도는 16%, 중성지방농도에서는 참여자의 48%가 위험 대립인자 2개 보유자로 나타났다. 이외 위험 대립인자 1개 보유한 경계(medium risk)에 위치한 위험 대립인자 보유자를 포함하면 혈압에서는 84.8%, 혈당에서는 68.9%, 콜레

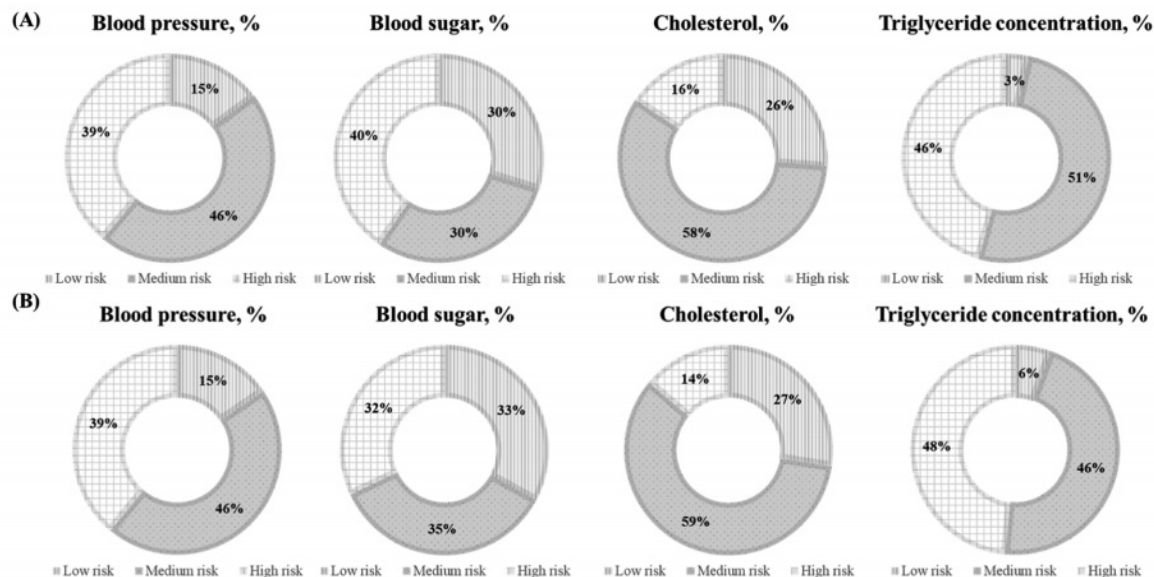


Fig. 1. Genetic results suggest possibility of chronic disease. (A) Genetic risk frequency of cardiovascular disease in present study (B) Genetic risk frequency of cardiovascular disease in KoGES.

스테롤 75%, 중성지방농도 94.8%의 높은 위험 대립인자 보유자로 나타났다(Table 2).

#### 4. 심혈관 관련 분석항목과 만성질환 보유자 간의 유효성

본 연구는 가장 많은 관심도를 보인 심혈관 질환 관련하여 조기에 확인 및 판단을 위한 결과 신뢰성 확인을 위해 질병관리청 국립중앙인체자원은행을 통한 KoGES 7만명 한국인 데이터를 활용하여 결과 유효성을 확인해보았다. 그 결과, 두 데이터의 카이제곱( $\chi^2$ ) 분포는 혈당의 경우 유의미한 차이를 보였지만 혈압과 콜레스테롤, 중성지방 농도에서 유의미한 차이를 보이지 않았다. 즉, KoGES를 통한 한국인의 만성질환 보유자의 심혈관 관련 유전자 분석 결과가 본 연구데이터의 결과와 유사하였으며, 특히 혈압과, 콜레스테롤의 경우 심혈관 관련 유전자 분석 결과로 만성질환 보유 가능성을 예측할 수 있을 것으로 나타났다(Table 3, Figure 1).

#### 5. 한국인 유병률과 유사결과

본 연구결과와 한국인 유병률과의 유사도를 확인해 보았을 때, 65세 이상 한국인 혈압 유병률은 62.3%로 본 연구에선 약 40%로 나타났다. 혈당의 경우, 한국인 유병률은 30.7% 였으며, 본 연구는 40.4%으로 조금 높았으며, 콜레스테롤 농도의 경우, 한국인 유병률은 38.8% 이지만 본 연구에서는 15.65% 로 다소 낮게 확인되었다. 중성지방농도에서는 65세 유병률이 10.3% 였지만 본 연구에서는 46%로 KoGES 데이터 48.4%와 유사하였다(Table 3).

#### 6. 만족도 조사 결과 및 구매전환율

본 연구를 통한 만족도 조사 결과이다. 만족도 조사에 참여

한 전체 참여자 115명 중 5점 척도에서 4점 이상의 만족도를 보인 참여자는 57.4%를 나타냈으며, 2점 이하의 낮은 만족도는 보인 참여자는 14%로 나타났다. 다만, 유전자 분석과 상담 후 솔루션 구매까지 이루어진 대상으로 조사하였을 시, 만족도 4점 이상이 91.4%로 높은 만족도를 보였으며, 2점 이하의 낮은 만족도는 보이지 않았다(Figure 2, (A)).

유전자 검사와 유전자 검사 결과를 바탕으로 약사와의 상담을 진행한 206명 참여자에 대한 맞춤형 건강기능식품, 영양제(솔루션) 구매 경향을 확인하였다. 전화상담만 진행한 참여자 89명 중 맞춤형 건강기능식품, 영양제 구매자는 7명으로 7.87%의 구매가 이루어졌으며, 대면상담을 진행한 참여자 75명 중 맞춤형 건강기능식품, 영양제 구매자는 21명으로 28%의 참여자가 구매로 이루어져, 전화상담만 이루어졌을 때 보다 구매전환율이 20.13% 포인트가 상승하였다. 또한 전화상담과 대면상담이 모두 이루어졌을 때는 30.95%의 구매전환율을 보이며 유전자 분석 결과를 기반한 맞춤형 건강기능식품, 영양제를 구매하였다(Figure 2. (B), (C)).

## 고 찰

모든 산업에서 개인 맞춤형 시장의 확대는 개인 맞춤형 건강기능식품 시장에서도 마찬가지며 매년 성장함과 동시에 기대감은 점차 커지고 있다. 시장이 성장하는 만큼 건강기능식품에 대한 정보는 충분히 많지만 과대광고 또한 존재하며, 알맞게 소비자의 상황에 맞게 이해하면서 섭취하는 경우는 드물다.

본 연구는, 유전자 분석 결과를 제대로 이해하기 어려워하는 소비자의 취약점을 약물정보와 질병정보 등의 접근성이 높은 약국에서 유전자 검사 상담을 통해 해소할 수 있는

Table 3. Genetic results suggest possibility of chronic disease

DTC genetic testing category	Test items	Korea Prevalence (%)*		Present Study, N (%)			KoGES, N (%)			Chi square test $\chi^2$	P
		≥19 years	≥65 years	Low risk	Medium risk	High risk	Low risk	Medium risk	High risk		
Cardiovascular disease	Blood pressure	28.1	62.3	21 (14.89)	65 (46.1)	55 (39.01)	6,388 (15.48)	18,804 (45.56)	16,081 (38.96)	0.015	0.993
	Blood sugar	13.6	30.7	42 (29.79)	42 (29.79)	57 (40.43)	13,597 (32.94)	14,468 (35.05)	13,208 (32)	1.567	0.457
	Cholesterol	25.4	38.8	37 (26.24)	82 (58.16)	22 (15.6)	11,339 (27.47)	24,216 (58.67)	5,718 (13.85)	0.134	0.935
	Triglyceride concentration	13	10.3	5 (3.55)	72 (51.06)	65 (46.1)	2,302 (5.58)	18,982 (45.99)	19,989 (48.43)	0.814	0.666

\*2021 National Health Statistics, Korea Disease Control and Prevention Agency. KoGES (The Korean Genome and Epidemiology Study).

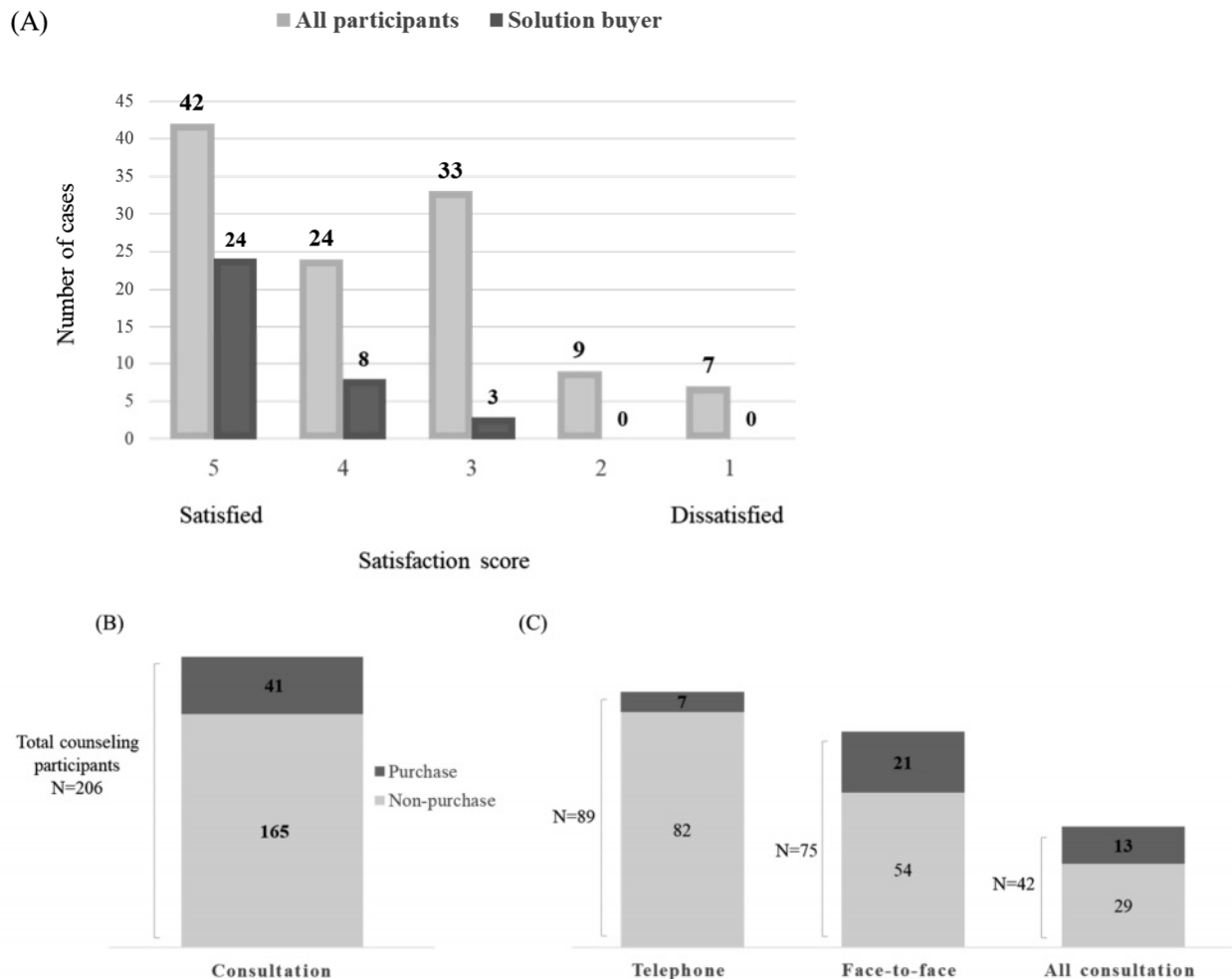
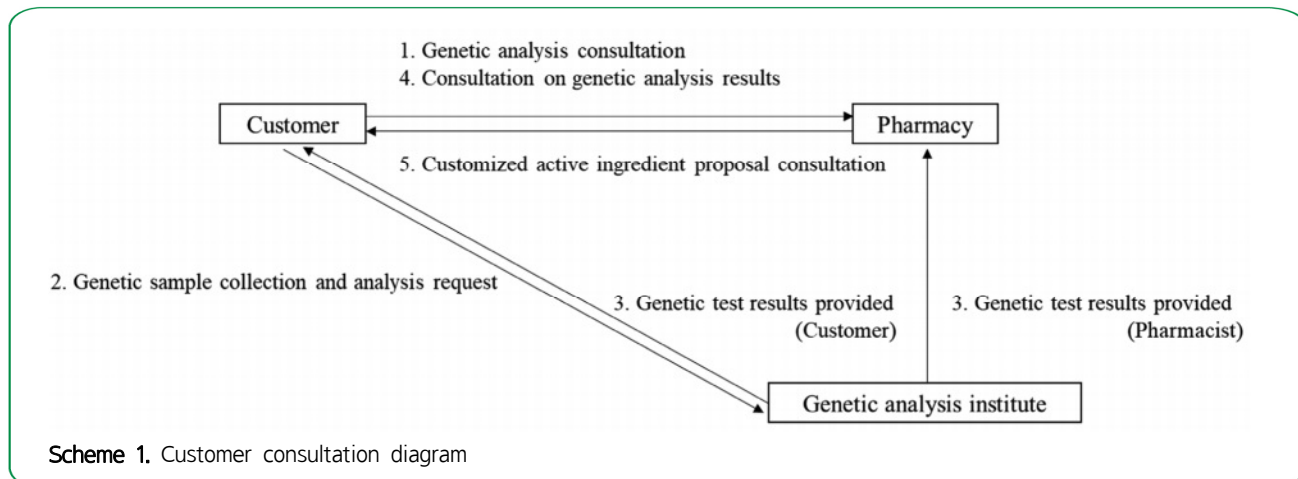


Fig. 2. Customer consultation results. (A) Satisfaction results. (B) Number of purchases after consultation. (C) Number of purchases according to consultation method.

며, 약국에서는 소비자에게 필요한 올바른 정보를 제공하여 개인 맞춤형 건강기능식품 가이드를 제공할 수 있는, 약국에서의 DTC 유전자 검사 적용의 유효성을 확인한 연구이다. 약국에서 DTC 유전자 검사 진행의 허들이 여러가지가 있겠지만, 유전자 검사 결과가 어떤 의미를 주는 지 상담이 어려운 것도 원인이라고 추측된다. 이번 연구에서는 연구참여자가 가장 많이 선택한 심혈관 관련 유전자 분석 결과, 심혈관 질환 항목의 경계(medium risk)와 주의(high risk)의 유전자 분석 결과가 확인된 참여자들 중 70%에서 최대 96%가 만성질환 보유 가능성을 제시할 수 있어, 유전자 검사 결과를 통한 만성질환 보유 가능성을 설명할 수 있다. 또한, 한국인 표준데이터와 비교하였을 때 본 연구 데이터와 유사한 위험 대립인자 보유 결과가 확인됨으로써, 유전자 분석결과가 유효한 데이터로 기능하여 상담 및 개인

맞춤형 건강기능식품 가이드 제공도 가능할 것이라 기대된다. 이로써, 개인의 건강관리가 필요한 항목에 집중적으로 관리하며 예방과 지속적 건강관리에 도움을 줄 것이다.

유전학을 기반으로 맞춤형 영양을 제공해 주는 해외 전문 기업으로, 유전자 분석결과를 바탕으로 질병 발생 가능성, 치료 결과의 예측 등을 확인해주며 개인 맞춤형 운동방법, 식이요법, 건강기능식품 등 건강관리에 도움을 주는 제품을 추천해주는 서비스를 제공하는 영양유전체학(Nutrigenomics) 전문기업인 뉴트리제노믹스(Nutrigenomix) 등이 있다. 뉴트리제노믹스는 캐나다 토론토에 위치하며 의사 회원을 두고 있는 전문기업으로 유전자 정보로 건강 관리 방법과 헬스케어 제품을 추천해주는 맞춤형 영양 회사이다. 이처럼 전문가로서 약국을 통해 유전자 분석 기반의 건강기능식품, 영양제 등 건강관리 제품을 소비자에게 적절하게 제시가



된다면 마찬가지로 전문성을 갖춘 개인 맞춤형 건강 관리가 가능할 것이다.

현재, 모든 산업에서 개인맞춤형 시대에 대응하듯 대한약사회 또한 의약품 전문 지식을 바탕으로 건강검진 데이터 및 약물 복용데이터 등을 기반으로 건강기능식품 소분, 포장, 판매할 수 있는 개인 맞춤형 건강기능식품 실증특례를 진행하고 있다(<https://www.kpanethff.or.kr/service>). 건강기능식품 시장은 성장하지만 평소 소비자가 섭취하는 약과도 맞지 않은 성분이 있을 수 있고, 여러 건강기능식품을 동시에 복용함으로써 적정량을 벗어날 수도 있으므로 크고 작은 부작용이 발생하기 쉽다. 아직 DTC 유전자 검사가 보편적인 않지만, 2016년 12개에 불과한 항목수가 2023년 9월에는 129개로 항목수가 증가되었고 이는 인증제를 통해 항목수가 매년 확대되고 있어 DTC 유전자 검사 시장확장과 활용처는 점차 확대될 것이다. 병원을 방문하지 않고 진행할 수 있는 점과 개인 건강 상담과 연관되어 있는 항목의 유전자 검사이기에 약국에서도 활용도는 높을 것으로 기대된다.

약국은 소비자 입장에서 가장 물리적으로 가깝게 건강관련 상담을 할 수 있는 이점을 지녔다. 약국의 물리적 위치의 강점과 약사 전문성을 적극 활용하면 무분별한 건강기능식품 섭취를 경계할 수 있으며, 복용의약품과 통합하여 소비자에게 최적의 개인 맞춤형 건강기능식품 제시가 가능하다. 그 방법으로 DTC 유전자 검사가 활용되면, 기존의 약국의 전문성은 더욱 강화될 것이며 새로운 수익형 상품으로 능동적인 약국경영에도 도움이 될 것이다.

## 결론

본 연구는 약국에서의 DTC 유전자 검사의 효율적인 적

용과 활용을 위해 연구되었다. 현재의 약국은 처방조제 일편이 점차 심화되고 있으며, 일부 일반약의 편의점 판매가능으로 본래의 고유한 약국의 장점이 많이 상쇄되어 있다. DTC 유전자 검사는 인증제 도입으로 소비자의 유전정보를 안전하게 보호하고 건강을 위한 적절한 검사를 높은 정확도로 시행할 수 있는 역량을 가진 검사기관에만 부여함으로써 신뢰성을 가지고 있는 개인 맞춤형 건강관리방법 중 하나이다. 따라서 많은 헬스케어 기반의 사업에서 개인 맞춤형 건강관리를 실현하기 위해 DTC 유전자 검사를 활용하고 있다. DTC 유전자검사 항목은 개인의 특성 및 식습관을 비롯해서 골강도, 골격근량 등 건강관리와 밀접한 관련이 있는 질병 유사항목 또한 포함되어 있고 지속적으로 항목 확대가 이루어지고 있다. 유전체 정보를 기반으로 의학적 지식을 갖춘 약국에서 안전하고 올바른 영양제 섭취에 도움을 주어 개인의 지속적 건강관리와 약국 경영 활성화에 기여할 것이다.

## 감사의 말씀

대한민국 질병관리본부 국립중앙인체자원은행의 지원으로 진행되었으며, 참여해 주신 리드팜 약국 그룹에 감사 말씀드립니다.

## 참고문헌

- 1) MezzoMedia, Insight. Mezzomedia Industry analysis report No.4, 2023 Health functional food industry analysis report, 2023.
- 2) Korea Health Functional Food Association. Market & Consumer Research Report, 2023.



- 3) Korea Disease Control and Prevention Agency, Statistical data on dietary supplement use status, August 2022.
- 4) Melhus H, Michaelsson K, Kindmark A, Bergstrom R, Holmberg L, Mallmin H, Wolk A, Ljunghail S. Excessive Dietary Intake of Vitamin A Is Associated with Reduced Bone Mineral Density and Increased Risk for Hip Fracture. *Annals of Internal Medicine* 1998;129(10):770-778
- 5) Ministry of Health and Welfare, 2020 Dietary Reference Intakes for Koreans : Application, 2022.
- 6) Maret. W, Sandstead HH. Zinc requirements and the risks and benefits of zinc supplementation. *J Trace Elem Miner* 2006;20(1):3-18
- 7) Healthline, Zinc: Everything You Need to Know, <https://www.healthline.com/nutrition/zinc>, 2023.12.21.
- 8) Korea Health Functional Food Association, Market & Consumer Research Report, 2022
- 9) Park SY, Kim CJ. Incorporating the Ethical Concerns of Direct-To-Consumer Genetic Testing in Employee Education. *Korean J Med Ethics* 2022;25(1): 21-41
- 10) 국가생명윤리정책원, DTC 유전자검사와 검사역량의 인증, <http://dtc.qtedu.kr/konibp/dtc-genetic-02.do>, 2023. 12. 8.
- 11) Collister JA, Liu X, Clifton L. Calculating Polygenic Risk Scores (PRS) in UK Biobank: A Practical Guide for Epidemiologists. *Front Genet* 2022; Feb 18;13:818574