

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
S0581	PTEN gene mutation	EDTA W/B 4.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 25	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(2) C5807526Z 3111.78	292,820

PTEN hamartoma tumor syndrome (PHTS)은 Cowden syndrome (CS), Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndrome (BRRS), Proteus syndrome (PS) 및 Proteus-like syndrome 등을 포함하는 질환군
PHTS에서는 다양한 빈도로 *PTEN* 유전자 돌연변이가 발견되며 CS의 약 80%와 BRRS의 약 60%, Proteus-like syndrome의 약 50% 및 PS의 약 20%에서 *PTEN* 유전자 돌연변이가 발견된다고 알려져 있음
본 검사는 *PTEN* 유전자의 모든 단백질 부호화 서열을 염기서열분석법으로 확인하는 검사

57141	PTPN11 gene mutation Noonan syndrome	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 14	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808276Z 4556.62	428,780
57142	PTPN11 gene (가족검사) (Noonan)	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 14	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다주 C5805006Z 1958.22	184,270

Noonan 증후군은 *PTPN11* (Protein-Tyrosine Phosphatase, nonreceptor-type, 11) 유전자의 돌연변이에 의한 질환.
Noonan 증후군은 유전적 다양성을 보이는 질환으로 여러 유전자의 돌연변이에 의한 질환입니다. *PTPN11* 유전자는 Noonan 증후군 환자의 약 50%에서 돌연변이가 나타납니다.
PTPN11 유전자에서의 돌연변이 여부를 확인하기 위하여, *PTPN11* 유전자의 15개의 exon과 intron boundary의 염기서열을 분석

61720	RETT syndrome MECP2 gene analysis	EDTA W/B 5.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(2) C5807206Z 3111.78	292,820
-------	--	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

Xq28에 위치한 *MECP2* 유전자의 이상인 RETT 증후군의 분자유전학적 진단검사
Rett syndrome은 loss of purposeful hand use와 repetitive stereotyped hand movements 등을 특징으로 하는 질환으로 여아에서 주로 이환됨. 임상적으로 Rett syndrome이 의심될 경우 약 80%에서 *MECP2* 유전자의 돌연변이가 확인된다고 알려져 있음.
본 검사는 *MECP2* 유전자의 모든 coding exon에 대해 직접염기서열분석법으로 돌연변이를 확인하는 검사로서 이론적으로 모든 point mutation을 확인할 수 있음

S0038	RNF213 gene R4810K mutation	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 5	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(1) C5806296Z 1958.22	184,270
-------	--	--------------------------------------	----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

모야모야병의 의심 환자 및 가족의 분자유전학적 진단(Moyamoya disease) 양측 내경동맥의 협착 및 비정상 우회 혈관이 특징인 대뇌 혈관질환으로 일과성 허혈발작 및 뇌경색, 우회혈관 과열에 의한 뇌출혈 위험에 노출됨. moyamoya disease는 *RNF213* 유전자의 이상과 관련이 있을 가능성이 제기되었으며, pathogenic variant로 알려진 c.14429G>A변이에 대한 검사

38111	SCN1A gene mutation	EDTA W/B 3.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 35	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(4) C5809386Z 7129.89	670,920
-------	----------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

- 대상질환: Dravet syndrome
- 유전자명: SCN1A
- 염색체좌: 2q24
- 유전양상: Autosomal dominant
- 검사목적: Dravet syndrome 환자의 분자유전학적 진단, 유전상담, 증상 전 진단, 산전진단

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
S0603	SCN4A gene mutation	EDTA W/B 4.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 35	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(4) C5809196Z 7129,89	670,920

가족성 저칼륨혈증 주기성 마비의 분자유전학적 진단

70401	SDHD gene mutation	EDTA W/B 4.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 35	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(1) C5806326Z 1958,22	184,270
-------	---------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

상염색체 우성유전하는 가족성 갈색세포종-부신경절종에 대한 돌연변이 검사

61630	SGCE gene mutation	EDTA W/B 8.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 35	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808676Z 4556,62	428,780
-------	---------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

간대성근경련-이긴장증(myoclonus-dystonia)은 불수의적인 근육의 수축으로 인한 근육의 뒤틀림이나 반복적인 움직임과 같은 비정상적인 운동과 이상한 자세를 초래하는 상염색체 우성 유전질환으로 주로 epsilon-sarcoglycan (SGCE; locus DYT11) 유전자의 돌연변이에 의해 발생하는 것으로 알려져 있음. 본 검사는 SGCE 유전자의 모든 exon 및 인접 intron 부위의 염기서열을 직접염기서열분석법으로 확인하는 검사로 단백질 부호화 부위 및 인접한 intron에서 발생한 모든 점돌연변이를 발견할 수 있음

22330	SLC25A13;Citrullinemia 2	EDTA W/B 3.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 20	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808316Z 4556,62	428,780
-------	---------------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

Citrin deficiency는 성인형 시투룰린혈증(citrullinemia type II, CTLN2)을 유발하며, 신생아기에 담즙정체성 간염이 동반되는 NICCD (neonatal intrahepatic cholestasis caused by citrin deficiency)의 원인 CTLN2는 성인기에 발병하며 고암모니아 혈증, 신경정신병증 증상, 야간 섬망 증상, 공격적, 과민성, 과다행동, 망상, 지남력장애, 안절부절증, 기면, 기억력감퇴, flapping tremor, 경련발작, 혼수 등의 특징을 보이며 뇌부종으로 사망할 수 있음

70421	SMN1/SMN2 gene mutation	EDTA W/B 4.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 35	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing &MLPA	나580다(2) C5807306Z CZ581	925,820
-------	--------------------------------	---	-----------	---	--------------------------------	---------

· 대상질환: Spinal Muscular Atrophy · 유전자명: SMN1 on Chromosome 5q12.2-q13.3

· 유전양상: Autosomal recessive

Spinal muscular atrophy (SMA)환자의 약 95-98%는 SMN1 유전자의 homozygous deletion에 의해 발생하며 약 2-5%의 환자는 SMN1 유전자의 heterozygous deletion과 또 다른 pathogenic variant에 의한 compound heterozygous 형태로 발생함

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
S0322	SOD1 gene mutation	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 15	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(1) C5806116Z 1958,22	184,270

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

Amyotrophic lateral sclerosis (근위축성 측색경화증)는 upper motor neuron과 lower motor neuron을 모두 침범하는 진행성의 퇴행성신경질환으로 근위축, 사지마비, 섬유다발성연축, 구음장애, 연하곤란 등의 증상이 나타남
Amyotrophic lateral sclerosis는 10% 정도에서 유전력을 가지며 이중 20%에서 SOD1 유전자의 소실 및 돌연변이에 의한 superoxide dismutase의 이상으로 발생
본 검사는 SOD1 유전자의 모든 exon 및 인접 intron 부위의 염기서열을 직접염기서열분석법으로 확인하는 검사로 단백질 부호화 부위 및 인접한 intron에서 발생한 모든 점돌연변이를 발견할 수 있음

30890	SOS1 gene mutation	EDTA W/B 3.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 35	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(4) C5809206Z 7129,89	670,920
-------	---------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

· 진단명: Noonan syndrome · 유전자: SOS1 on 2p22-p21 · 유전방식: 상염색체 우성유전
SOS1 유전자에 대한 돌연변이 여부를 확인

26210	SPG3A gene mutation	EDTA W/B 6.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808336Z 4556,62	428,780
-------	----------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

Autosomal dominant hereditary spastic paraplegia3A gene의 분자유전학적 진단 검사

26220	SPG4 gene mutation	EDTA W/B 6.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808326Z 4556,62	428,780
-------	---------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

Autosomal dominant hereditary spastic paraplegia4 gene의 분자유전학적 진단 검사

61520	Spinocerebellar ataxia type 1 SCA1 척수소뇌성운동실조증 제1형	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & fragment analysis	나580나(2)(나) C5803036Z 1252,51	117,860
61530	Spinocerebellar ataxia type 2 SCA2 척수소뇌성운동실조증 제2형	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & fragment analysis	나580나(2)(나) C5803046Z 1252,51	117,860
61540	Spinocerebellar ataxia type 3 SCA3 척수소뇌성운동실조증 제3형	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & fragment analysis	나580나(2)(나) C5803056Z 1252,51	117,860
61680	Spinocerebellar ataxia type 6 SCA6 척수소뇌성운동실조증 제6형	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & fragment analysis	나580나(2)(나) C5803086Z 1252,51	117,860

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
61690	Spinocerebellar ataxia type 7 SCA7 척수소뇌성운동실조증 제7형	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & fragment analysis	나580나(2)(나) C5803066Z 1252.51	117,860
61700	Spinocerebellar ataxia type 8 SCA8 척수소뇌성운동실조증 제8형	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & fragment analysis	나580나(2)(나) C5803076Z 1252.51	117,860
62270	Spinocerebellar ataxia type 1, 2, 3, 6, 7	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & fragment analysis	나580나(2)(나) C5803036Z C5803046Z C5803056Z C5803086Z C5803066Z 6262.55	589,300
61710	Spinocerebellar ataxia type 1, 2, 3, 6, 7, 8	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & fragment analysis	나580나(2)(나) C5803036Z C5803046Z C5803056Z C5803086Z C5803066Z C5803076Z 7515.06	707,160

검체안정성 실온(15~25℃) 1일, 냉장(2~8℃) 3일

척수소뇌성운동실조증(spinocerebellar ataxia, SCA) 진단을 위한 검사. SCA는 상염색체 우성 유전되는 신경퇴행성질환 중 하나로써 주로 진행성 운동실조, 구음장애, 연하장애 등을 특징으로 하며 SCA 1, 2, 3, 6, 7은 CAG 염기서열, SCA 8은 CTA/CTG 염기서열의 반복증폭에 의해 발현됨

61519	Spinocerebellar ataxia type 17 SCA17 척수소뇌성운동실조증 제17형	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & fragment analysis	나580나(2)(나) C5803106Z 1252.51	117,860
-------	---	--------------------------------------	--------	---	-------------------------------------	---------

검체안정성 실온(15~25℃) 1일, 냉장(2~8℃) 3일

SCA 17은 임상적으로 다른 SCA에 비해 psychiatric symptoms, dementia, chorea 등이 많은 형이며, *TPB* 유전자의 CAG/CAA 반복구조의 증폭에 의해 발생함

37560	Spinal muscular atrophy SMA	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	수 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & RFLP	나580나(2)(가) C5802146Z 503.84	47,410
-------	------------------------------------	--------------------------------------	--------	----------------------------	------------------------------------	--------

검체안정성 실온(15~25℃) 1일, 냉장(2~8℃) 3일

Spinal muscular atrophy (척수성근위축증) 진단을 위한 검사. Spinal muscular atrophy는 *SMN* (survival motor neuron) 유전자의 양쪽 염색체에서의 exon 7 또는 exon 8의 결실로 알려져 있으며 진행성 근마비 또는 근저하중 증세를 특징으로 함

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
35605	SPINK1, PRSS1 mutation	EDTA W/B 5.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580 C5806	683,000

만성췌장염 환자에서 질병을 일으키는 유전자로 양이온 트립시노겐(cationic trypsinogen 또는 serine protease 1 *PRSS1*) 유전자 변이와 췌장분비 트립신억제제(serine protease inhibitor, Kazal type1, *SPINK1*) 유전자 변이가 있음
서양에서의 연구결과, *PRSS1* 유전자 변이는 유전성 및 특발성 췌장염과 관련이 있고, *SPINK1*의 경우에는 특발성 췌장염과의 관련이 있는 것으로 알려져 있음. 가장 흔한 알코올 만성 췌장염과 *SPINK1*과의 연관성에 대해서는 아직까지 논란이 있는 실정

36970	Spinobulbar muscular atrophy SBMA 척수연수근위축증	EDTA W/B 3.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	수 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & fragment analysis	나580나(2)(나) C5803016Z 1252.51	117,860
-------	---	---	--------	--	-------------------------------------	---------

검체안정성 실온(15~25℃) 1일, 냉장(2~8℃) 3일

Spinobulbar muscular atrophy (SBMA), 또는 케네디 증후군 진단을 위한 검사로서 SBMA는 X 염색체 관련 열성으로 유전되며 원인 유전자는 X 염색체 장완(Xq11-q12)에 위치하는 안드로겐 수용체 유전자(androgen receptor)로 *AR* gene을 암호화하는 CAG 삼핵산 염기서열의 반복증폭으로 인해 질환이 발현

10512	THRB gene mutation	EDTA W/B 5.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 25	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(2) C5807616Z 3111.78	292,820
-------	---------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

Thyroid hormone resistance syndrome은 serum 내의 thyroxine과 triiodothyronine의 농도가 증가하고, 갑상샘저하증(hypothyroidism)의 가능성이 있음. Thyroid hormone resistance syndrome은 3q24.3에 위치한 *THRB* (thyroid hormone receptor, beta; 혹은 ERBA2, v-ERB-A) 유전자의 돌연변이에 의하며, *THRB* 유전자의 돌연변이 종류에 따라 우성 또는 열성유전이 결정됨. *THRB* 유전자의 돌연변이 여부를 확인함으로써 Thyroid hormone resistance syndrome 확진

26170	Torsin A (DYT1)	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(1) C5806346Z 1958.22	184,270
-------	------------------------	--------------------------------------	----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

Early-onset primary dystonia (DYT1)는 비수익적으로 지속되는 근육의 수축을 특징으로 하는 상염색체 우성유전 질환으로 원인 유전자인 TOR1A의 3-base pair GAG deletion (c.907_909del)이 거의 모든 환자에서 관찰

37680	TPMT genotyping	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 10	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(2) C5807626Z 3111.78	292,820
-------	------------------------	--------------------------------------	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

검체안정성 실온(15~25℃) 1일, 냉장(2~8℃) 3일

6-mercaptopurine (6-MP)을 다른 세포독성 약제와 함께 투여하였을 때 환자들의 일부에서 백혈병의 발생빈도가 증가하는 것으로 보고됨. Thiopurine methyltransferase (TPMT) 활성이 낮거나 높은 수치의 6-thioguanine nucleotide를 다량 갖고 있는 급성림프아구백혈병 환자들이 항암제를 복합 처방하였을 때 myelodysplasia (이차성골수이형성증) 또는 acute myeloid leukemia (급성골수성백혈병)가 발생할 가능성이 많다고 보고되어 *TPMT* 유전자 검사를 실시하여 6-MP 항암제의 사용여부 결정

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
S0559	Treacher Collins syndrome, <i>TCOF1</i> gene mutation	EDTA W/B 5.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 21	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(4) C5809416Z 7129,89	670,920

Treacher-Collins syndrome의 원인 유전자인 *TCOF1*의 돌연변이 확인 검사

S0013	<i>TSC1</i> gene mutation	EDTA W/B 5.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 35	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(4) C5809226Z 7129,89	670,920
S0014	<i>TSC2</i> gene mutation	EDTA W/B 5.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 35	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(5) C5810136Z 10838,9	1,019,940

Tuberous sclerosis complex (TSC) 환자의 분자유전학적 진단, 유전상담, 증상전 진단, 산전 진단

39170	<i>TTR</i> gene mutation	EDTA W/B 4.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 35	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(1) C5806136Z 1958,22	184,270
-------	--------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

TTR 유전자 돌연변이 염기서열검사는 가족성 아밀로이드 다발신경병증의 원인이 되는 유전자(*TTR* gene)의 돌연변이 여부 판단

16567	<i>UGT1A1</i> Sequencing	EDTA W/B 3.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 60	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(2) C5807356Z 3196,65	292,820
-------	--------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

UDP-glycosyltransferase 1은 지질 친화성 물질을 수용성 대사물질로 바꾸어 배설하는 glucuronidation 과정에 관여하는 효소로 UDP-glycosyltransferase 1 효소의 유전자인 *UGT1A1* 유전자의 돌연변이를 확인하여 bilirubin의 대사장애를 일으키는 Crigler-Najjar syndrome, Gilbert syndrome의 진단에 시행

36915	<i>UGT1A1</i> genotyping	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 5	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(1) C5806366Z 1958,22	184,270
-------	--------------------------	--------------------------------------	----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

*UGT1A1*에 의해 대사되는 약제(irinotecan, erlotinib)를 복용하는 환자에게 약물 대사능력을 판단. 본 검사는 *UGT1A1*의 Promoter 및 exon 1번에 대한 염기서열을 분석

34850	<i>UNC13D</i> gene mutation	EDTA W/B 4.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 35	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(4) C5809236Z 7129,89	670,920
-------	-----------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

UNC13D 유전자는 familial hemophagocytic lymphohistiocytosis (FHL) type 3의 원인 유전자로 알려져 있으며 한국인 FHL 환자에서 *UNC13D* 유전자 돌연변이는 빈도는 약 85%. 본 검사는 *UNC13D* 유전자의 모든 exon 및 인접 intron 부위의 염기서열을 직접염기서열분석법으로 확인하는 검사로 현재까지 알려진 *UNC13D* 유전자의 모든 점돌연변이를 발견할 수 있음
본 검사는 한국인에서 흔한 c.118-308C>T 돌연변이도 함께 검사

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
26570	vWF gene mutation	EDTA W/B 4.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 35	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(5) C5810146Z 10838.9	1,019,940

vWD는 가장 흔한 유전성 출혈질환으로 vWF 유전자의 돌연변이에 의해 vWF의 결핍이나 이상으로 발생함. vWF 유전자의 돌연변이를 유전자 전체에서 검사하여 vWD 확진

39039	WAS gene mutation	EDTA W/B 3.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 35	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808716Z 4556.62	428,780
-------	--------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

WAS-related disorder 질환의 확진, WAS-related disorder의 돌연변이를 확인하여 환자의 중증도 및 예후를 예측, 골수 이식 등의 치료 방침의 결정, 모체가 보인자일 때 산전진단 및 상담에 이용

32745	Wilson disease, ATP7B gene mutation (full sequencing)	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 20	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(4) C5809046Z 7129.89	670,920
-------	---	--------------------------------------	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

Wilson disease는 혈액 내에 구리성분을 처리하는 ceruloplasmin이라는 물질이 부족하여 구리가 우리 몸에 비정상적으로 축적됨으로써 여러 가지 문제를 일으키는 유전질환. 상염색체 열성으로 유전되며 구리의 흡수에 관여하는 효소인 ATP7B 유전자의 돌연변이에 의해 발병. 한국인 Wilson disease 환자에서 흔한 돌연변이는 c.2333G>T, c.2621C>T, c.3809A>G, c.2513delA, c.3086C>T, c.3104G>T 의 빈도로 검출됨

32743	Wilson disease screening	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서 혈액여지 3홀 이상 실온 의뢰서·동의서	월-금 5	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	-	124,000
-------	---------------------------------	--	----------	----------------------------------	---	---------

본 검사는 ATP7B 유전자의 12개 점 돌연변이 c.2149C>T, c.2333G>T, c.2621C>T, c.2672G>A, c.3086C>T, c.3104G>T, c.3247C>T, c.3316G>A, c.3443T>C, c.3556G>A, c.3800A>C, c.3809A>G에 대한 염기서열을 분석

45080	X-linked Myotubular myopathy (XLMTM), MTM 1 gene mutation	EDTA W/B 3.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808586Z 4556.62	428,780
-------	--	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

XLMTM (X-linked myotubular myopathy)은 X-염색체로 유전되는 근육 질환으로 hypotonia, 음식섭취와 호흡곤란의 증상을 나타내고 대개 유아기에 사망. MTH1 유전자를 검사하여 진단

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
30435	Y chromosome microdeletions	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 7	검사 결과 보고서 참고 Multiplex – PCR	-	83,200

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

Y 염색체 상에 AZFa, AZFb, AZFc 부위의 미세결손을 검출하기 위해 14개의 Sequence Tagged sites (STS)를 다중 중합효소연쇄 반응검사법(Multiplex PCR)으로 증폭하여 확인하는 검사. 일반적으로 불임 남성의 약 5-10%, 무정자증 환자의 약 15%, 정자부족증 환자의 약 5-10%에서 Y 염색체의 미세결손이 관찰되는 것으로 보고되었음

12730	SRY gene	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	수 3	검사 결과 보고서 참고 PCR	나580가 C5800036Z 711.83	66,980
-------	----------	-------------------------------	--------	---------------------	------------------------------	--------

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

SRY (sex determination region of Y)에는 Y를 암호화하는 성 결정 유전자인 TDF (testis determining factor)가 위치하는데 Y 염색체단완의 SRY 부분에 특이적인 PCR을 실행하여 SRY의 증폭 여부를 확인함으로써 Y 염색체의 존재 여부를 판단할 수 있게 됨

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
70081	유전성 난청유전자 다중검사 - GJB2 - SLC26A4 - MT-RNR1 - TMPRSS3 - CDH23	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서 혈액여지 2홀 실온 의뢰서·동의서	월-금 3	검사 결과 보고서 참고 Multiplex real-time PCR	나580나(1)주 C1581016Z 1083.8	101,990
70082		EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서 혈액여지 2홀 실온 의뢰서·동의서	월-금 3	검사 결과 보고서 참고 Multiplex real-time PCR	-	179,100

유전성 난청을 진단하기 위해 난청 관련 유전자의 변이 여부를 확인하는 비증후군성 난청 진단에 유용한 검사

■ 검사목적

- 선천성 난청의 조기진단 및 적극적 치료 유도 : 중등도 난청의 경우 출생 직후부터 보청기 착용과 재활치료로 정상적인 일상 생활이 가능할 수 있으며, 고도 난청인 경우 인공와우이식술을 받아 상당한 효과를 기대할 수 있다.
- 재활 효과의 극대화 : 출생 직후, 늦어도 출생 6개월 이전에 난청을 조기 진단하여 재활 치료를 받으면 정상 어린이에 근사한 어휘력을 획득할 수 있으며, 난청으로 인한 학습발달지연을 예방하여 환자의 정상적 사회 적응을 용이하게 함으로써 질환에 따른 사회적 비용을 크게 경감시킬 수 있다.

■ 검사대상

모든 신생아 : 난청 환자 중에서 고위험군에 속하는 환자는 전체의 절반에 불과하고, 나머지 절반은 고위험요소 없이 정상적으로 태어난 신생아. 따라서, 모든 신생아에서 난청 유전자 검사를 실시하도록 권장

※ 신생아 난청의 고위험요소

- 가족 중 유전성 난청이 있는 경우
- 태아 감염(풍진, 거대세포바이러스 감염 등)
- 얼굴이나 두부에 기형이 있는 경우
- 출생 시 체중이 1.5kg 미만인 경우
- 교환수혈이 필요할 정도의 과빌리루빈혈증이 있는 경우
- 귀를 손상시키는 이독성 약물을 사용한 적이 있는 경우
- 세균성 뇌수막염을 앓은 적이 있는 경우
- 출산 시 신생아 상태가 좋지 못한 경우(아프가 점수 : 1분에 0-4, 5분에 0-6)
- 5일 이상 인공호흡기를 사용한 경우
- 난청을 동반하는 증후군의 난청 이외의 임상적 소견이 있을 때

미국 국립보건원 영아청력협회위원회 (1994)

■ 유전성 난청 연관 5개 주요 유전자의 11개 돌연변이 확인

유전자 (Gene)	검출 돌연변이 (Mutations)
GJB2	p.V37I, p.235delC, c.299_300delAT, p.R143W
SLC26A4	p.H723R, IVS7_2A>G, p.T410M, p.L676Q
MT-RNR1	m.1555A>G
TMPRSS3	p.A306T
CDH23	p.P240L

사람유전자검사

종양관련 유전자검사

▶ 유전자 검사의뢰서, 동의서, 의뢰 의사 및 보호자 서명 필수
<생명 윤리 및 안전에 관한 법률 제 51조>

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
39004	APC 유전자 검사 선종성결장용종증	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 21	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(4) C5809026Z 7129,89	670,920

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

APC (Adenomatous polyposis coli) 유전자는 암 억제 유전자로 APC의 돌연변이는 가족성용종증 대장암의 약 80-90%에서 발견되며 상염색체 우성으로 유전

38410	RUNX1::RUNX1T1 (AML1::ETO) rearrangement PCR	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월,목 3	검사 결과 보고서 참고 RT-PCR	나583나(1) C5831106Z 1328,96	125,060
		EDTA BM 3.0 냉장 의뢰서·동의서				
38411	RUNX1::RUNX1T1 (AML1::ETO) rearrangement PCR 정량	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월,목 3	검사 결과 보고서 참고 RQ-PCR	나583나(1) C5831236Z 1328,96	125,060
		EDTA BM 3.0 냉장 의뢰서·동의서				

검체안정성 냉장(2-8℃) 3일

AML1::ETO 유전자 재배열을 진단하기 위한 검사에 이용되며 정량검사의 경우 최소 잔존 백혈병을 추적 관찰할 수 있음