

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
36827	HLA-B*5801(Sequencing)	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월·목 7	검사 결과 보고서 참고 sequencing	누841라 D8414036Z 1493.72	140,560
36828	HLA-B*5801 genotyping	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월·목 7	검사 결과 보고서 참고 Real-time PCR	누841다 D8413036Z 760.83	71,590

유의사항 만성신질환 환자로 통풍으로 진단 후, 고요산혈증의 치료가 필요한 경우 uric acid 검사상 9mg/dL 이상

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

통풍관절염의 치료약인 알로퓨리놀(자일로릭)은 스티븐존슨증후군(SJS)과 독성표피괴사용해증(TEN)과 같은 중증 피부 부작용(SCARs)을 일으키며 사망률은 각각 5%, 30-50% 정도 됨. 이러한 치명적 부작용이 잘 생기는 환자의 경우 HLA-B*5801이란 유전자를 지닌 경우가 많음. 한국인에서 12.2%에서 이러한 유전자가 발견되며, 알로퓨리놀 복용 시 중증 피부 부작용(SCARs)이 생길 가능성이 97배 정도 증가함. 특히 만성신기능부전(CRI) 환자의 경우 반드시 HLA-B*5801 type 확인 후 알로퓨리놀 복용을 권고하고 있음

※HLA-B*5801 유전자형 검사의 급여기준 (보건복지부 고시 제2021-206호)

누841다 조직형검사-단일형-핵산증폭-(03)HLA-B 5801, 누841라 조직형검사-단일형-염기서열분석-(03)HLA-B 5801은 알로퓨리놀 약제 투여가 필요한 환자에게 다음과 같이 요양급여함.

1. 인정대상

- 가. 만성 신질환 환자로 통풍 진단 후, 고요산혈증의 치료가 필요한 경우(Uric acid 검사상 9mg/dL이상): 누841다 조직형검사-단일형-핵산증폭-(03)HLA-B 5801 또는 누841라 조직형검사-단일형-염기서열분석-(03)HLA-B 5801 인정
나. 상기 가.에 해당되지 아니한 경우: 누841다 조직형검사-단일형-핵산증폭-(03)HLA-B 5801 인정

2. 인정횟수

알로퓨리놀 최초 투여 전 1회

22320	HNF1A(TCF1) gene mutation (MODY3)	EDTA W/B 10.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월·목 35	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580 C5808	529,000
-------	-----------------------------------	--	-----------	----------------------------------	---------------	---------

TCF1(12q24.2) 상염색체 우성 유전으로 대부분의 인종에서 MODY3의 가장 흔한 원인은 HNF-1α (TCF1) 유전자의 돌연변이로 알려져 있음
MODY3 환자의 분자유전학적 진단, 유전상담 및 증상 전 진단

89992	Hunter X-linked-IDS gene	EDTA W/B 5.0 실온 주민번호 의뢰서·동의서	월·목 32	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(2) C5807176Z 3111.78	292,820
-------	--------------------------	--	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

Hunter syndrome (Mucopolysaccharidosis type 2)은 IDS (Iduronate 2-sulfatase)유전자의 돌연변이에 의한 질환
IDS 유전자의 돌연변이 여부를 확인하기 위하여 IDS 유전자의 9개 exon 및 exon-intron boundary에 대한 염기서열을 분석하며 또한 IDS2 가성유전자와의 재조합여부 확인을 위하여 IDS와 IDS2 염기서열을 이용한 PCR 분석을 함

35170	Huntington disease, HTT gene	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & fragment analysis	나580나(2)(나) C5803096Z 1252.51	117,860
-------	------------------------------	--------------------------------------	--------	---	-------------------------------------	---------

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

헌팅턴병(Huntington disease) 진단을 위한 검사. Huntington disease는 4번 염색체 단완의 4p16.3에 위치한 HTT 유전자의 CAG 반복서열의 증가에 의해 유발되는 상염색체 우성 유전의, 퇴행성 신경계질환으로 증상은 발병시기부터 자신이 의도하지 않은 움직임(무도병(chorea), 치매 등을 나타냄

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
37300	Hurler syndrome, <i>IDUA</i>	EDTA W/B 5.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808146Z 4556.62	428,780

Hurler syndrome (Mucopolysaccharidosis type 1-H)은 *IDUA* (iduronidase, alpha-L) 유전자의 돌연변이에 의한 질환
IDUA 유전자의 돌연변이 여부를 확인하기 위하여 *IDUA* 유전자의 모든 exon과 exon-intron boundary의 염기서열을 분석함

60771	<i>IgH</i> gene rearrangement	EDTA BM 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 10	검사 결과 보고서 참고 PCR & fragment analysis	나583나(2) C5832066Z 2950.59	277,650
60774	<i>IgK</i> gene rearrangement	EDTA BM 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 10	검사 결과 보고서 참고 PCR & fragment analysis	나583나(2) C5832076Z 2950.59	277,650
60772	<i>TcR β</i> gene rearrangement	EDTA BM 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 10	검사 결과 보고서 참고 PCR & fragment analysis	나583나(2) C5832056Z 2950.59	277,650
S0356	<i>TcR γ</i> gene rearrangement	EDTA BM 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 10	검사 결과 보고서 참고 PCR & fragment analysis	나583나(2) C5832036Z 2950.59	277,650

B, T Lymphocyte는 성숙과정에서 antigen receptor gene의 rearrangement가 발생하며 이때 각각의 세포마다 고유한 rearrangement가 발생함. Clonal cell은 동일한 재배열을 가지므로, V-J gene rearrangement의 고유성을 검사하여 clonal cell population의 유무 확인

32030	Incontinentia pigmenti, <i>NEMO</i> gene mutation	EDTA W/B 6.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(2) C5807476Z 3111.78	292,820
-------	---	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

Incontinentia pigmenti는 특징적인 4가지의 단계를 거쳐 피부, 머리카락, 치아 및 손톱을 침범하는 질환 X염색체 우성으로 유전되며 일부 환자에서는 retinal vascular abnormality를 동반하여 이른 소아기에서는 retinal detachment가 종종 관찰되며 인지 발달의 장애도 보일 수 있음

26263	<i>KCNJ 11</i> gene mutation	EDTA W/B 5.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(1) C5806206Z 1958.22	184,270
-------	------------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

Permanent neonatal diabetes, *KCNJ 11* 유전자 돌연변이에 대한 영구 신생아 당뇨병 진단에 유용

70140	<i>KCNQ1OT1, H19</i> (BWS)	EDTA W/B 3.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 25	검사 결과 보고서 참고 MLPA	노581가(1) CZ581	546,000
-------	----------------------------	---	-----------	----------------------	-------------------	---------

베크위트-위드만 증후군(Beckwith-Wiedemann syndrome)의 분자유전학적 진단

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
57150	Leigh disease	EDTA W/B 5.0 실온 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(1) C5806226Z 1958.22	184,270

Leigh disease 진단을 위한 검사. Leigh disease는 상염색체 열성으로 유전되며 사립체 유전자(미토콘드리아 DNA, mtDNA)의 돌연변이에 의해 subacute encephalomyelopathy, dementia, spasticity, optic atrophy를 유발하는 유전질환

26230	Lesch Nyhan syndrome; <i>HPRT</i> gene mutation	EDTA W/B 6.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(2) C5807166Z 3111.78	292,820
-------	--	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

Lesch-Nyhan disease는 정신지체, 경직성뇌성마비, 무도성 무정위운동, 요새, 자해에 의한 상해 등을 보이는 질환으로 Xq26-q27.2에 위치한 HGPRT (Hypoxanthin-guanine phosphoribosyl-transferase) 유전자의 결함에 의한 실제로 HGPRT 효소의 활성도가 1.5% 미만일 때 Lesch-Nyhan disease가 됨
HGPRT 유전자의 돌연변이 여부를 확인함으로써 Lesch-Nyhan disease의 확진 가능

37493	LHON type (MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6 gene)	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(1) C5806236Z 1958.22	184,270
-------	--	--------------------------------------	----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

Leber's hereditary optic neuropathy 진단을 위한 검사. LHON은 사립체 유전자(미토콘드리아 DNA, mtDNA)의 돌연변이에 의해 모계유전되는 질환으로 LHON 환자의 약 95%는 m.3460 G> A, m.11778 G> A, m.14484T> C 세 개의 돌연변이 중 하나를 가지는 것으로 알려져 있음

36730	Loeys-Dietz syndrome; <i>TGFBR2</i> gene mutation	EDTA W/B 5.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808706Z 4556.62	428,780
-------	--	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

Loeys-Dietz syndrome (LDS)은 *TGFBR1* (Transforming growth factor, beta recetor 1) (~20%), *TGFBR2* (70%), *SMAD3* (~5%), *TGFBR2* 유전자의 돌연변이에 의한 질환. 이 중 *TGFBR2* 유전자의 돌연변이 여부를 확인하기 위하여 *TGFBR2* 유전자의 7개의 exon 및 exon intron boundary의 염기서열 분석

S0520	Long QT syndrome, <i>KCNQ1</i> gene mutation	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-목 20	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808526Z 4556.62	428,780
37110	<i>SCN5A</i> gene, mutation Long QT syndrome	EDTA W/B 3.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 35	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(4) C5809396Z 7129.89	670,920

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

Long QT syndrome은 실신 및 급사를 초래할 수 있는 위험한 질환. 유전자 이상으로 인한 선천성, 전해질 및 약물에 따른 후천성으로 구별할 수 있음. 대표적인 관련 유전자는 염색체 11번에 존재하는 *KCNQ1* 유전자로 조기진단을 통해 적절한 예방 및 치료 가능. 본 검사는 *KCNQ1* 유전자의 exon 1-16에 대한 염기서열 검사이며, Romano-Ward syndrome (RWS)의 약 50% Jervell and Lange-Nielsen syndrome (JLNS)의 90%를 진단할 수 있음

질환관련 유전자 검사

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
61580	Marfan syndrome, <i>FBN1</i> gene mutation	EDTA W/B 8.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 35	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(5) C5810116Z 10838,9	1,019,940

Marfan syndrome 진단을 위한 검사. Marfan syndrome은 원인 유전자인 *FBN1*의 돌연변이에 의해 특히 뼈, 근육, 심혈관계 등의 간접성 조직의 이상발육 등을 나타냄

57121	MELAS major mutation (<i>MT-TL1</i> gene)	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(1) C5806086Z 1958,22	184,270
-------	--	--------------------------------------	----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

검체안정성 실온(15~25℃) 1일, 냉장(2~8℃) 3일

MELAS는 사립체 유전자(미토콘드리아 DNA, mtDNA)의 돌연변이에 의해 모계유전되는 질환으로 근병증(myopathy), 뇌병증(encephalopathy), 유산증(lactic acidosis), 뇌졸중양상(stroke-like episodes)을 나타내는 질환

37644	<i>MEN1</i> gene mutation	EDTA W/B 12.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 35	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(2) C5807216Z 3111,78	292,820
-------	----------------------------------	--	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

MEN1 (Multiple endocrine neoplasia, type 1) syndrome은 부갑상선/뇌하수체 또는 소화기/췌담도계에 다양한 종양이 발생하는 상염색체 우성 다발성 내분비성 종양증후군으로, *MEN1* 유전자가 원인 유전자로 알려져 있음

S0526	Menkes disease, <i>ATP7A</i> gene mutation	EDTA W/B 5.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(4) C5809036Z 7129,89	670,920
-------	---	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

Menkes disease(멘케스병) 진단. 구리대사 장애. 구리 전달체의 결함으로 인해 구리의 결핍 및 구리함유 효소의 기능저하로 인한 치명적인 유전질환. 머리카락이 꼬이고 윤기가 없으며 잘 부서지고 색소가 결핍됨. 특이한 얼굴모양과 퇴행성 신경장애를 보임

57131	MERRF major mutation (<i>MT-TK</i> gene)	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(1) C5806246Z 1958,22	184,270
-------	---	--------------------------------------	----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

검체안정성 실온(15~25℃) 1일, 냉장(2~8℃) 3일

MERRF (myoclonic epilepsy with ragged red fibers) 진단을 위한 검사. MERRF는 사립체 유전자(미토콘드리아 DNA, mtDNA)의 돌연변이에 의해 모계유전되는 질환으로 진행성근경련(progressive myoclonus), 간질(epilepsy), 운동실조(ataxia), 사지무력, 치매(dementia) 등의 특징이 있음

MERRF 환자에서 가장 흔하게 발견되는 돌연변이는 tRNA-lysine (MT-TK)에서 m.8344A>G가 80% 이상에서 발견됨

32180	<i>MLL2</i> gene mutation	EDTA W/B 4.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 70	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(5) C5810166Z 10838,9	1,019,940
-------	----------------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	-----------

카부키증후군(Kabuki syndrome)의 분자유전학적 진단

카부키증후군(Kabuki syndrome)은 *KMT2D* 유전자의 돌연변이로 인해 특징적인 얼굴(아치형의 넓은 눈썹, 낮은 코끝, 컵 모양의 큰 귓바퀴, 아래 외측 안검의 외전), 골격계 기형, 성장결핍증, 그리고 지적장애를 특징으로 나타내는 유전질환

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
S0539	MT-ATP6 gene mutation	EDTA W/B 6.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 40	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(1) C5806226Z 1958.22	184,270

mtDNA-associated Leigh syndrome과 NARP (Neuropathy, Ataxia and Retinitis Pigmentosa)는 미토콘드리아 DNA의 돌연변이에 의해 발생하는 질환으로 특징적인 미토콘드리아성 유전 양상을 보임. mtDNA-associated Leigh syndrome의 약 10-20%와 NARP의 약 50%는 T8993G 또는 T8993C의 mutation에 의해 발생됨. 본 검사는 위 돌연변이를 비롯하여 mtDNA-associated Leigh syndrome 또는 NARP의 pathologic allelic variant로 알려진 부위에 대해 직접염기서열 분석법을 이용하여 돌연변이를 확인하는 검사

34420	MTHFR 677C> T	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	수 3	검사 결과 보고서 참고 PCR & RFLP	나580나(2)(가) C5802106Z 503.84	47,410
-------	-------------------------	--------------------------------------	--------	----------------------------	------------------------------------	--------

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

5,10-methylene tetrahydrofolate reductase (*MTHFR*)는 homocysteine이 methionine으로 대사되는 과정에서 5,10-methylene tetrahydrofolate의 합성에 관여하는 효소. *MTHFR* 유전자 cDNA의 677번째 염기인 C가 T로 치환되어 alanine 이 valine으로 치환되면 고호모시스틴증이 발생함

34425	MTHFR 1298A> C	EDTA W/B 6.0 냉장 의뢰서·동의서	수 3	검사 결과 보고서 참고 PCR & RFLP	나580나(2)(가) C5802106Z 503.84	47,410
-------	--------------------------	--------------------------------------	--------	----------------------------	------------------------------------	--------

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

MTHFR 유전자의 돌연변이 중 677C> T 다음으로 중요한 1298A> C 돌연변이를 검사하며 cardiovascular disease, thrombosis, homocysteinemia 등의 질환과 관련

70405	MYH7 gene mutation	EDTA W/B 5.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 35	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(4) C5809326Z 7129.89	670,920
-------	---------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

가족성 비대심근병증은 좌심실의 부적절한 비후가 있으며, 확장이 없는 질환으로 다양한 유전자가 연관되어 있는 것으로 알려져 있으며 상염색체 우성 유전양상을 보임. *MYH7* 유전자는 *MYBPC3* 유전자와 함께 가족성 비대심근병증의 가장 흔한 유전적 원인이며 환자의 약 40%에서 *MYH7* 유전자의 질환 관련 변이가 발견되는 것으로 보고 됨

38801	Myotonic dystrophy 1, DMPK gene	EDTA W/B 4.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 24	검사 결과 보고서 참고 PCR & fragment analysis	나580나(2)(나) C5803116Z 1252.51	117,860
-------	--	---	-----------	---	-------------------------------------	---------

Myotonic dystrophy (근육긴장퇴행위축) 진단을 위한 검사. myotonic dystrophy는 *DMPK* (dystrophia myotonica protein kinase) 유전자의 5'-upstream에 위치한(CTG)n의 비정상적 증폭에 의해 발생되는데 근강직증, 근육퇴행위축, 백내장, 생식샘기능 저하증, 심전도상의 변화 등을 보임

질환관련 유전자 검사

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
34320	NF1 유전자 검사	EDTA W/B 6.0 냉장 의료서·동의서	월-금 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing & MLPA	나580다(4) C5809126Z 12,708.97	1,208,820
34321	NF1 유전자 가족검사	EDTA W/B 6.0 냉장 의료서·동의서	월-금 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다주 C5805006Z 1958.22	184,270

다발성 신경섬유종(multiple neurofibromatosis)과 담갈색반점(cafe au lait spot)을 특징으로 하는 상염색체 우성유전질환이며, 폰레클링하우젠병(von Recklinghausen's disease)이라고도 한다. 종양억제유전자 NF1(17번 염색체에 존재)의 변이로 세포종식이 충분히 억제되지 않아 다양한 종양이 발생하기 쉽다. 신경섬유종증 1형의 경우 약 30~50%는 가족력이 없는 새로운 돌연변이에 의해 발생되며, 환자의 95% 내외에서 원인 돌연변이가 검출

26240	NF2 gene mutation	EDTA W/B 6.0 냉장 주민번호 의료서·동의서	월-목 50	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808616Z 4556.62	428,780
-------	--------------------------	---------------------------------------	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

NF2는 22q12.2에 위치하고 있는 NF2 (merlin) 유전자의 돌연변이에 의한. 신경섬유종증 2형은 상염색체 우성으로 유전되며 뇌신경 VIII의 종양, 뇌수막종, 척수후근신경집종과 함께 NF1의 특징을 함께 보이는 질환

32190	NIPBL gene mutation	EDTA W/B 4.0 냉장 주민번호 의료서·동의서	월-목 32	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(5) C5810126Z 10838.9	1,019,940
-------	----------------------------	---------------------------------------	-----------	----------------------------------	----------------------------------	-----------

Cornelia de Lange Syndrome (CdLS)은 distinctive facial features, growth retardation, hirsutism, upper limb reduction defects 등을 보이는 질환으로 상염색체 우성 유전양상을 보임. CdLS 환자의 ~60%는 NIPBL 유전자에서 pathogenic variant가 발견된 본 검사는 NIPBL 유전자의 모든 coding exon 및 인접 intron 부위의 염기서열을 직접염기서열분석법으로 확인하는 검사로 Large deletion 및 duplication에 변이는 본 검사로 진단이 불가능함

S0483	NSD1 gene mutation	EDTA W/B 3.0 냉장 주민번호 의료서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(4) C5809136Z 7129.89	670,920
-------	---------------------------	---------------------------------------	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

소토스증후군(Sotos syndrome)은 1964년 Sotos에 의해 처음 기술된 질환으로 대뇌성 거인증이라고도 함. 특징적인 얼굴 모양, 신체의 과다발육(신장과 머리둘레 $\geq 95\%$ 이상), 그리고 학습장애가 나타나는 유전질환. 선천적인 심장 기형, 신생아가 황달, 신장계 문제, 척추측만증, 경련, 그리고 문제행동 등이 나타나며 증상에 따라 고전적인 치료가 필요 정확한 발생빈도는 알려지지 않았지만, 15,000~20,000명당 1명으로 추정되고 있음

37650	NTRK1 gene mutation CIPA, HSAN IV	EDTA W/B 4.0 냉장 주민번호 의료서·동의서	월-목 35	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808636Z 4556.62	428,780
-------	---	---------------------------------------	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

Congenital insensitivity to pain with anhidrosis (CIPA) 또는 hereditary sensory and autonomic neuropathy type IV (HSAN IV)는 반복적인 fever episodes, inability to sweat, absent response to noxious stimuli, self mutilating behavior, mental retardation 등을 특징으로 하는 질환으로 high-affinity NGF receptor를 encoding하는 NTRK1 유전자의 pathogenic variant에 의해 발생하는 것으로 알려져 있음

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
34600	NUDT15 genotyping	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 10	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(1) C5806406Z 1958.22	184,270

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

NUDT15 (nudix hydrolase 15)는 cytotoxic thioguanine triphosphast (TGTP) 대사물을 non-toxic thioguanine monophosphate (TGMP)로 전환하는데 촉매 역할을 하는 효소로, NUDT15 유전형에 따라 효소 활성도가 결정됨. NUDT15의 효소 활성도가 저하되는 변이형을 가진 환자에서는 6-mercaptopurine, 6-thioguanine, azathioprine 등의 관련 약제 사용시 백혈구 감소증 등의 부작용이 발생한다고 알려져 있음

S0567	Optic atrophy type 1, <i>OPA1</i> gene mutation	EDTA W/B 6.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 50	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(4) C5809346Z 7129.89	670,920
-------	--	--	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

Optic atrophy type 1은 상염색체 우성으로 유전되며, 주로 어린이 시기에 발견됨. 증상은 양측성으로 중증도가 다양한 상실, 시신경의 위축, 시야 결손, 색맹 등이 나타나며, 청신경이상과 감각신경성 난청이 경증에서 중증으로 동반될 수 있음. *OPA1* 유전자는 현재까지 알려진 이 질환의 유일한 원인 유전자. 본 검사로 이 질환이 의심되는 가족성 환자의 약 70-90%에서 돌연변이가 발견되고, 산발성 환자의 50%에서 돌연변이가 발견되어 확진이 가능하며, 돌연변이가 발견되는 가족에서 산전 진단도 가능

36740	OTC deficiency Ornithine transcarbamylase	EDTA W/B 5.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(2) C5807496Z 3111.78	292,820
-------	--	--	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

OTC deficiency (OTCD, ornithine transcarbamylase; OTC 결핍증) OTC 결핍증은 요소회로대사이상 중 가장 흔한 형태의 질환으로 주로 고암모니아혈증에 의한 병증을 보임. Xq21.1에 위치한 *OTC* (ornithine transcarbamylase) 유전자의 돌연변이에 의해 발병함. *OTC* 유전자의 돌연변이 여부를 확인함으로써 OTCD의 확진 가능

36981	<i>PARK2</i> gene mutation	EDTA W/B 5.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 32	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing & MLPA	나580다(3) C5808226Z CZ581	1,464,780
-------	----------------------------	--	-----------	--	--------------------------------	-----------

Juvenile Parkinsonism의 분자유전학적 진단 검사

38190	<i>PAX6</i> gene mutation Aniridia	EDTA W/B 4.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808236Z 4556.62	428,780
-------	---------------------------------------	--	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

태아의 무홍채증은 WAGR 증후군과 관련되어 있고, 정상적으로 발달이 어려울 수 있음. 홍채를 둘러싼 색소부분은 전체 혹은 일부가 소실되며, 무홍채증은 WAGR 증후군에서 거의 대부분 발생함. 그러나 적어도 WAGR증후군에서 4가지의 증상이 나타난 경우에는 무홍채증 없이도 확진할 수 있음. 대부분은 백내장(cataract), 안진(nystagmus), 녹내장(glaucoma), 무홍채성 각막병증(aniridic keratopathy)을 동반하여 나타남

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
70050	PDS, <i>SLC26A4</i> gene mutation (full sequencing)	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 25	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808686Z 4556.62	428,780
70060	PDS, <i>SLC26A4</i> gene mutation (common mutation)	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서 NST 혈액여지 2홀 실온 의뢰서·동의서	월-금 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	-	222,500

검체안정성 실온(15~25℃) 1일, 냉장(2~8℃) 3일

SLC26A4 (*PDS*) 유전자는 귀에서의 음이온 이동을 조절하는 pendrin이라는 단백질을 형성함
이 유전자의 돌연변이로 인하여 태내에서 귀가 만들어질 때 귓속뼈가 넓어지는 전정도수관확장증(enlargement of the vestibular aqueduct, EVA)과 더불어 갑상선비대증을 동반하는 Pendred 증후군을 유발하게 됨
연구결과 *PDS* 유전자의 돌연변이 형태는 서양에서 이미 보고된 양상과는 다르며 갑상선 비대도 잘 관찰되지 않는 특징 있음
PDS (*SLC26A4*) 유전자 검사는 GJB2와 더불어 한국인에게 가장 빈번히 나타나는 난청 관련 유전자

35450	<i>PHEX</i> gene mutation	EDTA W/B 4.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(4) C5809176Z 7129.89	670,920
-------	---------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

X-염색체 연관 구루병은 Xp22.2-p22.1에 위치한 *PHEX* (phosphate-regulating endopeptidase homolog, X-linked) 유전자의 돌연변이에 의해. 저인산혈증성(hypophosphatemia)구루병으로 성장지연, 저신장 및 골연화 질환, 저인산혈증, 신장의 인산염재흡수기능이상, 비타민 D의 대사이상등을 동반함. *PHEX* 유전자의 돌연변이여부를 확인함으로써 vit.D resistant rickets의 확진이 가능함

32170	<i>PHOX2B</i> gene mutation	EDTA W/B 6.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 35	검사 결과 보고서 참고 PCR-fragment analysis & sequencing	나580다(1) C5806276Z 나580나(2)(나) C5803146Z 3210.73	302,130
-------	-----------------------------	---	-----------	---	--	---------

PHOX2B 유전자의 exon 3번 부위의 GCN 반복서열증폭 여부를 PCR과 염기서열분석법 및 Genescan 방법으로 확인하는 검사
PHOX2B 유전자의 모든 coding exon과 인접 intron을 염기서열분석법으로 확인하여 점돌연변이 여부를 함께 확인

S0482	<i>PKAN;PANK2</i> gene mutation	EDTA W/B 3.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(2) C5807246Z 3111.78	292,820
-------	---------------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

할러보든-스파츠 증후군 진단을 위한 *PANK2* (HSS;HARP;PKAN;NBIA1) 유전자 돌연변이검사 할러보든-스파츠 증후군(Haller-vorden-Spatz syndrome)으로 의심되는 환자의 *PANK2* (HSS;HARP;PKAN;NBIA1) 유전자 돌연변이 검사 안면과 손발의 근육 긴장이상, 구음장애, 연하곤란, 무정위운동, 보행장애 등의 신경변성질환으로 인해 할러보든-스파츠 증후군으로 정확한 진단

38646	Autosomal dominant Polycystic kidney disease, <i>PKD1</i>	EDTA W/B 6.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 60	검사 결과 보고서 참고 sequencing	나580다(5) C5810176Z 10838.9	1,019,940
-------	---	---	-----------	----------------------------	----------------------------------	-----------

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
38647	Autosomal dominant Polycystic kidney disease, PKD2	EDTA W/B 6.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 60	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808646Z 4556,62	428,780

Autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD)는 양측 신장 낭종이 특징적인 다장기 질환으로 ADPKD 환자 중 85%는 PKD1 유전자가 원인이고 15%는 PKD2 유전자의 돌연변이가 원인

34630	PMP22 유전자 엑손결실/중복	EDTA W/B 3.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-금 20	검사 결과 보고서 참고 MLPA	노581가(1) CZ581	405,700
-------	-------------------	---	-----------	----------------------	-------------------	---------

CMT (Charcot-Marie-Tooth disease)는 뇌에서 척추를 통해 근육으로 전달되는 말초신경장애로 일어나는 질환이며, 특징은 미엘린의 손상(demyelination)으로 옴. CMT1A/HNPP는 가장 흔한 peripheral neuropathies로 2,500명 중 1명이 이환되는 것으로 보고되고 있으며 원인 돌연변이는 대부분 PMP22 유전자의 엑손 중복 또는 결실에 의해 발생. 이 검사는 PMP22 exon dosage를 측정하여 유전자의 deletion/duplication을 확인하는 검사

16555	PMP22 gene mutation	EDTA W/B 4.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 35	검사 결과 보고서 참고 Direct sequencing PCR & sequencing	나580다(1) C5806106Z 1958,22	184,270
-------	---------------------	---	-----------	---	----------------------------------	---------

CMT (Charcot-Marie-Tooth disease) 1E, HNPP의 분자유전학적 진단. HNPP는 약 80%가 PMP22 유전자의 엑손결실에 의해 발생하며, 나머지 20%는 PMP22 유전자의 변이에 의해 발생

36960	Prader-Willi/Angelman syndrome PCR	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월 10	검사 결과 보고서 참고 MS-PCR	나580나(2)(나) C5803136Z 1252,51	117,860
-------	------------------------------------	--------------------------------------	---------	------------------------	-------------------------------------	---------

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

Prader-Willi/Angelman syndrome 진단을 위한 검사로 Prader-Willi/Angelman syndrome은 모두 동일한 15q11-q13 부위의 결함과 연관이 있지만, Prader-Willi syndrome은 아버지에서 유래한 15q11-q13 부위의 결실에 의하고 Angelman syndrome은 어머니로부터 유래한 15q11-q13 부위의 결실로 인해 발생. methylation specific PCR을 이용하여 검사함

38637	PRF1 gene mutation	EDTA W/B 4.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(2) C5807256Z 3111,78	292,820
-------	--------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

PRF1 유전자는 familial hemophagocytic lymphohistiocytosis (FHL) type2의 원인 유전자로 알려져 있으며 한국인 FHL 환자에서 PRF1 유전자 돌연변이는 빈도는 약 15%. 본 검사는 PRF1 유전자의 모든 exon 및 인접 intron 부위의 염기서열을 직접염기서열분석법으로 확인하는 검사로 현재까지 알려진 PRF1 유전자의 모든 돌연변이를 발견할 수 있음 다만, FHL은 genetically heterogeneous disorder로 PRF1 유전자 이외에도 다른 알려진 원인 유전자들이 있으므로 이 검사에서 PRF1 유전자의 돌연변이가 발견되지 않았다고 해서 FHL 진단을 배제할 수는 없음

36800	PROS1 gene, deletion/duplication	EDTA W/B 4.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 40	검사 결과 보고서 참고 MLPA	노581가(1) CZ581	633,000
-------	----------------------------------	---	-----------	----------------------	-------------------	---------

Protein S 결핍은 유전성 혈전증의 주된 원인 중의 하나이며, PROS 유전자의 돌연변이에 의하여 발생하는 것으로 알려져 있음

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
36450	Protein C, <i>PROC</i> gene mutation	EDTA W/B 5.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(2) C5807506Z 3111.78	292,820

혈전 색전성 질환 환자에게 유전적 protein C 결핍증을 확인하여 치료방침 결정, 혈전성 질환 발생의 고위험군(수술, 비만, 임신, 피임약 복용 등)에 있어 예방적 항응고제 치료방침 설정, 가족력이 있는 무증상 친지들의 유전적인 진단 및 상담에 적용

36700	Protein S1, <i>PROS1</i> gene mutation	EDTA W/B 4.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808656Z 4556.62	428,780
-------	--	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

혈전성질환 환자에서 선천성 protein S 결핍증을 확인하여 치료 방침을 결정, 혈전성질환 발생의 고위험군(수술, 비만, 임신, 피임약 복용 등)에 있어 예방적 항응고제 치료방침을 설정, 가족력이 있는 무증상 친지들의 선천성 진단 및 상담에 사용

38441	Prothrombin <i>G20210A</i> mutation	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	수 3	검사 결과 보고서 참고 PCR & RFLP	나580나(2)(가) C5802166Z 503.84	47,410
-------	-------------------------------------	--------------------------------------	--------	----------------------------	------------------------------------	--------

검체안정성 실온(15~25℃) 1일, 냉장(2~8℃) 3일

혈전증의 유전성 위험인자인 prothrombin 유전자 20210염기의 G>A 돌연변이에 대한 검사. 이 돌연변이는 혈장 내 prothrombin 농도를 증가시켜 thrombosis 위험을 증가시키며, heterozygote 돌연변이인 경우 정맥혈전증, 폐색전증, 뇌혈관 혈전증, 심근혈전증 위험도 증가와 관련되어 있음

70075	<i>PRRT2</i> gene mutation	EDTA W/B 4.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(2) C5807516Z 3111.78	292,820
-------	----------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

가족성 발작성 운동유발 운동이상증의 분자유전학적 진단

35593	<i>PRSS1</i> gene mutation	EDTA W/B 4.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 35	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580 C5806	376,000
-------	----------------------------	---	-----------	----------------------------------	---------------	---------

상염색체 우성으로 유전되는 유전성췌장염(hereditary pancreatitis)은 양이온 트립시노겐(cationic trypsinogen 또는 serine protease 1, *PRSS1*) 유전자의 돌연 변이로 인한 이상 트립시노겐이 췌장 내에서 조기 활성화가 되어 췌장염을 일으키는 것으로 알려져 있음. *PRSS1* 유전자 돌연변이 중 가장 흔한 변이는 N29I와 R122H이며, 특발성췌장염 환자에서 *PRSS1*의 돌연변이 빈도는 0~19%

S0527	<i>PSEN1</i> gene analysis	EDTA W/B 5.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580 C5808	598,000
-------	----------------------------	---	-----------	----------------------------------	---------------	---------

Early-onset familial Alzheimer disease (EOFAD)는 *APP*, *PSEN1*, *PSEN2* 세 유전자 중 하나의 돌연변이에 의해 발생하는 것으로 알려져 있으며 상염색체 우성 유전 양상을 나타냄. 본 검사는 *PSEN1* 유전자의 전체 coding exon 및 인접 intron을 직접염기 서열분석법으로 확인하는 검사