

사람유전자검사

차세대염기서열분석(NGS)기반 유전자 패널검사
질환관련 유전자검사 염색체검사
종양관련 유전자검사 FISH검사
이식관련 유전자검사 기타 유전자검사

※ 유전자 검사의뢰서 및 동의서

유전자 검사의뢰서, 동의서, 의뢰 의사 및 보호자 서명 필수 <생명윤리 및 안전에 관한 법률 제51조>

사람유전자검사 및 세포유전검사는, 생명윤리 및 안전에 관한 법률 제51조 3항 ‘유전자검사기관 외의 자가 검사대상물을 채취하여 유전자검사기관에 유전자검사를 의뢰하는 경우에는 제1항에 따라 검사대상자로부터 서면동의를 받아 첨부하여야 하며, 보건복지부령으로 정하는 바에 따라 개인정보를 보호하기 위한 조치를 하여야 한다’에 근거하여 반드시 ‘유전자검사의뢰서 및 동의서(의뢰 의사 및 보호자 서명 필수)’를 작성하여 보내주시기 바랍니다.

<유전자 검사동의서>의 서식은 생명윤리 및 안전에 관한 법률 시행규칙(2021.12.30) 제51조 3항 관련 별지 제52호 서식에 의해 작성되었습니다.

·유전자 검사의뢰서

·유전자 검사동의서

·친자확인 유전자 검사의뢰서

·NGS 유전자 패널 검사의뢰서

·염색체 마이크로어레이 검사의뢰서

·세포유전 검사의뢰서

·하모니 검사의뢰서 및 동의서

·비유전성 고품질 유전자패널 II 검사의뢰서

·비소세포성 폐암 23종 유전자 검사의뢰서

·PRA(panel reactive antibody)검사의뢰서

·해피버스(NIPT_NGS) 검사의뢰서

* 전용 검사의뢰서는 SCL 홈페이지(www.scllab.co.kr)에서 다운로드 할 수 있습니다.

■ 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 할 수 있는 유전질환(제21조 관련)

생명윤리 및 안전에 관한 법률 시행령[시행 2021. 12. 30.] [대통령령 제32268호, 2021. 12. 28., 일부개정]

제50조(유전자검사의 제한 등) ② 유전자검사기관은 근이영양증이나 그 밖에 대통령령으로 정하는 유전질환을 진단하기 위한 목적으로 만 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 할 수 있다.

생명윤리 및 안전에 관한 법률 시행령 제21조 [별표 3]

1. 수적 이상 염색체 이상질환 (Numerical chromosome abnormalities)	33. 헌팅턴병(Huntington's disease)
2. 구조적 이상 염색체 이상질환 (Structural chromosome rearrangements)	34. 발한저하성 외배엽이형성증 (Hypohidrotic ectodermal dysplasia)
3. 연골무형성증(Achondroplasia)	35. 색소 실조증(Incontinentia pigmenti)
4. 낭성 섬유증(Cystic fibrosis)	36. 케네디병(Kennedy disease)
5. 혈우병(Haemophilia)	37. 크라베병(Krabbe disease)
6. 척수성 근육위축(Spinal muscular atrophy)	38. 로웨 증후군(Lowe syndrome)
7. 디 조지 증후군(Di George's syndrome)	39. 신경섬유종증(Neurofibromatosis)
8. 표피 수포증(Epidermolysis bullosa)	40. 구안지(입얼굴손가락) 증후군(Orofacial-digital syn- drome)
9. 고세병(Gaucher's disease)	41. 불완전 골형성증(Osteogenesis imperfecta)
10. 레쉬 니한 증후군(Lesch Nyhan syndrome)	42. 펠리제우스-메르츠바하병(Pelizaeus-Merzbacher disease)
11. 마르판 증후군(Marfan's syndrome)	43. 피르브산 탈수소효소 결핍 (Pyruvate dehydrogenase deficiency)
12. 근육긴장성 장애(Myotonic dystrophy)	44. 망막세포변성(Retinitis pigmentosa)
13. 오르니틴 트랜스카바밀레이즈 결핍 (Ornithine transcarbamylase deficiency)	45. 망막아세포종(Retinoblastoma)
14. 다낭성 신장병(Polycystic kidney disease)	46. 망막층간분리(Retinoschisis)
15. 겸상 적혈구빈혈(Sickle cell anemia)	47. 산필립포 증후군(Sanfilippo disease)
16. 테이삭스병(Tay-Sachs disease)	48. 척수 소뇌성 운동실조(Spinocerebellar ataxia)
17. 윌슨병(Wilson's disease)	49. 스틱클러 증후군(Stickler syndrome)
18. 판코니 빈혈(Fanconi's anemia)	50. 결절성 경화증(Tuberous sclerosis)
19. 블룸 증후군(Bloom syndrome)	51. 비타민D 저항성 구루병(Vitamin D resistant rickets)
20. 부신백질 영양장애(Adrenoleukodystrophy)	52. 폰 히펠-린다우 증후군(Von Hippel-Lindau disease)
21. 무감마글로불린혈증(Agammaglobulinemia)	53. 비스코트-올드리치 증후군(Wiskott-Aldrich syndrome)
22. 알포트 증후군(Alport syndrome)	54. 니만-피크병(Niemann-Pick Disease)
23. 파브리(-안더슨)병(Fabry's-Anderson disease)	55. 이염성 백질 이영양증(Metachromatic Leukodystrophy)
24. 바르트 증후군(Barth syndrome)	56. 후를러 증후군(Hurler syndrome)
25. 샤르코-마리-투스병(Charcot-Marie-Tooth disease)	57. 프로피온산혈증(Propionic acidemia)
26. 코핀-로리 증후군(Coffin-Lowry syndrome)	58. 메틸말론산혈증(Methylmalonic acidemia)
27. 선천성 부신 과형성증(Congenital adrenal hyperplasia)	59. 페닐케톤뇨증(Phenylketonuria)
28. 크루존 증후군(Crouzon syndrome)	60. 티로신혈증(Tyrosinemia)
29. 가족성 선종성 용종증(Familial adenomatous polyposis coli)	61. 울프-허쉬호른 증후군(Wolf-Hirschhorn syndrome)
30. 골츠 증후군(Goltz's syndrome)	62. 베타-지중해빈혈(β -thalassemia)
31. 육아종병(Granulomatous disease)	63. 그 밖에 질환의 예후(豫後) 등이 제1호부터 제62호까지의 질환과 같은 수준의 유전질환으로서 보건복지부장관이 지 정·고시한 유전질환
32. 헌터 증후군(Hunter's syndrome)	

■ 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 할 수 있는 유전질환

(보건복지부고시 제2022-58호)

[2022. 3. 7. 개정, 2022. 3. 7. 시행]

1. 시투롤린혈증(Citrullinemia)	28. 주기성 호중구 감소증(Cosman-cyclic neutropenia)
2. 크리글러-나자르증후군(Crigler-Najjar syndrome)	29. 시스틴축적증(Cystinosis)
3. 갈락토스혈증(Galactosemia)	30. 데니스-드래쉬 증후군(Denys-Drash syndrome)
4. 글루타릭산혈증(Glutaric acidemia)	31. GM1 강글리오사이드증(GM1 gangliosidosis)
5. 당원축적병(Glycogen storage disease)	32. 할러포르텐-스파츠병(Hallervorden-Spatz disease)
6. 저인산효소증(Hypophosphatasia)	33. 수두증(Hydrocephalus : X-linked L1CAM)
7. 장쇄수산화 acyl-CoA 탈수소효소 결핍증(Long chain 3-hydroxy acyl-CoA dehydrogenase deficiency)	34. 선천성 면역결핍증(Hyper IgM syndrome)
8. 단풍당밀뇨병(Maple syrup urine disease)	35. 뮤코리피드증 IV(Mucopolipidosis IV)
9. 멘케스 증후군(Menkes syndrome)	36. NEMO 면역결여(NEMO immunodeficiency)
10. 비케톤성 고글리신혈증(Nonketotic hyperglycinemia)	37. 허파고혈압(Pulmonary hypertension)
11. 지속성 고인슐린혈증에 의한 영아기 저혈당증(Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy)	38. 액틴-네말린 근육병증(Actin-Nemaline myopathy)
12. 중증 복합 면역결핍 장애 (Severe combined immunodeficiency disorder)	39. 알파-1 항트립신 결핍증(Alpha-1 antitrypsin deficiency)
13. 월만병(Wolman disease)	40. 아동기 저수초형성 운동실조(Childhood ataxia with central nervous system hypomyelination)
14. 켈웨거 증후군(Zellweger peroxisome syndrome)	41. 선천성 핀란드형 신장증(Congenital Finnish nephrosis)
15. 모세혈관확장성 운동실조(Ataxia telangiectasia)	42. 아페르 증후군(Apert syndrome)
16. 점액다당질증(Mucopolysaccharidosis)	43. 맥락막 결손(Choroideremia)
17. 골화석증(Osteopetrosis)	44. 쇄골두개골 형성이상(Cleidocranial dysplasia)
18. 레트 증후군(Rett syndrome)	45. 코케인 증후군(Cockayne syndrome)
19. 골연골종증(Osteochondroma)	46. 선천성 조혈기형 포르피린증 (Congenital erythropoietic porphyria)
20. 점상연골 이형성증 (Rhizomelic chondrodysplasia punctata)	47. 데스민 축적 근육병증(Desmin storage myopathy)
21. 백색증(Albinism)	48. 표피박리 각화다과증(Epidermolytic hyperkeratosis)
22. 알라질 증후군(Alagille syndrome)	49. 프리드리히 운동실조(Friedreich's ataxia)
23. 유전성 과당불내증(Hereditary fructose intolerance 또는 Aldolase A deficiency)	50. 글리신 뇌병증(Glycine encephalopathy)
24. 알파-지중해빈혈(α -thalassemia)	51. 유전성 출혈성 모세혈관확장 (Hereditary hemorrhagic telangiectasia)
25. 카나반병(Canavan disease)	52. 혈구탐식성 림프조직괴증 (Hemophagocytic lymphohistiocytosis)
26. 세로이드 리포푸신증 (Ceroid lipofuscinosis 또는 Batten disease)	53. 레베르 선천성 흑암시 (Leber retinal congenital amaurosis)
27. 선천성 당화부전 (Congenital disorder of glycosylation)	54. 베스트병 (Best disease 또는 Vitelliform macular dystrophy)

55. 누난 증후군(N Noonan syndrome)	82. 제1형 자가면역성 다선 증후군 (Autoimmune polyendocrine syndrome type1)
56. 노리병(Norrie disease)	83. 아가미-귀-콩팥 스펙트럼 장애 (Branchio-oto-renal spectrum disorders)
57. 눈-코-치아-골격 이형성증(Oculodentodigital dysplasia)	84. 선천성 중추 저환기 증후군 (Congenital central hypoventilation syndrome)
58. 시신경 위축(Optic atrophy 1)	85. 제2형 뮤코지질증(Mucopolidosis II)
59. 백질 이소증(Periventricular heterotopia)	86. 여린 X 증후군 (Fragile X syndrome)
60. 파이프 증후군(Pfeiffer syndrome)	87. 로이디에츠 신드롬(Loeys-Dietz syndrome)
61. 천골무형성증(Sacral agenesis syndrome 또는 Currarino syndrome)	88. 맥켈그루버 증후군(Meckel Gruber syndrome)
62. 스미스-렘리-오피츠 증후군(Smith-Lemli-Opitz syndrome)	89. 연골저형성증(Hypochondroplasia)
63. 선천성 척추뼈끝 형성이상 (Spindyllo-epiphyseal dysplasia congenita)	90. 가성연골무형성증(Pseudoachondroplasia)
64. 트레처 콜린스 증후군(Treacher Collins syndrome)	91. Combined oxidative phosphorylation deficiency 14(mCOXPD14)
65. 바르덴부르크 증후군(Waardenburg syndrome)	92. ARC 증후군(ARC syndrome)
66. 유전성 혈관부종(Hereditary angioedema)	93. 차지 증후군(CHARGE syndrome)
67. 유전성 청각장애(Hereditary deafness)	94. 샌드호프병(Sandhoff's disease)
68. 블랙판-다이아몬드 증후군(Blackfan-Diamond syndrome)	95. 치사성이형성증(Thanatophoric dysplasia)
69. 저칼륨성 주기성 마비(Hypokalemic periodic paralysis)	96. 쉴케면역골이형성이상증 (Schimke immunosseous dysplasia)
70. X-연관 어린선: 스테로이드 설파타제 결핍증 (X-linked ichthyosis: Steroid sulfatase deficiency)	97. 소토스 증후군(Sotos syndrome)
71. 선천성 어린선(Congenital harlequin ichthyosis)	98. 루빈스타인-테이비 증후군 (Rubinstein-Taybi syndrome)
72. 유전성 림프부종(Hereditary lymphedema)	99. 홀트-오람 증후군(Holt-Oram syndrome)
73. 선천성 손발톱 비대증(Pachyonychia congenita)	100. 폐포모세혈관이형성증(Congenital alveolar dysplasia, Alveolar capillary dysplasia)
74. 가성 부갑상샘 기능저하증 (Pseudohypoparathyroidism)	101. 유전성 강직성 하반신마비 (Hereditary spastic paraplegia)
75. 발라-제롤드 증후군(Baller-Gerold syndrome 또는 Saethre-Chotzen syndrome)	102. 중심핵병(Central Core Disease)
76. 웨스트 증후군(West syndrome)	103. 가부키증후군(Kabuki syndrome)
77. 이영양성 형성이상(Diastrophic dysplasia)	104. 포이트제거스 증후군(Peutz-Jeghers syndrome)
78. 폰 빌레브란트병(Von Willebrand disease)	105. 갑상선수질암(Medullary thyroid cancer)
79. 다발성골단 이형성증(Multiple epiphyseal dysplasia)	106. X-연관 림프증식성 질환 (X-linked lymphoproliferative disease)
80. 제1형 진행성 가족성 간내담즙정체증 (Progressive familial intrahepatic cholestasis 1)	107. X-연관 근세관성 근육병증 (X-linked myotubular myopathy)
81. 오르니틴 아미노전환효소 결핍증 (Ornithine aminotransferase deficiency)	

108. 코넬리아드랑에 증후군 (Cornelia de Lange syndrome)	132. 스타가르트병(Stargardt disease). 다만, 해당 분야 전문의의 판단에 따라 이환된 가족의 중증도를 고려한 선별적인 검사에 한한다.
109. 유전감각신경병4형(Hereditary sensory and autonomic neuropathy IV)	133. 영아간부전 증후군 1형(Infantile liver failure syndrome type 1/LARS). 다만, 해당 분야 전문의의 판단에 따른 LARS 유전자의 열성유전에 의한 영아간부전증후군 1형 유전병 검사에 한한다.
110. 화버 증후군(Farber's syndrome)	134. 엘러스단로스 증후군(Ehlers-Danlos syndrome). 다만, 해당 분야 전문의의 판단에 따른 혈관성 엘로스 단로스 증후군(Vascular Ehlers-Danlos Syndrome) 유전병 검사에 한한다.
111. 비키 증후군(VICI Syndrome)	135. 외안근 섬유화증(Fibrosis of Extraocular Muscles). 다만, 해당 분야 전문의의 판단에 따른 제3형 TUBB3 타입 유전병 검사에 한한다.
112. 급성 과사성 뇌증 (Acute Necrotizing Encephalopathy)	136. 코헨증후군(Cohen syndrome). 다만, 해당 분야 전문의의 판단에 따라 검사의 필요성이 인정된 경우에 한한다.
113. 피르빈산키나아제 결핍증 (Pyruvate kinase Deficiency)	137. 선천성다발성관절구축증(Arthrogryposis multiplex congenita). 다만, 해당 분야 전문의의 판단에 따라 유전적 원인이 밝혀진 유형에 대한 검사에 한한다.
114. 부분백색증(Partial albinism)	
115. 멜라스 증후군(MELAS syndrome)	
116. 선천성부신 저형성증(Adrenal hypoplasia congenita)	
117. 바터 증후군(Batters syndrome)	
118. 옥살산뇨증(Hyperoxaluria, primary)	
119. 주버트 증후군(Joubert syndrome)	
120. 싱글턴머튼 증후군 (atypical Singleton-Merten syndrome)	
121. 하다드 증후군(Haddad Syndrome)	
122. 치상핵적핵담창구시상하핵위축증 (Dentatorubropallidoluysian atrophy)	
123. 질식성흉곽 이형성증(Jeunes syndrome)	
124. 치명적 선천성 구축증후군 2 (Lethal Congenital Contracture Syndrome 2)	
125. 쇼그렌-라손 증후군(Sjogren-Larsson syndrome)	
126. 5형 소두증 (microcephaly 5, primary, autosomal recessive)	
127. 뇌하수막하 낭종과의 대뇌 백혈병(Megalencephalic Leukoencephalopathy with Subcortical Cysts)	
128. 앰틀리-빅슬러 증후군(dilated cardiomyopathy)	
129. 알파 지중해빈혈 X-염색체 연관 정신지체 증후군(Alpha Thalassemia X-linked Mental Retardation Syndrome)	
130. 무홍채증(Aniridia). 다만, 해당 분야 전문의의 판단에 따라 이환된 가족의 중증도를 고려한 선별적인 검사에 한한다.	
131. 아벨리노 각막이상증(Avellino corneal dystrophy). 다만, 해당 분야 전문의의 판단에 따라 이환된 가족의 중증도를 고려한 선별적인 검사에 한한다.	

*요양급여의 적용기준 및 방법에 관한 세부사항
보건복지부 고시 제2024 - 128호

항 목	세부인정사항								
사람유전자 분자유전자검사 -나580 유전성 유전자검사	<p>1. 나580 유전성 유전자검사는 「생명윤리 및 안전에 관한 법률」에 따라 법적(legal), 윤리적(ethical), 사회적(social) 규범을 준수하고, 「IOM의 유전자검사 관련 보고서」*1)에 따라 분석적 타당성(Analytic validity), 임상적 타당성(clinical validity), 임상적 유용성(clinical utility)을 만족해야 하며, 다음과 같은 기준에 따라 요양급여를 인정함. 다만, 이미 진단된 질환에서 단순히 유전자 이상을 확인하기 위하여 시행한 경우는 인정하지 아니함.</p> <p>- 다 음 -</p> <p>가. 해당 유전자 검사와 연관된 질환이 임상적으로 의심되어야하고, 유전성 유전자검사결과가 치료방법의 결정에 필요한 경우에 인정함.</p> <p>나. 해당 유전자검사가 특정 약물의 심각한 부작용을 의미 있게 예측할 수 있는 경우 인정함.</p> <p>다. 단순히 질병 발생의 위험률을 보기 위해 시행하지 아니하며, 임상적 소견과 의미있는 가족력*2)이 진료기록부상 확인되는 경우 인정함.</p> <p>2. 해당 유전자를 검사함에 있어 여러 방법으로 검사를 시행한 경우라도 1종만 인정함.</p> <p>3. 위 1. 이외 나580 유전성 유전자검사를 실시하는 경우에는 전액 본인이 부담함.</p> <p>4. 위 1. 3.에도 불구하고 「요양급여의 적용기준 및 방법에 관한 세부사항」에서 세부인정사항을 별도로 정한 항목은 해당 고시에서 정한 기준을 따름.</p> <p>*1) An Evidence Framework for Genetic Testing. 2017. IOM</p> <p>*2) 가족력의 가계도상 가족관계</p> <table><tr><th>구분</th><th>가족구성원</th></tr><tr><td>1차 (First-degree relatives, FDR)</td><td>부모, 형제자매, 자녀</td></tr><tr><td>2차 (Second-degree relatives, SDR)</td><td>조부모, 부모님의 형제자매, 손자/손녀, 조카, 이복형제</td></tr><tr><td>3차 (Third-degree relatives, TDR)</td><td>증조부모, 증손, 사촌</td></tr></table> <p>[가계도]</p>	구분	가족구성원	1차 (First-degree relatives, FDR)	부모, 형제자매, 자녀	2차 (Second-degree relatives, SDR)	조부모, 부모님의 형제자매, 손자/손녀, 조카, 이복형제	3차 (Third-degree relatives, TDR)	증조부모, 증손, 사촌
구분	가족구성원								
1차 (First-degree relatives, FDR)	부모, 형제자매, 자녀								
2차 (Second-degree relatives, SDR)	조부모, 부모님의 형제자매, 손자/손녀, 조카, 이복형제								
3차 (Third-degree relatives, TDR)	증조부모, 증손, 사촌								

차세대염기서열분석(NGS)기반 유전자 패널검사

☞ 유전자 검사 의뢰서, 동의서, 의뢰 의사 및 보호자 서명 필수 <생명 윤리 및 안전에 관한 법률 제 51조>

NGS 패널 중 건수가 매우 적은 일부 패널은 미리 준비를 할 수가 없습니다.
반드시 접수전에 미리 전화 문의 부탁드립니다. 02-330-2161

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
70800	유전성 암 유전자 패널검사 NGS Hereditary Cancer risk panel	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 24	검사 결과 보고서 참고 NGS	나598-1가(1) CB001006Z 10594.86	996,980

유전성암의 발병 위험도를 높이는 60개 유전자 변이(single nucleotide variant, insertion/deletion, copy number variation 포함)를 NGS 기술을 적용하여 한 번의 검사로 빠르고 정확하게 검출 가능한 검사

70801	유전성 뇌전증 유전자 패널검사 NGS Hereditary Epilepsy panel	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 24	검사 결과 보고서 참고 NGS	나598-1가(1) CB001006Z 10594.86	996,980
-------	--	--------------------------------------	-----------	---------------------	-------------------------------------	---------

뇌전증의 발병 위험도를 높이는 218개 유전자변이(single nucleotide variant, insertion/deletion, copy number variation 포함)를 NGS 기술을 적용하여 한 번의 검사로 빠르고 정확하게 검출 가능한 검사

70793	대뇌피질 발달기형 유전자 패널검사 NGS Malformation of Cortical Development(MCD2) panel	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 24	검사 결과 보고서 참고 NGS	나598-1가(1) CB001006Z 10594.86	996,980
-------	---	--------------------------------------	-----------	---------------------	-------------------------------------	---------

대뇌피질 발달기형의 발병 위험도를 높이는 226개 유전자변이(single nucleotide variant, insertion/deletion, copy number variation포함)를 NGS 기술을 적용하여 한 번의 검사로 빠르고 정확하게 검출 가능한 검사

70799	혈액응고장애 유전자 패널검사 NGS Coagulation v2 panel	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 24	검사 결과 보고서 참고 NGS	나598-1가(1) CB001006Z 10594.86	996,980
-------	--	--------------------------------------	-----------	---------------------	-------------------------------------	---------

혈액응고장애의 발병 위험도를 높이는 183개 유전자변이(single nucleotide variant, insertion/deletion, copy number variation포함)를 NGS 기술을 적용하여 한 번의 검사로 빠르고 정확하게 검출 가능한 검사

70795	신경근육질환 유전자 패널검사 NGS Neuromuscular panel	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 24	검사 결과 보고서 참고 NGS	나598-1가(1) CB001006Z 10594.86	996,980
-------	---	--------------------------------------	-----------	---------------------	-------------------------------------	---------

신경근육질환의 발병 위험도를 높이는 601개 유전자변이(single nucleotide variant, insertion/deletion, copy number variation포함)를 NGS 기술을 적용하여 한 번의 검사로 빠르고 정확하게 검출 가능한 검사

70796	심장질환 유전자 패널검사 NGS Heart v2 panel	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 24	검사 결과 보고서 참고 NGS	나598-1가(1) CB001006Z 10594.86	996,980
-------	--	--------------------------------------	-----------	---------------------	-------------------------------------	---------

심장질환의 발병 위험도를 높이는 385개 유전자변이(single nucleotide variant, insertion/deletion, copy number variation포함)를 NGS 기술을 적용하여 한 번의 검사로 빠르고 정확하게 검출 가능한 검사

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
70775	선천성 안질환 유전자 패널검사 NGS Eye disorder panel	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 24	검사 결과 보고서 참고 NGS	나598-1가(1) CB001006Z 10594.86	996,980

안질환의 발병 위험도를 높이는 604개 유전자변이(single nucleotide variant, insertion/deletion, copy number variation포함)를 NGS 기술을 적용하여 한 번의 검사로 빠르고 정확하게 검출 가능한 검사

70776	유전성 치매/파킨슨병 유전자 패널검사 NGS Dementia/Parkinson disease	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 24	검사 결과 보고서 참고 NGS	나598-1가(1) CB001006Z 10594.86	996,980
-------	---	--------------------------------------	-----------	---------------------	-------------------------------------	---------

치매/파킨슨병의 발병 위험도를 높이는 208개 유전자변이(single nucleotide variant, insertion/deletion, copy number variation포함)를 NGS 기술을 적용하여 한 번의 검사로 빠르고 정확하게 검출 가능한 검사

70777	유전성 내분비질환 유전자 패널검사 NGS Endocrine disorder panel	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 24	검사 결과 보고서 참고 NGS	나598-1가(1) CB001006Z 10594.86	996,980
-------	---	--------------------------------------	-----------	---------------------	-------------------------------------	---------

내분비질환의 발병 위험도를 높이는 400개 유전자변이(single nucleotide variant, insertion/deletion, copy number variation포함)를 NGS 기술을 적용하여 한 번의 검사로 빠르고 정확하게 검출 가능한 검사

70780	유전성 피부질환 유전자 패널검사 NGS Skin disorder panel	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 24	검사 결과 보고서 참고 NGS	나598-1가(1) CB001006Z 10594.86	996,980
-------	---	--------------------------------------	-----------	---------------------	-------------------------------------	---------

피부질환의 발병 위험도를 높이는 311개 유전자변이(single nucleotide variant, insertion/deletion, copy number variation포함)를 NGS 기술을 적용하여 한 번의 검사로 빠르고 정확하게 검출 가능한 검사

70778	연소자 성인발증형 당뇨 유전자 패널검사 NGS MODY panel	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 24	검사 결과 보고서 참고 NGS	나598-1가(1) CB001006Z 10594.86	996,980
-------	--	--------------------------------------	-----------	---------------------	-------------------------------------	---------

연소자 성인발증형 당뇨의 발병 위험도를 높이는 32개 유전자변이(single nucleotide variant, insertion/deletion, copy number variation포함)를 NGS 기술을 적용하여 한 번의 검사로 빠르고 정확하게 검출 가능한 검사

70774	골격이형성증후군 유전자 패널검사 NGS Skeletal dysplasia panel	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 24	검사 결과 보고서 참고 NGS	나598-1가(1) CB001006Z 10594.86	996,980
-------	--	--------------------------------------	-----------	---------------------	-------------------------------------	---------

골격이형성증후군의 발병 위험도를 높이는 124개 유전자변이(single nucleotide variant, insertion/deletion, copy number variation포함)를 NGS 기술을 적용하여 한 번의 검사로 빠르고 정확하게 검출 가능한 검사

70779	유전성 대사질환 유전자 패널검사 NGS Metabolic disorder panel	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 24	검사 결과 보고서 참고 NGS	나598-1가(1) CB001006Z 10594.86	996,980
-------	--	--------------------------------------	-----------	---------------------	-------------------------------------	---------

대사질환의 발병 위험도를 높이는 71개 유전자변이(single nucleotide variant, insertion/deletion, copy number variation포함)를 NGS 기술을 적용하여 한 번의 검사로 빠르고 정확하게 검출 가능한 검사

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
70773	신경근육질환 II 유전자 패널검사 NGS Neuromuscular disease panel	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 24	검사 결과 보고서 참고 NGS	나598-1가(1) CB001006Z 10594.86	996,980

신경근육질환의 발병 위험도를 높이는 293개 유전자변이(single nucleotide variant, insertion/deletion, copy number variation포함)를 NGS 기술을 적용하여 한 번의 검사로 빠르고 정확하게 검출 가능한 검사

70802	미토콘드리아 유전체 패널검사 NGS Mitochondrial DNA panel	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 24	검사 결과 보고서 참고 NGS	나598-1가(1) CB001006Z 10594.86	996,980
-------	---	--------------------------------------	-----------	---------------------	-------------------------------------	---------

미토콘드리아 유전체의 발병 위험도를 높이는 37개 유전자변이(single nucleotide variant, insertion/deletion,copy number variation포함)를 NGS 기술을 적용하여 한 번의 검사로 빠르고 정확하게 검출 가능한 검사

70803	유전성 담즙정체증 유전자 패널검사 NGS Cholestasis panel	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 24	검사 결과 보고서 참고 NGS	나598-1가(1) CB001006Z 10594.86	996,980
-------	--	--------------------------------------	-----------	---------------------	-------------------------------------	---------

유전성 담즙정체증의 발병 위험도를 높이는 47개 유전자변이(single nucleotide variant, insertion/deletion,copy number variation포함)를 NGS 기술을 적용하여 한 번의 검사로 빠르고 정확하게 검출 가능한 검사

70770	샤르코마리투스병 유전자 패널검사 NGS Charcot-Marie-Tooth panel	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 24	검사 결과 보고서 참고 NGS	나598-1가(2) CB002006Z 15135.54	1,424,250
-------	---	--------------------------------------	-----------	---------------------	-------------------------------------	-----------

샤르코마리투스의 발병 위험도를 높이는 293개 유전자변이(single nucleotide variant, insertion/deletion, copy number variation포함)를 NGS 기술을 적용하여 한 번의 검사로 빠르고 정확하게 검출 가능한 검사

70771	유전성 망막색소변성증 유전자 패널검사 NGS Retinitis pigmentosa panel	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 24	검사 결과 보고서 참고 NGS	나598-1가(2) CB002006Z 15135.54	1,424,250
-------	---	--------------------------------------	-----------	---------------------	-------------------------------------	-----------

망막색소변성증의 발병 위험도를 높이는 604개 유전자변이(single nucleotide variant, insertion/deletion, copy number variation포함)를 NGS 기술을 적용하여 한 번의 검사로 빠르고 정확하게 검출 가능한 검사

70772	유전성 난청 유전자 패널검사 NGS Hearing loss panel	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 24	검사 결과 보고서 참고 NGS	나598-1가(2) CB002006Z 15135.54	1,424,250
-------	--	--------------------------------------	-----------	---------------------	-------------------------------------	-----------

난청의 발병 위험도를 높이는 209개 유전자변이(single nucleotide variant, insertion/deletion, copy number variation포함)를 NGS 기술을 적용하여 한 번의 검사로 빠르고 정확하게 검출 가능한 검사

70794	림프종 & 골수종 유전자 패널검사 NGS Lymphoma & Myeloma panel	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 24	검사 결과 보고서 참고 NGS	나598-1가(1) CB001006Z 10594.86	996,980
-------	---	--------------------------------------	-----------	---------------------	-------------------------------------	---------

림프종 & 골수종의 발병 위험도를 높이는 747개 유전자변이(single nucleotide variant, insertion/deletion, copy number variation 포함)를 NGS 기술을 적용하여 한 번의 검사로 빠르고 정확하게 검출 가능한 검사

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
70798	혈액질환 500 유전자 패널검사 NGS Hema 500 panel	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 24	검사 결과 보고서 참고 NGS	나598-1가(1) CB001006Z 10594.86	996,980

혈액질환의 발병 위험도를 높이는 500개 유전자변이(single nucleotide variant, insertion/deletion, copy number variation포함)를 NGS 기술을 적용하여 한 번의 검사로 빠르고 정확하게 검출 가능한 검사

70781	혈액암 5종 유전자 패널검사 NGS Pan hema panel	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 24	검사 결과 보고서 참고 NGS	나598-1가(2) CB006006Z 15135.54	1,424,250
-------	--	--------------------------------------	-----------	---------------------	-------------------------------------	-----------

비유전성 혈액암 5종의 발병 위험도를 높이는 129개 유전자변이(single nucleotide variant, insertion/deletion, copy number variation포함)를 NGS 기술을 적용하여 한 번의 검사로 빠르고 정확하게 검출 가능한 검사

70783	비유전성 고형암 유전자 패널 II 검사 NGS non-inherited solid tumor panel	cfDNA 전용용기 혈액 8.5mL×2 실온 의뢰서·동의서	화 7-14	검사 결과 보고서 참고 NGS	나598-1가(2) CB004006Z 15135.54	1,424,250
-------	---	--	-----------	---------------------	-------------------------------------	-----------

비유전성 고형암 유전자 패널 II 검사는 진행중인 고형암 환자를 위한 고정밀 cfDNA를 이용하여 치료제 반응성 모니터링, 치료제 저항성의 조기발견, 재발이나 MRD의 조기진단, 암세포의 진화추적, 암의 조기진단에 유용한 검사

70790	비소세포성 폐암 23종 유전자 검사	FFPE 슬라이드 9장 실온 의뢰서·동의서	월 14	검사 결과 보고서 참고 NGS	나598-1주2(나)(1) (가)주 CB007016Z 11558.03	1,087,610
-------	--------------------------------	--------------------------------------	---------	---------------------	---	-----------

비소세포성 폐암의 표적치료와 관련있는 23종 유전자 변이를 동시에 검출할 수 있는 차세대염기서열분석(NGS) 기반의 동반진단 검사