

| 검사코드 | 검사명 | 검체정보 | 검사일 소요일 | 참고치 검사방법 | 보험정보 | 수가(원) |
|---------------------------------------|---|---------------------------------|------------|----------------------|---------------------------------|---------|
| S0602 | FISH IGH::MYC, t(8;14) | Heparin BM 3.0 실온 의뢰서·동의서 | 월-토 4 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | - | 390,600 |
| 검체안정성 실온(15-25℃) 2일 | | | | | | |
| IGH::MYC 유전자 재배열을 확인하기 위한 FISH 검사 | | | | | | |
| 46090 | FISH IGH::FGFR3, t(4;14) | Heparin BM 3.0 실온 의뢰서·동의서 | 월-토 4 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | 나583라(3) C5841216Z 2369.6 | 222,980 |
| 검체안정성 실온(15-25℃) 2일 | | | | | | |
| IGH::FGFR3 유전자 재배열을 확인하기 위한 FISH 검사 | | | | | | |
| 27581 | FISH IGH::MAF, t(14;16) | Heparin BM 3.0 실온 의뢰서·동의서 | 월-토 4 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | 나583라(3) C5841226Z 2369.6 | 222,980 |
| 검체안정성 실온(15-25℃) 2일 | | | | | | |
| IGH::MAF 유전자 재배열을 확인하기 위한 FISH 검사 | | | | | | |
| 27631 | FISH IGH::MAFB, t(14;20) | Heparin BM 3.0 실온 의뢰서·동의서 | 월-토 4 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | 나583라(3) C5841236Z 2369.6 | 222,980 |
| 검체안정성 실온(15-25℃) 2일 | | | | | | |
| IGH:: MAFB 유전자 재배열을 확인하기 위한 FISH 검사 | | | | | | |
| 27580 | FISH IGH rearrangement | Heparin BM 3.0 실온 의뢰서·동의서 | 월-토 4 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | 나583라(3) C5841186Z 2369.6 | 222,980 |
| 검체안정성 실온(15-25℃) 2일 | | | | | | |
| IGH 유전자 재배열을 확인하기 위한 FISH 검사 | | | | | | |
| 46062 | FISH iso(17q) | Heparin BM 3.0 실온 의뢰서·동의서 | 월-토 4 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | - | 402,000 |
| 검체안정성 실온(15-25℃) 2일 | | | | | | |
| Isochromosome 17q 유무를 확인하기 위한 FISH 검사 | | | | | | |
| 27510 | FISH KMT2A(MLL), 11q23 rearrangement | Heparin BM 3.0 실온 의뢰서·동의서 | 월-토 4 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | 나583라(3) C5841246Z 2369.6 | 222,980 |
| 검체안정성 실온(15-25℃) 2일 | | | | | | |
| KMT2A(MLL) 유전자 재배열을 확인하기 위한 FISH 검사 | | | | | | |

| 검사코드 | 검사명 | 검체정보 | 검사일 소요일 | 참고치 검사방법 | 보험정보 | 수가(원) |
|-------|----------|---------------------------------|------------|----------------------|---------------------------------|---------|
| 26030 | FISH MYC | Heparin BM 3.0 실온 의뢰서·동의서 | 월-토 4 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | 나583라(3) C5841256Z 2369.6 | 222,980 |

검체안정성 실온(15-25℃) 2일

MYC 유전자 재배열(rearrangement)을 확인하기 위한 FISH 검사

| | | | | | | |
|-------|---------------|-------------------------------|----------|----------------------|--|---------|
| 26029 | FISH MYC_FFPE | Unstained Slide 실온 의뢰서·동의서 | 월-토 7 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | 나583라(3) C5841256Z 나583라(3)주 C5842006Z 3432.61 | 323,010 |
|-------|---------------|-------------------------------|----------|----------------------|--|---------|

유의사항 Unstained coating slide 3장(2-3μm), H&E slide 1장(Cancer 부위 표시), 10% 포르말린 즉시 고정

MYC 유전자는 8q24.2에 위치하며, Burkitt's Lymphoma, Diffuse large B-cell lymphoma 등에서의 MYC 유전자 재배열을 확인하기 위한 검사

| | | | | | | |
|-------|-------------|---------------------------------|----------|----------------------|---------------------------------|---------|
| 22220 | FISH PDGFRA | Heparin BM 3.0 실온 의뢰서·동의서 | 월-토 4 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | 나583라(3) C5841176Z 2369.6 | 222,980 |
|-------|-------------|---------------------------------|----------|----------------------|---------------------------------|---------|

검체안정성 실온(15-25℃) 2일

PDGFRA 유전자 재배열을 확인하기 위한 FISH 검사

| | | | | | | |
|-------|-------------|---------------------------------|----------|----------------------|---------------------------------|---------|
| 22230 | FISH PDGFRB | Heparin BM 3.0 실온 의뢰서·동의서 | 월-토 4 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | 나583라(3) C5841266Z 2369.6 | 222,980 |
|-------|-------------|---------------------------------|----------|----------------------|---------------------------------|---------|

검체안정성 실온(15-25℃) 2일

PDGFRB 유전자 재배열을 확인하기 위한 FISH 검사

| | | | | | | |
|-------|-----------------------------|---------------------------------|----------|----------------------|---------------------------------|---------|
| 26460 | FISH PML::RARA, t(15;17) | Heparin BM 3.0 실온 의뢰서·동의서 | 월-토 4 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | 나583라(3) C5841276Z 2369.6 | 222,980 |
|-------|-----------------------------|---------------------------------|----------|----------------------|---------------------------------|---------|

검체안정성 실온(15-25℃) 2일

PML::RARA 유전자 재배열을 확인하기 위한 FISH 검사

| | | | | | | |
|-------|---|----------------------------------|----------|----------------------|---|---------|
| 26400 | FISH Prader-Willi/ Angelman syndrome | Heparin W/B 3.0 실온 의뢰서·동의서 | 월-토 7 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | - | 390,600 |
|-------|---|----------------------------------|----------|----------------------|---|---------|

검체안정성 실온(15-25℃) 2일

Prader-Willi/Angelman syndrome 진단을 위한 검사로서 15번 염색체 장완의 q11-q13에 위치하는 SNRPN gene의 결실 확인을 위한 FISH 검사

| 검사코드 | 검사명 | 검체정보 | 검사일 소요일 | 참고치 검사방법 | 보험정보 | 수가(원) |
|-------|----------|---------------------------------|------------|----------------------|---------------------------------|---------|
| 22225 | FISH RB1 | Heparin BM 3.0 실온 의뢰서·동의서 | 월-토 4 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | 나583라(3) C5841126Z 2369.6 | 222,980 |

검체안정성 실온(15-25℃) 2일

RB1 유전자 결실 유무를 확인하기 위한 FISH 검사

| | | | | | | |
|-------|-----------|-------------------------------|----------|----------------------|---|---------|
| 46130 | FISH ROS1 | Unstained slide 실온 의뢰서·동의서 | 월-토 7 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | - | 351,000 |
|-------|-----------|-------------------------------|----------|----------------------|---|---------|

유의사항 Unstained coating slide 3장(2-3 μ m), H&E slide 1장(Cancer 부위 표시), 10% 포르말린 즉시 고정

ROS1는 insulin receptor family의 일종으로 receptor tyrosine kinase로서 세포내 성장을 유도하며, 비소세포성 폐암환자의 약 1-2%에서 ROS1 유전자 재배열을 보이고 ALK 표적치료제인 크리조티닙(crizotinib)에 매우 높은 세포독성을 보임

| | | | | | | |
|-------|---|---------------------------------|----------|----------------------|---------------------------------|---------|
| 26470 | FISH RUNX1::RUNX1T1 (AML1::ETO), t(8;21) | Heparin BM 3.0 실온 의뢰서·동의서 | 월-토 4 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | 나583라(3) C5841296Z 2369.6 | 222,980 |
|-------|---|---------------------------------|----------|----------------------|---------------------------------|---------|

검체안정성 실온(15-25℃) 2일

RUNX1::RUNX1T1(AML1::ETO) 유전자 재배열을 확인하기 위한 FISH 검사

| | | | | | | |
|-------|----------|----------------------------------|----------|----------------------|---|---------|
| 26410 | FISH SRY | Heparin W/B 3.0 실온 의뢰서·동의서 | 월-토 7 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | - | 390,600 |
|-------|----------|----------------------------------|----------|----------------------|---|---------|

검체안정성 실온(15-25℃) 2일

Y 염색체의 단완(Yp11.2)에 존재하는 sex determining region (SRY gene)의 유무를 확인하기 위한 FISH 검사

| | | | | | | |
|-------|-----------|---------------------------------|----------|----------------------|---------------------------------|---------|
| 27590 | FISH TP53 | Heparin BM 3.0 실온 의뢰서·동의서 | 월-토 4 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | 나583라(3) C5841306Z 2369.6 | 222,980 |
|-------|-----------|---------------------------------|----------|----------------------|---------------------------------|---------|

검체안정성 실온(15-25℃) 2일

17번 염색체 단완(17p13)부분의 TP53 gene 결실 유무를 확인하기 위한 FISH 검사

| | | | | | | |
|-------|-----------------|------------------------------------|----------|----------------------|---|---------|
| 26310 | FISH Trisomy 13 | Amniotic F 20.0 실온 의뢰서·동의서 | 월-토 1 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | - | 334,500 |
| | | CVS(용모막) 20 mg 이상 실온 의뢰서·동의서 | | | | |
| | | Heparin W/B 3.0 실온 의뢰서·동의서 | | | | |

유의사항 양수, CVS FISH 검사는 염색체 검사와 병행(단독 의뢰 불가)

검체안정성 실온(15-25℃) 2일

파타우증후군(Trisomy 13)의 FISH법을 이용한 신속한 판정

| 검사코드 | 검사명 | 검체정보 | 검사일 소요일 | 참고치 검사방법 | 보험정보 | 수가(원) |
|-------|-----------------|---|------------|----------------------|------|---------|
| 26330 | FISH Trisomy 18 | Amniotic F 20,0 실온 익히서·동일서 CVS (용모막) 20 mg 이상 실온 익히서·동일서 Heparin W/B 3,0 실온 익히서·동일서 | 월-토 1 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | - | 334,500 |

유의사항 양수, CVS FISH 검사는 염색체 검사와 병행(단독 의뢰 불가)

검체안정성 실온(15-25℃) 2일

에드워드증후군(Trisomy 18)의 FISH법을 이용한 신속한 판정

| | | | | | | |
|-------|-----------------|--|----------|----------------------|---|---------|
| 26340 | FISH Trisomy 21 | Amniotic F 20,0 실온 익히서·동일서 CVS (용모막) 20mg 이상 실온 익히서·동일서 Heparin W/B 3,0 실온 익히서·동일서 | 월-토 1 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | - | 334,500 |
|-------|-----------------|--|----------|----------------------|---|---------|

유의사항 양수, CVS FISH 검사는 염색체 검사와 병행(단독 의뢰 불가)

검체안정성 실온(15-25℃) 2일

다운증후군(Trisomy 21)의 FISH법을 이용한 신속한 판정

| | | | | | | |
|-------|------------------------|----------------------------------|----------|----------------------|---|---------|
| 26300 | FISH Williams syndrome | Heparin W/B 3,0 실온 익히서·동일서 | 월-토 7 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | - | 390,600 |
|-------|------------------------|----------------------------------|----------|----------------------|---|---------|

검체안정성 실온(15-25℃) 2일

Williams syndrome을 진단하기 위한 FISH 검사로 7번 염색체 장완의 q11.23에 위치하는 ELN (elastin) 유전자의 결실로 인해 특징적인 얼굴모양(elfin face), 사교적인 성격, 경미한 성장지연, 유아고칼슘혈증, supravalvular aortic stenosis (SVAS), 지능 저하 등을 나타내는 증후군

| | | | | | | |
|-------|----------|---|----------|----------------------|---|---------|
| 26420 | FISH X/Y | Heparin W/B 3,0 실온 익히서·동일서 Heparin BM 3,0 실온 익히서·동일서 | 월-토 4 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | - | 390,600 |
|-------|----------|---|----------|----------------------|---|---------|

검체안정성 실온(15-25℃) 2일

X, Y 성염색체에 대한 FISH 검사로 low level mosaicism의 성염색체 이상 또는 marker chromosome (unknown origin chromosome)을 확인하거나 다른 성(sex)의 공여자로부터 골수이식을 받은 환자의 생식 여부를 확인하기 위한 FISH 검사

| 검사코드 | 검사명 | 검체정보 | 검사일 소요일 | 참고치 검사방법 | 보험정보 | 수가(원) |
|-------|---|-------------------------------------|------------|-------------------|---|-----------|
| P0594 | FISH ALL panel - FISH ETV6::RUNX1 (TEL::AML1), t(12;21) - FISH BCR::ABL1, t(9;22) - FISH KMT2A(MLL), 11q23 rearrangement - FISH CDKN2A (p16) | Heparin BM 3.0 실온 익히서·동결서 | 월-토 4 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | 나583라(3) C5841156Z 나583라(3) C5841046Z 나583라(3) C5841246Z | 1,059,540 |

급성 림프구성 백혈병 진단

| | | | | | | |
|-------|---|-------------------------------------|----------|-------------------|--|---------|
| P0592 | FISH AML panel - FISH PML::RARA, t(15;17) - FISH RUNX1::RUNX1T1 (AML1::ETO), t(8;21) - FISH CBFB::MYH11, inv(16),t(16;16) - FISH KMT2A(MLL), 11q23 rearrangement | Heparin BM 3.0 실온 익히서·동결서 | 월-토 4 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | 나583라(3) C5841276Z 나583라(3) C5841296Z 나583라(3) C5841056Z 나583라(3) C5841246Z 9478,4 | 891,920 |
|-------|---|-------------------------------------|----------|-------------------|--|---------|

급성 골수성 백혈병 진단

| | | | | | | |
|-------|---|-------------------------------------|----------|-------------------|--|-----------|
| P0599 | FISH CLL Panel - FISH del(13q14.3) - FISH del(11q22.3), ATM - FISH TP53 - FISH IGH::CCND1(BCL1) - FISH CEP 12 | Heparin BM 3.0 실온 익히서·동결서 | 월-토 4 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | 나583라(3) C5841126Z 나583라(3) C5841036Z 나583라(3) C5841306Z 나583라(3) C5841206Z 나583라(3) C5841076Z 11848 | 1,114,900 |
|-------|---|-------------------------------------|----------|-------------------|--|-----------|

검체안정성 실온(15-25℃) 2일

만성 림프구성 백혈병 진단

| | | | | | | |
|-------|--|-------------------------------------|----------|-------------------|--|-----------|
| P0590 | FISH MDS panel - FISH X/Y - FISH CEP 8 - FISH del(20q) - FISH del(5q) - FISH del(7q) | Heparin BM 3.0 실온 익히서·동결서 | 월-토 4 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | 나583라(3) C5841066Z 나583라(3) C5841146Z 나583라(3) C5841106Z 나583라(3) C5841116Z | 1,282,520 |
|-------|--|-------------------------------------|----------|-------------------|--|-----------|

골수 이형성 증후군 진단

| 검사코드 | 검사명 | 검체정보 | 검사일 소요일 | 참고치 검사방법 | 보험정보 | 수가(원) |
|-------|---|---------------------------------|------------|----------------------|--|---------|
| P0595 | FISH MDS/AA panel - FISH CEP 8 - FISH del(20q) - FISH del(5q) - FISH del(7q) | Heparin BM 3.0 실온 의뢰서·동의서 | 월-토 4 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | 나583라(3) C5841066Z 나583라(3) C5841146Z 나583라(3) C5841106Z 나583라(3) C5841116Z 9478,4 | 891,920 |

골수 이형성 증후군/재생 불량성빈혈 진단

| | | | | | | |
|-------|--|---------------------------------|----------|----------------------|---|-----------|
| P0591 | FISH MM panel(1) - FISH IGH rearrangement - FISH IGH::MAF, t(14;16) - FISH del(13q14.3) - FISH IGH::CCND1(BCL1), t(11;14) - FISH CKS1B(1q21)/ CDKN2C(1p32) - FISH IGH::FGFR3, t(4;14) | Heparin BM 3.0 실온 의뢰서·동의서 | 월-토 4 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | 나583라(3) C5841186Z 나583라(3) C5841226Z 나583라(3) C5841126Z 나583라(3) C5841206Z 나583라(3) C5841096Z 나583라(3) C5841216Z 14217,6 | 1,337,880 |
|-------|--|---------------------------------|----------|----------------------|---|-----------|

다발골수종 진단

| | | | | | | |
|-------|--|---------------------------------|----------|----------------------|--|-----------|
| P0596 | FISH MM panel(2) - FISH IGH::MAF, t(14;16) - FISH TP53 - FISH del(13q14.3) - FISH IGH::CCND1(BCL1), t(11;14) - FISH IGH::FGFR3, t(4;14) | Heparin BM 3.0 실온 의뢰서·동의서 | 월-토 4 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | 나583라(3) C5841226Z 나583라(3) C5841306Z 나583라(3) C5841126Z 나583라(3) C5841206Z 나583라(3) C5841216Z 11848 | 1,114,900 |
|-------|--|---------------------------------|----------|----------------------|--|-----------|

다발골수종 진단

| | | | | | | |
|-------|---|---------------------------------|----------|----------------------|---|-----------|
| P0593 | FISH MPD panel - FISH BCR::ABL1, t(9;22) - FISH del(20q) - FISH CKS1B(1q21)/ CDKN2C(1p32) - FISH iso(17q) - FISH CEP 7 | Heparin BM 3.0 실온 의뢰서·동의서 | 월-토 4 | 검사 결과 보고서 참고 FISH | 나583라(3) C5841046Z 나583라(3) C5841146Z 나583라(3) C5841096Z | 1,461,440 |
|-------|---|---------------------------------|----------|----------------------|---|-----------|

골수 증식성 질환 진단

■ FISH 검사 안내

| No. | 검사코드 | 검사명 | No. | 검사코드 | 검사명 |
|-----|-------|-----------------------------------|-----|-------|--|
| 1 | P0124 | Chromosome+FISH 18 | 37 | 27580 | FISH IGH rearrangement |
| 2 | P0130 | Chromosome+FISH 21+13 | 38 | 46110 | FISH IGH::BCL2 |
| 3 | P0140 | Chromosome+FISH 21+18+13 | 39 | 27610 | FISH IGH::CCND1(BCL1) |
| 4 | 26310 | FISH Trisomy 13 | 40 | 46090 | FISH IGH::FGFR3 |
| 5 | 26330 | FISH Trisomy 18 | 41 | 27581 | FISH IGH::MAF |
| 6 | 26340 | FISH Trisomy 21 | 42 | 27631 | FISH IGH::MAFB |
| 7 | 26257 | FISH 1p19q | 43 | 47016 | FISH IGH::MALT1 |
| 8 | 27642 | FISH 1p36/1q25 gene deletion | 44 | S0602 | FISH IGH::MYC |
| 9 | 45079 | FISH ALK | 45 | 46062 | FISH iso(17q) |
| 10 | S0464 | FISH ALK t(2;5)(약제선택목적) | 46 | 37691 | FISH Kallmanns syndrome |
| 11 | P0594 | FISH ALL panel | 47 | 27510 | FISH KMT2A(MLL),11q23 |
| 12 | P0592 | FISH AML panel | 48 | 26510 | FISH LIS1 gene,deletion Miller Dieker syndrome |
| 13 | 26590 | FISH BCL2 | 49 | P0590 | FISH MDS panel |
| 14 | 45072 | FISH BCL6(3q27) rearrangement | 50 | P0595 | FISH MDS/AA panel |
| 15 | 26450 | FISH BCR::ABL1,t(9;22) | 51 | P0591 | FISH MM panel(1) |
| 16 | 26380 | FISH CATCH 22 | 52 | P0596 | FISH MM panel(2) |
| 17 | 27500 | FISH CBFB::MYH11,inv(16),t(16;16) | 53 | P0593 | FISH MPD panel |
| 18 | 27520 | FISH CDKN2A(p16) | 54 | 26030 | FISH MYC |
| 19 | 46070 | FISH CEP 7 | 55 | 26029 | FISH MYC-FFPE |
| 20 | 27540 | FISH CEP 8 | 56 | 45091 | FISH N-myc |
| 21 | 46120 | FISH CEP 12 | 57 | 22220 | FISH PDGFRA |
| 22 | 46050 | FISH Centromere probe | 58 | 22230 | FISH PDGFRB |
| 23 | 27641 | FISH CKS1B(1q21)/CDKN2C(1p32) | 59 | 26460 | FISH PML::RARA |
| 24 | P0599 | FISH CLL Panel | 60 | 26400 | FISH Prader-Willi/Angelman syndrome |
| 25 | 46020 | FISH D7S522/CEP 7 | 61 | 22225 | FISH RB1 |
| 26 | 27560 | FISH del(5q) | 62 | 46130 | FISH ROS1 |
| 27 | 27570 | FISH del(7q) | 63 | 26470 | FISH RUNX1::RUNX1T1(AML1::ETO) |
| 28 | 27600 | FISH del(13q14.3) | 64 | 26500 | FISH Smith Magenis syndrome |
| 29 | 27601 | FISH del(11q22.3),ATM | 65 | 26410 | FISH SRY |
| 30 | 27550 | FISH del(20q) | 66 | 26392 | FISH SS 18gene translocation |
| 31 | 45093 | FISH EGFR | 67 | 44100 | FISH TCF3(E2A) |
| 32 | S0320 | FISH ETV6::RUNX1(TEL::AML1) | 68 | 26384 | FISH Telomere(1~22,X,Y) |
| 33 | 27670 | FISH EWSR1(Locus on 22q12) | 69 | 27590 | FISH TP53 |
| 34 | 22211 | FISH FGFR1 | 70 | 26140 | FISH WCP(Y) probe |
| 35 | 47012 | FISH FL t(14;18) | 71 | 26300 | FISH Williams syndrome |
| 36 | 46135 | FISH HER2 | 72 | 26420 | FISH X/Y |

| 검사코드 | 검사명 | 검체정보 | 검사일 소요일 | 참고치 검사방법 | 보험정보 | 수가(원) |
|-------|--------|--|------------|---|------|---------|
| 36620 | QF PCR | Amniotic F 5.0 냉장 의뢰서·동의서 | 월-금 1 | 검사 결과 보고서 참고 PCR & fragment analysis | - | 372,100 |

유의사항 QF PCR은 염색체의 수적 이상만을 검사하므로 반드시 염색체(양수)검사와 동시 의뢰

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

태아의 염색체 이상(다운증후군, 에드워드스증후군, 파타우증후군, 성염색체 이상) 검사 시 기존의 세포유전방법(염색체 검사, FISH법)과 달리 QF (Quantitative Fluorescent)-PCR법을 이용함. 21, 18, 13, X, Y 염색체 내에 존재하고 있는 길이의 다형성을 보이는 STR (Short Tandem Repeat) marker 부위를 multiplex PCR법을 이용하여 동시에 증폭 후 증폭 양상을 자동염기서열 분석기의 Fragment analysis program을 이용하여 염색체 수적 이상을 신속하게 검사

| | | | | | | |
|-------|-----------|--|--------|-----------------------------|---|---------|
| 70750 | 하모니(NIPT) | 전용용기 혈액 8.5mL x 2개 실온 생년월일 의뢰서·동의서 | 월 5 | 검사 결과 보고서 참고 DANSR assay | - | 753,500 |
|-------|-----------|--|--------|-----------------------------|---|---------|

유의사항 1. 검사시기: 임신10주 이상(단태아, 쌍태아 동일)

2. 전용 검사의회서(생년월일(나이), 신장, 체중, 임신주수, 태아수, 인공수정 여부), 유전자 검사동의서

3. 전용용기 8.5mL x 2개에 검체를 채취하여 분리하지 않고, 실온(18-25℃) 상태로 보관 및 운송

4. 검사 의뢰 전 전용용기 신청

5. 쌍태아: 21번, 18번, 13번 염색체 이상 위험도 보고

검체안정성 실온(18-25℃) 7일

임신부 혈장 내에 존재하는 태아의 핵산(cell free fetal DNA)을 이용하여 고유의 표적기술(DANSR assay and FORTE algorithm)로 태아의 선천성 기형 즉, 다운증후군(21번 삼염색체), 에드워드스증후군(18번 삼염색체), 파타우증후군(13번 삼염색체) 및 성염색체 수적 이상에 대한 위험도를 민감하게 분석하는 선별검사

| | | | | | | |
|-------|------------|--|----------|---------------------|---|---------|
| 70786 | 해피버스(NIPT) | 전용용기 혈액 8.5mL x 1개 실온 생년월일 의뢰서·동의서 | 화,금 4 | 검사 결과 보고서 참고 NGS | - | 566,500 |
|-------|------------|--|----------|---------------------|---|---------|

유의사항 1. 임신10주 이상(단태아, 쌍태아 동일)

2. 전용 검사의회서(생년월일(나이), 신장, 체중, 임신주수, 태아수), 유전자 검사동의서

3. 전용용기 8.5mL x 1개에 검체를 채취하여 분리하지 않고, 실온(18-25℃) 상태로 보관 및 운송

4. 검사 의뢰 전 전용용기 신청

5. 요청 시 태아 성별 보고 가능(쌍태아 - Y 염색체 검출 여부 가능)

검체안정성 실온(18-25℃) 7일

임신부 혈장 내에 존재하는 태아의 핵산(cell free fetal DNA)을 이용하여 차세대 염기서열 분석법(NGS)으로 측정하는 검사로 태아의 선천성 기형 즉, 다운증후군(21번 삼염색체), 에드워드스증후군(18번 삼염색체), 파타우증후군(13번 삼염색체) 및 성염색체 이수성 4종, 희귀 삼염색체증 3종, 미세결실 증후군 12종에 대한 위험도를 민감하게 분석하는 선별검사

| 검사코드 | 검사명 | 검체정보 | 검사일 소요일 | 참고치 검사방법 | 보험정보 | 수가(원) |
|-------|---------------------------------|-------------------------------------|------------|---------------------|------|---------|
| 22010 | 프리시전 제노맘 라이트 | EDTA P 4.0 냉장 생년월일 의뢰서·동의서 | 월-목 7 | 검사 결과 보고서 참고 NGS | - | 300,000 |
| 22011 | 프리시전 제노맘 쌍태아/ Vanishing twin | EDTA P 4.0 냉장 생년월일 의뢰서·동의서 | 월-목 7 | 검사 결과 보고서 참고 NGS | - | 550,000 |
| 22012 | 프리시전 제노맘 스탠다드 | EDTA P 4.0 냉장 생년월일 의뢰서·동의서 | 월-목 7 | 검사 결과 보고서 참고 NGS | - | 550,000 |
| 22013 | 프리시전 제노맘 플러스 | EDTA P 4.0 냉장 생년월일 의뢰서·동의서 | 월-목 7 | 검사 결과 보고서 참고 NGS | - | 650,000 |

- 유의사항**
1. 용혈 검체 부적합
 2. 검사시기: 임신 8주~23주 6일, Vanishing twin인 경우에는 소실 시점부터 최소 8주 이후 가능
 3. 의사명, 생년월일, 임신주수, 태아수, 채혈일자, 차트번호 필수
 4. 전용 검사의뢰서, 유전자 검사동의서 필수
 5. 검사 의뢰 전 전용용기 신청

검체안정성 EDTA plasma 냉동(-20℃ 이하) 7일 이내

임신부 혈장 내에 있는 태아핵산(cffDNA)을 분리하여 태아 염기서열분석과 생물정보학분석을 이용하여 태아의 선천성기형 즉, 다운증후군 등 염색체 이상 질환 검출

| | | | | | | |
|-------|------------------|--|---|----------------------|---|---------|
| 71520 | Panorama | 전용용기 혈액 8.5mL x 2개 실온 생년월일 의뢰서·동의서 |  국외 월-금 10 | 검사 결과 보고서 참고 SNPs | - | 731,600 |
| 71530 | Panorama 미세결실증후군 | 전용용기 혈액 8.5mL x 2개 실온 생년월일 의뢰서·동의서 |  국외 월-금 10 | 검사 결과 보고서 참고 SNPs | - | 900,400 |

- 유의사항**
1. 검사시기 : 임신 9주 이상
 2. 전용 검사의뢰서(생년월일(나이), 신장, 체중, 임신주수, 태아수), 유전자 검사동의서, 환자동의서 필수
 3. 전용용기 8.5mL x 2개에 검체를 채취하여 분리하지 않고, 실온(18~25℃) 상태로 보관 및 운송
 4. 토요일 및 공휴일 전 검사의뢰 불가
 5. 검사 의뢰 전 전용용기 신청

검체안정성 실온(15~25℃) 7일

- Panorama : 산모 혈액에 존재하는 태아 유전자(Fetal cell DNA)를 분석
chromosome 13, 18, 21, X&Y; 22q11.2 deletion
- Parorama 미세결실증후군 : Panorama 기본패널에 미세결실 추가 보고
1p36 deletion syndrome, Cri-du-chat syndrome, Angelman syndrome, Prader-Willi syndrome

| 검사코드 | 검사명 | 검체정보 | 검사일 소요일 | 참고치 검사방법 | 보험정보 | 수가(원) |
|-------|--|--------------------------------------|------------|----------------------------|-------------------------------------|---------|
| 70760 | 고해상도 염색체 마이크로 어레이 검사(CMA) Chromosomal Microarray Analy- sis | EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서 동의서 | 화 7 | 검사 결과 보고서 참고 Microarray | 나600가(3)(가) C6003006Z 9165.61 | 862,480 |

■ 염색체 마이크로어레이 검사(CMA)의 유용성

| | |
|--|--|
| 진단적 효율성이 높은 검사 | 기존 염색체검사의 진단효율은 다운증후군 같은 확실한 염색체 질환을 제외하면 3~6%에 불과하지만, CMA의 진단 효율은 15~20%로 높음 실제로 기존 염색체 검사에서 정상 결과이나, CMA에서 pathogenic CNV를 찾아낸 경우가 10.0~15.6% 보고된 바 있음 |
| Whole Genome을 한 번에 분석하는 High Resolution 검사 | 기존의 염색체검사로는 검출되지 않는 미세결실/중복 (Submicroscopic microdeletion/microduplication), LOH (Loss of heterozygosity), UPD (Uniparental disomy), Long stretches of homozygotes, consanguinity, Small marker chromosome 등을 검출할 수 있음 |
| 높은 해상도로 400kb 이하의 미세 이상을 검출할 수 있음 | 검출한도: Loss > 25kb, Gain > 50kb |
| Dual probes를 이용한 Genome-wide Oligonucleotide SNP array | 75만개의 SNP probes와 195만 개의 non-polymorphic markers의 Dual probes를 포함하여 총 270만 개의 고밀도 markers를 이용하여 다양한 종류 및 크기, 위치에서 발생하는 염색체 변이를 정확하게 검출할 수 있음(Gene-level coverage >36,000 RefSeq genes) |
| 객관적 데이터에 의한 분석 | References database를 이용한 객관적 결과해석 UCSC, OMIM, Decipher, DGV |

■ 염색체 마이크로어레이 검사(CMA)의 보험인정 기준

보건복지부고시 제2019-146호

CMA (고해상도 마이크로어레이검사)는 기존의 염색체 배양검사보다 높은 진단율을 보이는 전체 유전체 검사로서
2019년 8월부터 원인이 불확실한 발달장애 혹은 선천성 기형을 보이는 경우 PB (Pheripheral blood)에서 보험 인정

| 분류 | 분류번호 | 검사명 | 본인 부담률 | 최초 시행일 | 평가주기 | 비고 |
|--------------|-----------------|---|--------|------------|------|----|
| 제2장 병리검사로 | 나600가 (3)(가) | 염색체검사- 선천성이상 염색체검사- 염색체마이크로어레이검사-고해상도 | 50% | 2019-08-01 | 3년 | 기준 |

<검사 적응증>

1) 정신지체(F70-F79)

2) 발달장애(F80-F89)*

3) 자폐

- F84.0 소아기 자폐

- F84.1 비정형 자폐

- F84.5 아스퍼거 증후군

*F84.2 레트증후군, F84.3 기타 소아기 붕괴성 장애, F84.4 정신지체 및 상동운동과 연관된 과다활동성 장애는 발달장애
의 증상으로 나타남

4) 다발성 선천성기형(Q00-89)

기준: 한국표준질병, 사인분류