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



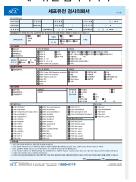
·NGS 유전자 패널 검사의뢰서



·염색체 마이크로어레이 검사의뢰서



·세포유전 검사의뢰서



·하모니 검사의뢰서 및 동의서



·비유전성 고형암 유전자패널 II 검사의뢰서



·비소세포성 폐암 23종 유전자 검사의뢰서



·PRA(panel reactive antibody검사의뢰서



·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.

면 매어 모든 데이클 뎅으로 ㅠ인자라시클 글 ㅜ ㅆ더.								
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 (Hypohydrotic 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. 고셰병(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. 망막아세포증(Retinoblastoma)							
14. 다냥성 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(Fabury'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) 32. 헌터 증후군(Hunter's syndrome)	63. 그 밖에 질환의 예후(豫後) 등이 제1호부터 제62호까지의 질환과 같은 수준의 유전질환으로서 보건복지부장관이 지							
ンと、 언니 중우군(Hurriter's Symptome)	정 · 고시한 유전질환							

■ 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 할 수 있는 유전질환

(보건복지부고시 제2022-58호)

[2022. 3. 7. 개정, 2022. 3. 7. 시행]

1. 시투룰린혈증(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(Mucolipidosis Ⅳ)
	36. NEMO 면역결여(NEMO immunodeficiency)
9. 멘케스 증후군(Menkes syndrome)	37. 허파고혈압(Pulmonary hypertension)
10. 비케톤성 고글리신혈증(Nonketotic hyperglycinemia)	38. 액틴-네말린 근육병증(Actin-Nemaline myopathy)
11. 지속성 고인슐린혈증에 의한 영아기 저혈당증(Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy)	39. 알파-1 항트립신 결핍증(Alpha-1 antitrypsin deficiency)
12. 중증 복합 면역결핍 장애 (Severe combined immunodeficiency disorder)	40. 아동기 저수초형성 운동실조(Childhood ataxia with central nervous system hypomyelination)
13. 월만병(Wolman disease)	41. 선천성 핀란드형 신장증(Congenital Finnish nephrosis)
14. 젤웨거 증후군(Zellweger peroxisome syndrome)	42. 아페르 증후군(Apert syndrome)
15. 모세혈관확장성 운동실조(Ataxia telangiectasia)	43. 맥락막 결손(Choroideremia)
16. 점액다당질증(Mucopolysaccharidosis)	44. 쇄골두개골 형성이상(Cleidocranial dysplasia)
17. 골화석증(Osteopetrosis)	45. 코케인 증후군(Cockayne syndrome)
18. 레트 증후군(Rett syndrome)	46. 선천성 조혈기성 포르피린증 (Congenital erythropoietic porphyria)
19. 골연골종증(Osteochondroma)	47. 데스민 축적 근육병증(Desmin storage myopathy)
20. 점상연골 이형성증 (Rhizomelic chondrodysplasia punctata)	48. 표피박리 각화다과증(Epidermolytic hyperkeratosis)
21. 백색증(Albinism)	49. 프리드라이히 운동실조(Friedreich's ataxia)
22. 알라질 증후군(Alagille syndrome)	50. 글리신 뇌병증(Glycine encephalopathy)
23. 유전성 과당불내증(Hereditary fructose intolerance 또는 Aldolase A deficiency)	51. 유전성 출혈성 모세혈관확장 (Hereditary hemmorrhagic telangiectasia)
24. 알파-지중해빈혈(α-thalassemia)	52. 혈구탐식성 림프조직구증 (Hemophagocytic lymphohistiocytosis)
25. 카나반병(Canavan disease)	53. 레베르 선천성 흑암시
26. 세로이드 리포푸신증 (Ceroid lipofuscinosis 또는 Batten disease)	(Leber retinal congenital amaurosis)
27. 선천성 당화부전 (Congenital disorder of glycosylation)	54. 베스트병 (Best disease 또는 Vitelliform macular dystrophy)

5. 노리병(Norrie disease) 5. 노리병(Norrie disease) 5. 노리병(Norrie disease) 5. 노리자이끌리 이병성증(Oculodentodigital dysplasia) 5. 사건경 위촉(Optic atrophy 1) 5. 사건경 위촉(Optic atrophy 1) 5. 생김 이수를 Periventricular heterotopia) 6. 파이퍼 증후군(Pfeiffer syndrome) 6. 파이퍼 증후군(Pfeiffer syndrome) 6. 관리사결을 S(Sacral agenesis syndrome 또는 Currarino syndrome) 6. 산리스템과 오피즈 중후군(Smith-Lemif-Opitz syndrome) 6. 산리스템과 오피즈 중후군(Smith-Lemif-Opitz syndrome) 6. 산리사 청부를 변성이상 (Spinitylo-epiphyseal dysplasia congenita) 6. 바로덴부르크 종후군(Wardenburg syndrome) 6. 사라데 공리소 중후군(Freacher Collins syndrome) 6. 사라데 공리소 중후군(Freacher Collins syndrome) 6. 사라데 공리소 중후군(Wardenburg syndrome) 6. 사라데 가는 중후군(Wardenburg syndrome) 6. 사라데 공리소 중후군(Wardenburg syndrome) 6. 사라를 함께 (Hereditary deafness) 6. 사라는 다이 나라는 소리들이도 실패타제 결심증 syndrome) 6. 사라는 아이라는 중후군(Blackfan-Diamond syndrome) 6. 사라는 아이라는 소데로이도 실패타제 결심증 (Schimke immunosseous dysplasia) 6. 사라는 아이라는 사라는 아이라는 소리를 하는 (Psecudohypoparathyroidism) 7. 사건한 이라면(Congenital harlequin ichthyosis) 7. 사건한 이라면(Congenital harlequin ichthyosis) 7. 사건 수로 공구(Sotos syndrome) 7. 사건 수로 공구(Glackfan-Grond syndrome) 7. 사건 수로 가는 대에너 중후군 (Rubinstein-Taybi syndrome) 7. 사건 수로 가는 대에너 중후 구간(Holler-Grond syndrome) 7. 사건 수로 가는 사건 나라는 아무를 가는 사건 수로		
5. 노리병(Norrie disease) 57. 눈코치아관격 이행성증(Oculodentodigital dysplasia) 58. 사신경 위속(Optic atrophy 1) 59. 백월 이소증(Periventricular heterotopia) 60. 파이퍼 증후군(Pfeiffer syndrome) 61. 전골무형성증(Sacral agenesis syndrome 또는 Currarino syndrome) 62. 스미스-렐라-오피쯔 증후군(Smith-Lemii-Opitz syndrome) 63. 신찬성 착후팩 항성이상 (Spindylo-epiphyseal dysplasia congenita) 64. 드래서 클린스 증후군(Treacher Collins syndrome) 65. 신찬성 착후팩 항성이상 (Spindylo-epiphyseal dysplasia congenita) 66. 유건성 혈관부형(Hereditary angioedema) 67. 유건성 청각청에(Hereditary deafness) 68. 볼렉판-CIOP(XE Se주군(Blackfan-Diamond syndrome) 69. 자갈형성 주기성 마비(Hypokalemic periodic paralysis) 60. 지난한 이런산(Congenital harlequin ichthyosis) 67. 유건성 침프부형(Hereditary lymphedema) 68. 가성 부각상생기는(Hereditary lymphedema) 69. 가성 보고 어린산(Congenital harlequin ichthyosis) 69. 유건성 침프부형(Hereditary lymphedema) 69. 가성 부각상생기는(Hereditary lymphedema) 69. 사건의 이런산(Congenital harlequin ichthyosis) 60. 유건성 설프를 비대증(Pachyonychia congenita) 61. 신한성 스탠딩 이란선(Congenital harlequin ichthyosis) 62. 유건성 컴프부증(Hereditary lymphedema) 63. 신한성 소텔을 비대증(Pachyonychia congenita) 64. 브라마시티카이 등 Steroid sulfatase deficiency) 65. 사건에 항원증(Congenital harlequin ichthyosis) 66. 유건성 설프를 비대증(Pachyonychia congenita) 67. 시한성 스탠딩 함께 경험을 수 기업 하는 지원 호우 (Rubinstein-Taybi syndrome) 68. 볼페브라트 영산이 Willebrand disease) 69. 로봇 레브리스 주후군(Rubinstein-Taybi syndrome) 60. 차상 이라선(Congenital harlequin ichthyosis) 60. 가성 부각상생기는 구함 기상 사건이라 (Agibinstein-Taybi syndrome) 61. 전환성 소텔을 비대증(Pachyonychia congenital) 62. 소트스 증후군(Sotos syndrome) 63. 차상 선수일당 (Sotos syndrome) 64. 센트 주후군(West syndrome) 65. 차상 선수일당 (Sotos syndrome) 66. 유럽 설픈 (Sotos syndrome) 67. 사건의 생각 상당 (Sotos syndrome) 68. 볼펜트 프랑(Vest Willebrand disease) 69. 차상 선수일당 (Medullary thyroid cancer) 60. 패보드 필급 중 수 건 전환 건 전환 소 환분 (Ver linked ymphoproliferative disease) 60. 플로 산 건 건 관선 소 전환 건 관선 건 건 전환 건 전환 건 전환 건 간 간 건 관선 건 전환 건 전환 건 간 간 건 관선 건 전환 건 전환 건 간 간 건 관선 건 전환 건 전환 건 간 간 건 관선 건 전환 건 전환 건 간 간 건 관선 건 전환 건 전환 건 간 간 간 건 관선 건 전환 건 간 간 간 간 간 간 건 관선 건 전환 건 간 간 간 간 간 간 간 간 간 건 간 간 간 간 간	55. 누난 증후군(Noonan syndrome)	
57. 는교사이금격 이행성종(Oculodentodigital dysplasia) 58. 시년점 위축(Optic atrophy 1) 58. 시년점 위축(Optic atrophy 1) 59. 백월 이소증(Periventricular heterotopia) 60. 파이퍼 증후군(Prieffer syndrome) 61. 천물무형성종(Sacral agenesis syndrome 또는 Currarino syndrome) 62. 스미스-렌리-오피쯔 증후군(Smith-Lemli-Opitz syndrome) 63. 선진성 석추빼끝 항성이상 (Spindylo-enpirtyseal dysplasia congenita) 64. 트래서 훈련스 증후군(Treacher Collins syndrome) 65. 사건성 청구배끝 항성이상 (Spindylo-enpirtyseal dysplasia congenita) 66. 유건성 철관부중(Hereditary angioedema) 67. 유건성 청각정에(Hereditary deafness) 68. 블랙막-CPIOPE도 중후군(Blackfan-Diamond syndrome) 69. 자집품성 주가선 마비(Hypokalemic periodic paralysis) 60. 지원성 신청 경기성 마비(Hypokalemic periodic paralysis) 61. 신천성 스템로이트 설피타제 결핍증 (N-Inked ichthyosis: Steroid sulfatase deficiency) 71. 신찬성 이런션(Congenital harlequin ichthyosis) 72. 유산성 필프부족(Hereditary lymphedema) 73. 선천성 스발품 비대증(Pachyonychia congenita) 74. 가성 부감상샘 가능자하증 (Pseudohypoparathyroidism) 75. 벨라-제물도 증후군(Baller-Gerold syndrome 또는 Saethre-Chotzen syndrome) 76. 웨스트 증후군(West syndrome) 77. 이영양성 형성이상(Diastrophic dysplasia) 78. 프 발랙란트병(Von Willebrand disease) 79. 다방성골단 이행성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 79. 다양성골단 이행성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 70. 다양성골단 이행성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 71. 다양성골단 어망성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 71. 다양성골단 이행성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 72. 다양성골단 이행성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 73. 다양성골단 이행성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 74. 가성 부감상로 아망성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 75. 말라면스로 행보수 전원 전용 (Multiple epiphyseal dysplasia) 76. 사건관 캠프 중후군(Peutz-Jeghers syndrome) 77. 이영양성 형성이상(Diastrophic cholestasis 1) 78. 시작성골단 이행성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 79. 다양성골단 이행성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 70. 시작성골단 제상성 전용생용 전용생용 전용생용 전용생용 (Multiple epiphyseal dysplasia) 70. 시작성골단 제상성골면서 전용생용 (Multiple epiphyseal dysplasia) 71. 오르틴 이마스로 전용 전용생용 (Multiple epiphyseal dysplasia) 72. 오르틴 전용 전용생용 전용생용 전용생용 전용생용 전용생용 전용생용 전용생용	56. 노리병(Norrie disease)	
59. 백칠 이소종(Periventricular heterotopia) 60. 파이퍼 중후군(Pfeiffer syndrome) 61. 천골우형성종(Sacral agenesis syndrome 또는 Currarino syndrome) 62. 스미스-벨라-오피쯔 종후군(Smith-Lemli-Opitz syndrome) 63. 선천성 착주배끝 형성이상 (Spindylo-epiphyseal dysplasia congenita) 64. 트레처 클린스 중후군(Treacher Collins syndrome) 65. 바르덴부르크 중후군(Waardenburg syndrome) 66. 유천성 행간부종(Hereditary angioedema) 67. 유찬성 청각하에(Hereditary deafness) 68. 블랙만-나이아몬드 중후군(Blackfan-Diamond syndrome) 69. 자라플성 주기성 마비(Hypokalemic periodic paralysis) 70. X-연란 어린선: 스테로이드 설피타제 결핍증 (X-linked ichthyosis: Steroid sulfatase deficiency) 71. 선천성 이런션(Congenital harlequin ichthyosis) 72. 유천성 킬프부종(Hereditary lymphedema) 73. 선천성 손발톱 비대증(Pachyonychia congenita) 74. 가성 부간상별 기능자하증 (Pseudohypoparathyroidism) 75. 빨라-제를 중후군(Baller-Gerold syndrome 또는 Saethre-Chotzen syndrome) 76. 웨스트 중후군(West syndrome) 77. 이영양성 형성이상(Diastrophic dysplasia) 78. 폰 빌레브란트병(Von Willebrand disease) 79. 다발성골은 이용성종(Multiple epiphyseal dysplasia) 79. 다발성골은 이용성종(Multiple epiphyseal dysplasia) 70. 기약성 간용성 기능성 건나님급증전체증 (Progressive familial intrahepatic cholestasis 1) 70. 지난원로 이용성 전 건무병급 전체증 (Progressive familial intrahepatic cholestasis 1) 79. 다발성골은 이용성종(Multiple epiphyseal dysplasia) 70. 지난원로 이용성공은 (Multiple ropropyseal dysplasia) 70. 지난원관인 이노전환호소 결핍증 (X-linked mystubular mysopathy)	57. 눈코치아골격 이형성증(Oculodentodigital dysplasia)	
85. 제2형 대고대는 (Peiffer syndrome) 60. 피이퍼 증후군(Peiffer syndrome) 61. 천곡무형성증(Sacral agenesis syndrome 또는 Currarino syndrome) 62. 스미스-테라-오피쯔 증후군(Smith-Lemli-Opitz syndrome) 63. 선천성 착후때 형성이상 (Spindylo-epiphyseal dysplasia congenita) 64. 트레저 클린스 증후군(Treacher Collins syndrome) 65. 바르덴부르크 증후군(Waardenburg syndrome) 66. 유진성 헬관부종(Hereditary angioedema) 67. 유진성 청각장애(Hereditary angioedema) 68. 블랙판-다이어문드 증후군(Blackfan-Diamond syndrome) 69. 저결룡성 주기성 마비(Hypokalemic periodic paralysis) 70. 사건란 어린산(Congenital harlequin ichthyosis) 71. 선천성 이란선(Congenital harlequin ichthyosis) 72. 유건성 링프부종(Hereditary lymphedema) 73. 선천성 실발통 비대증(Pachyonychia congenita) 74. 가성 부감상점 기능저성증 (Pseudonyoparathyroidism) 75. 빨라-제물드 증후군(Baller-Gerold syndrome 또는 Saethre-Chotzen syndrome) 76. 웨스트 증후군(West syndrome) 77. 이행암성 형성이상(Diastrophic dysplasia) 78. 폰 빌레브린트병(Von Willebrand disease) 79. 다발성골단 이형성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 71. 오르닌틴 아미노진란호소 결핍증 72. 우리된 이미노진란호소 결핍증 73. 선천성 관반 이형성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 74. 가성 무갑상품 이용성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 75. 만나지에 전형성 가능성 건나담급형성제종 (Progressive familial intrahepatic cholestasis 1) 76. 시프린틴 이미노진란호소 결핍증 77. 스트린틴 이미노진란호소 결핍증 (X-linked mystubular myopathy)	58. 시신경 위축(Optic atrophy 1)	
61. 천골무행성증(Sacral agenesis syndrome 또는 Currarino syndrome) 62. 스미스-벤리-오피쯔 증후군(Smith-Lemli-Opitz syndrome) 63. 선천성 착후빼끝 형성이상 (Spindylo-epiphyseal dysplasia congenita) 64. 트레처 클린스 증후군(Treacher Collins syndrome) 65. 바르덴부르크 증후군(Waardenburg syndrome) 66. 유전성 혈관부종(Hereditary angioedema) 67. 유진성 형각장애(Hereditary angioedema) 68. 블랙판-디이아몬드 중후군(Blackfan-Diamond syndrome) 69. 저칼롭성 주기성 마비(Hypokalemic periodic paralysis) 70. X-연란 어린선(스테론) 설파타제 결핍증 (Schimke immunoosseous dysplasia) 71. 선천성 이킨션(Congenital harlequin ichthyosis) 72. 유진성 링갤부종(Hereditary lymphedema) 73. 선친성 즐발품 비배증(Pachyonychia congenita) 74. 가성 부간상샘 기능저하증 (Pseudohypoparathyroidism) 75. 빨라-제롭도 증후군(Baller-Gerold syndrome 또는 Saethre-Chotzen syndrome) 76. 웨스트 중후군(West syndrome) 77. 이영양심 형성이상(Diastrophic dysplasia) 78. 폰 빌렉브란트병(Von Willebrand disease) 79. 다발성골단 이형성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 78. 전 전 전 전 전 전 전 전 전 전 전 전 전 전 전 전 전 전 전	59. 백질 이소증(Periventricular heterotopia)	
62. 스미스-테라-오피쯔 증후군(Smith-Lemli-Opitz syndrome) 87. 로이디에츠 신드롬(Loeye-Dietz syndrome) 87. 로이디에츠 선드롬(Loeye-Dietz syndrome) 88. 벡켈그루버 증후군(Meckel Gruber syndrome) 88. 벡켈그루버 증후군(Meckel Gruber syndrome) 89. 연골저형성증(Hypochondroplasia) 90. 가성연골무병성증(Pseudoachondroplasia) 90. 가성연골무병성증(Pseudoachondroplasia) 91. Combined oxidative phosphorylation deficiency 14(mCOXPD14) 92. ARC 증후군(ARC syndrome) 93. 최지 증후군(CHARGE syndrome) 93. 최지 증후군(CHARGE syndrome) 94. 센트호프병(Sandhoff's disease) 95. 치사성이형성증(Thanatophoric dysplasia) 96. 작업형 작가성 마비(Hypokalemic periodic paralysis) 97. 소토스 증후군(Sotos syndrome) 97. 소토스 증후군(Sotos syndrome) 98. 루빈스타인-테이버 증후군 (Rubinstein-Taybi syndrome) 99. 홀트-오람 증후군(Holt-Oram syndrome) 99. 홀트-오람 증후군(Holt-Oram syndrome) 100. 페포모세혈관이형성증(Congenital alveolar dysplasia, Alveolar capillary dysplasia) 101. 유건성 장직성 하반신마비 (Hereditary lymphedema) 102. 종선행 기관성 하반신마비 (Hereditary syndrome) 103. 가부가증후군(Kabuki syndrome) 104. 유건성 장직성 하하인마비 (Hereditary syndrome) 105. 감선수질암(Medullary thyroid cancer) 104. 유건성 장직성 하하인마비 (Hereditary syndrome) 104. 유건성 장직성 하하인마비 (Hereditary dysplasia) 104. 유건성 장직성 하하인마비 (Hereditary syndrome) 105. 감선수질암(Medullary thyroid cancer) 106. X-연관 립프증식성 질환 (X-linked ymphoproliferative disease)	60. 파이퍼 증후군(Pfeiffer syndrome)	·
8. 백켈그루버 증후군(Meckel Gruber syndrome) 62. 스미스-테라-오피쯔 증후군(Smith-Lemli-Opitz syndrome) 63. 선찬성 착후배끝 형성이상 (Spindylo-epiphyseal dysplasia congenita) 64. 트레치 콜라스 증후군(Treacher Collins syndrome) 65. 바르덴부르크 증후군(Waardenburg syndrome) 66. 유전성 혈관부종(Hereditary angioedema) 67. 유전성 철관장애(Hereditary deafness) 68. 블랙巴-다이아몬드 증후군(Blackfan-Diamond syndrome) 69. 저²료성 주가성 마비(Hypokalemic periodic paralysis) 70. X-연관 어린선: 스테로이드 설파타게 결핍증 (X-linked ichthyosis: Steroid sulfatase deficiency) 71. 선전성 어린선(Congenital harlequin ichthyosis) 72. 유전성 림프부종(Hereditary lymphedema) 73. 선천성 스탈톱 비대증(Pachyonychia congenita) 74. 가성 부감상성 기능저하증 (Pseudohypoparathyroidism) 75. 빨라-제롤드 증후군(Baller-Gerold syndrome 또는 Sachre-Choltzen syndrome) 76. 웨스트 증후군(West syndrome) 77. 이영양성 형성이상(Diastrophic dysplasia) 78. 폰 빌레브란트병(Von Willebrand disease) 79. 다발성골단 이영성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 80. 제1형 진행성 가족성 간내답증정체증 (Progressive familial intrahepatic cholestasis 1) 81. 오르니틴 아미노전환호소 결핍증		
syndrome) 89. 연골저형성증(Hypochondroplasia) 90. 가성연골무형성증(Pseudoachondroplasia) 90. 가성연골무형성증(Pseudoachondroplasia) 90. 가성연골무형성증(Pseudoachondroplasia) 91. Combined oxidative phosphorylation deficiency 14(mCOXPD14) 92. ARC 중후군(Waardenburg syndrome) 93. 착지 증후군(CHARGE syndrome) 93. 착지 증후군(CHARGE syndrome) 94. 샌트호프병(Sandhoff's disease) 95. 차사성이형성증(Thanatophoric dysplasia) 95. 차사성이형성증(Thanatophoric dysplasia) 96. 처럼 주가성 마비(Hypokalemic periodic paralysis) 70. X~연관 어린선: 스테로이드 설파타게 결핍증 (X-linked ichthyosis: Steroid sulfatase deficiency) 97. 소토스 증후군(Sotos syndrome) 99. 홀트~오란 증후군(Sotos syndrome) 99. 홀트~오란 증후군(Holt-Oram syndrome) 99. 홀트~오란 증후군(Holt-Oram syndrome) 99. 홀트~오란 증후군(Holt-Oram syndrome) 101. 제로모세혈관이형성증(Congenital alveolar dysplasia, Alveolar capillary dysplasia) 101. 유전성 감착성 하반신마비 (Hereditary spastic paraplegia) 102. 증상액병(Central Core Disease) 103. 가부기증후군(Kabuki syndrome) 104. 포이츠제거스 증후군(Peutz-Jeghers syndrome) 105. 감상선수질암(Medullary thyroid cancer) 105. 감상선수질암(Medullary thyroid cancer) 105. 감상선수질암(Medullary thyroid cancer) 105. 감상선수질암(Medullary thyroid cancer) 107. 시연관 권=증수신 집환 (V-linked mynoturbullar myoopathy) 107. 시연관 권=증수선 집환 (V-linked mynoturbullar myoopathy)	·	8/. 로이니에스 신느돔(Loeye-Dietz syndrome)
63. 선찬성 착후배끝 행성이상 (Spindylo-epiphyseal dysplasia congenita) 64. 트레처 콜린스 증후군(Treacher Collins syndrome) 65. 바르텐부르크 증후군(Waardenburg syndrome) 66. 유전성 혈관부종(Hereditary angioedema) 67. 유진성 청각장애(Hereditary deafness) 68. 블랙판-다이아몬드 증후군(Blackfan-Diamond syndrome) 69. 저칼륨성 주기성 미바(Hypokalemic periodic paralysis) 69. 저칼륨성 주기성 미바(Hypokalemic periodic paralysis) 60. 사-연관 어린선: 스테로이트 실파타체 결핍증 (X-linked ichthyosis: Steroid sulfatase deficiency) 71. 선찬성 어린선(Congenital harlequin ichthyosis) 72. 유진성 림프부종(Hereditary lymphedema) 73. 선찬성 논발돔 비대중(Pachyonychia congenita) 67. 발라-제물드 증후군(Baller-Gerold syndrome 또는 Saethre-Chotzen syndrome) 75. 벨라-제물드 증후군(Baller-Gerold syndrome 또는 Saethre-Chotzen syndrome) 76. 웨스트 증후군(West syndrome) 77. 이영앙성 형성이상(Diastrophic dysplasia) 78. 폰 빌레브란트병(Von Willebrand disease) 79. 다발성골단 이형성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 80. 제1형 진행성 가족성 간내답습정체증 (Progressive familial intrahepatic cholestasis 1) 81. 오르니틴 아미노전환호소 결핍증 82. 조심 전환성 구본병증 (X-linked mynotubular myopathy) 83. 보지 전환성 구목성 존심에 등 전상	·	
64. 트레처 콜린스 증후군(Treacher Collins syndrome) 65. 바르덴부르크 증후군(Waardenburg syndrome) 66. 유전성 혈관부종(Hereditary angioedema) 67. 유전성 형관부종(Hereditary deafness) 68. 블랙판-다이아몬드 증후군(Blackfan-Diamond syndrome) 69. 저칼륨성 주가성 마비(Hypokalemic periodic paralysis) 70. X-연관 어린선: 스테르이드 셀파타제 결핍증 (X-linked ichthyosis: Steroid sulfatase deficiency) 71. 선천성 어린선(Congenital harlequin ichthyosis) 72. 유전성 림프부종(Hereditary lymphedema) 73. 선천성 스발톱 비대증(Pachyonychia congenita) 74. 가성 부갑상샘 기능저하증 (Pseudohypoparathyroidism) 75. 밸라-제롤드 중후군(Baller-Gerold syndrome 또는 Saethre-Chotzen syndrome) 76. 웨스트 증후군(West syndrome) 77. 이영양성 형성이상(Diastrophic dysplasia) 78. 폰 발레브란트병(Von Willebrand disease) 79. 다발성골단 이형성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 80. 제1형 진행성 가족성 간내답증정체증 (Progressive familial intrahepatic cholestasis 1) 81. 오르니틴 아미노전환호소 결핍증	63. 선천성 척추뻐끝 형성이상	89. 연골저형성증(Hypochondroplasia)
14(mCOXPD14) 92. ARC 증후군(ARC syndrome) 66. 유전성 혈관부종(Hereditary angioedema) 93. 화지 증후군(CHARGE syndrome) 94. 샌드호프병(Sandhoff's disease) 95. 치사성이형성증(Thanatophoric dysplasia) 96. 삼캠란 주기성 마비(Hypokalemic periodic paralysis) 70. X -연관 어린선: 스테로이드 설파타제 결핍증 (X-linked ichthyosis: Steroid sulfatase deficiency) 71. 선천성 어린선(Congenital harlequin ichthyosis) 72. 유전성 림프부종(Hereditary lymphedema) 73. 선천성 손발톱 비대증(Pachyonychia congenita) 74. 가성 부갑상점 기능저하증 (Pseudohypoparathyroidism) 75. 빨라-제롤드 증후군(Baller-Gerold syndrome 또는 Saethre-Chotzen syndrome) 76. 웨스트 증후군(West syndrome) 77. 이영양성 형성이상(Diastrophic dysplasia) 78. 폰 빌레브란트병(Von Willebrand disease) 79. 다발성골단 이형성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 80. 제1형 진행성 가족성 간내담즙정체증 (Progressive familial intrahepatic cholestasis 1) 81. 오르니틴 아미노전환호소 결핍증 82. #*IN MICROXPD14 92. ARC 증후군(ARC syndrome) 94. 샌드호프병(Sandhoff's disease) 95. 차사성이형성증(Thanatophoric dysplasia) 96. 함케면역골이형성이상중 (Schimke immunoosseous dysplasia) 97. 소트스 증후군(Sotos syndrome) 97. 소트스 증후군(Holt-Oram syndrome) 99. 홀트-오람 증후군(Holt-Oram syndrome) 100. 폐포모세혈관이형성증(Congenital alveolar dysplasia, Alveolar capillary dysplasia) 100. 폐포모세혈관이형성증(Congenital alveolar dysplasia) 101. 유전성 강직성 하반신마비(Hereditary spastic paraplegia) 102. 중심핵병(Central Core Disease) 103. 가부키증후군(Kabuki syndrome) 104. 포이츠제거스 증후군(Peutz-Jeghers syndrome) 105. 갑상선수질암(Medullary thyroid cancer) 106. X-연관 림프증식성 질환 (X-linked myotubular myopathy)	(Spindylo-epiphyseal dysplasia congenita)	90. 가성연골무형성증(Pseudoachondroplasia)
92. ARC 증후군(ARC syndrome) 66. 유전성 혈관부종(Hereditary angioedema) 67. 유전성 청각장애(Hereditary deafness) 68. 블랙판-다이아몬드 증후군(Blackfan-Diamond syndrome) 69. 저칼륨성 주기성 마비(Hypokalemic periodic paralysis) 70. X-연관 어린션: 스테로이드 설파타제 결핍증 (X-linked ichthyosis: Steroid sulfatase deficiency) 71. 선찬성 어린션(Congenital harlequin ichthyosis) 72. 유전성 림프부종(Hereditary lymphedema) 73. 선찬성 손발톱 비대증(Pachyonychia congenita) 74. 가성 부갑상샘 기능저하증 (Pseudohypoparathyroidism) 75. 빨라-제롤드 증후군(Baller-Gerold syndrome 또는 Saethre-Chotzen syndrome) 76. 웨스트 증후군(West syndrome) 77. 이영양성 형성이상(Diastrophic dysplasia) 78. 폰 빌레브란트병(Von Willebrand disease) 79. 다발성골단 이형성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 80. 제1형 진행성 가족성 간내담즙정체증 (Progressive familial intrahepatic cholestasis 1) 81. 오르니틴 아미노전환호소 결핍증 92. ARC 증후군(ARC syndrome) 94. 샌드호프병(Sandhoff's disease) 95. 차사성이항성증(Thanatophoric dysplasia) 96. 쉽케먼액골이형성이상증 (Schimke immunoosseous dysplasia) 97. 소투스 증후군(Sotos syndrome) 99. 홀트-오람 증후군(Holt-Oram syndrome) 100. 폐포모세혈관이형성증(Congenital alveolar dysplasia), Alveolar capillary dysplasia) 101. 유전성 강작성 하반신마비 (Hereditary spastic paraplegia) 102. 중심해병(Central Core Disease) 103. 가부키증후군(Kabuki syndrome) 104. 포이츠제거스 증후군(Peutz-Jeghers syndrome) 105. 갑상선수질암(Medullary thyroid cancer) 106. 노연관 리프공식성 질환 (X-linked mypotubular myopathy)		
66. 유전성 험각용에(Hereditary angioedema) 67. 유전성 청각장에(Hereditary deafness) 68. 블랙판-다이아몬드 증후군(Blackfan-Diamond syndrome) 69. 저칼륨성 주기성 마비(Hypokalemic periodic paralysis) 70. X-연관 어린선: 스테로이드 설파타제 결핍증 (X-linked ichthyosis: Steroid sulfatase deficiency) 71. 선천성 어린선(Congenital harlequin ichthyosis) 72. 유전성 림프부종(Hereditary lymphedema) 73. 선천성 손발톱 비대증(Pachyonychia congenita) 74. 가성 부갑상샘 기능자하증 (Pseudohypoparathyroidism) 75. 빨라-제를드 증후군(Baller-Gerold syndrome 또는 Saethre-Chotzen syndrome) 76. 웨스트 증후군(West syndrome) 77. 이영양성 형성이상(Diastrophic dysplasia) 78. 폰 빌레브란트병(Von Willebrand disease) 79. 다발성골단 이형성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 80. 제1형 진행성 가족성 간내답증정체증 (Progressive familial intrahepatic cholestasis 1) 81. 오르니틴 아미노전환호소 결핍증 4	65. 바르덴부르크 증후군(Waardenburg syndrome)	92 ARC 증호구(ARC syndrome)
67. 유전성 청각장애(Hereditary deafness) 68. 블랙판-다이아몬드 증후군(Blackfan-Diamond syndrome) 69. 저칼륨성 주기성 마비(Hypokalemic periodic paralysis) 70. X-연관 어린선: 스테로이드 설파타제 결핍증 (X-linked ichthyosis: Steroid sulfatase deficiency) 71. 선찬성 어란선(Congenital harlequin ichthyosis) 72. 유전성 림프부종(Hereditary lymphedema) 73. 선찬성 손발톱 비대증(Pachyonychia congenita) 74. 가성 부갑상샘 기능저하증 (Pseudohypoparathyroidism) 75. 밸라-제롤드 증후군(Baller-Gerold syndrome 또는 Saethre-Chotzen syndrome) 76. 웨스트 증후군(West syndrome) 77. 이영양성 형성이상(Diastrophic dysplasia) 78. 폰 빌레브란트병(Von Willebrand disease) 79. 다발성골단 이형성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 70. 지수관 리프증식성 질환 (X-linked intrahepatic cholestasis 1) 71. 선찬성 안라 전환호소 결핍증 72. 유전성 리프부종(Hereditary lymphedema) 73. 선찬성 상발톱 비대증(Pachyonychia congenital) 74. 가성 부갑상샘 기능저하증 (Pseudohypoparathyroidism) 75. 밸라-제롤드 증후군(Baller-Gerold syndrome 또는 Saethre-Chotzen syndrome) 76. 웨스트 증후군(West syndrome) 77. 이영양성 형성이상(Diastrophic dysplasia) 78. 폰 빌레브란트병(Von Willebrand disease) 79. 다발성골단 이형성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 70. 주연관 리프증식성 질환 (X-linked ymphoproliferative disease) 70. 다발성골단 전 전 전 전 전 전 전 전 전 전 전 전 전 전 전 전 전 전 전	66. 유전성 혈관부종(Hereditary angioedema)	
95. 치사성이형성증(Thanatophoric dysplasia) 95. 치사성이형성증(Thanatophoric dysplasia) 96. 서칼륨성 주기성 마비(Hypokalemic periodic paralysis) 70. X-연관 어린선: 스테로이드 설파타제 결핍증 (X-linked ichthyosis: Steroid sulfatase deficiency) 71. 선찬성 어란선(Congenital harlequin ichthyosis) 72. 유전성 림프부종(Hereditary lymphedema) 73. 선찬성 손발톱 비대증(Pachyonychia congenita) 74. 가성 부갑상샘 기능저하증 (Pseudohypoparathyroidism) 75. 밸라-제롤드 증후군(Baller-Gerold syndrome 또는 Saethre-Chotzen syndrome) 76. 웨스트 증후군(West syndrome) 77. 이영양성 항성이상(Diastrophic dysplasia) 78. 폰 빌레브란트병(Von Willebrand disease) 79. 다발성골단 이형성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 80. 제1형 진행성 가족성 간내담즙정체증 (Progressive familial intrahepatic cholestasis 1) 81. 오르니틴 아미노전환효소 결핍증 65. 치사성이형성증(Thanatophoric dysplasia) 95. 치사성이형성증(Thanatophoric dysplasia) 96. 설케면역골이형성이상증 (Schimke immunoosseous dysplasia) 97. 소토스 증후군(Sotos syndrome) 98. 루빈스타인-테이비 증후군 (Rubinstein-Taybi syndrome) 99. 홀트-오람 증후군(Holt-Oram syndrome) 100. 폐포모세혈관이형성증(Congenital alveolar dysplasia) (Hereditary spastic paraplegia) 101. 유전성 강직성 하반신마비 (Hereditary spastic paraplegia) 102. 중심핵병(Central Core Disease) 103. 가부키증후군(Kabuki syndrome) 104. 포이츠제거스 증후군(Peutz-Jeghers syndrome) 105. 갑상선수질암(Medullary thyroid cancer) 106. X-연관 림프증식성 질환 (X-linked ymphoproliferative disease) 107. X-연관 근세관성 근육병증 (X-linked myotubular myopathy)	67. 유전성 청각장애(Hereditary deafness)	,
69. 저칼륨성 주기성 마비(Hypokalemic periodic paralysis) 70. X-연관 어린션: 스테로이드 설파타제 결핍증 (X-linked ichthyosis: Steroid sulfatase deficiency) 71. 선천성 어린션(Congenital harlequin ichthyosis) 72. 유전성 림프부종(Hereditary lymphedema) 73. 선천성 손발톱 비대증(Pachyonychia congenita) 74. 가성 부갑상샘 기능저하증 (Pseudohypoparathyroidism) 75. 빨라-제롤드 증후군(Baller-Gerold syndrome 또는 Saethre-Chotzen syndrome) 76. 웨스트 증후군(West syndrome) 77. 이영양성 형성이상(Diastrophic dysplasia) 78. 폰 빌레브란트병(Von Willebrand disease) 79. 다발성골단 이형성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 80. 제1형 진행성 가족성 간내답즙정체증 (Progressive familial intrahepatic cholestasis 1) 81. 오르니틴 아미노전환효소 결핍증		
(Schimke immunoosseous dysplasia) 70, X-연란 어린선: 스테로이드 설파타제 결핍증 (X-linked ichthyosis: Steroid sulfatase deficiency) 71. 선천성 어린선(Congenital harlequin ichthyosis) 72. 유전성 림프부종(Hereditary lymphedema) 73. 선천성 손발톱 비대증(Pachyonychia congenita) 74. 가성 부갑상샘 기능저하증 (Pseudohypoparathyroidism) 75. 밸라-제롤드 증후군(Baller-Gerold syndrome 또는 Saethre-Chotzen syndrome) 76. 웨스트 증후군(West syndrome) 77. 이영양성 형성이상(Diastrophic dysplasia) 78. 폰 빌레브란트병(Von Willebrand disease) 79. 다발성골단 이형성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 80. 제1형 진행성 가족성 간내담즙정체증 (Progressive familial intrahepatic cholestasis 1) 81. 오르니틴 아미노전환호소 결핍증 (Schimke immunoosseous dysplasia) 97. 소토스 증후군(Sotos syndrome) 97. 소토스 증후군(Sotos syndrome) 99. 홀트-오람 증후군(Holt-Oram syndrome) 100. 폐포모세혈관이형성증(Congenital alveolar dysplasia) (Hereditary spastic paraplegia) 101. 유전성 강직성 하반신마비 (Hereditary spastic paraplegia) 102. 중심핵병(Central Core Disease) 103. 가부키증후군(Kabuki syndrome) 104. 포이츠제거스 증후군(Peutz-Jeghers syndrome) 105. 감상선수질암(Medullary thyroid cancer) 106. X-연관 림프증식성 질환 (X-linked ymphoproliferative disease) 107. X-연관 근세관성 근육병증 (K-linked myotubular myopathy)	syndrome)	95. 치사성이형성증(Thanatophoric dysplasia)
70. X-연관 어린선: 스테로이드 설파타제 결핍증 (X-linked ichthyosis: Steroid sulfatase deficiency) 97. 소토스 증후군(Sotos syndrome) 97. 소토스 증후군(Sotos syndrome) 97. 소토스 증후군(Sotos syndrome) 97. 소토스 증후군(Sotos syndrome) 98. 루빈스타인-테이비 증후군 (Rubinstein-Taybi syndrome) 99. 홀트-오람 증후군(Holt-Oram syndrome) 99. 홀트-오람 증후군(Holt-Oram syndrome) 100. 폐포모세혈관이형성증(Congenital alveolar dysplasia, Alveolar capillary dysplasia) 101. 유전성 강직성 하반신마비 (Hereditary spastic paraplegia) 102. 중심핵병(Central Core Disease) 103. 가부키증후군(Kabuki syndrome) 104. 포이츠제거스 증후군(Peutz-Jeghers syndrome) 105. 갑상선수질암(Medullary thyroid cancer) 105. 갑상선수질암(Medullary thyroid cancer) 106. X-연관 림프증식성 질환 (X-linked ymphoproliferative disease) 107. X-연관 근세관성 근육병증 (X-linked myotubular myopathy)	69. 저칼륨성 주기성 마비(Hypokalemic periodic paralysis)	
(Rubinstein-Taybi syndrome) 72. 유전성 림프부종(Hereditary lymphedema) 73. 선천성 손발톱 비대증(Pachyonychia congenita) 99. 홀트-오람 증후군(Holt-Oram syndrome) 100. 폐포모세혈관이형성증(Congenital alveolar dysplasia, Alveolar capillary dysplasia) 101. 유전성 강직성 하반신마비 (Hereditary spastic paraplegia) 102. 중심핵병(Central Core Disease) 103. 가부키증후군(Kabuki syndrome) 104. 포이츠제거스 증후군(Peutz-Jeghers syndrome) 105. 갑상선수질암(Medullary thyroid cancer) 106. 자-연관 림프증식성 질환 (X-linked ymphoproliferative disease) 107. X-연관 근세관성 근육병증 (X-linked myotubular myopathy)		
72. 유전성 림프부종(Hereditary lymphedema) 73. 선천성 손발톱 비대증(Pachyonychia congenita) 74. 가성 부갑상샘 기능저하증 (Pseudohypoparathyroidism) 75. 빨라-제롤드 증후군(Baller-Gerold syndrome 또는 Saethre-Chotzen syndrome) 76. 웨스트 증후군(West syndrome) 77. 이영양성 형성이상(Diastrophic dysplasia) 78. 폰 빌레브란트병(Von Willebrand disease) 79. 다발성골단 이형성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 80. 제1형 진행성 가족성 간내담즙정체증 (Progressive familial intrahepatic cholestasis 1) 81. 오르니틴 아미노전환호소 결핍증 99. 홀트-오람 증후군(Holt-Oram syndrome) 100. 페포모세혈관이형성증(Congenital alveolar dysplasia) 101. 유전성 강직성 하반신마비 (Hereditary spastic paraplegia) 102. 중심핵병(Central Core Disease) 103. 가부키증후군(Kabuki syndrome) 104. 포이츠제거스 증후군(Peutz-Jeghers syndrome) 105. 갑상선수질암(Medullary thyroid cancer) 106. X-연관 림프증식성 질환 (X-linked ymphoproliferative disease) 107. X-연관 근세관성 근육병증 (X-linked myotubular myopathy)	71. 선천성 어린선(Congenital harlequin ichthyosis)	
73. 선천성 손발톱 비대증(Pachyonychia congenita) 74. 가성 부갑상샘 기능저하증	72. 유전성 림프부종(Hereditary lymphedema)	
74. 가성 부갑상샘 기능저하증 (Pseudohypoparathyroidism) 75. 밸라-제롤드 증후군(Baller-Gerold syndrome 또는 Saethre-Chotzen syndrome) 76. 웨스트 증후군(West syndrome) 77. 이영양성 형성이상(Diastrophic dysplasia) 78. 폰 빌레브란트병(Von Willebrand disease) 79. 다발성골단 이형성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 80. 제1형 진행성 가족성 간내담즙정체증 (Progressive familial intrahepatic cholestasis 1) 81. 오르니틴 아미노전환효소 결핍증	73. 선천성 손발톱 비대증(Pachyonychia congenita)	99. 홀트-오람 증후군(Holt-Oram syndrome)
75. 밸라-제롤드 증후군(Baller-Gerold syndrome 또는 Saethre-Chotzen syndrome) 76. 웨스트 증후군(West syndrome) 77. 이영양성 형성이상(Diastrophic dysplasia) 78. 폰 빌레브란트병(Von Willebrand disease) 79. 다발성골단 이형성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 80. 제1형 진행성 가족성 간내담즙정체증 (Progressive familial intrahepatic cholestasis 1) 81. 오르니틴 아미노전환효소 결핍증 101. 유전성 강직성 하반신마비 (Hereditary spastic paraplegia) 102. 중심핵병(Central Core Disease) 103. 가부키증후군(Kabuki syndrome) 104. 포이츠제거스 증후군(Peutz-Jeghers syndrome) 105. 갑상선수질암(Medullary thyroid cancer) 106. X-연관 림프증식성 질환 (X-linked ymphoproliferative disease) 107. X-연관 근세관성 근육병증 (X-linked myotubular myopathy)		=
76. 웨스트 증후군(West syndrome) 77. 이영양성 형성이상(Diastrophic dysplasia) 78. 폰 빌레브란트병(Von Willebrand disease) 79. 다발성골단 이형성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 80. 제1형 진행성 가족성 간내담즙정체증 (Progressive familial intrahepatic cholestasis 1) 81. 오르니틴 아미노전환효소 결핍증 102. 중심핵병(Central Core Disease) 103. 가부키증후군(Kabuki syndrome) 104. 포이츠제거스 증후군(Peutz-Jeghers syndrome) 105. 갑상선수질암(Medullary thyroid cancer) 106. X-연관 림프증식성 질환 (X-linked ymphoproliferative disease) 107. X-연관 근세관성 근육병증 (X-linked myotubular myopathy)	75. 밸라-제롤드 증후군(Baller-Gerold syndrome 또는	
77. 이영양성 형성이상(Diastrophic dysplasia) 78. 폰 빌레브란트병(Von Willebrand disease) 79. 다발성골단 이형성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 80. 제1형 진행성 가족성 간내담즙정체증 (Progressive familial intrahepatic cholestasis 1) 81. 오르니틴 아미노전환효소 결핍증 103. 가부키증후군(Kabuki syndrome) 104. 포이츠제거스 증후군(Peutz-Jeghers syndrome) 105. 갑상선수질암(Medullary thyroid cancer) 106. X-연관 림프증식성 질환 (X-linked ymphoproliferative disease)		102. 중심핵병(Central Core Disease)
78. 폰 빌레브란트병(Von Willebrand disease) 79. 다발성골단 이형성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 80. 제1형 진행성 가족성 간내담즙정체증 (Progressive familial intrahepatic cholestasis 1) 81. 오르니틴 아미노전환효소 결핍증 104. 포이츠제거스 증후군(Peutz-Jeghers syndrome) 105. 갑상선수질암(Medullary thyroid cancer) 106. X-연관 림프증식성 질환 (X-linked ymphoproliferative disease) 107. X-연관 근세관성 근육병증 (X-linked myotubular myopathy)	· · · · · · · · · · · · · · · · · · ·	103. 가부키증후군(Kabuki syndrome)
79. 다발성골단 이형성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 80. 제1형 진행성 가족성 간내담즙정체증 (Progressive familial intrahepatic cholestasis 1) 81. 오르니틴 아미노전환효소 결핍증 105. 갑상선수질암(Medullary thyroid cancer) 106. X-연관 림프증식성 질환 (X-linked ymphoproliferative disease) 107. X-연관 근세관성 근육병증 (X-linked myotubular myopathy)		104. 포이츠제거스 증후군(Peutz-Jeghers syndrome)
79. 다발성골단 이형성증(Multiple epiphyseal dysplasia) 80. 제1형 진행성 가족성 간내담즙정체증 (Progressive familial intrahepatic cholestasis 1) 81. 오르니틴 아미노전환효소 결핍증 106. X-연관 림프증식성 질환 (X-linked ymphoproliferative disease) 107. X-연관 근세관성 근육병증 (X-linked myotubular myopathy)		105. 갑상선수질암(Medullary thyroid cancer)
80. 제1형 진행성 가족성 간내담즙정체증 (Progressive familial intrahepatic cholestasis 1) 81. 오르니틴 아미노전환효소 결핍증 (X-linked ymphoproliferative disease) 107. X-연관 근세관성 근육병증 (X-linked myotubular myopathy)	79. 다발성골단 이형성증(Multiple epiphyseal dysplasia)	
81. 오르니틴 아미노전환효소 결핍증 (X-linked myotubular myopathy)		

- 108. 코넬리아드랑에 증후군 (Cornelia de Lange syndrome)
- 109. 유전감각신경병4형(Hereditary sensory and autonomic neuropathy IV)
- 110. 화버 증후군(Farber`s syndrome)
- 111. 비키 증후군(VICI Syndrome)
- 112. 급성 괴사성 뇌증 (Acute Necrotizing Encephalopathy)
- 113. 피르빈산키나아제 결핍증 (Pyruvate kinase Deficiency)
- 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. 앤틀리-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.

- 132. 스타가르트병(Stargardt disease). 다만, 해당 분야 전문 의의 판단에 따라 이환된 가족의 중증도를 고려한 선별적 인 검사에 한한다.
- 133. 영아간부전 증후군 1형(Infantile liver failure syn-drome type 1/LARS). 다만, 해당 분야 전문의의 판단에 따른 LARS 유전자의 열성유전에 의한 영아간부전증후군 1형 유전병 검사에 한한다.
- 134. 엘러스단로스 증후군(Ehlers-Danlos syndrome). 다만, 해당 분야 전문의의 판단에 따른 혈관성 엘로스 단로스 증 후군(Vascular Ehlers-Danlos Syndrome) 유전병 검 사에 한한다.
- 135, 외안근 섬유화증(Fibrosis of Extraoccular Muscles). 다만, 해당 분야 전문의의 판단에 따른 제3형 TUBB3 타입 유전병 검사에 한한다.
- 136. 코헨증후군(Cohen syndrome). 다만, 해당 분야 전문의 의 판단에 따라 검사의 필요성이 인정된 경우에 한한다.
- 137. 선천성다발성관절구축증(Arthrogryposis multiplex congenita). 다만, 해당 분야 전문의의 판단에 따라 유전적 원인이 밝혀진 유형에 대한 검사에 한한다.

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

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

차세대염기서열분석(NGS)기반 유전자 패널검사

교유전자 검사의뢰서, 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 <mark>의뢰서·동의서</mark>	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 <mark>의뢰서·동의서</mark>	월-금 24	검사 결과 보고서 참고 NGS	나598-1가(1) CB001006Z 10594.86	996,980
-------	--	--	-----------	---------------------	-------------------------------------	---------

되전증의 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 <mark>의뢰서·동의서</mark>	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 <mark>의뢰서·동의서</mark>	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 <mark>의뢰서·동의서</mark>	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 <mark>의뢰서·동의서</mark>	월-금 24	검사 결과 보고서 참고 NGS	L\f598-17\f(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 <mark>의뢰서·동의서</mark>	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 <mark>의뢰서·동의서</mark>	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 <mark>의뢰서·동의서</mark>	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 variation 포함)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 <mark>의뢰서·동의서</mark>	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 <mark>의뢰서·동의서</mark>	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 <mark>의뢰서·동의서</mark>	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 <mark>의뢰서·동의서</mark>	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 <mark>의뢰서·동의서</mark>	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 <mark>의뢰서·동의서</mark>	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 <mark>의뢰서·동의서</mark>	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 유전자 패널검사 NGS Charcot-Marie-Tooth panel	3.0 냉장 <mark>의뢰서·동의서</mark>	24	NGS	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 <mark>의뢰서·동의서</mark>	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 <mark>의뢰서·동의서</mark>	월-금 24	검사 결과 보고서 참고 NGS	L\;598-17\;(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 <mark>의뢰서·동의서</mark>	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

검사일 참고치 검사코드 수가(원) 검사명 검체정보 보험정보 소요일 검사방법 혈액질환 500 유전자 EDTA W/B 나598-1가(1) 월-금 검사 결과 보고서 참고 70798 CB001006Z 996,980 3.0 패널검사 24 NGS 냉장 의뢰서·동의서 10594,86 NGS Hema 500 panel

Evaluation Warning: The document was created with Spire.PDF for Python.

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 <mark>의뢰서·동의서</mark>	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 <mark>의뢰서·동의서</mark>	화 7-14	검사 결과 보고서 참고 NGS	L\;598-17\;(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 <mark>의뢰서·동의서</mark>	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 동반진단검사