

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
34410	<i>BCR::ABL1</i> major rearrangement PCR 정성	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월,목 3	Negative RT-PCR	나583나(1) C5831016Z 1328.96	125,060
		EDTA BM 3.0 냉장 의뢰서·동의서				
50160	<i>BCR::ABL1</i> major rearrangement PCR 정량	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월,목 3	(NCN) <0.0032%, (IS) <0.0032% RQ-PCR	나583나(1) C5831166Z 1328.96	125,060
		EDTA BM 3.0 냉장 의뢰서·동의서				
36410	<i>BCR::ABL1</i> minor rearrangement PCR 정성	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월,목 3	Negative RT-PCR	나583나(1) C5831026Z 1328.96	125,060
		EDTA BM 3.0 냉장 의뢰서·동의서				
39410	<i>BCR::ABL1</i> minor rearrangement PCR 정량	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월,목 3	O NCN (Not detected) RQ-PCR	나583나(1) C5831166Z 1328.96	125,060
		EDTA BM 3.0 냉장 의뢰서·동의서				

NCN (Normalized Copy Number), IS-NCN (International Scale NCN)

검체안정성 냉장(2-8℃) 3일

BCR::ABL1 유전자의 재배열에 의해 발생한 Ph염색체는 9번 염색체와 22번 염색체의 전좌에 의해 발생하는데, 이 결과로 잠재해 있는 발암유전자가 활성화되고, 이에 따라서 나타나게 되는 매우 강력한 tyrosine kinase의 활성도가 발암과정에 관여하게 됨
보통 만성골수성백혈병(CML)에서 90-95%, 급성림프성백혈병(ALL)에서 20-25%, 급성골수성백혈병(AML)에서 2% 정도 나타남

34822	<i>BRAF</i> gene Sequencing	EDTA BM 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & Sequencing	나583다(1) C5833066Z 1391.46	130,940
		Tissue(Slide) 4장 의뢰서·동의서				

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

유의사항 전이성 대장직장암 환자 및 모발상 세포 백혈병이 의심되는 환자, 약제 선택 및 혈액암 진단 목적 외 비급여

BRAF 세포의 성장과 분화, 사멸에 관여하는 RAS RAF MEK MAP kinase 신호경로의 중요한 인자로서 많은 암 발생과 관련이 있는 유전자.

BRAF 돌연변이는 불량한 예후인자이므로 외과적 수술 방법의 결정 및 내과적 치료 정도를 판단할 수 있는 중요한 요인이 됨. *BRAF* 유전자에서는 40개 이상의 돌연변이가 보고되어 있으나 exon 15번의 p.V600E 돌연변이가 95% 이상을 차지하는 것으로 알려져 있음.

최근 갑상선 유두암에서 *BRAF* 유전자의 돌연변이가 흔하게 나타난다는 것이 확인되면서 *BRAF* 유전자가 갑상선 유두암의 새로운 바이오마커로 인식되고 있음

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
34813	BRAF gene V600E mutation	Other 실온 의뢰서·동의서	월-금 3	검사 결과 보고서 참고 Real-time PCR	나583나(1) C5831176Z 1328.96	125,060
		Paraffin block 실온 의뢰서·동의서				

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

38990	BRCA1 gene mutation 유전성유방암/난소암	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 21	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(4) C5809056Z 7129.89	670,920
		Tissue 0.5 g 냉장 의뢰서·동의서				
39000	BRCA2 gene mutation 유전성유방암/난소암	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 21	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(5) C5810016Z 10838.9	1,019,940
		Tissue 0.5 g 냉장 의뢰서·동의서				
38991	BRCA 유전자 가족 검사	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다주 C5805006Z 1958.22	184,270

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

*BRCA1*과 *BRCA2* 유전자는 상염색체 우성으로 유전되는 유전성 유방암 및 난소암의 발병과 관련이 있으며, 유전자 염기서열상에 돌연변이가 있을 경우 발병 가능성은 매우 높아짐. 전체 유방암 환자의 7% 그리고 전체 난소암 환자의 10%가 *BRCA1* 또는 *BRCA2* 유전자의 돌연변이에 의해 발병

35420	CALR gene mutation	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나583다(6) C5838026Z 2929.02	275,620
		EDTA BM 4.0 냉장 의뢰서·동의서				

골수증식성종양(myeloproliferative neoplasm)의 진단과 추적 관찰

38110	CBFB RQ PCR	EDTA W/B 3.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 RQ PCR	나583나(1) C5831186Z 1328.96	125,060
-------	--------------------	---	-----------	------------------------	----------------------------------	---------

CBFB::MYH11(inv(16)(p13q22))은 AML의 대부분의 경우에서 나타나는 CBFB::MYH11 A type를 detection 할 수 있음
CBFB::MYH11의 fusion trascript는 AML에서 OS (overall survival), EFS (event-free survival), CR (Complete remis-sion)에 중요한 영향을 미침

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
37630	<i>CDH1</i> gene mutation	EDTA W/B 5.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580 C5808	1,042,000

유전성 위암(유전자명 *CDH1* cadherin 1)은 상염색체 우성 유전이며 *CDH1* 유전자는 epithelial-cadherin precursor를 coding 하는 tumor suppressor gene으로 germline mutation에 의한 대표적인 hereditary cancer syndrome은 hereditary diffuse gastric cancer이며, 그 외 lobular breast cancer, colorectal cancer, 그리고 prostatic carcinoma 등을 유발 할 수 있음. 본 검사는 유전성 위암 환자의 확진 및 가족 검사를 통한 carrier detection과 genetic counseling을 목적으로 하며 1개 이상의 exon을 포함하는 large deletion 돌연변이나 gross genomic rearrangement는 검출하지 못함

37770	<i>CEBPA</i> gene mutation	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서 EDTA BM 4.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 14	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나583다(5) C5837016Z 2337.66	219,970
-------	----------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

CEBPA gene mutation은 de novo AML의 6-15%에서 관찰되며 정상 핵형을 보이는 AML의 15-18%에서 관찰됨 Biallelic mutation이 흔하며 N-terminal region의 out-of frame insertion, deletion과 C-terminal region의 in-frame insertion과 deletion이 주로 일어나며, FLT3-ITD가 없는 경우 favorable prognosis와 연관됨

S0122	<i>EGFR</i> gene mutation	Paraffin block 실온 의뢰서·동의서	월-금 5	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나583다(4) C5836016Z 2101.1	197,710
-------	---------------------------	-------------------------------------	----------	----------------------------------	---------------------------------	---------

<Paraffin block>

Non-small cell lung cancer (NSCLC)의 35%에서 *EGFR* 유전자변이가 있음. 변이에 따라서 EGFR-TKIs 약제에 대한 치료 반응이 다르므로 NSCLC 치료 전 반드시 유전자변이 검사를 실시해야 함. *EGFR* 유전자 exon 18-21을 직접염기서열법으로 분석하여 돌연변이 검출

60965	<i>EGFR</i> gene mutation	Cell-free DNA tube 10.0 실온 의뢰서·동의서	화,금 3	검사 결과 보고서 참고 Real-time PCR	나583나(1) C5831196Z 1328.96	125,060
-------	---------------------------	---	----------	-------------------------------	----------------------------------	---------

유의사항 의뢰 전 전용용기 신청(Cell-free DNA collection tube)

<전용용기 Cell-free DNA collection>

조직검체 채취가 어려운 비소세포성 폐암 환자를 대상으로 치료약제 투여(erlotinib 및 osimertinib)를 위한 환자를 선별하는데 있어 안전하고 유효한 검사

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
39100	<i>ETV6::RUNX1 (TEL::AML1)</i> rearrangement PCR	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서 EDTA BM 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월,목 3	Negative RT-PCR	나583나(1) C5831036Z 1328.96	125,060

검체안정성 냉장(2-8℃) 3일

TEL::AML1 유전자 재배열을 확인하기 위한 검사

34550	<i>EXT1</i> gene mutation	EDTA W/B 5.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 35	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808406Z 4556.62	428,780
34555	<i>EXT2</i> gene mutation	EDTA W/B 5.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 35	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808416Z 4556.62	428,780

Hereditary Multiple Exostoses 환자의 분자유전학적 진단, 유전상담, 증상 전 진단 및 산전진단

39140	<i>FLT3-ITD</i>	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서 EDTA BM 3.0 냉장 의뢰서·동의서	목 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나583다(1) C5833016Z 1391.46	130,940
39141	<i>FLT3-TKD</i> D835Y	EDTA WB 3.0 냉장 의뢰서·동의서 EDTA BM 3.0 냉장 의뢰서·동의서	목 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나583다(1) C5833026Z 1391.46	130,940

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

Fms-like tyrosine kinase 3 (*FLT3*)의 internal tandem duplication (*ITD*)이나 p.D835Y는 주로 급성골수성백혈병의 17-20%에서 나타나고 있으며, 급성골수성백혈병의 진단 당시 예후 판정에 매우 유용

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
39142	<i>FLT3-ITD</i> mutation	EDTA WB 3.0 냉장 의뢰서·동의서 EDTA BM 3.0 냉장 의뢰서·동의서	목 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & fragment analysis	나583나(2) C5832096Z 2950.59	277,650

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

FLT3 유전자는 13번 염색체의 장완(13q12)에 위치하며 조혈모세포의 분화와 증식에 관여함
FLT3 Internal tandem duplication (*FLT3-ITD*)는 정상 핵형(normal karyotype)을 보이는 급성 골수성 백혈병 환자의 예후 판정

36500	Hemavision Leukemia multiplex PCR	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서 EDTA BM 3.0 냉장 의뢰서·동의서	화,금 5	검사 결과 보고서 참고 Multiplex nested PCR	나583나(1) C5831016Z C5831086Z C5831116Z C5831106Z C5831036Z 7637.7	625,300
-------	--------------------------------------	---	----------	--------------------------------------	---	---------

검체안정성 냉장(2-8℃) 3일

Hemavision 검사는 백혈병과 관련된 염색체 재배열을 RT nested PCR 방법을 이용하여 28종(80개의 mRNA splice variant)의 유전자 이상을 한꺼번에 검사할 수 있음

<장점>

- 핵형분석으로 놓칠 수 있는 많은 염색체의 전위 및 재배열을 정확하게 진단할 수 있음
- Minimal residual disease를 검출하는데 있어 아주 민감한 표지자로 이용됨
- 기존의 *BCR::ABL1*, *PML::RARA*, *RUNX1::RUNX1T1*, *ETV6::RUNX1*, *MLL* 등 동시에 검사의뢰 시 Hemavision으로 검사하여 추가적인 염색체 전위를 한 번에 검출

TRANSLOCATION	DISEASE	TRANSLOCATION	DISEASE
t(X;11)(q13;q23.3)	AML	t(16;21)(p11;q22)	AML
t(15;17)(q24;q21)	AML	t(11;19)(q23.3;p13.1)	AML
t(10;11)(p12;q23.3)	AML	t(1;11)(q21;q23.3)	AML
inv(16)(p13;q22)	AML	t(11;17)(q23.3;q21)	AML
t(11;19)(q23.3;p13.3)	ALL, AML	t(9;12)(q34;p13)	AML, ALL, CML, MPN
t(5;12)(q33;p13)	CML, CMML	t(1;19)(q23;q34)	ALL
t(17;19)(q22;p13)	ALL	t(6;9)(p23;q34)	AML, MDS
t(9;9)(q34;q34)	AUL	TAL1 (1p32) deletion	ALL
t(3;5)(q25;q34)	MPS, MDS, AML	t(3;21)(q26;q22)	BC-CML, MDS, AML
t(8;21)(q22;q22)	AML	t(6;11)(q27;q23.3)	ALL, AML
t(4;11)(q21;q23.3)	ALL	t(1,11)(p32;q23.3)	ALL, BAL, AML, MDS
t(9;22)(q34;q11)	ALL, CML	t(9;11)(p21.3;q23.3)	ALL
t(12;22)(p13;q11)	AML, MDS	t(12;21)(p13;q22)	B cell ALL
t(5;17)(q35;q21)	AML	t(11;17)(q23;q21)	APL

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
39001	<i>hMLH1</i> gene mutation 유전성비용종성대장암	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서 Tissue 0.5 g 냉장 의뢰서·동의서	월-금 21	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808196Z 4556,62	428,780
39002	<i>hMSH2</i> gene mutation 유전성비용종성대장암	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서 Tissue 0.5 g 냉장 의뢰서·동의서	월-금 21	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808206Z 4556,62	428,780

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

*hMLH1*과 *hMSH2* 유전자는 DNA repair 유전자로 유전성비용종성대장암(hereditary nonpolyposis colorectal cancer, HNPCC)의 발병의 약 80-90%에서 발견되며 상염색체 우성으로 유전됨

70585	<i>IDH1</i> gene mutation	Paraffin block 실온 의뢰서·동의서	월-금 10	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나583다(1) C5833076Z 1391,46	130,940
-------	----------------------------------	-------------------------------------	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

IDH1 유전자의 변이검사는 glioma의 hypermethylation phenotype (CIMP)을 진단하는데 필요. CIMP(+) glioma는 CIMP(-) glioma보다 예후가 좋음. 전체 glioblastoma의 약 12%에서 *IDH1*의 유전자변이가 있는 반면, glioma에서 발생한 glioblastoma에서는 83% 가량 발견됨

13601	<i>JAK2</i> gene V617F	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서 EDTA BM 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나583다(1) C5833046Z 1391,46	130,940
-------	-------------------------------	---	--------	----------------------------------	----------------------------------	---------

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

*JAK2*란 cytoplasmic tyrosine kinase인 Janus kinase2로서 혈구생성을 촉진시키는 성장신호에 관련된 많은 세포 단백질들에 인산을 첨가시키는 역할을 함. *JAK2* 돌연변이(V617F)가 있으면 조혈전구세포의 증식에 문제를 일으켜 적혈구 등 혈구가 비정상적으로 증가되어 진성적혈구증가증, 본태성혈소판증가증, 특발성골수섬유증 등을 일으킴

13603	<i>JAK2</i> gene exon12	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서 EDTA BM 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나583다(1) C5833036Z 1391,46	130,940
-------	--------------------------------	---	--------	----------------------------------	----------------------------------	---------

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

JAK2 gene exon12 검사는 *JAK2* V617F 음성인 환자에서 만성골수증식성질환을 확진할 수 있음

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
34610	KIT gene mutation	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 10	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나583다(4) C5836026Z 2101.1	197,710
		EDTA BM 3.0 냉장 의뢰서·동의서				
		Paraffin block 실온 의뢰서·동의서				

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

c-KIT 유전자의 exon 8-13, 17번을 염기서열 분석법으로 확인(Tissue: exon 9, 11, 13, 17번). Core binding factor acute myeloid leukemia (CBF AML)는 t(8;21)(q22;q22) 또는 inv(16)(p13.1;q22)/t(16;16)(p13.1;q22)을 가지고 있을 때로 정의되며 전체 AML의 5-15%를 차지. CBF AML 환자는 좋은 예후를 보인다고 알려져 있으나, 4번 염색체의 장완 11-12에 위치하며 3형 수용체 타이로신키나아제를 발현하는 *c-KIT* 유전자의 돌연변이는 CBF AML 환자에서 높은 빈도를 보이며 예후가 좋지 않음

34809	KRAS 전체돌연변이 (exon 2,3,4)	Paraffin block 실온 의뢰서·동의서	월-금 5	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나583다(2) C5834016Z 1628.01	153,200
		Tissue(Slide) 2장 실온 의뢰서·동의서				

KRAS 유전자의 돌연변이는 대장직장암, 폐암, 췌장암에서 발견됨. 최근 대장직장암과 비소세포성폐암 환자에서 EGFR을 표적으로 하는 단클론치료항체와 타이로신키나아제 억제제의 사용이 증가하고 있음. 이러한 표적 항암제는 종양의 특성에 따라 치료반응이 다르며 고가이고 부작용이 있을 수 있으므로, 환자의 치료 반응을 예측하는 것이 매우 중요. *KRAS*는 EGFR의 하부에 존재하는 물질인데, *KRAS*에 발암성 돌연변이가 있을 경우 비정상적으로 활성화되어 EGFR 표적치료를 하여도 잘 반응하지 않음. 따라서 EGFR 표적치료 항암제에 대한 치료반응을 예측하여 환자에서 약제의 처방여부를 판단하기 위하여 *KRAS* 유전자의 돌연변이 분석이 필요함

38577	MPL gene W515 mutation	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나583다(1) C5833086Z 1391.46	130,940
		EDTA BM 3.0 냉장 의뢰서·동의서				

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

골수증식종양에서 *BCR::ABL1*(-)의 대표 질환으로는 Polycythemia vera (PV), Essential thrombocythemia (ET), Primary myelofibrosis (PMF)가 있음. 이들 질환에서 *JAK V617F*, *JAK2* exon12, *MPL* exon 10 W515 돌연변이가 발견되며, *JAK2* 변이 음성인 ET와 PMF 환자의 약 5-10%에서 thrombopoietin receptor gene인 *MPL* 유전자 돌연변이가 검출

S0103	MGMT	Paraffin block 실온 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 25	검사 결과 보고서 참고 Methylation-specific PCR	노581나 CZ584	280,000
-------	-------------	--	-----------	---	----------------	---------

유의사항 1. Unstained slide 4-10장, H&E slide 1장 (병변 부위 체크)
2. 조직검사 결과지 필수

뇌종양 중 가장 예후가 나쁜 악교모세포종(glioblastoma) 환자에서 알킬화 항암제에 대한 치료효과 예측 MGMT 유전자가 메틸화되어 있는 경우 치료 효과 좋음

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
58071	MSI Microsatellite Instability	Paraffin block 실온 의뢰서·동의서	월,목 5	검사 결과 보고서 참고 PCR & fragment analysis	나583나(2) C5832016Z 2950.59	277,650

유의사항 1. 반드시 환자의 정상 조직 또는 EDTA W/B + 암조직 동시 의뢰
2. Slide로 의뢰 시 Unstained slide 2장 이상 필요

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

현미부수체 불안정성 검사

32010	MYCN	EDTA BM 3.0 + EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서 Tissue 0.5 g + EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-토 14	검사 결과 보고서 참고 Competitive PCR	-	93,200
-------	-------------	---	-----------	---------------------------------	---	--------

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

N-MYC (viral-onc of human neuroblastoma) 유전자는 2번 염색체에 위치하며, 이것의 단백질은 유전자의 복제를 조절함. 이 유전자는 삽입 등에 의해 조절부위의 조절능력이 상실되면 유전자 증폭이 일어나 발암유전자로 변화되며 neuroblastoma (신경아세포종)에 특징적이며 retinoblastoma (망막아세포종), virus 종양, 미분화된 태아의 뇌 등에서도 발견

36460	<i>NPM1</i> gene mutation	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서 EDTA BM 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나583다(1) C5833056Z 1391.46	130,940
-------	----------------------------------	---	--------	----------------------------------	----------------------------------	---------

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

NPM1 유전자의 exon12의 돌연변이는 AML의 약 30%에서, 정상 염색체 핵형 AML 중 약 50%에서 발견
FLT3 돌연변이와 동반하지 않는 경우는 좋은 예후 인자. 가장 흔한 *NPM1* 돌연변이는 A형으로 exon12의 956-959번째의 TCTG duplication으로 *NPM1* 돌연변이의 70% 이상을 차지함

34839	<i>NRAS</i> 전체돌연변이 (exon 2,3,4)	Paraffin block 실온 의뢰서·동의서 Tissue (Slide) 2장 실온 의뢰서·동의서	월-금 5	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나583다(2) C5834026Z 1628.01	153,200
-------	--	---	----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

NRAS 돌연변이는 Juvenile myelomonocytic leukemia의 원인이 되며 혈액암과 Breast cancer를 비롯한 고형암에서 발견
Codon 12, 13, 61은 가장 흔히 발견되는 Three major mutation

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
S0250	<i>PDGFRA</i> gene mutation	Paraffin block 실온 의뢰서·동의서	월-금 10	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나583다(3) C5835016Z 1864.56	175,460

위장관기질종양(GIST) 5-10%에서 혈소판유래성장인자 수용체 알파(Platelet-Derived Growth Factor Receptor Alpha, PDGFRA) 유전자의 돌연변이가 있음
PDGFRA 유전자 돌연변이 검사는 현미경 소견상 위장관기질종양이 의심되고 면역염색법상 *c-kit*가 음성이며 KIT 유전자 돌연변이가 나타나지 않는 위장관 기질종양의 진단에 유용

33630	<i>PML::RARA</i> rearrangement PCR 정성	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월,목 3	Negative RT-PCR	나583나(1) C5831086Z 1328.96	125,060
		EDTA BM 3.0 냉장 의뢰서·동의서				
33632	<i>PML::RARA</i> rearrangement PCR 정량	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월,목 3	검사 결과 보고서 참고 RQ-PCR	나583나(1) C5831226Z 1328.96	125,060
		EDTA BM 3.0 냉장 의뢰서·동의서				

검체안정성 냉장(2-8℃) 3일

PML::RARA 유전자 재배열을 확인하기 위한 검사이며, 정량검사의 경우 최소 잔존 백혈병을 추적 관찰할 수 있음

S0583	<i>RB1</i> gene mutation	EDTA W/B 4.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(4) C5809186Z 7129.89	670,920
-------	--------------------------	---------------------------------------	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

Retinoblastoma의 원인 유전자인 *RB1*의 돌연변이를 확인하는 검사

37641	<i>RET</i> gene mutation 다발성내분비종양증후군 제2형RET	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 14	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(2) C5807266Z 3111.78	292,820
-------	---	-------------------------------	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

Multiple endocrine neoplasia (MEN) 2A 및 2B와 가족성갑상선수질암(familial medullary thyroid carcinoma, FMTC) 등의 내분비종양 유발 유전자 중 하나인 *RET* 유전자의 돌연변이를 확인하는 검사

47024	<i>ROS1</i> gene, Fusion	Unstained slide 4장 냉장 생년월일 의뢰서·동의서	월-목 10	검사 결과 보고서 참고 Real-time RT PCR	나583나(1) C5831296Z 1328.96	125,060
-------	--------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

유의사항 1. 종양 세포의 수가 100개 이상인 경우 검사 가능
2. 조직검사 결과지 필수

비소세포성 폐암 환자에서 치료약제(Crixotinib)의 투여 여부를 결정하는 환자 선별검사

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
70403	SDHB gene mutation	EDTA W/B 4.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 35	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(2) C5807556Z 3111.78	292,820

상염색체 우성 유전하는 가족성 선종성 폴립증에 대한 돌연변이 검사

46081	TP53 gene mutaion (AML)	EDTA W/B 3.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 35	검사 결과 보고서 참고 Direct sequencing	나583다(6) C5838036Z 2929.02	275,620
-------	--------------------------------	---	-----------	-----------------------------------	----------------------------------	---------

급성골수성백혈병(acute myeloid leukemia, AML)의 불량한 예후와 관련된 TP53 유전자 돌연변이 유무를 확인하는 검사
TP53 유전자 돌연변이는 complex karyotype을 동반한 AML의 약 50~60%에서 검출되며 질병의 진행 과정에서 안정적으로 검출되므로 AML의 중요한 예후인자

46080	TP53 gene mutaion (LFS)	EDTA W/B 3.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 35	검사 결과 보고서 참고 Direct sequencing	나580다(2) C5807336Z 3111.78	292,820
-------	--------------------------------	---	-----------	-----------------------------------	----------------------------------	---------

종양억제 단백질 p53을 암호화하는 TP53 유전자에 대한 돌연변이검사. 다발성 암 증후군으로 유전자 결함으로 인해 일반인보다 암이 쉽게 생기는 질환

70379	VHL gene mutation	EDTA W/B 5.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 32	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(1) C5806146Z 1958.22	184,270
-------	--------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

Von Hippel-Lindau (VHL) syndrome은 brain, spinal cord 및 retina의 hemangioblastoma, renal cyst 및 renal cell carcinoma, pheochromocytoma, 그리고 endolymphatic sac tumor 등의 발생이 특징적인 유전성 암증후군. VHL 유전자의 모든 exon에 대해 직접염기서열 분석법을 통하여 돌연변이를 확인하는 검사로 약 70~80%의 환자를 진단할 수 있음

39180	WT1 gene	EDTA W/B 12.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 15	검사 결과 보고서 참고 Real-time PCR	나583나(1) C5831246Z 1328.96	125,060
-------	-----------------	--	-----------	-------------------------------	----------------------------------	---------

유의사항 병원명, 진료과, 진료의, 채취일자, 채취시간 필수

급성 백혈병에서 WT1 유전자 발현 정도를 측정하여 WT1 유전자 발현의 임상적 의미와 예후 예측의 표지자로 이용
급성골수구성백혈병(AML) 환자의 경과 관찰 중 완전관해상태의 평가와 재발을 조기에 발견하는 지표로서 미세잔존병 진단의 중요성이 점차 강조되고 있음. 급성 백혈병 환자의 60~100%의 높은 비율로 발현되고, 진단 시 발현 정도가 예후 인자로 이용될 수 있다고 제시 되고 있음

S0407	희소돌기종 LOH	Paraffin block 실온 의뢰서·동의서	월-금 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & fragment analysis	-	403,000
-------	------------------	-------------------------------------	----------	---	---	---------

유의사항 반드시 환자의 정상 조직 또는 EDTA W/B + 암조직 동시 의뢰

검체안정성 실온(15~25℃) 1일, 냉장(2~8℃) 3일

희소돌기종(oligodendroglioma)의 염색체 1p, 19q의 LOH (Loss of Heterozygosity) 여부 검사. 예후 판단 및 치료방법 선택의 근거가 됨. Chromosome 1p와 19q arm의 co-deletion은 glial tumor의 특징으로 oligodendroglioma의 genetic signature