

질환관련 유전자검사

▶ 유전자 검사의뢰서, 동의서, 의뢰 의사 및 보호자 서명 필수
 <생명 윤리 및 안전에 관한 법률 제 51조>

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
39420	가족유전자검사	EDTA W/B 5.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 14	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다주 C5805006Z 1958.22	184,270

- 유의사항**
1. 가족의 유전자 검사 결과가 있을 경우 가족유전자 검사코드 사용 가능
 2. 가족력이 의심되는 환자의 정보(접수일자/접수번호) 기재, 또는 가족검사 결과지 첨부
 3. 피검사자의 증상이 proband와 같은 증상이 있음을 명시해야함

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

유전자 검사로 돌연변이가 검출된 환자의 가족에 대해 동일한 돌연변이가 있는지 확인하는 경우 시행

37615	α-thalassemia, HBA1/HBA2 gene mutation	EDTA W/B 10.0 실온 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 50	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing & MLPA	나580다(1) C5806056Z C5806066Z 노581가(1) CZ581	885,540
-------	---	--	-----------	--	---	---------

유의사항 CBC 결과, Hb EP (전기영동사진 포함) 결과 필수, 검체 채취 후 24시간 이내 의뢰(지체 시 냉장보관)

α-thalassemia는 유전성 소구성 저색소성 빈혈의 원인으로, β-thalassemia와 달리 HbA2 수치가 정상. 이 질환은 지중해지방, 서남아시아 등에서 높은 유병률을 보임. 한국에서는 유병률이 상대적으로 낮을 것으로 추정되나, 가족성빈혈 환자, 특히 철결핍성 빈혈로 치료하였으나 효과가 없는 경우 의심해 볼 수 있음. 이 질환의 발생원인은 유전자의 결실이 90%, 유전자의 돌연변이가 10% 정도를 차지하며, 본 검사로 대부분의 원인을 진단할 수 있음

37610	β-thalassemia, HBB gene mutation	EDTA W/B 6.0 실온 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 65	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing & MLPA	나580다(1) C5806076Z 노581가(1) CZ581	684,270
-------	---	---	-----------	--	--	---------

유의사항 CBC 결과, Hb EP (전기영동사진 포함) 결과 필수, 검체 채취 후 24시간 이내 의뢰(지체 시 냉장보관)

지중해빈혈(Thalassemia)의 원인 유전자인 HBB의 돌연변이 확인

38670	AIS, AR gene mutation	EDTA W/B 5.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808376Z 4556.62	428,780
-------	------------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

AIS (Androgen insensitivity syndrome)는 정상 남성 염색체형(46, XY)을 가지면서 여성부속기가 발달하고, 비정상적 고환을 가지는 질환으로 androgen 수용체(androgen receptor: AR)의 이상에 의해 androgen 호르몬이 정상적으로 작용하지 못함으로써 발생함. AR 유전자의 돌연변이 여부를 확인하는데 이용

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
S0091	ALD, ABCD1 gene mutation	EDTA W/B 3.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 25	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808016Z 4556.62	428,780

ALD (Adrenoleukodystrophy)는 X 염색체 연관 열성 유전질환(X-linked recessive)으로 X 염색체상의 *ABCD1* 유전자의 이상으로 긴 사슬 지방산(Very long chain fatty acid: VLCFA)이 체내에 축적되고 이로 인해 뇌에 있는 신경섬유의 수초가 손상되고, 점차적으로 부신(adrenal gland)의 퇴행이 일어나는 질환. 이 질환의 이환율은 약 1/20,000~1/50,000으로 남성환자가 대부분이며 비정상적인 *ABCD1* 유전자를 가진 여성의 약 반수에서 증상이 발현

35492	ApoE genotyping	EDTA W/B 3.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월,수,금 2	검사 결과 보고서 참고 Real-time PCR	나580가 C5800016Z 711.83	66,980
-------	------------------------	---	------------	-------------------------------	------------------------------	--------

검체안정성 실온(15~25℃) 1일, 냉장(2~8℃) 3일

아포지단백 E 유전자형(*Apo E* genotype)을 결정하기 위한 검사로 lipid 대사와 관련이 있음. ε2, ε3, ε4의 3가지 유형이 있으며, ε3형은 정상, ε2 homozygote는 Type III hyperlipoproteinemia, 그리고 ε4의 경우 coronary heart disease와 Alzheimer disease의 주요 위험인자

34840	APP gene mutation	EDTA W/B 6.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 32	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580 C5806	225,000
-------	--------------------------	---	-----------	----------------------------------	---------------	---------

APP 유전자의 돌연변이는 early onset familial Alzheimer disease (EOFAD)의 약 10~15%의 원인으로 알려져 있음 EOFAD와 관련된 *APP* 유전자 돌연변이는 주로 exon 16~17부위에서 발생하며, 본 검사로 *APP* 유전자의 exon16과 17에 대하여 직접염기서열분석을 시행

37310	ASS gene mutation	EDTA W/B 5.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808036Z 4556.62	428,780
-------	--------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

Citrullinemia는 요소회로에 관여하는 효소 중 하나인 argininosuccinate synthase (*ASS*)의 결핍에 의해 야기되는 질환으로 혈중 암모니아 농도가 증가하여 증상을 나타내게 됨. *ASS* 유전자는 염색체 9q34에 위치하고, 16개의 exon으로 구성되며 약 180 KDa의 단백질 산물을 형성. Citrullinemia는 상염색체 열성유전을 하며, 돌연변이는 각 exon에서 모두 발견되며 상당히 heterogenous함 한국인에서는 IVS 6 AS-2 A-G, G324S 및 exon15에서의 67-bp insertion 돌연변이가 흔하게 발견

70265	AVP gene mutation	EDTA W/B 4.0 실온 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 24	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(1) C5806156Z 1958.22	184,270
-------	--------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

유전성 신성 요붕증(nephrogenic diabetes insipidus)이 의심되는 환자를 대상으로 *AVPR2* (Arginine vasopressin receptor-2) 유전자의 돌연변이 유무를 확인함

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
S0306	CACNA1S gene mutation	EDTA W/B 4.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 32	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(1) C5806026Z 1958.22	184,270

저칼륨혈증성 주기성 마비(hypokalemic periodic paralysis; HOKPP)는 의식이나 지각의 장애 없이 사지 근육의 간헐적인 이완성 마비를 초래하는 질환으로 calcium channel의 alpha-1 subunit (CACNA1S) 유전자 돌연변이에 의해 발생하는 제1형과 sodium channel 유전자 돌연변이에 의해 발생하는 제2형으로 나뉘며 상염색체 우성 유전양상을 보임
HOKPP의 약 55~70%는 CACNA1S 유전자 돌연변이에 의해 발생하는 제 1형으로서 네 가지 돌연변이(R528H, R528G, R1239H, R1239G)가 exon 11과 30에서 주로 발견됨

89990	CADASIL, NOTCH3 gene mutation	EDTA W/B 3.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-금 14	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808626Z 4556.62	428,780
-------	-------------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

검체안정성 실온(15~25℃) 1일, 냉장(2~8℃) 3일

CADASIL (Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy) 진단을 위한 검사로 상염색체 우성으로 유전되며 NOTCH3 (Notch homolog3) 유전자의 돌연변이에 의해 발생하는데 cerebral arteriopathy에 의한 ischemic stroke와 pseudobulbar palsy, multiple subcortical infarcts 등의 소견

89991	CADASIL, NOTCH3 gene mutation (가족검사 1인)	EDTA W/B 3.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-금 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다주 C5805006Z 1958.22	184,270
-------	---	---	----------	----------------------------------	--------------------------------	---------

유의사항 의뢰하고자 하는 환자의 가족에 대한 동일 유전자 검사 결과

CADASIL 가족검사는 pathogenic mutation이 보고된 환자의 가족에서 동일한 pathogenic mutation의 유무를 확인하기 위한 검사

S0019	CAH, CYP21A2 gene mutation	EDTA W/B 6.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing & MLPA	나580다(2) C5807416Z 3111.78	292,820
-------	----------------------------	---	-----------	---	----------------------------------	---------

상염색체 열성 유전질환인 Congenital adrenal hyperplasia (CAH: 선천성부신증식증)는 약 90% 이상이 21-수산화효소의 결핍으로 인한 질환으로, steroid계 호르몬의 비균형으로 여아의 남성화를 유발. CYP21A2 유전자는 21-수산화효소 결핍증의 원인 유전자

S0649	CCHS, PHOX2B gene mutation	EDTA W/B 3.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(1) C5806276Z 1958.22	184,270
-------	----------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

선천성 무호흡증, 선천성 중추 저환기증후군, 중추성 수면 무호흡증(congenital central hypoventilation syndrome)이라고도 하며, 신경아세포종 등의 신경관 악성 종양의 발생을 특징으로 하는 질환임. PHOX2B 유전자 염기서열검사를 통해 질환을 감별진단 및 확진하고, 가족력이 있는 가계에서 환자의 조기진단에 사용

질환관련 유전자 검사

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
60775	CFH gene mutation	EDTA W/B 4.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 35	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(4) C5809066Z 7129,89	670,920

Atypical Hemolytic-uremic syndrome (aHUS)은 유전적, 후천적 또는 특발성으로 발생하며 가족 내에서 두 명 이상이 발생하거나 4개의 원인 유전자 중 하나의 돌연변이가 있을 때 유전적 원인이라고 봄. Atypical HUS 50~60%가 유전적 요인으로 발생하는데 원인 유전자로 *CFH* (aHUS 중 약 30%), *CD46* (약 12%), *CF1* (약 5~10%) 그리고 드물게 *CFB*가 있음
Atypical HUS는 상염색체열성 또는 상염색체우성으로 유전되며 incomplete penetrance를 보임. *CFH*, *CD46*과 *CF1* 돌연변이는 직접적으로 질병을 일으키기보다는 두 번째 돌연변이가 발생이 증상 발현에 필요하며, 감염이나 약물 같은 보체를 활성화시키는 상황에서 급격한 양상을 보임

35570	CFTR gene mutation	EDTA W/B 5.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(4) C5809076Z 7129,89	670,920
-------	---------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

Cystic fibrosis는 *CFTR* 유전자의 돌연변이에 의해 발생하며 상염색체 열성유전 양상을 보임. 본 검사는 *CFTR* 유전자의 모든 exon 및 인접 intron 부위의 염기서열을 직접염기서열분석법으로 확인하는 검사로 본 검사의 pathogenic variant 발견 확률은 98.7%이며 large deletion 및 duplication에 의한 변이는 본 검사로 진단 불가

35960	CHD7 gene mutation	EDTA W/B 5.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 32	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(5) C5810026Z 10838,9	1,019,940
-------	---------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	-----------

CHARGE syndrome은 Coloboma of the eye, Heart defects, Atresia of the nasal choanae, Retardation of growth and/or development, Genital and/or urinary abnormalities 및 Ear abnormalities and deafness의 증상을 보이는 상염색체 우성 유전질환으로 60~65%의 환자에서 *CHD7* 유전자의 pathogenic variant가 발견됨

45100	COL1A1 gene mutation	EDTA W/B 6.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 32	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(5) C5810036Z 10838,9	1,019,940
45110	COL1A2 gene mutation	EDTA W/B 6.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 32	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(5) C5810046Z 10838,9	1,019,940
S0504	COL10A1 gene mutation	EDTA W/B 3.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(2) C5807396Z 3111,78	292,820

Osteogenesis imperfecta (OI)는 *COL1A1*과 *COL1A2* 유전자에 의해 생성되는 type I collagen의 이상에 의해 발생하는 질환으로 *COL1A1/2*-Related osteogenesis imperfecta 환자의 약 5~70%는 *COL1A1* 유전자에서, 약 5~30%는 *COL1A2* 유전자에서 pathogenic variant가 발견. 또한 증상이 중한 환자(type II-IV)의 대부분은 단일염기치환에 의해 발생하는 것으로 보고되어 있으며 증상이 경한 환자(type I)의 대부분은 premature termination 또는 splicing variant에 의해 발생한다고 보고되어 있음

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
S0324	Congenital lipid adrenal hyperplasia, STAR gene	EDTA W/B 3.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 20	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(2) C5807586Z 3111.78	292,820

선천성지질부신증식증(congenital lipid adrenal hyperplasia, CLAH)은 여아에서 볼 수 있는 남성화 원인 질환중 하나이며 모호한 외부 성기를 가진 환자의 50%를 차지하며, 콜레스테롤로 되어 있는 지방질의 침착이 부신피질세포와 성선 내에 현저하게 나타남
원인 유전자는 8p12.2에 위치한 Steroid Acute regulatory protein (STAR) 유전자로 콜레스테롤 전달물질을 생성
한국인과 일본인은 대부분 STAR 유전자의 Q258* 돌연변이를 보임

70072	Connexin 26 (GJB2) 유전성난청검사	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서 혈액여지 2홀 실온 의뢰서·동의서	월-금 4	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(1) C5806196Z 1958.22	184,270
-------	----------------------------	---	----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

난청관련 유전자 중 GJB2 유전자에 대한 염기서열분석법으로 염기서열 변이를 검출함. GJB2 유전자의 돌연변이는 비증후군성 난청 원인의 50% 이상을 차지함

21410	Corneal dystrophy, TGFBI	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	화,목 3	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(1) C5806336Z 1958.22	184,270
-------	--------------------------	--------------------------------------	----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

아벨리노(Avellino) 각막이영양증은 이탈리아 아벨리노지방에서 많은 환자들이 보고되어 알려진 각막이영양증으로 그레놀라(granular) 이영양증과 라티스(lattice) 이영양증이 혼재되어 있는 양상의 각막이영양증을 말함
이 질병은 유전병으로 인간유전자 5q에 위치하는 TGFBI 유전자의 돌연변이에 의해서 생김. 병의 경과를 초기에 양안 각막 중심부에 혼탁이 발생하며 경계가 명확한 과립상의 침착물이 각막에 생기다가 점차 시간이 지나면서 그 크기와 수가 급격히 증가하여 시력에 감소가 오게 됨. 아벨리노 각막이영양증은 라식수술을 시행한 경우 각막혼탁이 증가되는 것으로 알려져 있으며 따라서 아벨리노 각막이영양증 환자에게 라식수술은 금기

- Groenouw type I: p.Arg555Trp
- Thiel-Behnke type: p.Arg555Gln
- Lattice type: p.Arg124Cys
- Avellino type: p.Arg124His
- Reis-Bucklers type: p.Arg124Leu

35360	CYBB gene mutation	EDTA W/B 5.0 실온 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 20	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808046Z 4556.62	428,780
-------	--------------------	--	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

Chronic granulomatous disease (CGD; 만성육아종병)는 포식세포(phagocyte)가 정상 기능을 하지 못함으로써 생기는 질환으로 만성적으로 재발되는 감염증이 나타나므로 여러 부위에 육아종 병변을 관찰할 수 있음
림프절에 많이 침범하고 심하면, 피부, 폐, 뼈에도 감염이 침범하여 생명을 위협할 수 있음. X-염색체 연관 CGD는 Xp21.1에 위치한 CYBB (cytochrome b-245, beta polypeptide) 유전자의 돌연변이에 의하며, CYBB 유전자의 돌연변이 여부를 확인함으로써 X-염색체 연관 CGD의 확진이 가능

질환 관련 유전자 검사

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
34890	CYP17A1 gene mutation	EDTA W/B 4.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 35	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(2) C5807406Z 3111.78	292,820

선천성부신과형성증, 17 α -hydroxylase deficiency는 autosomal recessive로 유전되는 대사질환으로서, congenital adrenal hyperplasia의 5% 미만을 차지하는 드문 형태로 17 α -hydroxylase deficiency의 진단에 있어 CYP17A1 gene의 돌연변이 확인

36910	CYP2C19 genotyping	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 5	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(1) C5806176Z 1958.22	184,270
-------	---------------------------	--------------------------------------	----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

CYP2C19는 여러 가지 임상적으로 중요한 약물들의 산화대사에 있어 중요한 역할을 함
CYP2C19의 기질 약물로는 diazepam 등의 일부 수면제, imipramin, amitriptyline 등의 삼환계 항우울제 등의 proton pump inhibitor 등이 있으며, 최근에는 항혈소판제인 clopidogrel (plavix)이 CYP2C19에 의해 활성형태로 대사된다고 보고
즉 CYP2C19 유전자 분석은 위 약물에 대한 대사 능력 차이를 예측함으로써 개인별로 약물 투여 용량을 적절히 조절하는데 사용

37580	DMD/BMD Duchenne Becker muscular dystrophy	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	수 7	검사 결과 보고서 참고 Multiplex-PCR	나580가 C5800026Z 711.83	66,980
-------	--	--------------------------------------	--------	-------------------------------	------------------------------	--------

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

DMD (Duchenne Muscular Dystrophy), BMD (Becker Muscular Dystrophy) 진단을 위한 검사로 DMD/BMD는 성염색체열성 유전되는 근이영양증 중 하나로 dystrophin 유전자의 이상에 의해 발생하며, 본 검사로 유전자 내의 결실(deletion)에 의한 대부분(98% 이상)의 DMD/BMD를 진단할 수 있음
여성 보인자의 경우 검출이 불가능하며, DMD/BMD exon deletion/duplication (S0121) 검사로 확인이 필요

S0121	DMD/BMD exon deletion/duplication	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 20	검사 결과 보고서 참고 MLPA	노581가(1) CZ581	498,900
-------	--	--------------------------------------	-----------	----------------------	-------------------	---------

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

DMD/BMD는 성염색체 열성 유전병(X-linked recessive)으로 dystrophin (DMD) 유전자의 이상에 의해 발생하며, 유전자 내의 결실(deletions)에 의한 발병률은 DMD 환자의 약 65%, BMD 환자의 약 85%를 차지함. 그 외 한 개 이상 exon의 duplication이나 point mutation 등에 의해 유발될 수 있음

61950	DRPLA, ATN1 Dentatorubral pallidoluysian atrophy 치상적핵담창구루이시안위축증	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월 7	검사 결과 보고서 참고 PCR & fragment analysis	나580나(2)(나) C5803026Z 1252.51	117,860
-------	--	--------------------------------------	--------	---	-------------------------------------	---------

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

Dentatorubral pallidoluysian atrophy (DRPLA) 진단을 위한 검사로서 DRPLA는 상염색체 우성 유전의 드문 선천성유전질환으로 신경계퇴화변성이 일어나며 미오클로누스(myoclonus), 간질(epilepsy), 소뇌성운동실조(cerebellar ataxia), 무도성무저위운동(choreoathetosis), 치매(dementia) 등을 나타내는 신경퇴행성질환

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
S0639	ELANE gene mutation	EDTA W/B 3.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 32	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(1) C5806036Z 1958.22	184,270

호중구를 포함한 대부분의 혈액 세포들은 골수에서 만들어지는데 호중구 감소증은 골수가 충분히 호중구를 생산하지 못하거나, 조기에 파괴되어서 적절히 기능을 하지 못해 생김. 주기성 호중구 감소증의 경우 골수에서 호중구의 생성이 주기적으로 극심하게 감소하게 되는데 호중구 엘라스타제(neutrophil elastase: *ELA2*) 유전자의 변이가 질환의 발생에 중요하며, 19번 유전자의 단완(19p13.3)에 위치하며 호중구 엘라스타제는 염증과 조직을 파괴시키는 역할을 함. 이 유전자의 변이에 의해 주기성 호중구 감소증 이외에도 심각한 선천성 호중구 감소증을 유발하기도 함

26200	ENG gene mutation	EDTA W/B 6.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808056Z 4556.62	428,780
-------	--------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

유전성 출혈성 혈관확장증(Hereditary hemorrhagic telangiectasia, HHT)의 분자유전학적 진단

38660	Factor IX gene mutation	EDTA W/B 3.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 45	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(2) C5807086Z 3111.78	292,820
-------	--------------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

B형 혈우병 확진, 보인자 검출, 산전진찰, 예후판단

38440	Factor V Leiden (R506Q)	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	수 3	검사 결과 보고서 참고 PCR & RFLP	나580나(2)(가) C5802036Z 503.84	47,410
-------	--------------------------------	--------------------------------------	--------	----------------------------	------------------------------------	--------

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

Factor V Leiden (R506Q)은 V응고인자의 점돌연변이에 의해 아미노산 506 위치에 존재하는 arginine이 glutamine으로 대체된 것으로 activated protein C (APC)에 의한 단백질 분해에 내성이 있음
상염색체 열성으로 유전되며 정맥혈전증에 대한 위험도가 이형접합에서는 7-8배, 동형접합에서는 80배 정도 증가함

38640	Factor VIII gene mutation	EDTA W/B 5.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 45	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(4) C5809286Z 7129.89	670,920
-------	----------------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

A형 혈우병을 유발하는 factor VIII 응고인자 결핍증의 분자유전학적 진단

45064	FGFR2 major mutation	EDTA W/B 3.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 14	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808086Z 4556.62	428,780
-------	-----------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

Pfeiffer 증후군은 다른 두개골 조기융합증후군(craniosynostotic syndrome)들과 마찬가지로 유전자 이상이 원인이며, 이 증후군의 신체적 증상은 두개골안면 회골부전증(crouzons)과 유사하면서 넓은 엄지손가락과 발가락이 특징적임
Pfeiffer 증후군은 10q26에 존재하는 fibroblast growth factor receptor 2 (*FGFR2*) 유전자의 돌연변이에 의해 발생되며, 상염색체 우성 유전을 함. *FGFR2* 유전자의 IgIII domain (Exon8-10)에 존재하는 hot spot에서의 돌연변이가 대부분이며, 그 외 *FGFR* 1의 P252R 돌연변이가 보고되어 있음

질환 관련 유전자 검사

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
38930	<i>FGFR3</i> major mutation	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서 Amniotic 5.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 10	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(1) C5806186Z 1958,22	184,270

검체안정성 실온(15~25℃) 1일, 냉장(2~8℃) 3일

연골무형성증(achondroplasia) 진단을 위한 검사. 연골무형성증은 상염색체 우성으로 유전되는 골성장의 유전적장애로 저신장 등의 소견을 보임

57300	<i>LDLR</i> gene mutation	EDTA W/B 3.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808536Z 4556,62	428,780
-------	---------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

Familial hypercholesterolemia 환자의 분자유전학적 진단, 유전상담, 증상 전 진단 및 산전진단
Familial hypercholesterolemia의 주요 원인은 *LDLR* (19p13.2) 상염색체 우성 유전 유전자의 돌연변이로 알려져 있으며, 본 검사는 *LDLR* 유전자의 모든 exon 및 인접 intron 부위의 염기 서열을 직접염기서열분석법으로 확인하는 검사
본 검사의 돌연변이 발견확률은 약 75%~85%이며, large deletion 및 duplication에 의한 돌연변이는 본 검사로 진단이 불가능

22312	Fragile-X 증후군 확진	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	화,금 3	검사 결과 보고서 참고 PCR & fragment analysis	나580나(2)(나) C5803126Z 1252,51	117,860
-------	------------------	--------------------------------------	----------	---	-------------------------------------	---------

검체안정성 실온(15~25℃) 1일, 냉장(2~8℃) 3일

Fragile X syndrome은 중간 정도의 정신박약을 보이는 유전성질환 중 가장 흔하며, 남성에서 중간 정도의 정신박약을 유발하는 원인 중 다운증후군에 이어 두 번째를 차지함. 이 질환은 *FMR1* 유전자의 첫 번째 exon의 전사가 일어나지 않는 부위의 CGG 반복서열의 증폭에 의해 일어남. 본 검사는 검사대상자에 대한 확진검사이며, 태아에 대한 선별검사임

32160	<i>FUS</i> gene mutation	EDTA W/B 6.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808096Z 4556,62	428,780
-------	--------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

상염색체 우성으로 유전되는 amyotrophic lateral sclerosis의 분자유전학적 진단

36481	GAA gene(Pompe)	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월,수,금 21	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(4) C5809106Z 7324,34	670,920
-------	-----------------	--------------------------------------	-------------	----------------------------------	----------------------------------	---------

검체안정성 실온(15~25℃) 1일, 냉장(2~8℃) 3일

폼페병(Pompe)은 리소좀 내에서 당원(Glycogen)을 Glucose로 분해하는 효소인 GAA(acid α -glucosidase)의 결핍이나 부족에 의해 근육의 리소좀 내 당원이 축적되고, 이로 인해 비가역적인 근육 손상이 유발되는 진행성 신경근육질환

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
36482	GBA gene (Gaucher)	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월,수,금 21	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808126Z 4680,89	428,780

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

고셔병(Gaucher)은 글루코세레브로시다아제(Glucocerebrosidase) 효소 결핍에 의해 발생하는 질환으로 상염색체 열성 유전. 글루코세레브로사이드(Glucocerebroside)를 분해하는 효소로, 결핍되면 비장, 간, 림프에 축적되어 비대해진 대식세포를 고셔세포라고 함

36483	GLA gene (Fabry)	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월,수,금 21	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(4) C5807146Z 3196,65	292,820
-------	-------------------------	--------------------------------------	-------------	----------------------------------	----------------------------------	---------

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

파브리병(Fabry)은 리소좀이라는 세포 내 소기관에서 특정한 당지질 대사에 필요한 효소가 결핍되어 발생하는 리소좀 축적 질환으로, X염색체 관련 열성 유전. 리소좀에 있는 가수분해 효소인 α-갈락토시다아제(α-galactosidase A(α-GAL, α-gal A)) 활성 감소 및 부족으로 인해 혈관벽에서 글로보트리오실세라마이드(globotriaosylceramide(GL-3))와 같은 당지질(글로코스핑고리피드, glycosphingolipids)이 진행성으로 축적되어 조직과 기관의 기능을 손상시키는 질환

10514	G6PC gene mutation Glycogen storage disease 1α	EDTA W/B 5.0 실온 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 30	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(2) C5807096Z 3111,78	292,820
-------	--	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

Glycogen storage disease 1α (Von Gierke, 당원병 1α형)는 Glucose-6-phosphatase, catalytic (G6PC)이라는 효소의 활성 저하로 글리코겐을 분해하여 포도당으로 전환시킬 수 없으므로 글리코겐이 간, 신장, 적혈구 등에 축적되는 질환 c.648G> T 돌연변이가 가장 흔하게 보고되고 있음

45120	GCH1 gene mutation	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 20	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(2) C5807126Z 3111,78	292,820
-------	---------------------------	--------------------------------------	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

상염색체 우성 유전의 dopa-responsive dystonia (도파반응성 이긴장증)는 14q22.1-q22.2에 위치한 GTP-cyclohydrolase 1 (GCH1) 유전자의 돌연변이에 의한. GCH1은 dopamin 생합성에 관여하는 효소 tyrosine hydroxylase의 조효소인 BH4를 GTP로부터 합성하는데 관여하는 효소. GCH1 유전자의 돌연변이 여부를 확인함으로써 dopa-responsive dystonia의 확진 가능

34780	GFAP gene mutation	EDTA W/B 5.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 32	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(2) C5807136Z 3111,78	292,820
-------	---------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

Alexander disease는 cortical white matter를 침범하는 질환으로 infantile form (51%), juvenile form (23%), adult form (24%)이 있음. Infantile form의 경우 대개 출생 2년 이내에 증상이 발생하며, Juvenile form의 경우는 대개 4-10세경에 증상이 발생. GFAP 유전자는 Alexander disease의 유일한 원인 유전자로 밝혀져 있음. 본 검사는 GFAP 유전자의 모든 exon 및 인접 intron 부위의 염기서열을 직접 염기서열분석법으로 확인하는 검사로, 본 검사를 통해 약 98%의 환자에서 pathogenic variant를 발견할 수 있음

검사코드	검사명	검체정보	검사일 소요일	참고치 검사방법	보험정보	수가(원)
44030	GNAS gene mutation	EDTA W/B 3.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 25	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(3) C5808486Z 4556.62	428,780

Pseudohypoparathyroidism (PHP)은 GNAS complex의 돌연변이에 의한 질환

GNAS 유전자의 점돌연변이 확인을 위하여 염기서열 분석과 함께, GNAS complex의 거대결실 및 메틸화 양상의 이상을 확인하기 위하여 MS-MLPA (methylation specific-Multiplex Ligation-dependent probe Amplification)분석을 함

37890	GRN gene mutation	EDTA W/B 5.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 35	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	-	585,000
-------	--------------------------	---	-----------	----------------------------------	---	---------

GRN-related frontotemporal dementia (FTD-GRN)는 상염색체 우성으로 유전되며 GRN 유전자의 pathogenic variant가 원인으로 알려져 있음. FTD-GRN 환자의 95%는 동일한 질환을 가진 부모가 있으며, 약 5% 미만의 환자들은 de novo로 발생하는 것으로 알려져 있음

22321	HAX1 gene mutation	EDTA W/B 4.0 냉장 주민번호 의뢰서·동의서	월-목 35	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	나580다(2) C5807156Z 3111.78	292,820
-------	---------------------------	---	-----------	----------------------------------	----------------------------------	---------

HAX1 유전자는 Kostmann syndrome의 원인 유전자로 알려져 있으며 autosomal-recessive neutropenia를 특징으로 함

본 검사는 HAX1 유전자의 모든 exon 및 인접 intron 부위의 염기서열을 직접염기서열분석법으로 확인하는 검사로 현재까지 알려진 HAX1 유전자의 모든 점돌연변이를 발견할 수 있음

36921	Hemochromatosis, HFE gene mutation	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월-금 10	검사 결과 보고서 참고 PCR & sequencing	-	94,100
-------	---	--------------------------------------	-----------	----------------------------------	---	--------

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

혈색소침착증(hemochromatosis) 진단을 위한 검사. hemochromatosis는 철분의 대사이상으로 인해 경화증, 간종양, 당뇨병, 심근질환, 관절염, 성선기능저하증 등의 다기관 이상을 보이게 되며 주로 북유럽 민족에서 높은 환자 및 보인자 빈도를 보이는 질환. 원인 유전자인 HFE의 282번째 아미노산인 cysteine이 tyrosine으로 치환된 것(C282Y)과 63번째 아미노산인 histidine이 glutamate로 치환되는 것이 전체 돌연변이의 약 98% 이상 차지

20820	HLA B27 genotyping	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월,수,금 2	Negative Real-time PCR	누841다 D8413026Z 760.83	71,590
-------	---------------------------	--------------------------------------	------------	---------------------------	------------------------------	--------

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

강직성척추염(ankylosing spondylitis)의 주요 위험인자인 HLA-B27 type 유무 확인

70520	HLA B51 genotyping	EDTA W/B 3.0 냉장 의뢰서·동의서	월,목 2	Negative Real-time PCR	-	74,300
-------	---------------------------	--------------------------------------	----------	---------------------------	---	--------

검체안정성 실온(15-25℃) 1일, 냉장(2-8℃) 3일

베철허(Bechet's disease)은 만성적인 궤양이 구강과 성기에 자주 재발되는 질환으로 HLA-B51과 연관됨.