

# 대한진단유전학회 20년사



20살의 봄, 빛나는 청춘을 맞이하며

---

KOREAN SOCIETY FOR GENETIC DIAGNOSTICS

2006 - 2025



父母兄弟  
兄弟兄弟

清海 趙顯燦





# 대한진단유전학회 20년사



20살의 봄, 빛나는 청춘을 맞이하며

KOREAN SOCIETY FOR GENETIC DIAGNOSTICS

2006 - 2025

## 휘호

본 기념책자의 권두에는 대한진단유전학회 발기인이자 초대 회장을 역임하신 청해 조현찬 교수께서 친히 휘호하신 글씨를 수록하였다. 조현찬 교수는 한림대학교 의과대학에서 오랜 기간 후학 양성과 연구에 헌신하였으며, 퇴임 이후에도 왕성한 학술 활동을 이어가고 계신다. 특히 청해지기 블로그를 통해 학문적 통찰을 나누는 한편, 대한진단유전학회의 발자취를 꾸준히 기록하고 보존하는 데 기여하고 있다.

# 목차

|               |    |                       |     |
|---------------|----|-----------------------|-----|
| 발간사           | 4  | 한국 진단유전의 발전사          | 96  |
| 축사            | 6  | 대한진단유전학회와 함께한 20년의 궤적 |     |
| 미션과 비전        | 12 | 학술 활동                 | 148 |
| 숫자로 본 오늘      | 14 | 과학으로 이끌고, 윤리로 다듬어가는 길 |     |
| 대한진단유전학회의 발자취 | 16 | 학회지 및 홈페이지            | 250 |
| 성장의 주요 이정표    |    | 소통하고 나누고              |     |
| 창립 배경 및 회고록   | 18 | 학회 운영                 | 268 |
| 남기고 싶은 이야기들   |    | 가치를 향한 도전과 실행         |     |
| 사진으로 보는 20년사  | 34 | 편찬후기                  | 293 |
| 개척 2006-2010  |    |                       |     |
| 전진 2011-2015  |    |                       |     |
| 도약 2016-2020  |    |                       |     |
| 확장 2021-2025  |    |                       |     |

### 20년의 발자취와 내일을 향한 기대



대한진단유전학회가 창립 20주년을 맞이하여 『대한진단유전학회 20년사』를 발간하게 된 것은 매우 뜻깊은 일입니다.

2006년 연구회로 첫 발을 첫발을 내디딘 이후, 진단유전학의 학문적 정립과 제도적 발전을 위해 쉽 없이 걸어온 지난 20년의 여정을 한 권의 책으로 기록하였고, 이에 학회의 창립을 이끌어 주신 선배님들과 함께한 모든 회원 여러분께 진심 어린 감사의 말씀을 드립니다.

우리 학회는 2011년 정식 학회로 출범한 이래, 진단유전학 분야의 전문성, 다양성, 그리고 포용성을 바탕으로 꾸준히 성장해 왔습니다. 현재 2,500여 명의 회원이 함께하는 학회로 발전하였으며, 매년 정규 학술대회와 세 포유전·NGS·생물정보학 워크숍 등 다채로운 교육 프로그램을 통해 최신 지견을 나누고 실무 역량을 키워왔습니다. 특히 2017년부터 매년 개최하고 있는 ELSI 심포지엄은 유전자검사와 관련된 윤리적, 법적, 사회적 쟁점을 다루는 국내 유일의 학술 장으로 자리매김하였으며, 2023년부터는 희귀질환 관련 주제를 강화함으로써 학문의 깊이와 사회적 책임을 동시에 확장해 나가고 있습니다.

이러한 꾸준한 노력의 결실로 2024년 우리 학회는 보건복지부로부터 유전자검사교육기관으로 공식 지정받는 성과를 이루었습니다. 또한, 회원 주도의 임상지침 개발을 통해 NGS 검사, 액체생검, CMA, 유전자검사결과보고서 등 다양한 분야의 표준화와 품질 향상을 선도하며, 국가적 유전분야의 정책 및 제도 변화에도 적극적으로 대응해 왔습니다.

그동안의 학회 활동은 단순한 학문적 축적을 넘어, 우리나라 진단유전학의 현재를 형성하고 미래를 준비하는 기반이 되어주었습니다. 이번 20년사는 학회의 발자취를 되돌아보며, 선배 세대의 헌신과 후배 세대의 열정을 잇는 귀중한 기록으로 남을 것입니다. 진단유전학의 새로운 도약을 준비하는 이 시점에서, 우리 학회가 정밀의학 시대의 주역으로서 더욱 굳건히 자리매김하길 기대합니다.

끝으로, 학회의 발전을 위해 헌신하신 역대 회장님들과 임원진, 그리고 각자의 자리에서 묵묵히 함께해주신 회원 여러분께 깊은 감사의 말씀을 드립니다. 대한진단유전학회가 걸어온 지난 20년의 발자취가 미래 세대에게 영감이 되기를 소망하며, 우리 모두가 함께 만들어갈 다음 20년을 기대합니다.

감사합니다.

2025년 11월

대한진단유전학회 회장 **남 명 현**

## 의학의 지평 위에서, 융합과 미래를 여는 진단유전학



대한진단유전학회 창립 20주년을 진심으로 축하드립니다.

2006년 대한진단검사의학회 산하 ‘유전 및 분자진단연구회’로 시작된 대한진단유전학회는 2011년 ‘대한유전분자진단학회’를 거쳐 2017년 ‘대한진단유전학회’로 재도약하며, 지난 20년간 대한민국 진단유전 분야를 선도해 온 명실상부한 전문 학회입니다. 2025년 현재, 다양한 임상과의 전문의를 포함하여 병리사, 산업계, 연구기관, 협회 등 총 2,500여 명의 회원이 함께하며, 우리나라 유전검사와 분자진단의 중심축으로 굳건히 자리 잡고 있습니다.

대한진단유전학회는 임상 유전진단검사를 전문적으로 다루는 학술단체로서 학술 연구, 검사실 운영, 결과 해석, 유전 상담은 물론, 유전정보와 관련된 법적·윤리적·사회적 쟁점(ELSI)에 이르기까지 유전검사 전반의 기준을 제시하는 중요한 역할을 하고 있습니다.

특히, 진단검사의학 전문의를 중심으로 한 첨단 유전진단 기술은 우리나라 임상 의료 수준을 크게 향상시켰으며 이를 통해 국민 건강과 진료의 질도 높이는 효과를 가져왔습니다.

이와 같은 학회의 노력을 통해, 2024년 2월에는 전문 학회로서는 최초로 「생명윤리 및 안전에 관한 법률 시행규칙」 제 49조의 7에 따라 유전자검사교육기관으로 지정되는 쾌거를

이루었습니다. 또한 매년 상반기에는 학술대회, 하반기에는 ELSI 심포지엄을 개최하며 학술 교류와 윤리적 논의를 선도하고 있으며, 자체 교육 플랫폼을 통해 연간 7~8회의 워크숍을 운영하며 회원들의 전문성과 실무역량 강화에도 앞장서고 있습니다.

지난 20년간 학회가 이룩한 눈부신 발전은 모든 회원과 임원들의 땀과 노력으로 일구어낸 것이며, 이러한 역사를 정리하는 작업은 과거와 현재를 연결하고 보다 나은 미래를 향한 이정표를 세우는 일이라 할 것입니다. 그런 의미에서 이번 대한진단유전학회 20년사 발간은 선배 회원들이 씨를 뿌리고 가꾸어 놓은 지난 과거를 돌이켜보고, 후학들이 그 역사와 전통을 거울삼아 대한진단유전학회의 밝은 미래를 설계하는 뜻있는 작업이라고 생각합니다.

지난 20년간 대한진단유전학회가 걸어온 수준 높은 학술활동의 발자취와 회원들의 노력이 이번 편찬사에 빠짐없이 수록되어 많은 의학 관련 학회의 운영에 좋은 참고 자료로 활용되기를 기원합니다. 창립 20주년 기념행사를 준비하신 남명현 회장님과 임원들의 노고에도 심심한 감사를 드립니다.

감사합니다.

2025년 5월

대한의학회 회장 **이진우**

*Jim Woo Lee*

## 실천과 교육으로 이어온 진단유전학의 길



존경하는 대한진단유전학회 회원 여러분,

대한진단유전학회는 2006년 분자진단연구회로 첫발을 내디딘 이래, 국내 분자진단과 유전학 분야의 중심 학회로 자리매김하며, 대한민국 의료 발전에 크게 이바지해 왔습니다. 정기 학술대회와 다양한 교육 프로그램, 그리고 회원님들이 보여 주신 열정과 참여는 학회의 지속적인 성장의 원동력이었습니다.

대한진단검사의학회는 모학회로서, 진단검사와 유전학의 융합, 그리고 정밀의학 시대를 선도하기 위해 대한진단유전학회와 긴밀하게 협력해 왔고, 앞으로도 그 협력을 더욱 확대해 나갈 것입니다.

양 학회는 차세대 염기서열 분석(NGS) 등 첨단 유전체 분석 기술을 활용한 맞춤형 진단, 임상약물유전학 검사 지침 개발, 검사 표준화, 그리고 임상 현장에서 실질적으로 도움이 되는 다양한 연구와 교육 프로그램을 공동으로 추진하고 있습니다.

특히, 한국인에게 적합한 임상약물유전학 검사 및 적용 진료 지침을 개발하여, 국내 의료 환경에 맞는 표준화된 진단법을 보급함으로써 환자 안전과 진단의 정확성을 높이는 데 큰 역할을 해왔습니다.

이제 유전체 기반 정밀의학이 현실이 되고, 유전정보를 활용한 맞춤 진단과 치료가 임상 현장에서 점차 확대되고 있습니다. 이러한 변화의 중심에 대한진단유전학회와 대한진단검사의학회가 함께 하고 있음에 큰 자부심을 느낍니다.

앞으로도 대한진단검사의학회는 대한진단유전학회와의 긴밀한 협력을 바탕으로, 정밀의학 시대에 부합하는 혁신적인 진단기술 개발과 임상 적용을 지속적으로 추진해 나갈 것입니다.

국민 건강 증진과 의료 서비스의 질 향상을 위해 두 학회의 협력은 더욱 중요해질 것이며, 이를 통해 한국 의료가 세계적인 수준으로 도약하는 데 크게 기여할 것으로 확신합니다.

대한진단유전학회가 대한민국 분자진단유전 분야를 대표하는 단체로서 더욱 굳건한 뿌리를 내리고, 미래 의료 환경 변화에 능동적으로 대응하며 혁신을 주도하는 중심축이 되기를 진심으로 기원합니다.

다시 한 번 대한진단유전학회의 발전과 회원 여러분의 건강, 그리고 무궁한 앞날을 축원합니다.

감사합니다.

2025년 5월

대한진단검사의학회 이사장 **신명근**

*Shin Myeong-kun*



## 축사

### 함께 걸어온 20년, 진단검사의학과 유전학의 동행



존경하는 회원 여러분!

2006년 유전 및 분자진단연구회로 시작한 대한진단유전학회가 이제 20주년을 맞이하였습니다. 2011년 대한유전분자진단학회로 정식학회가 되었고, 2017년 대한진단유전학회로 개정하여 지금의 학회로 발전하였습니다. 현재 진단검사의학 전문의 뿐 아니라 타과 전문의, 임상유전체학, 유전학 분야 전문가들도 학회에 참여하여 현재 2,500명의 회원을 보유한 명실공히 진단유전학의 대표학회로 발전하였습니다.

급변하고 있는 유전자 진단의 임상적용을 선도하고, 유전자 진단의 임상가이드 라인을 제정하는 등 본 학회는 유전자 진단의 표준화와 윤리성 확보를 위해 많은 학술활동을 수행하고 있습니다. 춘, 추계 학술대회 이외에도 세포유전 워크숍, NGS 워크숍, 생물정보학 워크숍, 유전상담 강좌, 유검평 심사원 교육 등 다양한 학술행사를 시행하여 임상진단에 실질적인 도움을 주고 있습니다.

이러한 대한진단유전학회의 왕성한 활동과 발전은 대한진단검사의학회 발전의 원동력으로 작용하며, 대한 진단검사의학회가 세계적인 리더로 발돋움하게 할 것입니다.

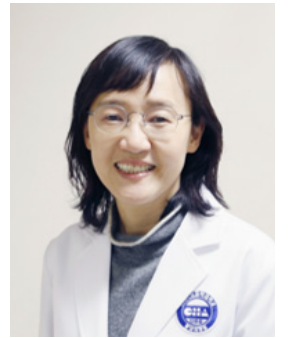
신임 남명현 회장님과 여러 임원들의 노고에 충심으로 감사드리며, 대한진단유전학회가 지속적으로 발전할 수 있도록 많은 관심과 성원을 보냅니다.

2025년 5월

대한진단검사의학회 회장 **전 창 호**

## 축사

### 20년의 발자취, 미래를 향한 이정표



안녕하십니까?

대한진단유전학회의 창립 20주년을 진심으로 축하드립니다.

2006년 대한진단검사의학회 내 분자진단연구회로 시작한 대한진단유전학회는, 진단유전 분야의 학술 발전과 의료현장의 발전을 선도하는 중심적인 역할을 해왔습니다.

그동안의 노력과 헌신 덕분에 현재 2,500명 이상의 회원과 함께 성장하였으며, 국내 진단유전학 발전을 위한 기초 연구와 임상 적용 확대 및 정확성 향상에 이르기까지 다양한 영역에서 큰 성과를 이루었습니다.

학회의 적극적인 활동 덕분에 진단유전학 분야는 빠르게 변화하고 있으며, 유전체 분석 기술의 급속한 발전과 함께 개인 맞춤형 의료 시대를 앞당기는 데 중추적인 역할을 수행하고 있습니다. 또한, 국내외 유관기관 및 학회와의 협력을 통해 국제적 경쟁력을 갖추고 글로벌 학술교류를 활발히 추진해 왔습니다.

이번에 발간하시는 『대한진단유전학회 20년사: 20살의 봄, 빛나는 청춘을 맞이하며』는 지난 20년의 성과를 정리하고, 미래의 발전 방향을 제시하는 중요한 이정표가 될 것으로 기대합니다. 이 뜻깊은 기념 책자를 통해 회원 여러분의 지난 노력과 열정이 기록되고, 후대에 전달될 소중한 역사적 자산이 될 것입니다.

앞으로도 대한의학유전학회와 긴밀히 협력하며 함께 발전하여, 국내 진단유전 뿐만 아니라 의학유전학 분야를 넘어 국제적으로도 그 위상을 더욱 높이고, 건강한 사회와 의학 발전에 크게 기여하기를 기대합니다. 다시 한번 창립 20주년을 진심으로 축하드리며, 대한진단유전학회의 무궁한 발전과 회원 여러분의 건승을 기원합니다.

감사합니다.

2025년 5월

대한의학유전학회 이사장 **류 현 미**

## 축사

### 평가에서 기준으로, 함께 걸어온 20년의 길



대한진단유전학회 창립 20주년을 진심으로 축하드립니다. 그리고 그동안 진단유전학 분야의 발전을 위해 힘써 오신 학회 회원 여러분께 깊은 감사의 말씀을 드립니다.

지난 20년 동안 대한진단유전학회는 국내 진단유전학 분야의 중심축으로 성장하며, 분자진단 및 유전학 발전에 크게 기여해 왔습니다. 2006년 분자진단연구회로 시작해 이제는 2,500명 이상의 회원이 함께하는 전문 학회로 자리 잡기까지, 그 여정 하나하나에 대한진단유전학회 회원들의 열정과 노력이 담겨 있음을 잘 알고 있습니다. 저 역시 2022년부터 한국유전자검사평가원 원장, 그리고 2024년부터는 한국유전자검사평가원 이사장으로서 대한진단유전학회와 긴밀히 협력해 왔기에, 이번 대한진단유전학회 20주년이 더욱 뜻깊게 다가옵니다.

그동안 대한진단유전학회는 학술대회, 심포지엄, 워크숍, 교육 프로그램 등 다양한 활동을 통해 분자유전 분야의 빠른 발전 추이를 공유하고, 실질적인 전문성 향상을 위한 기반을 마련해 왔습니다. 특히 임상 NGS, 세포유전학, 생물정보학 등 각 분야에서 진행된 워크숍과 교육 프로그램은 현장 실무자들의 역량 강화에 큰 도움이 되었습니다.

2021년 12월 생명윤리 및 안전에 관한 법률 개정으로 인해 진단유전검사 분야에도 큰 변화가 생겼습니다. 이러한 평가

체계 개편에 대응하기 위해 한국유전자검사평가원은 숙련도 평가 도입, 검사 항목 분류 방식 개선 등 새로운 제도를 마련해 시행해 왔고, 그 과정에서 대한진단유전학회의 협조가 큰 힘이 되었습니다.

또한 대한진단유전학회는 윤리적, 법적, 사회적 논의를 꾸준히 이어가며 관련 연구와 책임 있는 실천을 실현해 왔습니다. 임상 지침과 권고안 개발을 통해 진료 현장의 기준을 만들어 왔으며, 공식학회지 Laboratory Medicine Online (LMO)는 연구자 간 지식 공유의 소중한 장으로 자리매김하고 있습니다.

한국유전자검사평가원은 대한진단유전학회와 함께 유전자검사 서비스의 질을 높이고, 국민의 신뢰를 쌓기 위해 꾸준히 협력해 왔습니다. 숙련도 평가와 현장 평가 등 다양한 분야에서 함께해 주신 점에 감사드리며, 앞으로도 대한진단유전학회와의 파트너십을 더욱 강화해 나가겠습니다.

대한진단유전학회의 지난 20년은 그 자체로 큰 자산이며, 앞으로의 20년도 더 큰 가능성으로 채워지리라 믿습니다. 대한진단유전학회의 앞날에 지속적인 발전이 있기를 기원합니다.

2025년 5월

한국유전자검사평가원 이사장 전사일

Sail Chum

## 축사

### Two Decades of Molecular Excellence, One Shared Future



To the Esteemed Members of the Korean Society for Genetic Diagnostics (KSGD),

On behalf of the Association for Molecular Pathology (AMP), I extend our heartfelt and excited congratulations to the Korean Society for Genetic Diagnostics on the occasion of your 20th anniversary.

Over the past two decades, KSGD has played a pivotal role in advancing the field of genetic diagnostics—not only in Korea, but globally. Your commitment to scientific excellence, innovation, and collaboration has strengthened the foundations of precision medicine and transformed patient care. From establishing best practices and promoting rigorous research to nurturing the next generation of scientists and clinicians, KSGD has consistently demonstrated leadership and vision.

As the landscape of genetic medicine continues to evolve, we are confident that KSGD will remain at the forefront—driving progress, setting standards, and building a future where diagnostics continue to improve outcomes for patients worldwide.

We look forward to the opportunity to collaborate with KSGD as we work to advance the field of diagnostics and personalized medicine with the goal of improving access and outcomes for all patients.

Congratulations on this remarkable milestone. We celebrate your achievements and look forward to your continued success in the years to come.

With great respect and admiration,

May 21, 2025

President

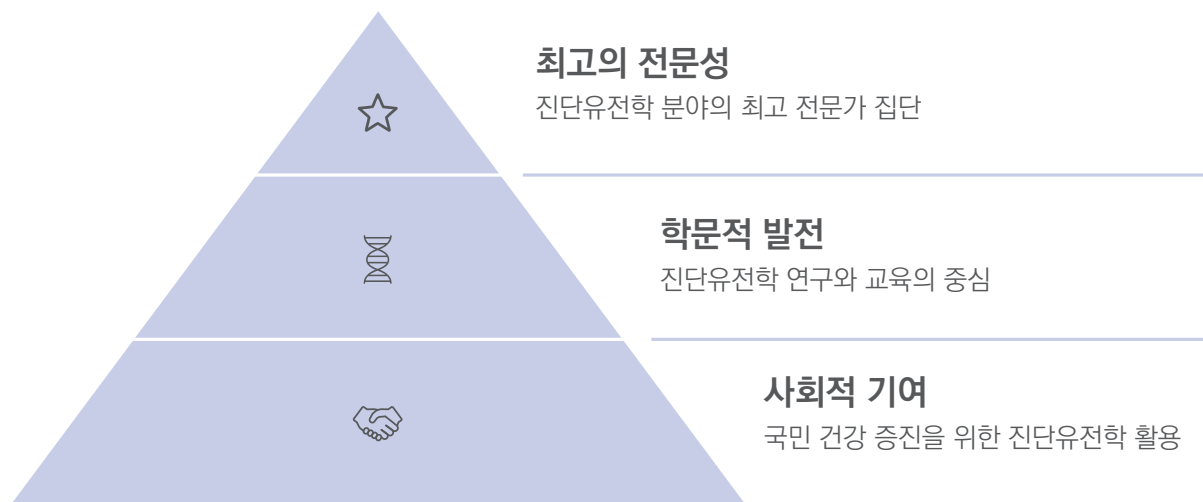
Association for Molecular Pathology (AMP)

Rockville, MD, USA

Jane Gibson, PhD

Jane Gibson

## 미션과 비전



대한진단유전학회는 2007년 창립 이래 진단유전학 분야의 학문적 발전과 임상적용을 위해 노력해 왔습니다. 학회의 주요 미션은 진단유전학 분야의 전문성을 높이고, 관련 연구와 교육을 활성화하며, 궁극적으로 국민 건강 증진에 기여하는 것입니다.

학회는 회원들의 전문성 향상을 위한 다양한 학술 활동과 교육 프로그램을 제공하고, 국내외 유관 기관과의 협력을 통해 진단유전학 분야의 발전을 이끌어가고 있습니다.

## 대한진단유전학회의 로고



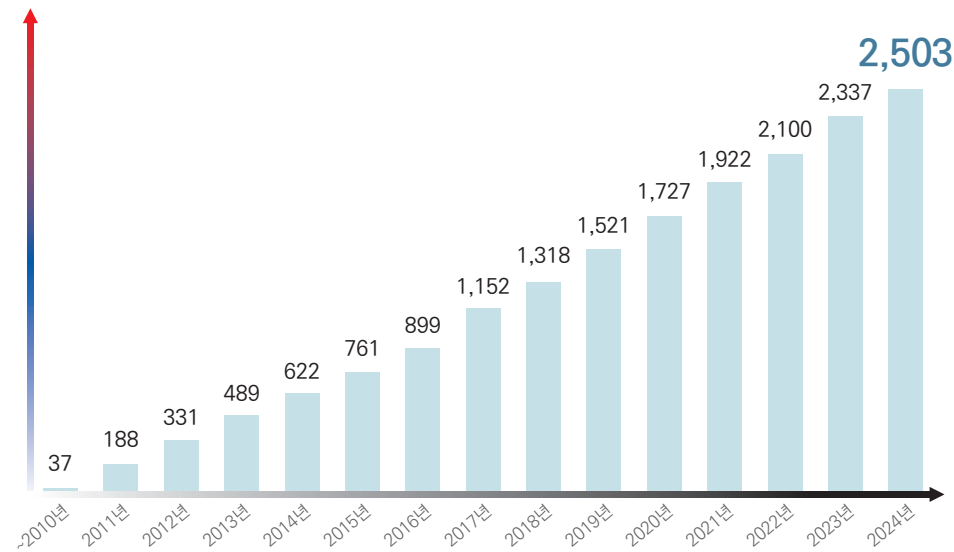
**대한진단유전학회**  
Korean Society for Genetic Diagnostics



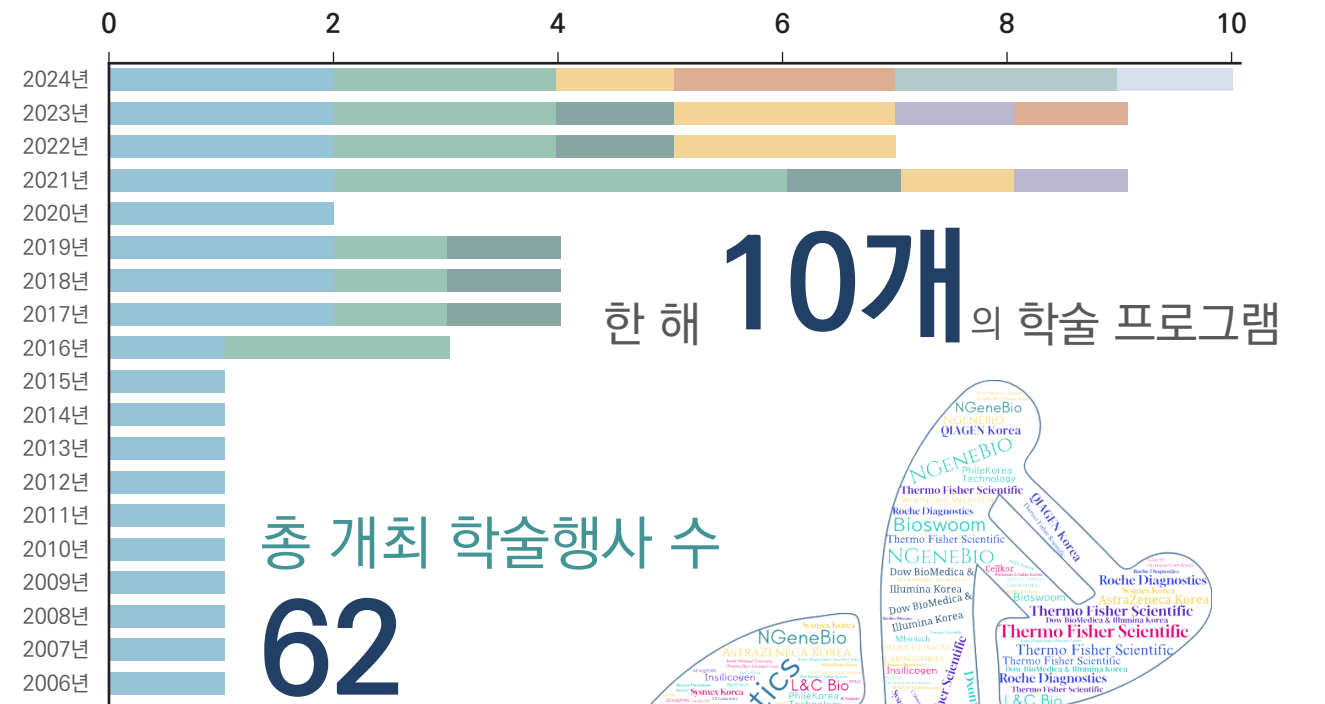
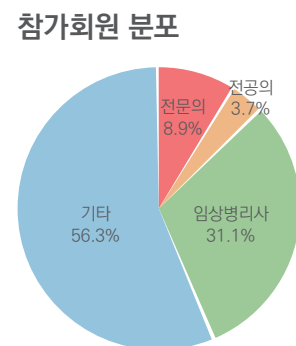
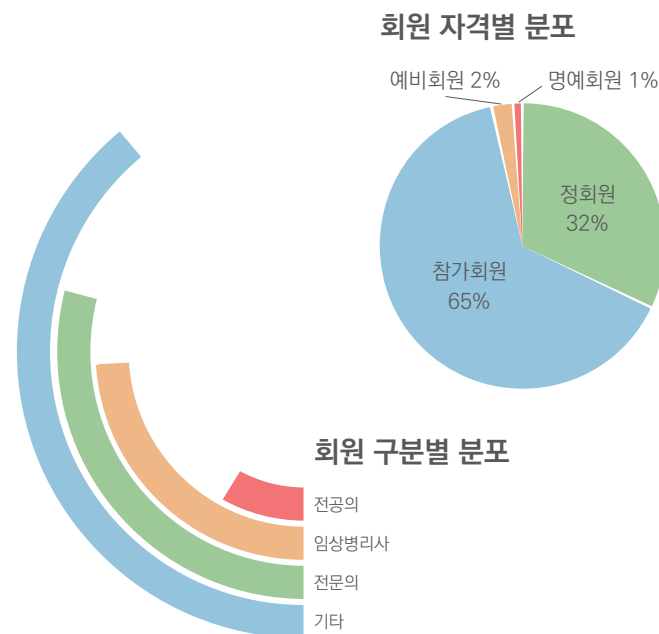
# 대한진단유전학회 20년사 숫자로 본 오늘

## 진단유전학회 20년, 데이터로 만나는 발전의 기록

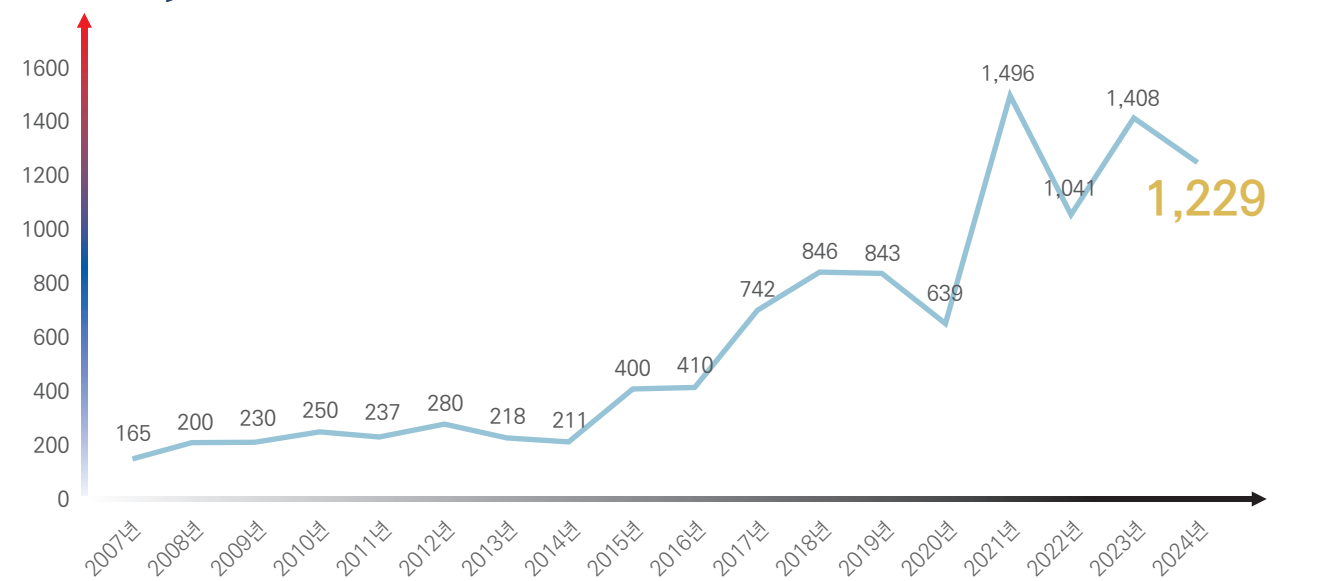
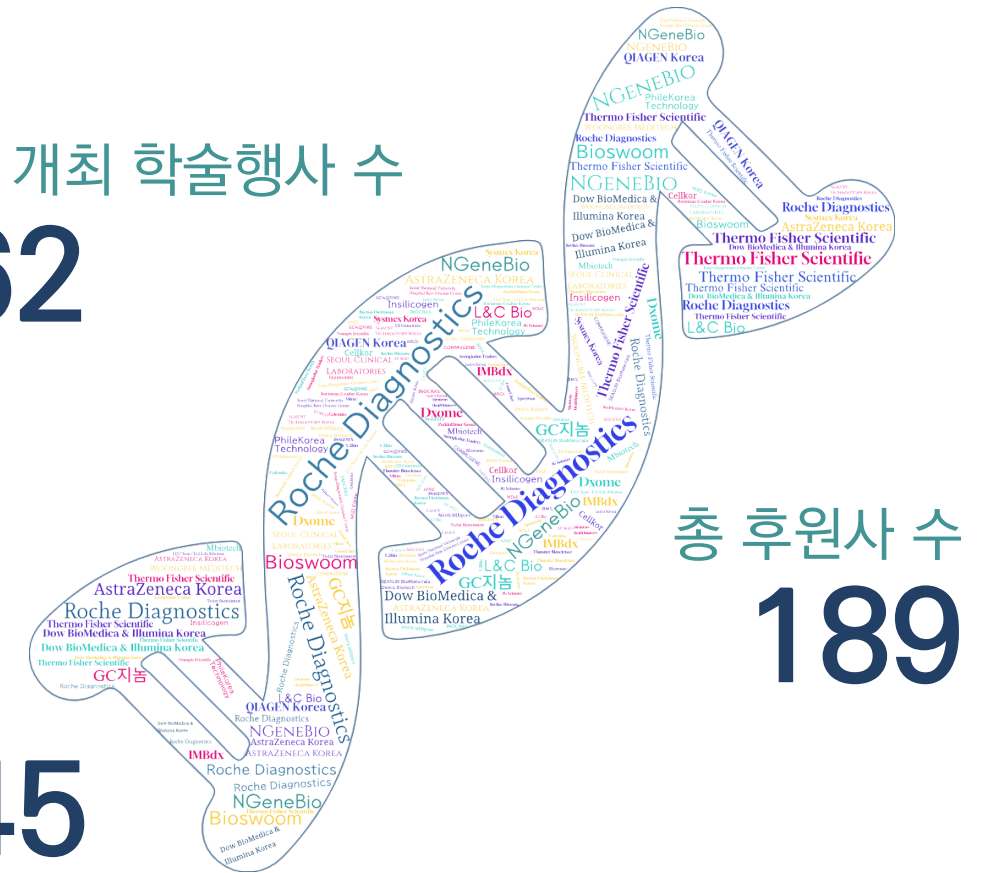
총 회원 수  
**2,503**



**8%** 전공의  
**24%** 임상병리사  
**29%** 전문의  
**39%** 기타



총 학술행사  
참가자 수  
**10,845**



## 대한진단유전학회의 발자취



# 창립 배경 및 회고록

2006-2008 조현찬, 발기인 및 초대회장  
2006-2008 서순팔, 발기인 및 초대임원  
2013-2014 한진영, 제4대 회장  
2015-2018 김종원, 제5대 및 6대 회장  
2019-2020 전창호, 제7대 회장  
2021-2022 서울주, 제8대 회장  
2023-2024 이경아, 제9대 회장

# 남기고 싶은 이야기들

## 조현찬 교수

학회 창립 이전, 진단검사의학계에서는 유전 및 분자진단 분야의 학술적 기반이 매우 미비한 상태였습니다. 특히 2005년에는 한국유전자검사평가원이 설립되었고, 대한임상검사정도관리협회는 1996년부터 약 10여 년간 세포유전검사 및 분자진단검사에 대한 정도관리 사업을 추진해 오던 시점이었습니다. 이와 같은 흐름 속에서, 진단검사의학회 차원의 독립된 학술활동의 필요성이 더욱 절실하게 인식되었습니다.



**유전 및 분자진단연구회 창립의 필요성이 대두된 배경과 설립 과정상의 주요 사항들에 대해 말씀 부탁드립니다.**

학회 창립 이전, 진단검사의학계에서는 유전 및 분자진단 분야의 학술적 기반이 매우 미비한 상태였습니다. 특히 2005년에는 한국유전자검사평가원이 설립되었고, 대한임상검사정도관리협회는 1996년부터 약 10여 년간 세포유전검사 및 분자진단검사에 대한 정도관리 사업을 추진해 오던 시점이었습니다. 이와 같은 흐름 속에서, 진단검사의학회 차원의 독립된 학술활동의 필요성이 더욱 절실하게 인식되었습니다. 여러 발기인들은 발기인 대표로, 당시 임상검사정도관리협회 진단유전분과 위원장이었던 저를 추천해 주셨고, 학술 모임의 명칭은 ‘유전 및 분자진단연구회’로 결정되었습니다. 학술 활동은 염색체 및 FISH 검사 중심의 세포유전학 분야(김선희 교수, 삼성서울병원)와 분자유전학 기반 진단 분야(박성섭 교수, 서울대학교병원)로 나뉘어 운영되었으며, 실무 총괄은 김종원 교수님께서 맡아주셨습니다. 아울러 학회 창립 전후로 대한의학유전학회와의 학문적 주도권을 둘러싼 긴장 속에서 오랜 시간 학술적 교류가 단절되었던 점은 지금도 아쉬움으로 남습니다.

**초대 회장으로서 가장 기억에 남는 학회 활동이나 성과는 무엇이며, 이것이 학회 발전에 어떤 의미를 가졌다고 생각하십니까?**

당시 저는 대한임상검사정도관리협회 진단유전분과 위원장, 한국유전자검사평가원 적절성평가위원회 위원장, 그리고 유전 및 분자진단연구회 위원장을 동시에 맡고 있었기에 어느 때보다 바쁜 시기를 보냈습니다. 하지만 그만큼 보람도 컸습니다. 진단검사의학회 내에 새로운 학문 영역을 정립해 간다는 사명감으로 연구회 활동에 전력을 다했던 시간이었습니다. 특히 초기 학회 운영을 함께해 주신 김종원 교수(총무), 김선희 교수(세포유전 부문), 박성섭 교수(분자진단 부문)의 헌신과 열정은 지금도 깊이 기억에 남습니다. 이분들의 노력 덕분에 학회가 튼튼한 토대를 마련할 수 있었습니다.

**창립 20주년을 맞아 대한진단유전학회가 한층 더 성장하기 위해 회원들에게 어떤 노력이 요구된다고 보십니까?**

진단유전학의 발전을 위해 회원 개개인이 학문적 역량을 지속적으로 향상시키는 것은 기본입니다. 하지만 학회의 지속적인

성장과 위상 제고를 위해서는 보다 적극적인 참여와 연대가 필요합니다.

양적으로 더 많은, 질적으로 우수한 연구성과가 발표되어야 하며, 이를 뒷받침할 수 있도록 학회 차원의 제도적·재정적 지원도 강화되어야 합니다. 모든 구성원이 학문 공동체의 일원으로서 연대감을 가지고 헌신할 때, 학회는 한층 더 견고하게 발전할 수 있을 것입니다.

**진단유전학이 정밀의료 및 맞춤의학 시대에 어떤 역할을 하게 될지, 그리고 이를 위해 학회가 중점적으로 준비해야 할 사항은 무엇이라고 보십니까?**

정밀의료와 맞춤의학이 가속화되는 시대에 진단유전학은 핵심적 역할을 담당하게 될 것입니다. 이에 따라 진단유전학자는 임상의학에 대한 이해를 보다 폭넓게 갖추고, 임상 전문가들과의 협업을 더욱 강화해야 합니다. 단순한 학술 교류를 넘어 임상 학술대회에도 관심을 기울이며, 실질적인 진료와 연구 현장에서 시너지를 낼 수 있는 전략이 필요합니다. 학회는 이러한 다학제적 협업의 장을 적극적으로 마련하고, 이를 제도적으로 뒷받침하는 데 역점을 두어야 할 것입니다.

**진단유전학의 미래를 이끌어갈 후학들에게 전하고 싶은 조언이나 비전이 있다면 말씀해 주시겠습니까?**

진단유전학은 의과학의 첨단을 달리는 분야입니다. 유전체 분석 기술의 눈부신 발전은 환자의 삶의 질을 혁신적으로 향상시킬 수 있는 가능성을 열고 있습니다. 후학 여러분께서는 기술적 변화에 유연하게 대응함과 동시에, 진단의 본질적 가치와 환자 중심의 윤리의를 항상 마음에 새기시기를 바랍니다. 또한 생명정보학, 인공지능, 임상유전학 등 다양한 분야와 융합되는 다학제적 시대에 걸맞게, 통합적 사고력과 데이터 해석 능력을 갖춘 진정한 전문가로 성장해 주시길 바랍니다. 무엇보다도 진단유전학은 ‘협업의 학문’입니다. 동료들과 지식을 나누고, 열린 마음으로 소통하며 함께 배우는 자세를 잊지 마십시오. 학회는 여러분의 배움과 성장을 응원하는 든든한 울타리가 되어 드릴 것입니다. 미래의 진단유전학은 여러분의 손에 달려 있으며, 그 여정을 함께해 나갈 우리 학회 역시 큰 기대를 품고 있습니다.



# 서순팔 교수

급속히 발전하는 분자유전진단기법을  
합법적으로 환자 진료에 이용하려면  
단순히 도입하는 것으로 끝나는 게 아니라,  
이들 검사의 시행과 평가가 정확하게 이루어지고,  
진단 및 치료에 그 유용성이 검증되어야 합니다.  
이런 일들은 결국 우리 진단검사의학과 의사들이  
해야 할 일이라고 판단하여  
연구회를 조직하게 되었습니다.



교수님께서서는 우리 학회의 창립 멤버로 계시는데, 처음  
학회를 창립하실 당시의 배경이나 계기에 대해 말씀해 주실 수  
있을까요?

연구회로 시작할 무렵 유전공학 분야가 연구자들 영역에서 임  
상의학의 영역에 들어옴에 따라 이전에는 진단받기 어려웠던  
감염병, 암, 유전질환 등 다양한 환자들이 유전검사를 통하여  
확진 받게 되자, 유전학을 이용한 검사에 대하여 의료계는 물론  
사회적인 관심이 커지게 되었습니다. 당시 국내의 환경으로는  
'생명윤리 및 안전에 관한 법률' 발효, '유전자검사평가원' 발족  
등 법적인 토대를 만들어 과학적이고, 윤리적인 검사로서 유전  
검사를 확립해 가려는 노력이 시도되고 있었지만, 동시에 영리  
목적의 바이오 벤처회사들도 우후죽순처럼 나타나서 최신의학  
과 유전자검사라는 미명 하에 법적으로 허용되지 않는 비윤리  
적인 사이비 유전검사를 시행하여 일반 국민을 현혹하는 지경  
에 이르렀습니다.

이에 급속히 발전하는 분자유전진단기법을 합법적으로 환자  
진료에 이용하려면 단순히 도입하는 것으로 끝나는 게 아니  
라, 이들 검사의 시행과 평가가 정확하게 이루어지고, 진단 및  
치료에 그 유용성이 검증되어야 합니다. 이런 일들은 결국 우  
리 진단검사의학과 의사들이 해야 할 일이라고 판단하여 연구  
회를 조직하게 되었습니다.

처음부터 분자진단검사나 세포유전검사가 진단검사의  
학과에서 시행된 것은 아니라고 들었습니다. 그 과정의 후일담  
을 말씀 부탁드립니다.

당시는 기존의 염색체분석 외에 PCR 및 PCR 기반 검사, FISH  
등이 서서히 도입되어 유전진단의 시작을 알렸습니다.  
초창기에는 염색체 검사의 경우 의료기관의 역사와 성장 과정  
에 따라 진단검사의학과 외에 병리과, 소아청소년과, 산부인과  
등에서 시행하기도 했고, 새로운 분자유전학적 검사를 도입하  
고자 할 때에도 임상 과에서 먼저 또는 동시에 시행하고자 건  
제하기도 했습니다. 그렇지만, 새로운 기술과 검사가 소개되고,  
검체의 질 관리와 신속 정확한 결과 보고를 하는 진단검사의학  
과로 점차 검사 의뢰가 많아지면서 현재의 모습으로 자리를 잡  
아갔습니다.

학회 창립 당시 예상하지 못했던 진단유전학 분야의 변  
화나 발전이 있다면 무엇이었으며, 이러한 변화가 당초 생각하  
셨던 학회의 방향성과 어떻게 달라졌습니까?

학회 설립 당시에는 PCR 기반 검사가 주된 검사였는데, 예상보  
다 훨씬 빠르게 차세대염기서열분석(NGS)과 같은 대용량 유전  
체 분석 기술이 발전하면서 진단유전학 검사의 범위가 크게 확  
장되었습니다. 당초에는 단일 유전자나 제한된 수의 유전자 변  
이를 검사하는 방향으로 생각했으나, 이제는 전체 엑솜이나 유  
전체를 한 번에 분석할 수 있게 되었습니다.

또한 액체 생검이나 비침습적 산전검사(NIPT)와 같은 새로운  
검사법이 소개되면서 임상적 활용 범위가 크게 넓어졌습니다.  
이런 기술적 발전은 당초 학회가 생각했던 방향성보다 더 넓은  
분야로 확장되는 계기가 되었습니다.

처음에는 윤리적, 법적 가이드라인 제시와 기술 표준화에 중점  
을 두었다면, 이제는 빅데이터 분석, 인공지능과의 융합, 그리  
고 임상 현장에서의 실질적 적용과 해석에 대한 전문성 개발이  
라는 새로운 방향으로 학회의 역할이 확대되었습니다.

진단유전학이 정밀의료와 맞춤형 치료 시대에 어떤 역  
할을 할 것으로 전망하시며, 이를 위해 학회가 중점적으로 준비  
해야 할 부분은 무엇이라고 생각하십니까?

진단유전학은 정밀의료와 맞춤형 치료의 핵심 기반이 될 것입  
니다. 환자 개인의 유전적 특성을 파악하여 질병의 위험도와 약  
물 반응성을 예측하며, 가장 적합한 치료법을 선택하는 데 필수  
적인 정보를 제공할 것입니다. 특히 암 진단과 치료에서 표적치  
료제 선택을 위한 동반진단의 역할이 더욱 중요해질 것으로 전  
망합니다.

학회가 중점적으로 지향해야 할 점으로는 첫째, 임상적으로 유  
의미한 유전자 변이의 해석과 보고에 대한 표준화된 지침 개발  
이 필요합니다. 둘째, 빅데이터와 인공지능을 활용한 유전체 데  
이터 분석 역량을 강화해야 합니다. 셋째, 다양한 분야의 전문  
가들과 협력하는 다학제적 접근법을 구축해야 합니다. 또한 검  
사의 질 관리와 정확성 보장을 위한 지속적인 노력과 함께, 유  
전자검사의 윤리적, 법적, 사회적 측면에 대한 가이드라인을 발  
전시켜 나가야 할 것입니다.

진단유전학의 미래를 이끌어갈 후배들에게 전하고 싶은  
조언이나 비전이 있으시다면 말씀해 주시겠습니까?

진단유전학 분야는 기술의 발전 속도가 매우 빠르므로, 끊임없  
이 공부하고 새로운 기술과 지식을 습득하는 것이 중요합니다.  
단순히 기술적인 면 아니라, 임상적 의미와 환자 케어에 실질적  
으로 어떻게 적용될 수 있는지 폭넓게 이해하는 통합적 시각을  
가져야 합니다.

또한 우리 분야는 다양한 전문 분야와의 협력이 필수적입니다.  
임상의사, 생물정보학자, 인공지능 전문가, 윤리학자 등 다양한  
전문가들과 소통하고 협력하는 능력을 키우세요. 특히 빠르게  
변화하는 환경에서 유연성과 창의성을 발휘하여 새로운 도전에  
적응할 수 있어야 합니다.

무엇보다 우리의 일이 단순한 기술적 업무가 아니라 환자의 삶  
과 건강에 직접적인 영향을 미친다는 책임감을 항상 가지고, 윤  
리적 기준을 철저히 지키며, 정확하고 신뢰할 수 있는 검사 결  
과를 제공하는 것이 중요합니다. 이러한 자세로 진단유전학 분  
야를 발전시켜 나간다면, 우리는 미래 의료의 핵심 축으로서 더  
많은 환자들에게 도움을 줄 수 있을 것입니다.

## 한진영 교수

**회장님께서 재임하셨던 2013-2014년과 비교해 현재 학회는 어떤 변화와 발전을 이뤘다고 보시나요?**

제가 4대 회장을 맡았던 2013-2014년 당시와 비교해 보면, 학회에 등록되어 있는 회원 수, 학술대회에 참가하는 회원 수, 그리고 학술대회 등 학술 행사의 구성 프로그램과 교육 프로그램 등 지난 10여 년간에 걸쳐 눈부신 발전을 거듭했다고 생각합니다. 그 결과 진단유전 분야의 자타가 인정하는 전문 학회로 성장하게 됨을 함께 축하하며, 그간 다방면에서 학회를 위해 수고하신 모든 분들께 감사を 전합니다.

**회장님 재임 기간 중 가장 기억에 남는 성과나 활동이 있다면 무엇인가요?**

가장 기억에 남는 일을 말씀드리자면, 2012년 미국 Long Beach에서 개최되었던 AMP (Association for Molecular Pathology) 학술대회에 처음 참석했던 경험입니다. 회장직을 앞두고 있던 시기였는데, 당시 국내에서도 꽤 많은 회원들이 AMP 학회에 참가하고 있었거든요. 그때 AMP의 IAC (International Affairs Committee) 런던 미팅 참석중에, "우리 학회도 이런 국제적인 네트워크에 참여하면 좋겠다"고 생각하고, 우리 학회의 AMP IAC 참여를 본격적으로 추진하게 되었습니다.

다행히 당시 대한진단검사의학회의 김정호 이사장께서도 많이 도와주셔서, 서류 작업을 거쳐 AMP의 International Affiliates 멤버로 등록할 수 있었어요. 현재 AMP 홈페이지에서도 확인할 수 있듯이, 홍콩, 인도, 독일, 브라질, 이탈리아, 레바논 등 총 9개국의 유관 학회와 함께 세 번째 멤버로 참여하고 있으며, 대한진단검사의학회가 모학회로서 등록되어 있는 상태입니다.

**AMP와의 협력을 통해 학회가 얻은 구체적인 성과가 있다면 소개해 주시겠어요?**

이후 매월 둘째 주 화요일마다 화상회의를 통해 AMP IAC 멤버들과 관련 이슈를 논의하고 있고, 매년 개최되는 AMP 학술대회에서는 직접 만나서 회의도 하고, 회원들이 관심 있어 하는 이슈들, 예를 들어, 작년에는 pharmacogenomics 관련 내용을 함께 논의하고 있습니다.

학회 입장에서 특히 의미 있는 프로그램은 International Affiliates를 대상으로 한 초청 연자 지원 제도입니다. 국내 학회에 AMP 회원이 초청 연자로 방문하는 경비를 지원하고 있어서, 덕분에 우리 학술대회에도 매년 훌륭한 국외 연자들을 초청할 수 있었습니다. 2014년 Dr. Cris Wong (홍콩), 2015년 Dr. Patrik Vitazka (US/Slovakia), 2016년 Dr. Elaine Lyon (US, AMP 회장), 2017년 Dr. Christina Lockwood (US), 2018년 Dr. Jacqueline Payton (US), 2019년 Dr. Mark D. Ewalt (US) 등이 방문하여 의미 있는 강연을 해 주셨어요. 주목할 점은 한국을 방문한 연자들이 AMP IAC를 통해 피드백을 주시는데, 우리 회원들의 열의, 전시 운영, 학술 프로그램, 그리고 환대에 정말 높은 평가를 해주신다는 거예요. 덕분에 AMP IAC 중 모범 사례로 여겨지고 있다고 생각합니다.

**향후 국제 교류 활동에 대한 계획이나 기대가 있으시면 말씀해 주세요.**

코로나 팬데믹 이후에는 아쉽게도 학술 초청이 활발하게 이루어지고 있지 않는 듯하는데, 기회가 된다면 회원들의 의견을 청취하고 평의원들의 의사 등을 취합하여 다시 시작해 봄이 어떨까 생각을 해 봅니다. 다양한 국가의 회원 및 연구자들과 교류하는 대한진단유전학회의 모습을 기대합니다.

가장 기억에 남는 일을 말씀드리자면,

2012년 미국 Long Beach에서 개최되었던

AMP (Association for Molecular Pathology)

학술대회에 처음 참석했던 경험입니다.

회장직을 앞두고 있던 시기였는데,

당시 국내에서도 꽤 많은 회원들이

AMP 학회에 참가하고 있었거든요.

그때 AMP의 IAC (International Affairs Committee)

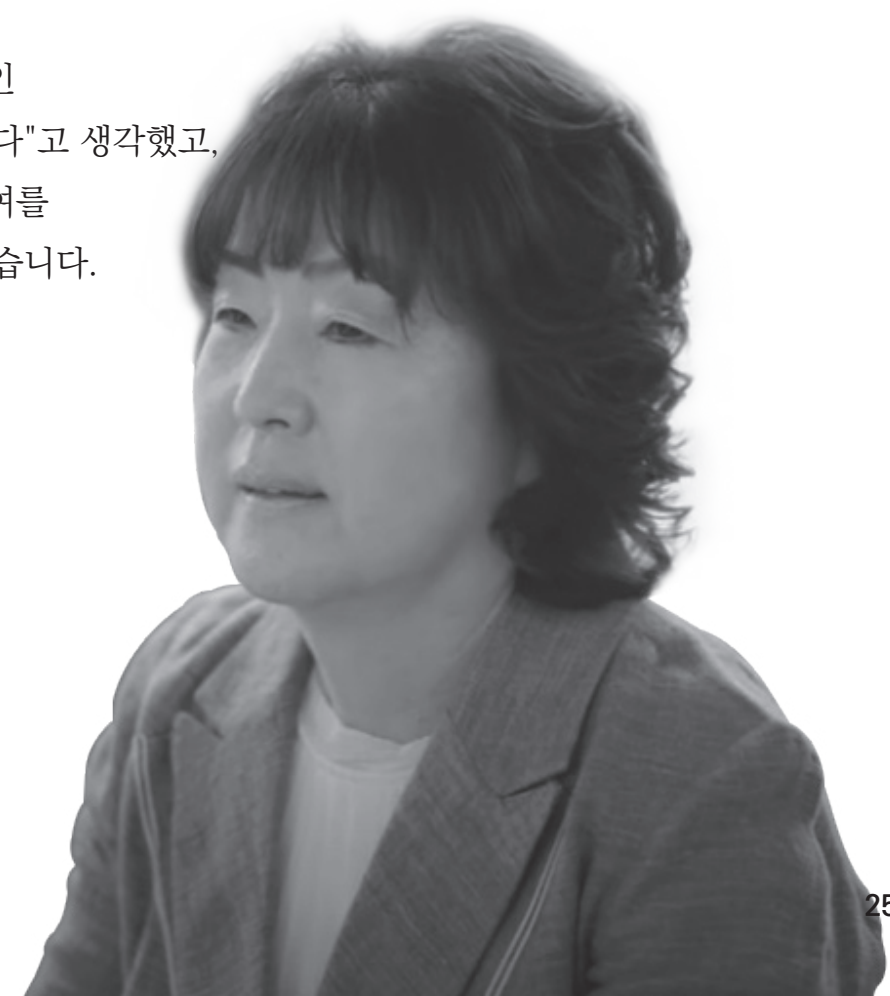
런던 미팅 참석중에,

"우리 학회도 이런 국제적인

네트워크에 참여하면 좋겠다"고 생각하고,

우리 학회의 AMP IAC 참여를

본격적으로 추진하게 되었습니다.





## 김종원 교수

**회장님 재임 기간 동안 가장 기억에 남는 학회 활동이나 성과는 무엇이었으며, 이것이 학회 발전에 어떤 의미가 있었다고 생각하십니까?**

연구회를 시작한 2005년은 유전 관련 학술단체로서 1981년에 시작한 대한의학유전학회, 1990년에 시작된 한국유전체학회가 있었습니다. 그렇지만, 이들은 학술 연구가 중심이었고, 관련 윤리적, 법적, 제도적 측면도 고려하여 바람직한 유전검사가 이루어지도록 하는 것이 주요 관심은 아니었습니다. 따라서, 유전 검사의 학술적 측면과 윤리적, 법적, 제도적 검토를 종합적으로 접근하는 정체성을 강화하고, 이에 대한 consensus를 만드는 진단유전학회는 기존 단체와 명확하게 다른 정체성과 비전이 있었고, 이를 나타내는 것이 중요하다고 생각했습니다.

그래서 제가 처음 회장으로 취임할 때 관련 전문가들을 모두 아우를 수 있는 그릇으로 조직과 지명도를 갖추어야 한다고 생각했습니다. 진단검사의학 전문의뿐만 아니라, 검사실 직원, 생물정보 전문가, 윤리와 법률가 등 다양한 전문가들이 모두 참여해서 활동하는 조직과 토론의 장을 마련하는 목표를 세웠습니다. 4년 동안 학술대회에서 유전에 대한 교육 과정을 정규학술대회 프로그램의 약 3분의 1을 배분하면서, 윤리, 법적, 사회적 이슈를 집중적으로 다루는 가을 심포지엄과 유전상담을 위한 교육과정을 만들었습니다. 그리고, 유전학 전반과 유전 검사 정보의 확산과 학회 활동의 홍보를 위해 뉴스레터를 만들었습니다. 또 기업체들의 신제품 발표와 정보를 회원들에게 빠르게 확산시키기 위해 정규학술대회와 별도로 기업 주최 satellite meeting을 적극 후원하였습니다. 사실 이 성과는 저보다는 제 취지에 호응한 임원진 선생님들의 열정적인 활동으로 만들어진 것입니다. 그 결과 학술대회의 규모, 재정규모가 이전에 비해 대략 다섯 배 정도 커졌습니다. 지금은 진단유전학회가 유전 분야에서 대표 학술 단체가 되었습니다. 그 발전 과정에 기여한 점에 보람을 느낍니다.

**진단유전학이 정밀의료와 맞춤형 치료 시대에 어떤 역할을 할 것으로 전망하시며, 이를 위해 학회가 중점적으로 준비해야 할 부분은 무엇이라고 생각하십니까?**

지난 20년간, 유전분야에서 가장 큰 변화는 정밀의료의 등장이라고 생각합니다. 정밀의료는 질환을 유전자를 중심으로 진단하는 것입니다. 과거, 유전검사가 기존 진단을 보완하는 검사였다면, 지금은 유전검사가 진단 기준이 되는 시대로 변한 것입니다. 따라서, 초기 염색체 질환이나 단일 유전자 질환이 학회 활동의 주요 영역이었다면, 최근에 암 등 다인자 질환으로 관심이 확대되고 있으며, 제도적 혹은 윤리적 측면에 대해서도 더 많은 활동과 성과가 나오고 있어서 방향의 변화보다는 더 넓고 깊이 있는 활동으로 성장하고 있다고 생각합니다.

정밀의료와 맞춤형 치료는 동전의 앞 뒷면입니다. 즉 정밀医료를 위한 유전 진단이 잘 되려면, 맞춤형 치료에 대해서도 더 많은 이해가 필요합니다. 맞춤형 치료에 대응하고, 기여하는 유전 진단이 되기 위해서 치료를 더 깊이 이해하려는 노력도 필요합니다. 암, 당뇨 등 다인자 질환에 대해서도 같은 노력이 있어야 한다고 생각합니다.

**진단유전학의 미래를 이끌어갈 후배들에게 전하고 싶은 조언이나 비전이 있으시다면 말씀해 주시겠습니까?**

정밀의료는 유전자가 중심이 되는 새로운 의학입니다. 모든 질환은 유전자로 재정의될 것이며, 모든 질환은 진단유전학회의 관심이 됩니다. 이런 상황에 대응하기 위해 진단유전학회는 더 성장해야 합니다. 현재 알려진 8,000여개 질환에서, 주요 질환만 감당하더라도 더 많은 전문가가 필요합니다. 같은 주제를 두고 경쟁이 이루어지는 것이 아니라 중요한 질환임에도 이전까지 아무도 관심을 두지 않는 질환들에 대한 전문가가 필요합니다. 회원 누구나 특정 질환에 노력을 집중한다면, 우리나라를 대표하는 전문가가 될 수 있다고 생각합니다. 모든 질환을 정밀의료 개념으로 잘 대응하는 것은 학회로서도 매우 중요한 도전적 과제가 될 것입니다. 이러한 어려움을 극복하려면, 회원들의 활발한 네트워크 활동으로 부족한 부분을 극복해야 한다고 생각합니다.

진단유전학회가 새로운 비전을 만드는 학술단체로 활동하기를 바랍니다.

연구회를 시작하면서

보다 많은 관련 전문가들을 포용한다는 의미에서

“유전 및 분자진단 연구회”로 정했습니다.

처음 시작부터 유전자를 분석하는 관련 분야를 포괄하는

열린 학술단체를 만드는 것을 목표로 한 것입니다.

유전검사의 학술적 측면뿐만 아니라

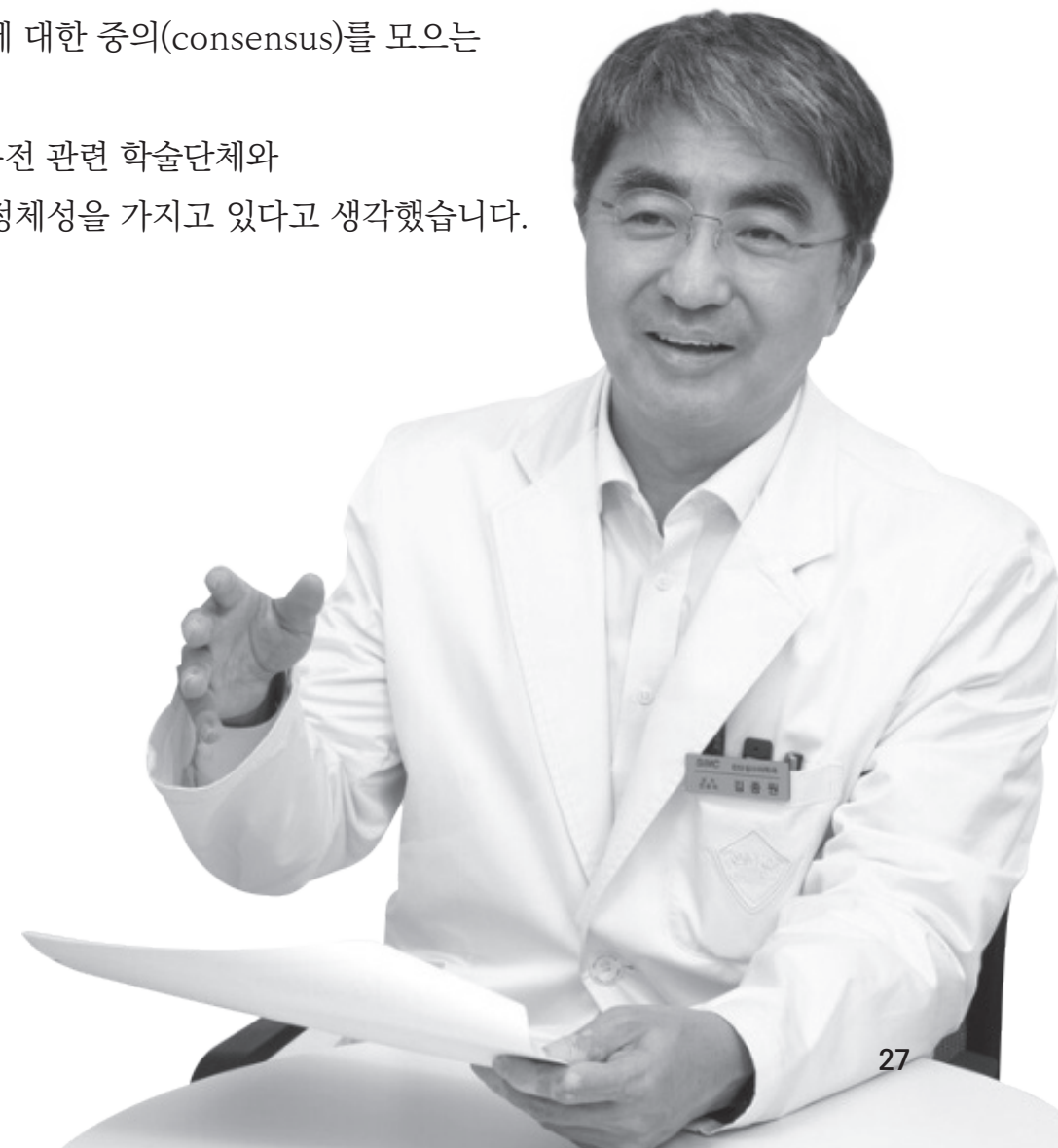
윤리적, 법적, 제도적 검토를 종합적으로 접근하는

정체성을 강화하고, 이에 대한 중의(consensus)를 모으는

토론의 장(field)으로서

진단유전학회는 다른 유전 관련 학술단체와

명확하게 다른 비전과 정체성을 가지고 있다고 생각했습니다.



## 전창호 교수

학회의 전문성과 영향력 강화를 위해

조직구조를 전략적으로 개편한 것이 중요한 성과였습니다.

특히 보험이사 직책의 신설은 복잡한 유전자검사의 보험수가 문제에

전문적으로 대응할 수 있는 체계를 마련했다는 점에서 의미가 컸습니다.

국제이사 직책을 통해 미국분자병리학회(AMP)와의 교류를 강화함으로써

국내 진단유전학의 교류를 강화하고

최신 트렌드를 빠르게 도입할 수 있는 학술단체로 도약하고자 노력하였습니다.

분자혈액분과의 신설은

혈액종양 관련 유전자검사의 중요성이 높아지는

추세를 반영한 선제적 대응이었습니다.



**회장님께서 재임하셨던 시기의 대한진단유전학회가 직면했던 주요 과제와 이를 해결하기 위해 추진하셨던 사업이나 정책이 있다면 말씀해 주시겠습니까?**

회장으로 재임했던 2019~20년경에는 유전자검사 기술이 급속도로 발전하던 시기였습니다. 특히 차세대 염기서열분석(NGS) 기술의 보급과 함께 종양 진단과 직접소비자 대상 유전자검사(DTC)가 의료 현장에 빠르게 도입되고 있었습니다. 이러한 변화 속에서 검사의 정확성과 윤리적 문제가 대두되었고, 학회로서 이에 대한 표준화된 지침과 질 관리 시스템 구축이 시급했습니다. 대한암학회와의 공동세션을 통해 종양 유전체 검사의 임상적 활용에 대한 전문가 의견을 수렴하고, 비의료기관에서 수행되는 DTC 검사의 품질을 보장하기 위한 평가 시스템을 마련하고자 노력했습니다. 또한 NGS 검사의 적정 수가 책정을 위해 건강보험심사평가원과 지속적인 논의를 진행했으며, 각 병원에서 시행 중인 NGS 검사 수가의 현실화와 NGS 결과에 대한 데이터뱅크화를 시도하여 한국인 특이적 유전 변이 데이터베이스 구축을 위한 초석을 다지고자 하였습니다. 종양관련 검사, DTC 검사 및 NGS 검사 등이 확대되기 시작되어, 이에 대처하기 위해 대한암학회와 공동세션을 마련하였습니다. 당시 DTC 검사에 대한 질적·윤리적 이슈가 많아, 이를 수행하는 비의료기관의 유전자검사 질적 수준에 대한 평가제를 도입하고자 하였습니다. 또한 각 병원에서 시행중인 NGS 검사 수가의 현실화와 NGS 결과에 대한 데이터뱅크화를 시도하였습니다.

**회장님 재임 기간 동안 가장 기억에 남는 학회 활동이나 성과는 무엇이었으며, 이것이 학회 발전에 어떤 의미가 있다고 생각하십니까?**

학회의 전문성과 영향력 강화를 위해 조직구조를 전략적으로 개편한 것이 중요한 성과였습니다. 특히 보험이사 직책의 신설은 복잡한 유전자검사의 보험수가 문제에 전문적으로 대응할 수 있는 체계를 마련했다는 점에서 의미가 컸습니다. 국제이사 직책을 통해 미국분자병리학회(AMP)와의 교류를 강화함으로써 국내 진단유전학의 교류를 강화하고 최신 트렌드를 빠르게 도입할 수 있는 학술단체로 도약하고자 노력하였습니다. 보험이사, 국제이사, 분자혈액분과 위원장을 새로 임명하였다. 보험이사의 신설로 유전자검사에 관한 보험업무의 능동적 대처와 세부적인 검토를 가능하게 하였고, 국제이사 직책의 신설로 AMP와 교류강화 및 국제 학술단체로 도약하고자 노력하였습니다. 분자혈액분과의 신설은 혈액종양 관련 유전자검사의 중

요성이 높아지는 추세를 반영한 선제적 대응이었습니다. 또한 분자혈액분과의 신설로 인하여 유전자검사의 많은 부분을 차지하는 혈액학 분야를 다루고 진단유전 학회에서 토의하도록 하고자 하였습니다. 보험이사, 국제이사, 분자혈액분과 위원장을 새로 임명하였습니다.

반면 업무효율을 위해서 회원관리이사를 폐지하고 부회장이 회원관리를 담당하게 하였습니다.

당시 학회 자체사무원은 두지 않고 PCO에 위탁하여 운영하였습니다. 해당 PCO가 다른 학회도 함께 담당하여 본 학회의 제반 업무처리가 부실해졌고, 주요 서류가 분실되었어요. 학회 운영의 안정화와 체계화는 장기적 발전을 위한 중요한 기반이었습니다. 전문 학회 사무원 채용과 사무실 이전을 통해 학회 운영의 연속성과 전문성을 확보하고자 했습니다. 사무원을 채용하여 학회 사무를 전담하게 하였고, 2020년 진단검사의학 재단으로 학회사무실도 이전하였습니다.

특히 코로나19 팬데믹 상황에서 신속하게 온라인 학술대회 체계를 구축한 것은 위기를 기회로 전환한 사례로, 이후 하이브리드 방식의 학술 활동 모델을 발전시키는 계기가 되었습니다. 홈페이지 개편을 통해 회원 간 소통을 강화하고 학회 활동의 가시성을 높인 것도 중요한 성과였습니다.

**진단유전학이 정밀의료와 맞춤형 치료 시대에 어떤 역할을 할 것으로 전망하시며, 이를 위해 학회가 중점적으로 준비해야 할 부분은 무엇이라고 생각하십니까?**

한국인 대상으로 시행한 NGS 결과에 대한 데이터뱅크화를 시도하였으나 여러가지 이유로 시행하지 못하였습니다. 질병에 따른 한국인의 유전자 결과는 반드시 필요한데 그 모든 결과가 유전학회 회원들이 소속한 병원에 저장되어 있습니다. 정밀의료와 맞춤형 치료의 시대에 진단유전학은 의료의 패러다임을 바꾸는 핵심 분야가 될 것입니다. 특히 한국인 특이적 유전체 데이터의 축적과 분석은 국내 의료 발전에 필수적인 과제입니다. 현재 각 병원에서 개별적으로 보유하고 있는 NGS 데이터를 통합하여 한국인 고유의 유전체 특성을 반영한 데이터베이스를 구축한다면, 질환별 위험인자 분석과 치료 효과 예측에 큰 진전을 이룰 수 있을 것입니다. 이를 본 학회가 주도하여 질환별 NGS Data bank 구축사업이 반드시 필요하다고 생각합니다. 이러한 노력은 궁극적으로 한국인에게 최적화된 정밀의료 시스템 구축에 기여하고, 국내 진단유전학의 글로벌 경쟁력 향상으로 이어질 것입니다.



## 서울주 교수

**회장님께서 재임하셨던 시기에 대한진단유전학회가 직면했던 주요 과제와 이를 해결하기 위해 추진하셨던 사업이나 정책 중 가장 기억에 남는 성과와 그 의미에 대해 말씀해 주시겠습니까?**

저는 2021년, 2022년, 두 해 동안 대한진단유전학회의 회장직을 맡았습니다.

2020년초에 코로나19 대유행이 전 세계적으로 시작되면서 대면으로 진행되는 모든 학술대회가 중단되거나 비대면으로 전환되었고, 우리 학회도 위기를 겪게 되었습니다.

코로나 팬데믹이 2021년도에도 이어지면서, 언택트 시대에서의 비대면 학술대회, 줌 화상 회의와 각종 모임들이 우리의 업무와 일상 속에 자연스럽게 자리 잡아 가고 있었습니다.

그러한 변화의 시기에 추진했던 2021년 “대한진단유전학회 교육센터” 사업이 특히 기억에 남습니다. 그동안 우리 학회에서 수년 동안 진행해 왔던 Clinical NGS 워크숍과 유전상담 연수강좌는 물론이고, 새로운 워크숍들을 개발해서 더 많은 회원들이 시공간의 제약 없이 학습할 수 있도록 온라인 기반의 교육 시스템을 본격 운영하기 시작했습니다. 다행히 학회원들의 반응도 매우 좋았고, 무엇보다 우리 학회의 교육사업의 범위를 한층 더 확장할 수 있는 중요한 전환점이 되었다는 점에서 큰 보람을 느꼈습니다.

대한진단유전학회 교육센터는 각종 교육 콘텐츠를 제공하면서, 교육 신청, 강의 수강, 이수증 발급, 교육 이력 관리 등 개인 맞춤형 교육 공간의 기능을 하고 있습니다. 시간이 갈수록 우리 학회원들의 지식과 정보가 축적되어 더 알차고 풍성한 교육 온택트의 장으로 채워나갈 것이라 기대합니다.

우리나라는 차세대염기서열분석(NGS) 기반 유전자 패널검사가 2017년부터 조건부 선별급여로 시행되었고, 적합성 평가주기가 도래함에 따라 우리 학회는 분자유전분과위원회를 중심으로 TF 팀을 구성하여 이를 준비하기 위해 관련 연구를 진행했습니다. 더불어 2021년 12월에 “차세대염기서열분석(NGS) 기반 유전자 패널 선별급여 검사의 현황 및 임상적용 발전방향”이라는 토론회를 개최하였고, 국내 관련 학회의 전문가들과 건강보험심사평가원 관계자를 초청하여 NGS 기반 유전자검사에 대해 다양한 의견을 나누었습니다. 2022년에는 TF 팀의 연구결과를 기반으로 NGS 선별급여 적합성 평가에 대한 구체적인

의견서를 건강보험심사평가원으로 제출하였습니다. 하지만 우리 학회의 의견과는 달리 2023년 말, 정부는 오히려 NGS 선별급여 혜택을 축소하고 본인 부담률을 80%로 상향하는 정책을 발표했습니다.

현재도 NGS 기술과 데이터 분석이 계속 발전하고 임상 적용 범위가 확대되고 있으며 NGS는 임상 진료에서 필수적인 검사로 요구됨에도 불구하고, 정부 정책에 의해 임상검사실에서의 NGS 검사 시행이 상당한 제약을 받고 있습니다. NGS 기반 유전자 패널검사 뿐만 아니라 순환종양핵산 검사, 전장유전체분석 등이 임상 목적에 적합하게 활용될 수 있는 제도 마련에 우리 학회가 더욱 노력해야 할 것으로 보입니다.

**진단유전학이 정밀의료와 맞춤형 치료 시대에 어떤 역할을 할 것으로 전망하시며, 이를 위해 우리 학회가 중점적으로 준비해야 할 부분은 무엇이라고 생각하십니까?**

정밀의료와 맞춤형 의료의 시대로 접어들면서 대한진단유전학회는 여러 방면에서 선도적 역할을 담당해야 할 중요한 전환점에 있습니다. 유전체 진단 분야에서는 NGS 기반 유전자 패널 검사에서 우리의 전문성이 증명된 것처럼, 순환종양핵산 검사, 전장유전체분석 등에서도 기술적 품질 관리와 임상 활용 가이드라인 제정에 핵심적인 역할을 수행해야 합니다. 또한 검사정보와 임상정보의 통합적 데이터 분석, AI의 활용은 우리 학회가 전문성을 발휘할 수 있는 분야입니다. 관련 가이드라인 제정에서는 그동안 학회의 임상지침제정위원회에서의 지원이 지속되기를 바랍니다. 유전 정보의 윤리적 활용을 위한 정책 제안, 여러 규제 방안 등 복잡하고 민감한 이슈들에 대해 학회 차원의 전문적 의견을 제시하고 관련 법령 개정에 적극적으로 참여해야 합니다.

이러한 다방면의 역할을 효과적으로 감당하기 위해서는 무엇보다 우수한 전문가가 필요하고, 각 분야의 체계적인 교육과 수련과정을 위해 학회가 적극적으로 지원을 하고 인재 양성 프로그램을 마련하기를 바랍니다.

우리 학회는 역대 회장님들의 헌신적인 노력과 비전 있는 리더십 하에 분과위원회들이 단계적으로 신설되어 왔습니다. 현재 각 위원회들이 매우 활발하게 활동하고 있으며, 이는 우리 학회의 발전 동력입니다. 그러나 정밀의료와 맞춤형 의료 시대에서

우리 학회가 효율적인 역할 수행을 위해서는 위원회 간의 유기적이고 통합적인 활동도 더욱 중요해질 것입니다. 각 위원회의 독립적 전문성을 유지하면서도 공동 목표를 향한 협력적 운영으로 시너지 효과를 기대합니다.

또한 국가에서 주도하는 정밀의료와 맞춤형 의료 관련 정책에 대한 동향을 신속하게 파악하고, 제도 및 정책 설정 과정에 학회가 적극적으로 참여하는 것이 매우 중요할 것으로 생각합니다. 이를 위해서는 정책 모니터링 운영과 정부기관, 유관 학회, 산업계와의 지속적인 소통 채널 구축이 필요해 보입니다.

**“대한진단유전학회 교육센터” 사업이**

**특히 기억에 남습니다.**

**그동안 우리 학회에서 수년 동안 진행해 왔던**

**Clinical NGS 워크숍과**

**유전상담 연수강좌는 물론이고,**

**새로운 워크숍들을 개발해서 더 많은 회원들이**

**시공간의 제약 없이 학습할 수 있도록**

**온라인 기반의 교육 시스템을**

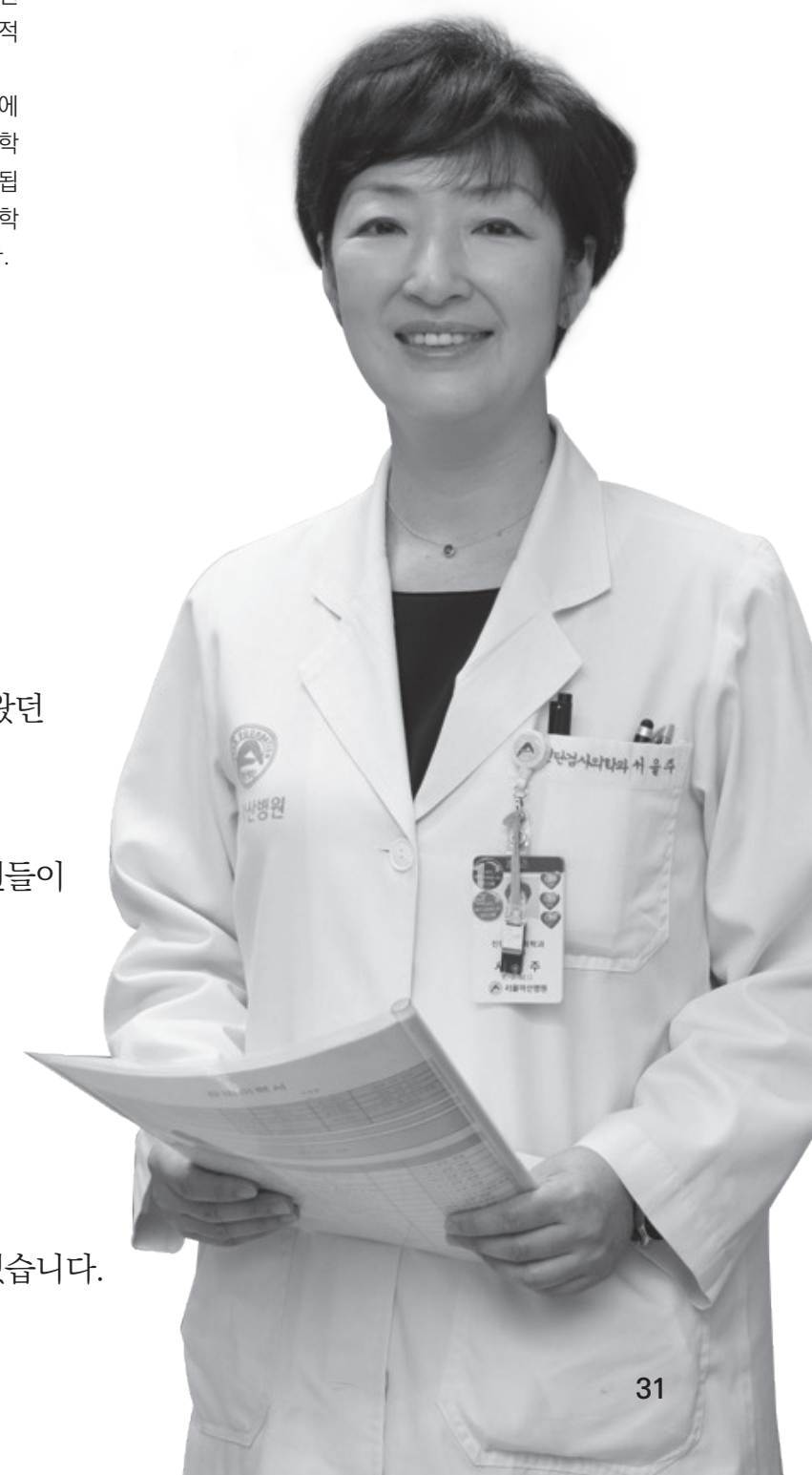
**본격 운영하기 시작했습니다.**

**다행히 학회원들의 반응도 매우 좋았고,**

**무엇보다 우리 학회의 교육사업의 범위를**

**한층 더 확장할 수 있는 중요한**

**전환점이 되었다는 점에서 큰 보람을 느꼈습니다.**



# 이경아 교수

학회의 학술적 역량 강화와 정책적 대응력을 높이는 것이 중요했고, 이에 따라 임상유전체학, 진단유전학 분야에서 전문성을 확대 발전시켜 나가는 학술활동을 계획하면서 동시에 국내 유전자검사의 복합적인 규제 환경에서

다양한 직역의 학회원들을 위한

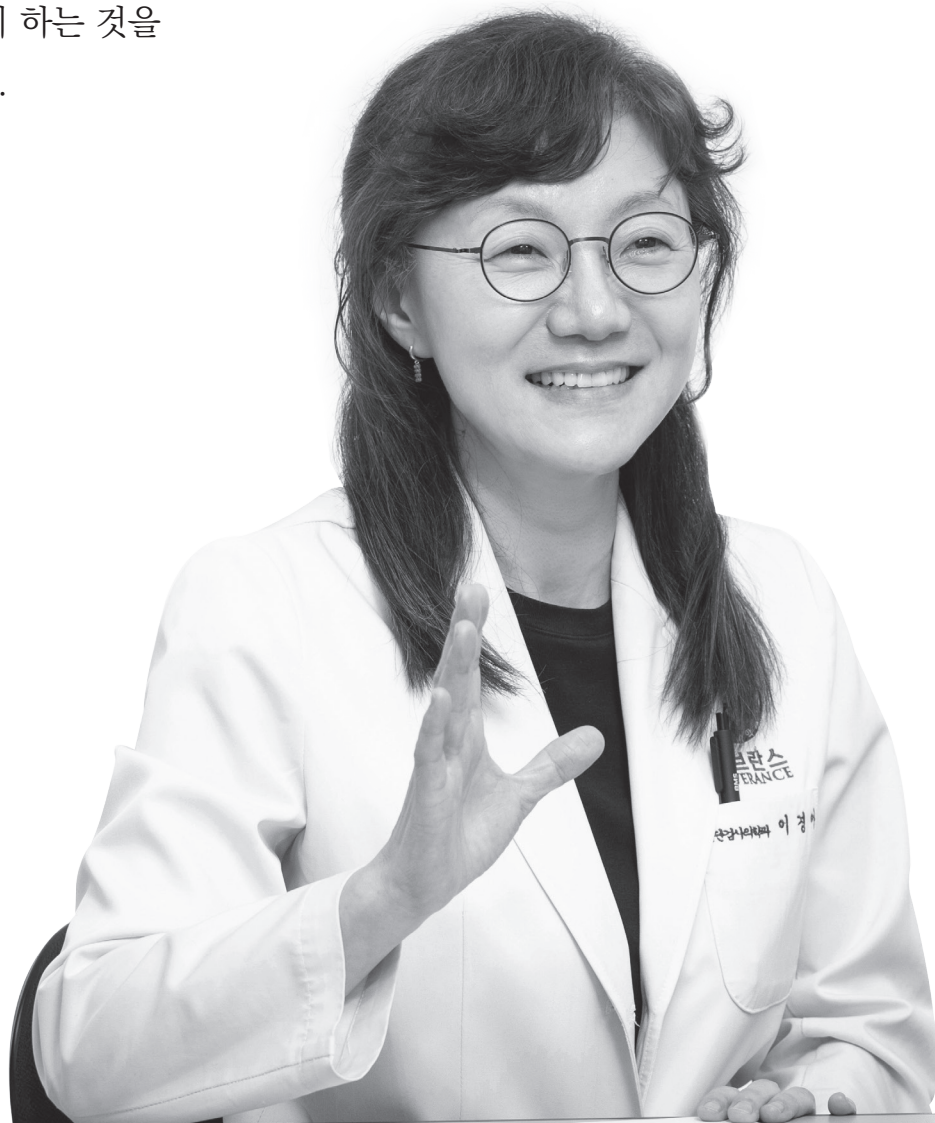
체계적인 정책 활동을 계획하였습니다.

무엇보다도 창립 이후 축적된 다양한 학회 업적을 정리하여

대한의학회 정회원 인준을 통해 국내 진단유전학 분야의

대표 학회로서 위상을 공고히 하는 것을

주요 목표로 설정하였습니다.



**회장님께서 9대 대한진단유전학회 회장으로 임기를 시작하실 당시 국내 진단유전학 분야의 상황은 어떠했으며, 어떤 목표를 가지고 임기를 시작하셨습니까?**

9대 대한진단유전학회 회장 임기를 시작한 2023년은 국내에서 NGS가 도입된 이후 5년 이상 진료 환경에서 사용되면서 NGS 기술이 임상 현장에 정착되고 유전체 기반 정밀의료가 현실화 되고 있는 중요한 전환점이었습니다. 동시에 유전자검사 관련 법률 개정에 따라 유전자검사와 관련된 규제 환경이 변화하면서 학회의 전문적 역할이 더욱 중요해지는 상황이었습니다. 이러한 환경 속에서 학회의 학술적 역량 강화와 정책적 대응력을 높이는 것이 중요했고, 이에 따라 임기를 시작하면서 임상유전체학, 진단유전학 분야에서 전문성을 확대 발전시켜 나가는 학술활동을 계획하면서 동시에 국내 유전자검사의 복합적인 규제 환경에서 다양한 직역의 학회원들을 위한 체계적인 정책 활동도 계획하였습니다. 무엇보다도 창립 이후 축적된 다양한 학회 업적을 정리하여 대한의학회 정회원 인준을 통해 국내 진단유전학 분야의 대표 학회로서 위상을 공고히 하는 것을 주요 목표로 설정하였습니다.

**임기 동안 학술 활동 측면에서 어떤 중점적인 변화와 발전이 있었습니까?**

우선 학회 주요 학술 활동인 정기 학술대회에서 최신의 유전체학, 유전학 관련 학술의 장을 마련하면서 이를 적절하게 진료 영역에 적용하기 위하여 필수적으로 고찰하여야 하는 ELSI 이슈들을 시류에 적절하게 공유하고 해결하고자 매년 주최하는 ELSI 심포지엄을 2일로 확대 개편하였습니다. 이는 다른 어떤 학회에서도 다루지 않는 우리 학회 고유의 활동으로, 유전체학의 윤리적, 법적, 사회적 함의를 심도 있게 다룸으로써 학회의 학술적 정체성을 강화하고자 노력하였습니다. 또한, 교육프로그램의 전문화와 다양화를 통해 빠르게 발전하는 유전체 의학 분야에서 회원들이 최신 지식과 기술을 습득할 수 있는 기회를 제공하고자 하였습니다. 진단유전학의 다양한 영역에 대한 전문적인 교육을 위해, NGS워크숍에서 생물정보학을 분리하여 실습 위주의 전문 교육을 개설하고, 마이크로바이옴을 비롯한 분자미생물학 교육 프로그램을 신설하였습니다.

**임기 중 이루신 가장 큰 성과와 유전자검사 관련 정책 활동에는 어떤 것들이 있었습니까?**

학회 창립 이후 이어온 학술적 성과, 임상지침 실적, 국제활동 역량, 사회 기여를 위한 시스템 운영 등 다양한 활동 자료를 대한의학회에 제출함으로써 드디어 올해 대한의학회 정회원으로 인준되어 명실상부 국내 진단유전분야의 최고 중심학회로 인정받게 되었습니다. 또한 국가기관 이외에 학술단체로서는 유일하게 우리 학회가 생명윤리및안전에관한법률(생안법)에 따른 필수 교육기관으로 지정되었습니다. 이는 우리 학회가 생안법에서 지정하고 있는 교육 내용에 합당한 양질의 교육을 제공할 수 있는 전문성을 갖춘 학술단체임을 국가기관으로부터 인정받은 것으로서 우리 학회의 위상을 확인할 수 있는 개가로 평가할 수 있을 것입니다.

진단검사의학과와 다른 분야와는 달리 유전자검사의 경우는 국민건강보험법, 체외진단의료기기법 이외에도 생안법이라는 특별법의 규제 하에 있어, 우리 학회에서는 특히 질병 진단 및 치료 목적 검사 범주에 대하여 중복 규제를 최소화하는 정책을 일관되게 지향하여 왔습니다. 이번에 이러한 검사 범주를 수행하는 의료기관의 경우 진단검사의학재단 및 대한임상검사정도관리협회에서 인증을 획득한 경우 한국유전자검사평가원의 숙련도평가를 면제받을 수 있는 법률적 근거를 마련하였습니다. 그 외 NGS 및 CMA 실시 기관 요건에 학회 인증을 포함하는 기준 마련, 건강보험심사평가원의 NGS 기반 유전자 패널 검사 선별급여 적합성 평가에서 학회 자문을 수행하는 등 다양한 정책 활동을 통해 유전자검사의 품질 향상과 접근성 개선에 기여하고자 노력했습니다.

**학회가 향후 나아가야 할 방향과 비전에 대해 어떻게 생각하십니까?**

20주년 성년을 맞이한 우리 학회 앞에 본격적인 유전체 정밀의료, 디지털 헬스케어 시대가 펼쳐져 있습니다. 향후 우리 학회는 전통적인 의료영역에서의 환자 진단 및 치료를 위한 정밀의료 영역에서 전문성을 계속 강화하면서도, 미래 의료의 핵심인 질병 선별, 예방 검사 등 헬스케어 분야로 영역을 확장해 나가야 합니다. 이러한 노력을 통해 우리 학회는 유전체 정밀의료시대를 주도하는 중추적 기관으로 성장할 수 있을 것으로 확신합니다.

# 사진으로 보는 20년사

창립의 배경은 급속히 발전하는 분자진단 기술과 함께 진단유전학 분야의 학문적 정체성을 확립하고 전문가 네트워크를 구축해야 할 필요성이 대두된 데 있었다. 2006년 9월 22일, 10명의 발기인이 첫 모임을 가졌으며, 분자유전검사, 세포유전검사, 생화학유전검사, 분자미생물검사 등을 포괄하는 유전 및 분자진단연구회가 창립되었다. 이듬해인 2007년 첫 정기 학술대회를 성공적으로 개최하며 학회 활동의 기반을 다졌고, 2009년 교육연수 프로그램을 도입하여 진단유전학 분야의 학문적 토대와 체계적인 전문 인력 양성 시스템을 구축하였다.

# 개척

# 2006-2010



## 유전 및 분자진단연구회 발기문

유전학 분야가 연구자들만의 관심사에서 진단검사의학의 영역에 들어옴에 따라 이전에는 진단이 되지 못했던 많은 환자들이 유전검사를 통해 진단을 받게 되었고, 임상미생물학 영역에서도 분자미생물검사는 점점 더 중요한 의미를 갖게 되었습니다. 한편 인간 유전검사는 다시 분자유전, 세포유전, 생화학유전 검사 등 매우 광범위한 분야로 나뉘고, 질병 진단에서도 복잡하고 다양한 측면을 포함하고 있습니다.

뿐만 아니라, 유전진단 기술의 급속한 발전으로 소개되는 새로운 기술들은 진단의핵심사실에서 이를 어떻게 평가하고 이용할 것인가 하는 문제들을 제기하고 있습니다. 연구 영역에서 개발된 첨단 유전진단 기술들이 환자 진료에 적용되려면 검사 결과의 분석이 기술적으로 유효하고 정확하고 정밀하게 측정되어야 하는 기술적적격성이 요구되는 동시에 의학적으로도 유효성이 있는 검사 결과를 제공하여야 하는 적절한 의학적적격성이 요구됩니다. 즉 임상적으로 진단적 또는 치료적인 유효성이 검증되어야 합니다. 우리는 진단검사의학의 전문가로서 연구에서 개발된 첨단 유전진단 기술들이 적절히 환자 진료에 이용될 수 있도록 최선의 노력하여야 할 것입니다.

또한 유전검사를 둘러싸고 있는 국내 주위환경도 생명윤리법의 발효, 유전자검사평가원의 발족 등 법적인 변화가 있었고, 유전공학과 최신의학이라는 미명하에 일반 국민을 현혹하는 사이비 유전검사의 성행 등 진단검사의학과 전문의로서는 간과할 수 없는 문제들도 계속 나타나고 있습니다. 이러한 문제들은 모두 법적인 대책 마련으로만 해결할 수는 없으며, 우리들 모두가 가진 학문적 지식과 경험을 적극 활용하여 환자들에게 올바른 유전검사를 받도록 해야만 소기의 목적을 달성할 수 있습니다. 이렇게 하는 것이 우리들의 맡은 바 소임이며 궁극적으로는 진료의 질과 삶의 질 향상에 기여할 것입니다.

이제 다양한 유전검사의 최신 학술정보와 진단검사의학의 경험을 공유하고, 우리 자신들의 학문적 역량을 결집해 나갈 '유전및분자진단연구회'를 만들고자 합니다. 이 연구회는 인간 유전검사와 임상미생물학의 분자진단에 대한 정보교류 및 학술활동의 활성화를 추구하는 모임이 될 것입니다.

분자유전, 세포유전, 생화학유전 등 모든 인간 유전검사와 임상미생물학의 분자진단에 관심을 갖고 계시는 많은 분들의 참여를 기대합니다.

### 발 기 인

|            |           |            |           |           |
|------------|-----------|------------|-----------|-----------|
| 김선희(성균관의대) | 김의중(서울의대) | 김종원(성균관의대) | 박성섭(서울의대) | 서순팔(전남의대) |
| 송정환(서울의대)  | 이경원(연세의대) | 조현찬(한림의대)  | 차영주(중앙의대) | 한진영(동아의대) |

2006. 11. 16

 **대한진단유전학회**  
Korean Society for Genetic Diagnostics



유전 및 분자진단연구회 창립기념 심포지엄 포스터. 유전 및 분자진단연구회의 창립 기념 심포지엄과 총회는 2006년 11월 16일 목요일 오후 2시부터 5시까지 서울대학교병원 임상의학연구소 강당에서 개최되었다. 세포유전검사의 현황 발표에서 한진영 교수는 “국내 세포유전검사의 약 80%를 진단검사의학과 의사가 주도하고 있다”는 현실을 설명했으며 검사의 복잡성을 감안할 때 내부정도관리뿐만 아니라, 검사실 인증사업, 외부 정도관리 사업 등 외부 정도관리사업을 지속적으로 발전시켜야 할 과제로 지적했다.

### 2006 유전 및 분자진단연구회 창립

유전 및 분자진단연구회는 2006년에 연구회로 출범하였다. 당시는 유전학이 연구실 중심에서 실제 의료 현장으로 확대되는 중요한 전환기였다. 빠른 기술 발전으로 새로운 유전자 진단법이 개발되어 과거에 진단이 어려웠던 환자들에게 정확한 진단이 가능해졌으나, 이 과정에서 임상 적용의 방법론과 기술적·의학적 타당성에 관한 이슈가 대두되고 있었다. 또한 생명윤리법 시행과 유전자검사평가원 설립 등 제도적 변화, 유전공학과 첨단의학이란 명분으로 일반인들을 기만하는 의심스러운 유전자검사의 유행 등 진단검사의학 전문가들이 직면한 여러 과제들이 증가하고 있었다.

#### 1차 발기인 모임

유전 및 분자진단연구회의 창립 필요성에 따라 2006년 9월 22일 금요일 오후 3시, 그랜드 힐튼 호텔 스완룸에서 10명의 발기인이 모임을 가졌다. 조현찬 교수가 발기인 대표를 맡았으며, 김선희, 김종원, 김의중, 박성섭, 서순팔, 송정환, 차영주, 이경원, 한진영 교수가 참여하여 인간 유전자검사와 분자진단 영역의 지식 공유 및 학술활동 증진을 위한 유전 및 분자진단연구회의 창립을 추진하게 되었다. 이 자리에서 연구회의 필요성과 목적에 대해 논의하였고, 명칭을 가칭 '유전 및 분자 진단 연구회'로 정하기로 합의하였다. 회원 자격은 진단검사의학과 전문의 및 전공의로 제한하기로 하였으며, 연구 분야는 분자유전검사, 세포유전검사, 생화학유전검사, 분자미생물검사 등을 포괄하는 광범위한 영역을 다루기로 결정하였다.

#### 2차 발기인 모임

2006년 11월 7일 금요일 오후 6시 30분, 그랜드 인터콘티넨탈호텔 그랑카페에서 2차 발기인 모임이 개최되었다. 이 자리에는 조현찬, 김선희, 김종원, 박성섭, 서순팔, 송정환, 최중락 교수가 참석하였으며, 연구회의 공식 명칭을 한글로는 '유전 및 분자진단 연구회', 영문으로는 'Genetic & Molecular Diagnostics Study Group'으로 최종 확정하였다. 또한 임원진 선출이 이루어져 발기인 대표였던 조현찬 교수가 2년 임기의 초대 회장으로 선출되었고, 김의중, 차영주 교수가 1년 임기의 간사로 선출되었다.







유전 및 분자진단연구회 로고와 2007년 학술대회 포스터. 당시 유전 및 분자진단연구회는 "Moving Forward to Genetics-Based Medicine"을 주제로 2007년 6월 21일 목요일, 서울아산병원 동관 6층 대강당에서 학술대회를 개최하였다.

### 2007 첫 학술대회 성황리에 개최

2007년 유전 및 분자진단연구회 학술대회가 지난해 창립 행사보다 100명 이상 증가한 165명의 참가자들이 모인 가운데 성황리에 개최되었다.

한진영(동아의대) 교수가 연제와 연자 선정을, 최종락(연세의대) 교수가 로고선정과 포스터 디자인, 책자발간을 담당했으며, 서울주(울산의대) 교수가 학술대회장의 현장진행 및 재정 문제를 처리했다. 김중원(성균관의대) 교수의 총괄 점검 하에 진행된 이번 학술대회에는 김선희(성균관의대), 서순팔(전남의대), 이경원(연세의대), 차영주(중앙의대) 교수가 좌장으로 참석했으며, 분자진단 관련 시약장비 업체 13개사가 참여하여 학회의 위상이 한층 강화되었음을 보여주었다.





2009 교육연수 프로그램 도입

2009년도 유전 및 분자진단연구회 학술대회는 230여 명의 회원이 참여한 가운데 9월 18일 이화여대 ECC(Ehwa Campus Complex) 이삼봉홀에서 개최되었다. 등록기준으로 230여명의 회원이 참석해 전년 대비 15% 증가한 참가율을 기록하며 학회의 성장세를 뚜렷이 보여주었다. 학술대회는 오전 8시 30분부터 오후 5시 40분까지 이어졌고 이삼봉홀과 다목적홀 두 곳에서 동시에 진행되어 참가자들에게 더욱 다양한 학술 프로그램을 제공했다. 이때부터는 교육연수 프로그램을 새롭게 도입해 회원들의 전문성 향상과 최신 지식 습득을 위한 기회를 확대했다.

**프로그램**

- **Education Session** : Quantitative measurement in molecular pathology  
Quantitative molecular methods (연세의대 김현숙)  
Quality control of quatitative molecular measurement (인제의대 신정환)  
Quantitative molecualr detection for infectious diseases (원광의대 조지현)  
Quatitative detection for oncogens or fusion transcripts (서울의과학연구소 한성희)
- **Joint Workshop**: [유전및 분자진단연구회] & [임상병리정도관리협회 진단유전분과  
Molecular genetic tests for WHO classification (경희의대 박태성)  
ISCN 2009 (An International System for Human Cytogenetic Nomenclature 2009) (이화의대 허정원)
- **Industry-Sponsored Lecture & Lunch**  
AdvanSure HBV Real-Time QPCR - LG생명과학 (고려의대 임채승)  
Seeplex FluAACE Subtyping Assay - (주)Seegen 김종기  
Novel Influenza A. QIAGEN Solutions ; From Sample To Assay - QIAGEN 김정환  
Molecular Diagnostic System of Bioneer - 바이오니아 박해준
- **Symposium** :  
1) Epigenetics: Genomic function regulated by histone modification (포항공대 노태영)  
2) Novel Swine Influenza A (H1N1)  
Pandemic influenza A (H1N1) 2009 (서울의대 내과 오명돈)  
Diagnosis of Influenza A (H1N1) (질병관리본부 강 춘)  
Role of hospital laboratories (고려의대 김장수)
- **Poster Sessions : Research Highlights 2008-2009**
- **Workshop : New molecular tests**  
유전자검사 신의료기술 평가 (건강보험심사평가원 이선희)  
분자진단검사 신의료기술 신청시 고려사항 (서울의대 송정환)  
최근 분자진단검사 신의료기술 항목 및 신규 도입이 필요한 검사  
1) 유전질환 및 암유전자 (성균관의대 김중원)  
2) 미생물검사 (한림의대 김재석)

2009년 학술대회 프로그램



2009년 학술대회 이후 운영위원회 사진. 왼쪽부터 신명근(재무, 전남의대 전남대학교병원), 박성섭(회장, 서울의대 서울대병원), 송정환(총무, 서울의대 분당서울대병원), 허정원(간행, 이화의대 목동병원), 서울주(학술, 울산의대 서울중앙병원), 조현찬(전임회장, 한림의대 강동성심병원), 김중원(분자유전분과위원회, 성균관의대 삼성서울병원)가 참석하였다.

이 시기 학회는 조직의 위상을 정립하고 국제적 학술 교류의 기반을 다지는 데 주력하였다. 2011년 유전 및 분자진단연구회에서 대한유전분자진단학회로 승격하며 연구회에서 학회로의 전환을 이루었고, 이를 토대로 교육 역량과 국제 협력을 강화하였다. 2012년 연수교육 대상자를 확대하여 전문 인력 양성의 폭을 넓히는 한편, 미국분자병리학회와 국제협력을 체결하며 글로벌 학술 네트워크 구축의 초석을 마련하였다. 2015년에는 임상 차세대염기서열검사 워크숍을 개최하여 국내 NGS 검사의 임상 적용 및 활용 확대를 견인하며, 첨단 유전검사 기술의 도입과 표준화에 선도적 역할을 수행하였다.

# 전진 2011-2015





2011 유전 및 분자진단연구회, '대한유전분자진단학회'로 승격

2011년 7월 15일, 유전 및 분자진단연구회는 삼성서울병원에서 창립총회를 개최하고 대한유전분자진단학회로 공식 승격되었으며, 성균관대 김선희 교수가 초대 회장으로 선출되어 학회의 새로운 출발을 이끌게 되었다. 학회는 급속한 학문적 발전에 부응하기 위해 정기 학술대회, 심포지엄, 교육프로그램 등의 활동을 계획하고, 대한진단검사의학회와 공동으로 전공의 연수교육과 학회지 발행을 추진하기로 했다.



학술대회 둘째 날인 16일(토)에는 삼성암센터 중강당에서 진단검사의학 전공의 및 전문의 100여 명이 참석한 가운데 기창석 교수(삼성서울병원)의 사회로 교육프로그램 연수강좌가 진행되었다.



2010-2011년 SCI 논문 중 세포유전 및 분자진단 연구를 소개하는 "Research Highlights 2010-2011" 포스터 세션이 개최되었다. 총 187개 포스터 중 10개는 구연발표로 진행되어 활발한 토론이 이루어졌으며, 신명근, 허정원, 기창석 교수가 진행을 맡았다.





### 2012 연수교육 대상자 확대

2012 교육연수강좌는 150명이 참석한 가운데, 7월 14일 삼성서울병원 암센터 지하 1층 강당에서 개최되었다. 2012년부터는 연수교육 대상자를 임상병리사와 참가회원으로 확대하여 실시하고 연수 평점도 부여하기 시작하였다. 이를 통해 학회를 중심으로 관련 분야의 다양한 인력의 참여를 유도하고 통합할 수 있는 기반이 되었다.

2012년 교육연수 프로그램

| 시간                                                                                                 | 프로그램                                                                                             | 연자                                                           |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------|
| 08:30 - 09:00                                                                                      | Registration                                                                                     |                                                              |
| 09:00 - 09:40<br>09:40 - 10:20<br>10:20 - 10:40<br>10:40 - 11:10<br>11:10 - 11:50<br>11:50 - 12:30 | 결핵균 및 기타 항산균의 분자진단<br>세균의 분자진단<br>Coffee Break<br>단일유전자질환의 분자진단<br>세포유전학의 원리와 검사기법<br>고형종양의 분자진단 | 서울의대 신 수<br>울산의대 성홍섭<br><br>서울의대 박성섭<br>순천향대 이유경<br>연세의대 이경아 |



김선희 회장이 수상자에게 상장을 수여하는 모습. 2012년도 학술대회 및 정기총회는 7월 13일(금) 280여 명의 회원(사전등록 230명)이 참가한 가운데 삼성서울병원 대강당에서 성황리에 개최되었다. 이날 학술대회는 오전 9시부터 오후 6시 30분까지 다양한 내용의 심포지엄과 교육프로그램, 워크샵, Research Highlight, Oral Presentation 세션으로 이어졌다.





대한진단검사의학회와 미국분자병리학회(Association for Molecular Pathology, AMP)와의 학술협약을 계기로, 2013년도 학술대회에서는 국제학술연구 실행단(International Affairs Working Group)의 회장인 Chris Wong 박사를 초청했다. 사진은 초청 강연 후, 한진영 회장이 감사패를 전달하는 모습



미국분자병리학회와의 학술협약 체결을 이끌었던 한진영 회장의 사진. AMP와의 학술 협약으로 우리 학회의 학술대회에서 훌륭한 국제 연자를 수월하게 초청할 수 있게 되었다.



2014년도에는 미국 분자병리학회를 대표하여 미국질병관리본부(CDC)의 Lisa Kalman 박사가 방한해 "Laboratory Reference and Proficiency Testing Material"의 필요성을 강조하는 특별강연을 진행하였다. 사진 왼쪽은 Dr. Kalman이 기념품으로 건네준 크리스탈 기념패이고, 오른쪽은 Dr. Kalman의 특별강연이 끝난 후 한진영 회장이 감사패를 수여하는 모습이다.

2012 미국분자병리학회(Association for Molecular Pathology, AMP)와 국제협력 체결

2012년 우리 학회는 국제교류를 위하여 AMP의 International Affiliates 멤버로 협약을 추진하였다. 현재 AMP 홈페이지에서 확인할 수 있듯이 홍콩, 인도, 독일, 브라질, 이탈리아, 레바논 등 총 9개국의 유관 학회와 함께 세 번째 멤버로 참여하고 있으며, 현재 대한진단검사의학회가 모학회로서 등록되어 있다.

International Affiliates를 대상으로 한 초청 연자 지원 제도를 통해 AMP 회원이 국내 학회에 초청 연자로 방문하는 경비가 지원되고 있다. 이에 따라 2013년 Dr. Chris Wong (Hong Kong), 2014년 Dr. Kalman (US), 2015년 Dr. Patrik Vitazka (US/Slovakia), 2016년 Dr. Elaine Lyon(US, AMP 회장), 2017년 Dr. Christina Lockwood (US), 2018년 Dr. Jacqueline Payton (US), 2019년 Dr. Mark D. Ewalt (US) 등이 방한하여 강연을 진행하였다. 운영진은 이러한 국제 네트워크 구축을 통해 최신 연구 동향과 기술을 국내에 소개하고, 향후 양방향 교류와 공동연구의 기회도 확대될 수 있을 것으로 기대했다.





2014년 학술대회에는 국내외 주요 진단 관련 업체들의 적극적인 참여가 이루어졌다. 국내 업체로는 한국로슈진단, QIAGEN, Sysmex, Bioneer, (주) 레퍼런스 바이오랩, (주)녹십자, 애보트 코리아, DOWbiomedica, Ikaros&Isis, (주)Mirax&Lab, (유)라이프 테크놀로지스(Life Technologies Korea), MAX System을 소개한 BD 등 다양한 협력업체들이 참가하여 전시 부문의 성황을 이루었다. 한편, 미국 분자병리학회와 협력업체 등급별 참여 현황을 보면, 다이아몬드 급으로 Abbott Molecular과 Roche가, 플래티늄 급으로는 Hologic (the Women's Company), Luminex, Qiagen이 참가하였다. 골드 급에는 Biofire가, 실버 급에는 Asuragen, Illumina, Life Technologies, NanoString 등이 참여하여 국제적 수준의 산업체 네트워크를 보여주었다.



2013년 학술대회는 7월 12일 서울아산병원에서 "Lead Professionals in Genetic & Molecular Diagnosis" 주제로 개최되었다. 218명의 회원이 참석한 이날 학술대회는 오전 9시부터 오후 6시까지 다양한 내용의 심포지엄과 교육 프로그램, 워크샵, 리서치 하이라이트, 구연발표 세션이 진행되었다. 새로 소개된 주제로는 건강검진용 유전체검사, 분자미생물, 고형 종양 분야의 최신지견과 SCI 논문 리서치 하이라이트가 소개되었다.



2014년도 제2차 운영위원회가 개최되었는데 학술상 내규를 변경하여 우수구연상 3명을 시상하기로 하였다. 운영위원회에 참여한 임원진으로 뒷쪽 시계 방향으로 조현찬(감사, 한림의대), 전창호(편집이사, 대구가톨릭의대), 김종원(부회장, 성균관의대), 이수연(생화학유전분과, 성균관의대), 황상현(운영위원, 국립암센터), 이우인(운영위원, 경희의대), 이우창(운영위원, 울산의대), 공성영(재무이사, 국립암센터), 기창석(총무이사, 성균관의대), 성문우(교육이사, 서울의대), 신명근(운영위원, 전남의대), 이경아(분자유전분과, 연세의대), 서울주(세포유전분과위원회, 울산의대), 한진영(회장, 동아의대), 허정원(학술이사, 이화의대) 등이다.





2015 학술행회 후 기념사진

PROGRAM

Genomics into Practice

|      |                                                           |
|------|-----------------------------------------------------------|
| 학술행회 | 2015. 9. 14(월) 08:30~18:10<br>서울아산병원 동관 6층 대강당/소강당/제1세미나실 |
| 교육연수 | 2015. 9. 15(화) 08:30~12:15<br>서울아산병원 동관 6층 대강당            |

|             |                                                                                                                                                                                                                                                                         |
|-------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 학술행회        | 2015. 9. 14(월) / 서울아산병원 동관 6층                                                                                                                                                                                                                                           |
| 대강당         |                                                                                                                                                                                                                                                                         |
| 08:30~09:00 | Registration & Opening Remark                                                                                                                                                                                                                                           |
| 09:00~10:20 | [Industrial Workshop I] 국내 NGS 기기 운영현황 및 발전방향<br>김정호(연세의대)                                                                                                                                                                                                              |
|             | 1. Ion Torrent NGS 기반 Clinical Sequencing 사례와 최신 동향<br>박근준(Thermo Fisher Scientific)                                                                                                                                                                                    |
| 10:20~10:40 | Coffee Break                                                                                                                                                                                                                                                            |
| 10:40~11:40 | [Plenary Lecture I] 김중원(회장, 성균관의대)<br>Next Generation Diagnostics – The Utility of Whole Exome Sequencing in Clinical Care<br>Dr. Patrik Vitzka(GeneDx)                                                                                                                 |
| 11:40~12:00 | 총회 및 사진촬영, 감사패 증정<br>학회 이슈 및 발전방안<br>공선영(총무이사)<br>김중원(회장)                                                                                                                                                                                                               |
| 12:00~13:00 | [MERS CoV와 분자진단] 김중원(성균관의대)<br>1. MERS CoV와 진단검사의학의 역할<br>이미경(중앙의대)<br>2. MERS CoV 분자병태생리<br>성홍섭(울산의대)<br>3. MERS CoV 분자진단검사 운영경험<br>기창석(성균관의대)                                                                                                                         |
| 13:00~14:00 | Lunch                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| 14:00~15:40 | [Symposium I] 임상지침 현황 및 개발<br>대한 임상정보관리학회 공동주최<br>김선희(성균관의대)<br>1. 미국 ACMG 및 AMP Guideline 현황<br>하정숙(계명의대)<br>2. 유럽 ESHG Guideline 현황<br>김명신(가톨릭의대)<br>3. ISCN 2016 개발 과정과 원칙<br>한진영(동아의대)<br>4. 국내 임상지침 사례와 유전진단 임상지침 개발<br>기창석(성균관의대)                                 |
| 15:40~16:10 | Coffee Break                                                                                                                                                                                                                                                            |
| 16:10~17:50 | [Symposium II] Discovery of Rare-disease-causing Genes Using Genome Data Analysis<br>최종락(연세의대)<br>1. Genome-wide Linkage Analysis<br>성문우(서울의대)<br>2. Identification of Novel Disease Gene by Exome Sequencing<br>장미애(고려의대)<br>3. Breakpoint Mapping by WGS<br>이경아(연세의대) |

|             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
|-------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 소강당         |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
| 09:00~10:20 | [Industrial Workshop II] 국내유전진단제품 현황 및 발전방향<br>이우인(경희의대)<br>1. Genedia BRAF Gene Mutation Detection Kit 비교 임상평가<br>박경선(고려의대)<br>2. Genedia MTB Detection Kit 비교 임상평가<br>허희재(성균관의대)<br>3. 로슈분자진단의 현재와 미래<br>임승연(한국로슈진단)                                                                                                                                                 |
| 10:20~10:40 | Coffee Break                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| 12:00~13:00 | [Oral Presentation] 성문우(서울의대)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
| 13:00~14:00 | Lunch                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
| 14:00~15:40 | [Symposium II] 유전상담에서 의미 미확인 변이의 해석 및 의의<br>홍영준(원자력병원)<br>1. 산전진단과 유전상담<br>류현미(단국의대)<br>2. 세포유전학 검사 결과의 VUS<br>서울주(울산의대)<br>3. BRCA1/2 유전자 검사에서의 VUS<br>공선영(국립암센터)                                                                                                                                                                                                     |
| 15:40~16:10 | Coffee Break                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| 16:10~17:50 | [Symposium VI] Update on the Laboratory Diagnosis of M. tuberculosis<br>장철훈(부산의대)<br>1. Laboratory Detection and Identification: Conventional Methods<br>송새암(인제의대)<br>2. Laboratory Detection and Identification: Molecular Methods<br>김택수(서울의대)<br>3. Molecular Detection and Characterization of Resistance<br>김창기(결핵연구원)<br>4. Molecular Strain Typing<br>장철훈(부산의대) |
| 제1세미나실      |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
| 09:00~10:20 | [Workshop I] 바이러스검출 정량 PCR 자동화검사기기 운영 및 경험<br>이미애(이화의대)<br>1. HBV 정량 PCR 검사<br>조민철(경상의대)<br>2. HCV 정량 PCR 검사<br>박도심(원광의대)<br>3. CMV 및 기타바이러스 정량 PCR검사<br>강민규(광양사랑병원)                                                                                                                                                                                                   |
| 10:20~10:40 | Coffee Break                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| 12:00~13:00 | [Workshop II] 유전학의 용어해설<br>신명근(전남의대)<br>1. 유전학의 용어해설<br>김인숙(부산의대)                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| 13:00~14:00 | Lunch                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
| 14:00~15:40 | [Workshop III] 분자진단검사의 Trouble Shooting<br>김용구(가톨릭의대)<br>1. 핵산추출 및 PCR 기반 검사<br>조성임(서울의대)<br>2. RT-PCR 및 Multiplex PCR 검사<br>이건동(가톨릭의대)<br>3. 직접염기서열분석 검사<br>원진연(울산의대)                                                                                                                                                                                                 |
| 15:40~16:10 | Coffee Break                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| 16:10~17:50 | [Workshop IV] 세포유전학 검사실 자동화장비의 운영 및 경험<br>구선희(충남의대)<br>1. FISH 표본제작 자동화장비<br>강지연(연세의대)<br>2. 염색체 및 FISH 분석장치<br>최소영(전남의대)<br>3. 세포유전학 검체처리 자동화장비<br>한은애(원자력병원)                                                                                                                                                                                                         |

2015 대한유전분자진단학회, 확대된 프로그램으로 출발

2015년 대한유전분자진단학회 학술행회가 9월 14일 서울아산병원에서 성황리에 개최되었다. 이번 학술행회는 미생물진단, 세포유전, 분자진단, 검사실 표준화, 유전상담 등 다양한 분야를 포함하였고, 유전학의 기초부터 차세대 염기서열분석 기법을 소개를 포함한 최신 연구결과와 발표까지 아우르는 종합적인 프로그램을 제공하였다. 결과적으로, 증가하는 유전진단 수요에 부응하기 위해 프로그램 규모를 예년 대비 50% 이상 확대하여 진행하였다. 총 400명이 참가한 본행사에는 사전등록 350명과 현장등록 50명으로 구성되어, 전년 대비 10% 이상 증가한 참여율을 기록하였다.



학회 초청인사로 방한한 Petrik Vitzka 박사의 모습. GenDx사 소속의 Vitzka 박사는 2006년부터 미국분자병리협회(AMP), 미국의학유전학회(ACMG) 회원으로 활동하였다.



이 시기 학회는 조직의 전문화와 외연 확장을 동시에 추구하며 비약적 성장을 이루었다. 2017년 대한진단유전학회로 학회명을 변경하고 ELSI 심포지엄을 시작하며 학회의 정체성을 재정립하는 동시에, 유전검사의 윤리적·법적 이슈에 대한 논의를 선도하였다. 산학협력 강화를 위해 2016년 Industry Workshop을 도입하였고, 2018년 회원 수 1,287명을 돌파하며 양적 성장을 달성하였다. 조직의 전문성 제고를 위해 생물정보위원회와 ELSI 위원회를 신설하여 학회 체계를 고도화하였으며, 2019년에는 보험이사 및 국제이사 신설, 분자혈액분과 출범을 통해 학회의 영역을 확장하였다. 2020년 코로나19 팬데믹이라는 전례 없는 위기 속에서도 첫 온라인 학술대회를 성공적으로 개최하고 홈페이지를 개편하며 변화하는 환경에 능동적으로 대응하는 저력을 보여주었다.

# 도약

## 2016-2020

2016 학술대회 Industry Workshop 도입

2016년 대한유전분자진단학회 학술대회가 "임상유전체학의 미래 (the Future of Clinical Genomics)"라는 주제로 6월 9일(목)부터 10일(금) 양일에 걸쳐 백범김구기념관에서 개최되었다. 총 350여 명의 회원들이 참석한 이번 대회의 가장 주목할 점은 Industry Workshop을 새롭게 도입한 것이었다. 이를 통해 협력업체들이 직접 학술대회에 참여하여 새로운 기술을 소개할 수 있게 됨으로써 최신 기술의 신속한 전파와 산업 협력 강화라는 두 가지 성과를 동시에 얻을 수 있었다. 이러한 변화로 예년에 비해 훨씬 폭넓은 주제를 다룰 수 있게 되었으며, 학술대회가 양적으로나 질적으로도 크게 발전했다는 평가를 받았다.



한국로슈진단의 Luncheon Smposium 강연 사진

| Day 1<br>6월 9일(목) | 컨벤션홀 1                                                                                                                                                                                                                                                            | 컨벤션홀 2                                                                                                                                                                                                      |
|-------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 09:00 - 09:30     | Registration & Opening Remark                                                                                                                                                                                                                                     |                                                                                                                                                                                                             |
| 09:30 - 10:50     | [Industry Workshop I]                                                                                                                                                                                                                                             | [Industry Workshop II]                                                                                                                                                                                      |
|                   | 1. High throughput nucleic acid preparation<br>정연주 (Roche Diagnostics Asia Pacific)<br>2. Targeted sequencing 기법을 이용한<br>임상 유전체분석<br>김효기 (셀레믹스)<br>3. An inquiry-to-insight solution for<br>immune system profiling<br>BRIANR FRITZ<br>(Adaptive Biotechnologies) | 1. Quantitation of viral DNA by qPCR<br>김유리 (바이오세움)<br>2. FilmArray for syndromic approach<br>정인화 (비오메리코리아)<br>3. Application of advanced bioinformatics<br>solution for biomedical research<br>김경윤 (인실리코젠) |
| 12:10 - 13:20     | [Luncheon Symposium III]<br>한국로슈진단<br>"Own the Future" with New Generation of Roche Molecular<br>ANA MARIA GOMEZ (Roche Molecular Systems)                                                                                                                        | [Luncheon Symposium IV]<br>BMS / Illumina<br>최초의 진단용 NGS, MiSeqDx system소개                                                                                                                                  |
| 12:20 - 13:30     | [Luncheon Symposium I]<br>Thermo Fisher<br>Ion Torrent 차세대 시퀀서 기반의 정밀의학 Clinical Sequencing 동향<br>박근준 (Thermo Fisher)                                                                                                                                             | [Luncheon Symposium II]<br>한국로슈진단<br>태아 Cell free DNA 분석을 통한 배형성산전검사 (NIPT): Harmony<br>Tom Tan (Roche Diagnostics Asia Pacific)                                                                            |



2016 학술대회의 Industry Workshop과 Luncheon Symposium 강연 프로그램과 연자들의 강연 사진





2016년 학술대회에 초청인사로 방한한 유타대학의 Elaine Lyon 교수의 모습. Lyon 교수는 2014년 미국 Association for Molecular Pathology (AMP) 학회장을 역임하였으며, 당시 Sequence Variations 해석에 관한 ACMG/AMP 가이드라인 개발에 참여하였다. 이날 특별강연에서는 "시퀀스 변이에 대한 해석: ACMG/AMP 가이드라인과 임상 적용(Interpretation of sequence variants : The ACMG/AMP guideline and its application)"을 주제로 발표하였다.



#### 2016 제 2회 임상 차세대염기서열검사 워크숍 개최

대한진단유전학회는 차세대염기서열검사(NGS) 기술의 임상 적용이 확산됨에 따라 2016년부터 전문 교육과정인 차세대염기서열검사 워크숍을 시작하였다.

이 워크숍의 두 번째 행사로 2016년 7월과 8월에 제2회 임상 차세대염기서열검사 워크숍을 서울대학교 의과대학에서 개최하였다. 참가자들의 수준을 고려하여 Basic Course(7월 15-17일)와 Intermediate Course(8월 26-28일)로 구분하여 진행하였는데, Basic Course에서는 Linux 환경 구축부터 NGS 데이터 분석, 유전질환 및 암 분석 사례까지 기초적인 내용을 다루었으며, Intermediate Course에서는 Python 프로그래밍, 고급 분석 도구 활용법 등 심화 과정을 교육하였다. 서울대, 한국생명공학연구원, 가톨릭대 등 다양한 기관의 전문가들이 강사로 참여하여 이론과 실습을 병행한 실질적인 교육을 제공함으로써 참가자들의 높은 호응을 얻었다.



2017 대한진단유전학회로 학회명 변경 후 첫 학술대회 개최

2017년 1월 1일, 대한유전분자진단학회는 '대한진단유전학회'로 학회명을 변경하며 새로운 출발을 알렸다.

2017년 학술대회는 6월 8일부터 9일까지 더케이호텔서울 가야금홀과 거문고홀에서 개최되었다. "정밀의학을 위한 차세대염기서열분석" 주제로 진행되었고, 324명의 사전등록과 164명의 현장등록이 이루어져 지난 해 참석자 350명보다 140명 이상 증가하였다.



2017 학술대회가 개최된 더케이 호텔의 전경



| No. | 업체명                     | No.   | 업체명                  | No. | 업체명              | No. | 업체명          | No. | 업체명        |
|-----|-------------------------|-------|----------------------|-----|------------------|-----|--------------|-----|------------|
| 1~3 | Roche                   | 10    | 에스디 지노믹스(주)          | 17  | 비리온스  주  바이오세움   | 23  | INSOL        | 29  | MERCK      |
| 4   | BECKMAN COULTER         | 11    | SIEMENS Healthineers | 18  | 신한금융             | 24  | Leica        | 30  | PhileKorea |
| 5   | NGeneBio                | 12    | UNCBIO               | 19  | Parkinson's      | 25  | INSILICOGEN  | 31  | LG화학       |
| 6   | QIAGEN                  | 13    | UNCBIO               | 20  | All of Your FISH | 26  | abion biomed | 32  | Genex      |
| 7   | 다우 바이오메디칼               | 14    | 녹십자 Genome           | 21  | (주)용비메디텍         | 27  | EDGC         |     |            |
| 8~9 | ThermoFisher SCIENTIFIC | 15~16 | 삼근무역(주)              | 22  | 녹십자 MS           | 28  | BD           |     |            |

2017 학술대회에는 많은 협력사들의 적극적인 참여로 심포지엄마다 성황을 이루었다. 학회 참석자가 대폭 증가하면서 업체 지원 심포지엄은 홀마다 만원이어서, 참석자에게 식사 자리를 제공하지 못하는 사태까지 초래되었다.





NGS의 국내 정착을 위한 가이드라인 마련과 관련된 패널 토의 모습. 김종원 교수(성균관의대) 사회로 진행된 토론에서는 김소연 전문의(국립의료원)가 외국 NGS 가이드라인 실태를, 박종은 교수(성균관의대)가 국내 유전검사실의 당면 문제점과 대책을 발표했다. 이경아 교수(연세의대), 조은혜 연구소장(녹십자지놈스), 조대연 전문의(펍지노믹스) 등이 패널로 참여했다.



2017년도 학술대회 첫날의 저녁만찬과 Dinner Symposium 사진들. 허미나 교수(건국대의)는 한국로슈진단의 "The New Roche Molecular Platform with 12 assays"를 발표하였다. 그리고 두 번째로 다우바이오메디카가 초청한 일루미나 사의 Mr. Tom Berkovits가 "Clinical Whole Genome Sequencing: The Final Frontier"라는 주제로 전장유전체분석기법과 임상적응에 대한 내용을 소개하였다.



평의원회에서는, 대부분의 평의원들이 참여한 가운데 대한진단유전학회와 학술대회의 발전 방향에 대한 심도있는 토의가 있었다. 대외협력이사 는 AMP Global 2019 한국 유치가 확정되었다고 보고했다. 당시 학회 회원은 968명으로 정회원 307명, 준회원 403명, 참가회원 258명이며, 명예회원으로 조한익 교수 등 8명이 등록되었다.





#### 2017 ELSI 심포지엄 시작

2017년 11월 1일 삼성서울병원에서 제1차 추계 심포지엄이 개최되었다. 이로서, 유전학 분야의 윤리·법적·사회적 이슈(ELSI)를 전문적으로 다루는 정기적 학술 모임이 시작되었다. 이는 유전자검사와 관련된 다양한 사회적 논의의 장을 마련함으로써 유전의학의 책임 있는 발전을 도모하는 중요한 이정표가 되었다.





### 2018 대한진단유전학회 회원 1,287명 돌파

대한진단유전학회 2018 학술대회가 2018년 5월 31일(목)과 6월 1일 양일간에 걸쳐 더케이호텔서울 컨벤션센터에서 개최되었다. 이번 행사는 447명의 회원이 참석하였다. 학술대회 프로그램은 심포지엄 11개, 교육프로그램 5개, Luncheon Symposium 4개, Industrial Workshop 3개, 그리고 구연발표로 구성되었다. 2018년 전체 회원은 1,287명이었으며 정회원이 616명, 참가회원이 671명이었다.

### 2018 생물정보위원회와 ELSI 위원회 신설

전문위원회는 분자유전분과위원장 이경아(연세의대), 세포유전분과위원장 하정숙(계명의대), 생화학유전분과위원장 이용화(순천향의대), 분자미생물분과위원장 신정환(인제의대), 임상지침제정위원장 기창석(성균관의대), 유전상담분과위원장 공선영(국립암센터) 등 6개였는데, 올해는 생물정보위원회와 ELSI 위원회 등 2개가 신설되어 초대 위원장으로는 각각 장재현 전문의(녹십자의료재단), 김나경 교수(성신여대 법학과)가 선임되었다.



대한진단유전학회 2018년 3월 5일 자문위원회 모습. 이날 회의에는 조현찬, 김선희, 한진영 역대 회장과 김중원 회장, 서울주 총무이사가 참석하였다. 회의에서는 2017년도 학술행사 및 재무 보고가 이루어진 뒤, 2018년도 학술행사 계획과 회원 관리 현황에 대한 보고와 논의가 이어졌다.



2019 대한진단유전학회, 조직 개편

학회는 2019년 조직구조를 전략적으로 개편하여 보험이사과 국제이사 직책을 신설하였다. 보험이사는 유전자검사 보험수가 문제에 전문적으로 대응하기 위해, 국제이사는 미국분자병리학회와의 교류 강화를 위해 신설된 것이었다. 또한 혈액종양 관련 유전자검사의 중요성이 높아지는 추세를 반영하여 분자혈액분과를 새롭게 설치하였다. 또한, 운영 체계화를 위해서는 기존 전문 운영 위탁 방식에서 전문 사무원 채용 방식으로 전환하였고, 2020년에는 진단검사의학 재단으로 학회사무실을 이전하였다. 이를 통해 업무처리 부실과 서류 분실 등의 문제를 해결하고 학회 운영의 연속성과 전문성을 확보할 수 있게 되었다.



대한진단유전학회 2019년 신임 이사진 워크숍. 왼쪽 위부터 시계방향으로, 신새암(총무보), 공선영(유전상담분과위원장), 기창석(특임이사), 이승태(분자유전분과위원장), 고대현(간행이사), 남명현(기획이사), 한성희(재무이사), 김형준(간사), 하정숙(편집이사), 최규태(생물정보위원장), 이수연(학술이사), 이경아(총무이사), 김명신(보험이사), 김종원(고문), 전창호(회장), 이영경(분자혈액분과위원장), 이진경(국제이사), 김나경(ELSI위원장)





### 2019년 학술대회 개최

2019년 학술대회는 5월 29일부터 30일까지 이틀간 서울 양재동 더케이호텔서울 컨벤션센터에서 개최되었다. 해당 학술행사에는 470명이 참석하여 성황리에 마무리되었다. 전창호 회장은 개회사를 통해 "유전상담, NGS의 임상 적용 확대 및 미생물 분야로의 NGS 도입은 NGS를 운영하는 많은 기관에서 활용 범위를 넓히는 기폭제가 될 것"이라고 밝혔다. 또한 협력업체의 전시 참여는 전년 대비 지속적으로 증가하여 33개사에 이르렀으며, 다양한 제품 정보와 분석 기술이 소개되어 향후 업계 동향을 가늠할 수 있는 장이 마련되었다.



### 규제 없는 소비자직접의뢰(DTC) 질병 유전자 검사 허용에 대하여

이경아 (연세의대 진단검사의학과)

2월 11일 산업통상자원부는 규제 샌드박스의 일환으로 질병 유전자 검사를 DTC 형태로 특정 일체에 허용하는 방안을 발표하였다. 이와 같은 DTC 질병 유전자 검사에 대한 규제 면제는 질병과 관련한 검사를 국민건강의 영역이 아닌 의료산업과 측면에서 바라보는 기업의 입장을 대변하는 것이며, 유전자 검사 관리 규정에 대한 국내외 추세에도 역행하는 것으로 국민건강, 윤리적 측면 및 의료보전 체제에 심각한 문제를 초래할 것으로 우려된다.

**질병 예방용 유전자검사는 특정 질병에 걸릴 것인지 아닌지 정확히 예측할 수 없는 검사로서 DTC 판매에 의한 오남용은 국민건강에 위해가 될 것이다.** 종양, 고혈압, 당뇨병 등 DTC의 대상이 되는 대부분의 질환은 유전적 요인과 환경적 요인이 합쳐져 발병에 이르게 되므로 유전적 요인만으로 실제 질병이 발생하게 될지 예측하기 어렵다. 유전적 요인만 보더라도 이들 질병은 여러 유전자가 복합적으로 작용하기 때문에 실제 DTC 검사는 유전적 요인 중에서도 극히 일부분만을 검사하는 것이 대부분이다. DTC 검사의 임상적 타당도가 부족하기 때문에 국민을 오도할 수 있음을 우려하여 이미 미국, 유럽에서는 DTC 서비스 시행 초기인 2007년 미국인간유전학회, 2010년 유럽인간유전학회 등 유전자검사 전문가들이 지침을 통하여 DTC 검사의 문제점을 발표한 바 있으며, 현재 미국국립보건원(NIH)에서도 DTC 검사의 부정확성으로 인한 위험성 및 제한점을 소비자들에게 안내하고 있다.

**규제 없는 DTC 유전자 검사의 허용은 유전자 검사 규제에 대한 국제적 추세에 역행한다.** 현재 국내에서 규제 면제로 시행하고자 하는 DTC 질병 유전자 검사에 대하여 2013년 미국 FDA는 DTC 검사의 신뢰성을 보장할 수 없는 상태에서 소비자들에게 가해질 위해를 고려하여 대표 일체인 23andMe에 검사를 중단하도록 명령한 바 있다. 최근 동기업이 FDA로부터 질병 유전자 검사를 승인받아 검사를 재개하였는데 이는 제종에 대한 FDA 허가 및 미국의 임상검사실 인증을 전제로 한 것이다. 허가된 검사 항목의 성격도 매우 다르다는 것을 이해할 필요가 있다. 예를 들어 23andMe에서 시행하고 있는 DTC 항목은 특정 인구 집단에서만 유용성이 인정되는 불통증후군 등의 희귀질환의 보인자에 대한 검사나, 암 유전자 검사의 경우도 특정 인구 집단에서만 관찰되는 소수의 유전자 변이로 제한하여 시행하고 있어 현재 국내에서 규제 면제로 고려되고 있는 복잡한 검사와는 구별되어야 한다. 최근 외국은 DTC 검사의 오남용 및 국가적인 보건비용의 상승 등이 심각한 문제로 인식되어 오히려 정부에서 이에 대한 규제를 강화하고 있는 추세인데 국내에서 이와는 반대되는 규제 면제를 추진하기에 앞서 외국에서 문제가 되었던 다양한 사안들에 대한 분석 및 대안을 고민하여야 한다.

**특례사업에 의한 무조건적 DTC 유전자 검사의 허용은 국내 유전자 검사 관련 제재와의 충돌 및 부조화를 초래한다.** 2015년에 국내 유전자 검사 전문가 및 의료인들의 우려 및 반대에도 불구하고 비의료기관에 DTC를 허용하는 생명윤리 및 안전에 관한 법률 개정이 이루어졌다. 법률 개정 이후 국내에는 지금까지 형질에 대한 12개 항목에 대한 DTC가 허용되어 있는데, 당시 시행 결과를 분석하여 추후 항목 확대 등 DTC 정책을 결정하기로 하였다. DTC 유전자 검사는 국민의 건강, 안전 및 윤리적 문제를 고려하여야 하는 사안으로 국가생명윤리심의위원회의 의결 과정을 통하여 2018년 8월 인증제 시범사업을 시행하고 검사항목을 재심의하기로 결정되었다. 이에 따라 지난 2월 14일 보건복지부는 DTC 검사 항목을 57개 항목으로 늘리면서 유전자 검사의 품질을 평가하는 서비스 인증제 도입에 대한 시범사업 계획을 발표하였다. 그러나 산업통상자원부의 특례사업으로 국가생명윤리심의위원회에서 중요한 윤리적 이슈를 고려하여 의결한 사항에 반하는 DTC 유전자 검사의 규제 면제가 발표되면서 현재 보건복지부 책임 하에 진행 중인 DTC 유전자 검사 관리 방향에 있어서도 혼란이 초래되고 있다.

질병 예방을 목적으로 하는 유전자 검사는 개인의 민감한 정보를 다루는 검사로서 분석, 해석, 결과의 의료적 활용, 유전 상담 등 일련의 시행 과정에서 과학적 타당도뿐 아니라 사회적, 윤리적 문제를 고려해야 한다. 국가의 책임 하에 관리, 감독되어야 하는 DTC 유전자 검사가 오히려 의료산업과 또는 영리화 차원에서 규제 면제의 대상이 되어 안전 장치 없이 국민에게 전달되는 것에 대하여 유전자 검사 전문으로 하는 의료인 입장에서 심각한 우려를 표명하는 바이며, DTC 유전자검사의 위험성 및 제한점을 고려한 합리적인 관리 방안이 도출될 수 있도록 규제 면제에 대한 전면 재고가 이루어져야 할 것으로 생각한다.



2019년 뉴스포럼 호외 기사(위)와 추계 심포지엄 DTC 패널토론의 모습(아래). 2019년에는 DTC 검사가 의료현장에 빠르게 도입되면서 검사의 정확성과 윤리적 문제가 대두되었다. 학회는 뉴스포럼 호외를 통해 규제없는 DTC 질병 유전자검사 허용에 대한 위험성을 제기하였다. 또한, 2019 추계 심포지엄에서도 DTC 유전자검사의 동향과 가이드라인을 소개하고 토론을 통해 해결책을 모색하는 시간을 갖고자 하였다.





## 2020 코로나19 속 대한진단유전학회, 첫 온라인 학술대회

2020년도 대한진단유전학회 학술대회가 코로나19 사태로 인해 차례 연기되었다가 지난 8월 28일(금) 스위스그랜드호텔에서 연자, 좌장, 사회자만 참석한 가운데, 비대면 라이브 생중계로 온라인 학술대회를 성공적으로 개최했다.

온라인으로 참여한 회원 수는 총 350명에 달했다. 온라인 학술대회에서는 각 세션마다 참가자들이 실시간 댓글로 질의하였으며, 연자의 강연이 끝난 뒤에는 실시간 댓글을 통한 Q&A가 이어졌다. 학술대회 준비위원회는 녹화방송이 아닌 라이브 생중계 방식에 대해 우려를 갖고 있었지만, 다행히도 학술대회에 참가한 회원들은 인터넷을 통한 강의 수강에 전혀 불편함이 없었고, 강의의 주제와 내용도 훌륭해 매우 만족스러웠다고 평가했다. 제15차 학술대회는 코로나19라는 전례 없는 상황에서도 학회의 학술 활동을 지속하고 회원들의 전문성 향상을 위해 디지털 기술을 적극 활용한 사례로, 이후 하이브리드 방식의 학술 활동 모델 발전의 계기가 되었다.

## 2020 홈페이지 개편

한편, 학회는 새로 구축한 홈페이지를 통해 개인정보 관리, 결제, 각종 증명서 발급 등 회원들에게 다양한 편의 서비스를 제공할 수 있도록 했다. 라이브 생중계로 진행된 학술대회 강연내용은 대한진단유전학회 학술대회 홈페이지(ksgd2020.org)에서 한달간(4주) 재방기간을 통해 참가 회원들에게 영상물을 제공했다.



이 시기 학회는 교육기관으로서의 정체성을 확립하고 사회적 책임을 강화하는 데 주력하였다. 2021년 교육센터 신설을 기점으로 NGS 워크숍 확대, 세포유전 워크숍 개설, 분자미생물 워크숍 신설 및 Bioinformatics 워크숍 개편 등 교육 프로그램의 다각화를 추진하였다. 2023년도부터는 가을 심포지엄 명칭을 ‘ELSI-희귀질환진단 심포지엄’으로 변경하여, 유전체 진단 시대에 요구되는 희귀질환 진단 분야의 전문성을 한층 강화하고자 하였다. 또한 급속히 발전하는 유전체 진단 기술과 이에 수반되는 윤리적·법률적·제도적 쟁점을 심도 있게 논의함으로써, 우리 사회가 나아가야 할 올바른 발전 방향을 모색하는 장을 마련하고자 하였다. 이러한 노력의 결실로 학회는 2024년 「생명윤리 및 안전에 관한 법률」에 근거한 교육기관으로 공식 지정되며 공신력 있는 교육기관으로서의 위상을 확고히 하였고, 이어 2025년에는 대한의학회 정회원 인준을 획득함으로써 학회의 전문성과 사회적 위상을 더욱 공고히 하였다.

# 확장

# 2021-2025





|                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
|-----------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <div>2021년 유전상담강좌<br/>[BASIC]</div> <div>자세히 보기 +</div>                     | <div>·교육과정명2021년 유전상담강좌 [BASIC]</div> <div>·교육개최일2021년 8월 27일(금) 09:00-16:05</div> <div>·교육시청기간2021년 08월 28일 ~ 2021년 09월 15일</div> <div>·교육내용질환군별 유전상담에 필요한 기초지식 제공 및 경험 공유</div>                                                                                                                                                                                    |
| <div>2021년 제1회 세포유전<br/>Mini-workshop</div> <div>자세히 보기 +</div>             | <div>·교육과정명2021년 제1회 세포유전 Mini-workshop</div> <div>·교육개최일2021년 7월 6일(화) 13:30-16:30</div> <div>·교육시청기간2021년 07월 07일 ~ 2021년 07월 30일</div> <div>·교육내용세포유전검사의 시행 및 결과판독에 필요한 기본지식, 실무기술, 명명법, 최신지견을 제공함.</div>                                                                                                                                                         |
| <div>2021년 NGS 워크숍 4<br/>[ Clinical Application ]</div> <div>자세히 보기 +</div> | <div>·교육과정명2021년 NGS 워크숍 4 [ Clinical Application ]</div> <div>·교육개최일2021년 6월 16일(수) 13:00-16:45</div> <div>·교육시청기간2021년 06월 17일 ~ 2021년 07월 01일</div> <div>·교육내용임상 검사로서의 NGS의 활용과 관련된 교육임. 유전성 및 비유전성 NGS 패널 데이터의 해석과 관련된 가이드라인을 리뷰하고 실제 사례에 대해 공유함. 이와 더불어 최근 검사실에서 NGS 기법이 활발하게 도입되고 있는 circulating tumor DNA, 혈액종양에서의 미세 잔존암의 검출, HLA 유전형 분석 분야에 대해서도 알아봄.</div> |

2021년 대한진단유전학회 교육센터 신설

대한진단유전학회가 2021년 새로운 전환점을 맞았다. 유전질환 관련 검사 및 분자 기법을 이용한 진단의학검사 분야의 발전을 목적으로 하는 학회가 기존의 오프라인 중심 교육 방식에서 벗어나 "대한진단유전학회 교육센터"를 개설하여 온라인 교육 시스템을 본격 도입한 것이다.

학회는 그동안 학술대회, 심포지엄, 분과위원회 중심의 워크숍 등 다양한 학술 활동과 교육 프로그램을 진행해 왔다. 2016년 새롭게 개설된 온라인 교육센터는 기존 정규 프로그램인 Clinical NGS 워크숍과 유전상담 연수 강좌를 유지하면서도 세포유전분과, 분자유전분과, 생물정보분과, 분자미생물분과 등 각 전문분과위원회를 중심으로 다양한 교육 콘텐츠를 개발하여 제공하는 것을 목표로 개설되었다. 교육센터는 교육 신청부터 강의 수강, 이수증 발급, 교육 이력 관리까지 개인 맞춤형 교육 공간의 기능을 수행하고, 이러닝을 적극 활용하여 접근성을 높이고 학술활동을 보다 활성화하겠다는 것이 학회의 방침이다. 개설 이후 온라인 강의의 장점을 살려 폭넓은 강의 콘텐츠들을 제공하고 있다.

2021년 NGS 워크숍의 확대와 세포유전 미니 워크숍 신설

코로나19 팬데믹으로 오프라인 학술 활동이 제약받는 상황에서 대한진단유전학회 교육센터의 온라인 플랫폼이 그 진가를 발휘했다. 특히 회원들의 높은 관심을 받아온 NGS 워크숍을 확대 개편하여 운영하였다. 기존에 연 3개의 세션으로 진행되었던 NGS 워크숍을 Wet bench, Basic, Advanced, Clinical application 등 4개 세션으로 세분화하여 5월 26일부터 매주 수요일마다 진행하는 방식으로 전환했다. 총 4주에 걸쳐 체계적으로 구성된 워크숍은 온라인 형태로 진행됨에 따라 지역적 제약 없이 전국의 회원들이 참여할 수 있게 되었으며, 반복 학습이 가능한 온라인 교육의 장점을 충분히 활용할 수 있었다.

또한 세포유전 분과위원회의 교육 요구에 부응하여 세포유전 미니 워크숍을 별도로 개설하였다. 학술대회와 차별화된 실무 관련 교육과 자세한 설명으로 학회원들의 큰 호응을 얻었다.





### 2021 NGS 패널 선별급여 현황과 발전방향 모색 토론회 개최

대한진단유전학회(회장 서울주)는 2021년 12월 14일 오후 1시부터 5시까지 스위스그랜드호텔 컨벤션 3층 다이아몬드홀에서 "NGS 패널 선별급여 검사의 현황 및 임상적용 발전방향 토론회"를 개최하였다. 당시 차세대염기서열분석(NGS) 기반 유전자 패널 검사는 2017년 3월부터 조건부 선별급여로 시행되어 약 4년 간의 운영 경험을 축적한 상태였다. NGS 기반 유전자검사가 유전질환의 진단, 표적치료제의 선택, 치료 반응 예측 및 저항성 모니터링 등 다양한 임상 상황에서 활용 범위가 확대되면서 제도 개선에 대한 논의가 본격화되던 시점이었다. 학회는 "그동안 실무적으로 NGS 패널 검사를 운영해온 경험을 근거로 선별급여를 통한 NGS 임상 적용에 대한 다각적인 검토 및 합의가 필요하다"는 현장의 목소리를 반영하여 토론회를 기획하였다. 이날 토론회에는 의료진을 비롯해 정책 관련 정부 관계자, NGS 장비 업체 등 다양한 이해관계자들이 참석해 NGS 검사의 임상 활용 확대 방안과 제도 개선 방향에 대해 심도 있는 논의를 진행했다.

## 프로그램

| 시간                            | 내용                                |                                             |
|-------------------------------|-----------------------------------|---------------------------------------------|
| 13:00-13:05                   | 회장 인사말                            | 서울주 (대한진단유전학회 회장)                           |
| 13:05-13:10                   | 토론회 일정 소개                         | 박경선 (경희의대 진단검사의학과)                          |
| 13:10-13:30                   | NGS 패널검사 임상적용 개론                  | 이경아 (연세의대 진단검사의학과)                          |
| Session I: Germline NGS 패널 검사 |                                   |                                             |
| 13:30-14:00                   | Germline NGS 패널검사의 조건부 선별급여 시행 검토 | 김만진 (서울의대 진단검사의학과)                          |
| 14:00-14:10                   | 임상적용 개선을 위한 관련 임상학회 의견(1)         | 대한의학유전학회                                    |
| 14:10-14:20                   | 임상적용 개선을 위한 관련 임상학회 의견(2)         | 대한소아청소년과학회                                  |
| 14:10-14:40                   | NGS 패널 검사 관련 업계 의견                |                                             |
| Session II: Somatic NGS 패널 검사 |                                   |                                             |
| 14:40-15:10                   | Somatic NGS 패널검사의 조건부 선별급여 시행 검토  | 김현영 (성균관의대 진단검사의학과)                         |
| 15:10-15:20                   | 임상적용 개선을 위한 관련 임상학회 의견(1)         | 대한혈액학회                                      |
| 15:20-15:30                   | 임상적용 개선을 위한 관련 임상학회 의견(2)         | 대한종양내과학회                                    |
| 15:30-15:50                   | NGS 패널 검사 관련 업계 의견                |                                             |
| 15:50-16:00                   | Coffee break                      |                                             |
| Session III: NGS 임상검사실 인증     |                                   |                                             |
| 16:00-16:20                   | NGS 임상검사실 관련 규정 개론                | 이경아 (연세의대 진단검사의학과)                          |
| 종합토론                          |                                   |                                             |
| 16:20-17:00                   | 종합토론                              | 좌장: 서울주 (울산의대 진단검사의학과), 김종원 (성균관의대 진단검사의학과) |







2022 학술대회 전경

### 2022 코로나19 팬데믹 이후 오프라인 학술대회 재개

2022년 대한진단유전학회 학술대회가 6월 9일(목)과 10일(금) 이틀간에 걸쳐 서울드래곤시티 컨벤션센터에서 개최되었다. 학술행사는 대한진단검사의학회 산하 학술단체로서는 코로나19 팬데믹 이후 처음으로 개최된 오프라인 학술대회였으며, 예상외로 많은 430명의 참석으로 성황을 이루었다.

이날 학술대회는 최신지견을 소개하는 특별강연을 비롯하여 국내 광범위신생아검사(NST) 현황과 전망, 국가바이오빅데이터 구축 사업, 전장유전체 분석, 혈액종양 NGS, 마이크로바이옴 NGS, ctDNA 검사, 유전상담 등 다양한 주제의 심포지엄으로 구성되었다. 또한 의학 유전학에서 생물정보학, 세포유전학에서 데이터베이스 활용, 유전검사 결과보고 및 설명 등 전문적이고 필수적인 교육 세션과 함께 분자유전 최신 기술 심포지엄, 협력업체 워크샵, 회원 연구발표 구연시간 등으로 알찬 프로그램을 마련하였다.





# 평의원회

2022년 대한진단유전학회 평의원회 기념사진. 2022년 대한진단유전학회 학술대회 기간 중 평의원회가 개최되었다. 평의원회는 학회의 주요 의사결정 기구로서 학회 운영의 중요 정책과 사업 계획을 심의하고 의결하는 역할을 담당한다. 이날 회의에서는 학회의 주요 현안과 발전 방향에 대한 심도 깊은 논의가 이루어졌으며, 향후 학회 운영 방향과 차기 학술대회 계획 등이 공유되었다.





#### 2023 유전자검사 중복 규제 완화 정책에 법률적 근거 마련 등 정책적 대응 강화

대한진단유전학회는 특히 질병 진단 및 치료 목적 검사 범주에서 중복 규제를 최소화하는 정책을 일관되게 추진해왔다. 이러한 맥락에서 학회는 해당 검사를 수행하는 의료기관이 진단검사의학재단 및 대한임상검사정도관리협회에서 인증을 획득한 경우 한국유전자검사평가원의 숙련도평가를 면제받을 수 있는 법률적 근거를 마련했다.

그 외에도 NGS 및 CMA 실시 기관 요건에 학회 인증을 포함하는 기준 마련, 건강보험심사평가원의 NGS 기반 유전자 패널 검사 선별급여 적합성 평가에서 학회 자문을 수행하는 등 다양한 정책 활동을 통해 유전자검사의 품질 향상과 접근성 개선에 기여했다.

#### 2023 의학회 정회원 인준 추진 시작

대한진단유전학회는 대한의학회 정회원 인준을 통해 국내 진단유전학 분야의 대표 학회로서 위상을 공고히 하는 것을 주요 목표로 설정하였다. 학회는 창립 이후 축적해온 다양한 학술적 성과와 임상지침 실적, 국제활동 역량, 사회 기여 시스템 운영 등의 자료를 체계적으로 정리하여 정회원 인준을 위한 준비를 적극 추진하였다.





2023 개정된 생명윤리법에 따른 유전자검사기관 관리 워크숍 개최

대한진단유전학회는 2023년 3월 21일 더케이호텔서울에서 "개정된 생명윤리 및 안전에 관한 법률에 따른 유전자검사기관 관리의 실제" 워크숍을 개최했다. 이 워크숍에서는 유전자검사 실무자가 알아야 할 생명윤리법 개정 내용, 검사목적에 따른 검사범주, 검사대상별 허용조사항, 임상적유효성 평가 관련 지침 등 실무적인 주제들을 다루었다. 현장에는 다양한 유전자검사 기관의 실무자들이 참석하여 높은 관심을 보였으며, Q&A 시간에는 실무 적용과 새로운 시행 방법에 대해 활발한 토론이 이루어졌다.

| 개정된 생명윤리 및 안전에 관한 법률에 따른 유전자검사기관 관리의 실제 |            |
|-----------------------------------------|------------|
| 발표 주제                                   | 발표자        |
| 유전자검사 실무자가 알아야 할 생명윤리법 개정 내용            | 이경아 (연세의대) |
| 검사목적에 따른 검사범주는 어떤 유전학적 기준으로 분류되는가?      | 박경선 (경희의대) |
| 검사범주별 현황조사는 어떻게 작성하여야 하는가?              | 박인호 (연세의대) |
| 임상적유효성 평가에 필요한 자료는 어떻게 준비하여야 하는가?       | 김윤정 (연세의대) |
| 우리 검사실은 생명윤리법에 위반 사항이 없는가?              | 신새암 (연세의대) |
| Q&A 질의응답                                |            |

2023 개정된 생명윤리법에 따른 유전자검사기관 관리 워크숍 프로그램



2023 개정된 생명윤리법에 따른 유전자검사기관 관리 워크숍 후 기념사진





2023 ELSI-희귀질환진단 심포지엄 후 기념사진

#### 2023 ELSI-희귀질환진단 심포지엄 확대

2020년부터 시작된 국가바이오빅데이터 구축 시범사업의 추진과 함께 유전체 기반 진단 시대가 본격적으로 열리고, 유전체 연구의 확산에 따라 다양한 윤리적 이슈가 대두됨에 따라 학회는 이러한 변화에 선제적으로 대응하고자 가을 심포지엄 명칭을 'ELSI-희귀질환진단 심포지엄'으로 변경하였다. 또한 윤리적·법률적·사회적 쟁점에 대한 보다 체계적이고 심도 있는 논의를 위해 심포지엄을 기존 1일에서 2일로 확대·개편하여, 유전체 진단 시대가 요구하는 전문성과 사회적 책무를 강화하는 논의의 장을 마련하였다. 이경아 회장은 "이는 다른 어떤 학회에서도 다루지 않는 우리 학회 고유의 활동"이라며 "유전체학의 윤리적, 법적, 사회적 함의를 심도 있게 다룸으로써 학회의 학술적 정체성을 강화하고자 한다"고 설명했다.







유전자검사기관 종사자 교육장 입구의 모습. 학술대회에서 유전자검사기관 종사자 교육을 진행함에 따라, 유전자검사기관 종사자는 이번 학술대회에 참가해 유전자검사기관 종사자 교육을 이수할 수 있게 되었다.

### 2024 「생명윤리 및 안전에 관한 법률」교육기관 지정과 학회의 위상 강화

대한진단유전학회는 2024년 「생명윤리 및 안전에 관한 법률」에 근거한 교육기관으로 공식 지정되었으며, 이는 학술단체로서는 유일한 지정 사례이다. 이러한 지정은 우리 학회가 생안법에서 요구하는 교육 내용을 충족하는 양질의 교육을 제공할 수 있는 전문성과 역량을 갖춘 학술단체임을 국가로부터 인정받은 중요한 성과라 할 수 있다. 더 나아가 이는 유전체 의료와 윤리·법·제도적 환경이 급속히 변화하는 시대에, 학회가 관련 교육과 제도 발전을 선도하는 중추적 역할을 수행할 수 있음을 보여주는 의미 있는 이정표이기도 하다.





2024 분자미생물 워크숍 신설 및 Bioinformatic 워크숍 개편

학회는 분자미생물 워크숍을 새롭게 추가하고, 기존 Bioinformatics 워크숍을 실습 중심으로 개편하여 회원들이 실무 환경에서 바로 적용할 수 있는 실질적인 교육 환경을 구축했다. 이러한 변화는 급변하는 진단유전학 분야의 기술 발전에 발맞춰 회원들의 실무 역량 강화를 지원하기 위한 조치였다.

프로그램 | PROGRAM

| 시 간         | 주 제                                                  | 연 자                   |
|-------------|------------------------------------------------------|-----------------------|
| 13:25-13:30 | 인사말                                                  | 이 경 아<br>(대한진단유전학회장)  |
| 13:30-14:00 | 분자진단을 활용한 균종 동정 P.04                                 | 김 대 원<br>(가천의대 길병원)   |
| 14:00-14:30 | 매크로, github 기반의 프로그램을 활용한 분자역학적 분석 P.24              | 박 유 진<br>(연세의대)       |
| 14:30-15:00 | 미생물 분자진단의 임상검사실 적용 P.41                              | 신 동 우<br>(서울의대)       |
| 15:00-15:10 | Q & A                                                |                       |
| 15:10-15:20 | Break Time                                           |                       |
| 15:20-15:50 | Microbial WGS analysis pipeline P.59                 | 박 성 균<br>(계명의대)       |
| 15:50-16:20 | Microbiome analysis pipeline: basic to advanced P.84 | 이 선 재<br>(GIST 생명과학부) |
| 16:20-16:50 | Microbiome 분석을 활용한 임상미생물학 연구 P.128                   | 원 은 정<br>(울산의대)       |
| 16:50-17:00 | Q & A                                                |                       |

프로그램 | PROGRAM

| 시 간         | 소요시간 | 제 목                                       | 연자 / 좌장             |
|-------------|------|-------------------------------------------|---------------------|
|             |      | 제1부. 실무교육                                 | 박인호 (연세의대/ 생물정보위원장) |
| 09:10-09:20 | 10분  | 인사말 및 오리엔테이션                              |                     |
| 09:20-09:40 | 20분  | 실습환경 접속 및 확인                              |                     |
| 09:40-10:10 | 30분  | 리눅스 이해 및 기본 명령어 실습                        |                     |
| 10:10-10:20 | 10분  | Break Time                                |                     |
|             |      | 제2부. 실무교육                                 | 이세준 (분당서울대병원)       |
| 10:20-10:40 | 20분  | Fastq 파일 QC 및 Preprocessing 실습            |                     |
| 10:40-11:00 | 20분  | Fastq 파일 Alignment 실습                     |                     |
| 11:00-11:30 | 30분  | Alignment Refinement 및 Alignment QC 실습    |                     |
| 11:30-11:40 | 10분  | Break Time                                |                     |
|             |      | 제3부. 실무교육                                 | 박종호 (분당서울대병원)       |
| 11:40-12:00 | 20분  | Variant Calling (개별 샘플) 실습                |                     |
| 12:00-12:20 | 20분  | Variant Calling (joint calling) 실습        |                     |
| 12:20-12:50 | 30분  | Variant Annotation 및 Causal variant 확인 실습 |                     |
| 12:50-13:20 | 30분  | Q&A 질의응답                                  |                     |

edu.ksgd.org

2024 분자미생물  
MINI WORKSHOP

2024년 5월 17일 (금요일) 13:30~17:00  
ZOOM 온라인 개최

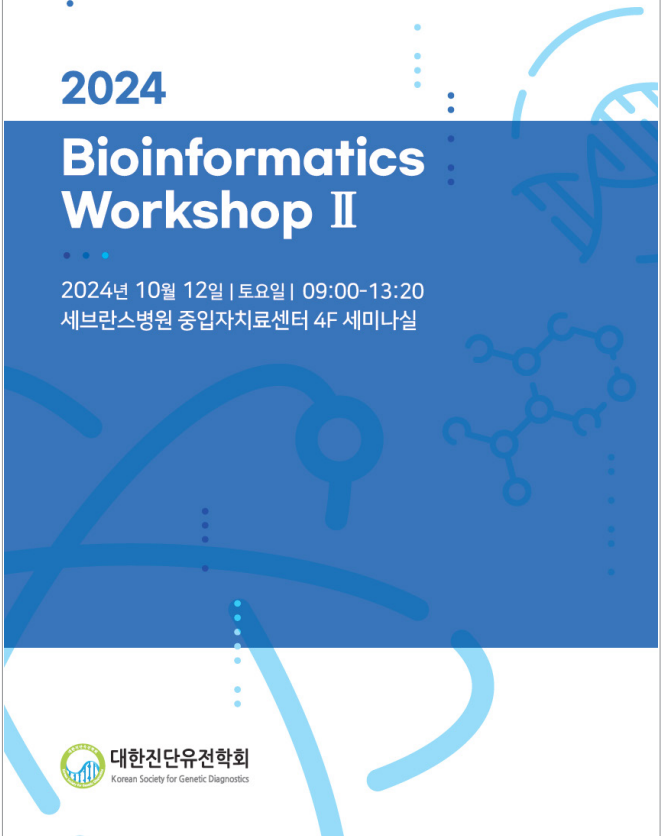


대한진단유전학회  
Korean Society for Genetic Diagnostics

edu.ksgd.org

2024  
Bioinformatics  
Workshop II

2024년 10월 12일 | 토요일 | 09:00-13:20  
세브란스병원 중입자치료센터 4F 세미나실



대한진단유전학회  
Korean Society for Genetic Diagnostics





#### 2025 대한진단유전학회, 대한의학회 정회원 인준 획득

대한진단유전학회가 2025년 1월 23일 대한의학회 정기총회에서 정회원으로 인준되었다. 웨스틴 조선호텔 그랜드볼룸에서 열린 인준서 수여식을 통해 공식 정회원 지위를 획득했다. 대한의학회 정회원 자격은 대정부, 대국민 정책 의견 개진 참여와 학술·연구활동에 대한 공식적 인정을 의미한다. 대한진단유전학회는 192개 회원학회 중 하나로서 진단유전 분야의 중심학회로 더욱 확고한 위치를 갖게 되었다.

남명현 회장은 "정회원 인준 취득을 위해 헌신한 전임 이경아 회장과 회원들께 감사드리며, 모든 회원들의 참여로 이룬 성과"라고 말하고, "진단유전 분야의 대표 단체로서 위상을 공고히 하겠다"는 계획을 밝혔다.



# 한국 진단유전의 발전사

제1부 : 염색체에서 어레이까지 세포유전기술의 도입과 발전

1장 : 세포유전학의 국내 발전사: 염색체 검사의 도입과 발전

2장 : 세포유전학 발전의 역사와 한국의 궤적

제2부 : 분자진단검사의 기술 혁신에서 제도적 리더십까지

3장 : 분자유전학 발전과 사회적 책임의 구현

4장 : 국내 유전체검사 제도 확립 과정

5장 : 새로운 검사 영역의 도전과 관리 체계 마련

제3부 : 우리의 길, 그리고 다음 20년을 향하여

6장 : 20년의 궤적, 우리의 역할과 미래

대한진단유전학회와 함께한

진단유전

20년의 궤적



# 제1부 염색체에서 어레이까지

세포유전기술의 도입과 발전

## 1장: 세포유전학의 국내 발전사: 염색체 검사의 도입과 발전

조 현 찬

한림의대 명예교수/GC녹십자의료재단 학술고문  
대한진단유전학회 초대 회장



세포유전학(cytogenetics)은 유전학의 한 부류로 염색체 구조와 기능을 다루는 학문이다. 따라서 고전적인 의미로는 G-분염법이나 다른 종류의 염색체 분염법을 이용한 염색체 분석이지만 오늘날에는 분자유전학 발전에 따라 형광제자리부합법(fluorescent in situ hybridization, FISH)이나 비교유전체부합법(comparative genomic hybridization, CGH), 염색체 마이크로어레이 분석(chromosomal microarray analysis, CMA)과 같은 분자세포유전학(molecular cytogenetics) 기법까지 포함한다. 임상세포유전학(clinical cytogenetics)의 실질적인 역사는 1956년 Tjio와 Levan에 의해서 인체 염색체 수가 46개라는 것이 명확하게 밝혀지면서 시작되었다. 1970년 분염법(banding technique)이 나오기까지 염색체의 수적 이상에 의한 염색체 질환들이 많이 보고는 되었으나 실제 발전속도가 느려서 혹자는 이 시기를 암흑기(dark age)라고도 한다.

우리나라 진단검사의학은 각 분야별로 그 동안 비약적인 발전을 거듭해 왔지만 진단검사의학 속에서 세포유전학의 발전사는 불과 40여년으로 다른 영역보다 그 역사가 상대적으로 짧다고 해야 할 것이다. 그 이유는 80년대까지 우리나라 의학사에서 염색체검사는 산부인과나 소아과 영역이라는 인식이 뿌리 깊게 자리 잡아왔고, 검사의학 분야에서 세포유전학에 관심을 보일 수 있을 만큼 인적 자원이 풍부하지 못했기 때문이었다. 여기서는 임상세포유전학의 발전사를 선천성질환과 혈액종양으로 나누어 간단하게 살펴보고, 진단검사의학에서 세포유전학이 자리 잡아가는 과정을 간단하게 소개하겠다. 그리고 마지막으로 향후 세포유전학이 어떤 방향으로 발전해 갈 것인가도 간단하게 조망해 보고자 한다.

### 1960-1980 염색체검사 초기단계

앞서 언급한 바와 같이 1950년대 중반 인체 염색체가 46개란 사실이 밝혀졌지만 실질적으로 임상에 활용하게 된 계기는 1960년 Moorhead 등에 의해서 말초혈액 배양, 콜키친(colchicine) 처리, 저장처리(hypotonic treatment), 공기건조법과 같은 일련의 염색체검사 방법이 개선되면서 시작되었다. 당시 Lejeune(1959)은 다운증후군이 21번 염색체의 삼체성(trisomy)이란 것을 밝혔고, 뒤이어 Turner 증후군,



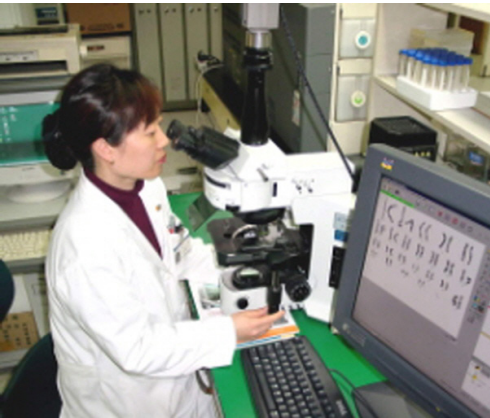
Klinefelter 증후군은 성염색체의 수적 이상이며, Patau 증후군과 Edwards 증후군은 각각 13번과 18번 염색체의 삼체성(trisomy) 질환이란 것이 밝혀지게 되었다. 또한 Nowell과 Hungerford에 의해서 1961년 만성골수성백혈병 환자의 백혈구 분열세포에서 매우 작은 크기의 염색체를 발견하고, 이를 필라델피아 염색체(Philadelphia chromosome)라고 명명한데서 획기적인 전환점을 맞게 된다. 이는 선천성질환 뿐만 아니라 혈액종양과 같은 후천성질환에서도 염색체 이상이 나타날 수 있음을 증명한 것이다. 이 필라델피아 염색체는 그 후 진전된 염색체분석 기법, 즉 G-분염법이 개발되면서 1973년에 9번과 22번 염색체의 장완 말단이 서로 전위되어 만들어진 비정상 22번 염색체라는 사실을 알게 되었다(Rowley, 1973).

1960년대 후반기에 Casperson은 염색체를 감별할 수 있는 분염법을 개발하였는데, 이는 비슷한 크기의 염색체들을 서로 감별할 수 있을 뿐더러 염색체 전위(translocation)가 있을 때 서로 옮겨가는 염색체의 절단점(breakpoint)을 알아낼 수 있었다. 그리고 특정 염색체내 결실이 있을 때 그 특정부위를 알 수 있게 되는데 이로 인해 DiGeorge 증후군, Prader-Willi 증후군 등 많은 염색체결실증후군이 알려지게 되었다. 염색대 양상에 근거하여 염색체를 하나하나씩 동정할 수 있는 그림이 오늘날 염색체지도(chromosome map)로 발전되었다. 이 지도는 산전진단(prenatal diagnosis)과 종양학(oncology) 세포유전학 연구의 근간이 되면서 세포유전학을 연구하는 학자들이 임상검사실로 나오도록 하여 염색체 이상을 찾도록 하였다. 염색체 분석기법은 급속하게 발전하면서 양수천자의 세포를 배양하고, 모든 세포배양에서 고해상도분염법(high-resolution banding technique)을 적용할 수 있게 되었다.

그런데 국내에서 염색체검사가 도입되어 환자에 처음으로 적용한 것은 고윤희 등이 1966년 대한내과학회잡지에 소개한 Turner 증후군 증례였다. 흥미로운 점은 의과대학이나 병원이 아닌 서울대학교 문리과대학 동물실험실에서 시행된 결과였다. 국내 의료기관에서는 1970년대 초에 비로소 염색체검사가 도입되었고, 서울대 인구의학연구소, 연세의대, 경희의대, 광주기독병원 등에서 활발한 증례보고가 이어졌는데 주로 Down 증후군, Edwards 증후군, Turner 증후군과 같은 수적 이상이였다.

혈액종양에서의 염색체분석은 감별진단뿐만 아니라, 예후를 추정하고, 치료 약제를 선택하는데 결정적인 역할을 할 수 있다. 앞서 언급한 바 만성골수성백혈병의 필라델피아염색체 뿐만 아니라 급성골수성백혈병에서 흔하게 나타나는 염색체 전좌형인 t(8;21), t(15;17), t(4;11) 등은 1970년대에 보고되었고, 보다 미세한 t(9;11), inv(16) 등은 고정도분염법이 소개된 이후 1980년대에 알려졌다. 그런데 국내에서 혈액종양 세포유전학에 대한 실질적인 관심과 활용은 1980년대이어서 미국이나 일본보다도 10년 이상이나 늦다고 해야 할 것이다. 또한 악성종양에 대한 국내의 일부 보고들은 전문적인 지식이나 기술부족으로 검사결과의 신빙도에 문제가 많았다. 특기할 사안은 1973년 최규완 등이 한국인 만성골수성백혈병의 세포유전학적 연구라는 논문으로 필라델피아 염색체 출현빈도를 조사하여 대한내과학회잡지에 소개한 바 있으나 그 후 다시 혈액종양에 관한 세포유전학 논문이 나오기까지 10여년을 기다려야 했다.

1976년에는 미국 미네소타대학의 Yunis 교수에 의해 고해상도분염법이 소개되어 원인불명이라고 생각되던 많은 유전질환과 염색체 이상의 관련성이 보다 명확하게 밝혀졌다. 특히 대부분의 혈액종양에서 염색체 이상이 나타난다는 사실이 밝혀졌고, 질환의 감별진단, 예후추정, 그리고 치료방향 설정에도 도움된다는 사실 때문에 고해상도



분염법은 1980년대에 이미 구미에서는 혈액종양 분야에서 보편화되기 시작하였다. 국내에서는 1989년 조현찬 교수(한림의대)가 미네소타대학의 장기연수로 이 기법을 배웠으며, 귀국 후 국내의 많은 의료기관의 검사실에서 활용할 수 있도록 기여하였다.

1980-2000 염색체분석 발전단계

1980년대에는 국내에서 발표한 논문들을 살펴보면 세포유전질환은 대부분 산부인과와 소아과, 그리고 비뇨기과에서 발표한 내용들이 많았다. 그리고 혈액종양의 염색체 검사 결과가 포함된 논문도 주로 내과와 소아과의 논문이었는데 진단검사의학과 내에 세포유전학검사실을 가진 병원이 없었다는 점에서 이해할 수 있는 부분이다. 그래도 일부 진단검사의학 전문의가 염색체검사에 관심을 갖게 되면서 1980년대 말부터 일부 대학병원 단위의 진단검사의학교실 논문이 발표되었다.

이들 논문도 대부분 선천성질환에 대한 내용이었고 혈액종양 세포유전학검사에 관한 내용은 대부분 증례 중심의 단편적인 것이였다. 무엇보다도 국내에서는 혈액종양 세포유전학을 전공한 분들이 없었기 때문에 답보상태였다고 설명할 수 있다. 다시 말해서 혈액종양의 염색체검사는 검사과정뿐만 아니라 결과분석까지 혈액종양에 대한 지식을 갖추어야만 신뢰성 있는 결과를 얻을 수 있는데, 혈액종양 세포유전학 전문가가 없는 상태에서 발표되는 검사결과는 오랫동안 혈액종양 임상 전문의의 신뢰를 얻기 어려웠다.

개인적으로는 1990년 미국에서 혈액종양 세포유전학 연수를 마치고 국내에 돌아왔는데 외국에서 혈액종양 세포유전학을 장기 연수한 첫 번째 전문의라는 타이틀이 따랐다. 이러한 명분 때문에 1990년대 초기에는 국내 대형병원의 세포유전학 검체를 대부분 담당하는 곤욕을 치르기도 했지만 1995년에는 의미 있는 국내 혈액종양 환자들의 세포유전학적 소견을 정리할 수 있었다.

| Chromosome Defect  | Involved Gene | FAB Classification | Frequency(%)<br>Korea <sup>1)</sup> USA <sup>2)</sup> |    |
|--------------------|---------------|--------------------|-------------------------------------------------------|----|
| del 5q             |               | M2,M1              | 4                                                     | 1  |
| -7/del 7q          |               | M2,M1,M4~7         | 5                                                     | 3  |
| t(6;9)(p23;q34)    | DEK CAN       | M2,M1,M4           | 1                                                     | 2  |
| t(8;21)(p22;q22)   | AML1 ETO      | M2,M4,M1           | 22                                                    | 20 |
| +8                 |               | M2,M1,M4~6         | 20                                                    | 18 |
| t(9;22)(q34;p11.2) | ABL1 BCR      | M1,M2              | 3                                                     | 8  |
| t(V;11)(v;q23)     | MLL           | M4,M5a,M2          | 2                                                     | 9  |
| t(15;17)(q22;q11)  | PML RARα      | M3                 | 19                                                    | 6  |
| inv 16             | CBFβ MYH11    | M4                 | 2                                                     | 9  |
| Complex            |               | M2,M1,M4           | 23                                                    | 14 |
| Others             |               | M0~M7              | 15                                                    | 17 |

1) Hallym University Medical Center (1995)  
2) University of Minnesota Medical School (1990)

이런 과정을 거쳐 모든 검사센터뿐만 아니라 많은 대학병원의 진단검사의학과에서 세포유전학검사실을 신설하여 명실공히 염색체검사는 진단검사의학의 영역으로 편입



되는 계기가 되었다. 당시 진단검사의학과에서 시행했던 염색체검사 기법은 대부분 고해상도분염법(high-resolution banding technique)이었고, 자동염색체분석기(automated chromosome analyzer)를 도입하여 가위로 염색체 하나하나씩 잘라내는 번거로움을 해소할 수 있게 되었다. 국내에서도 이러한 자동핵형분석기는 1988년 인하대 홍승홍 박사팀이 처음으로 개발을 시도한 바 있고, 1995년에는 서울대병원 진단검사의학과, 중의메디칼 및 바이오메드랩이 산학공동연구로 이러한 염색체핵형분석기를 개발하여 상용화를 시도했다는 점도 주목할 내용이다. 세포유전학의 발전은 곧바로 형광제자리부합법의 도입으로 그 영역은 더욱 확장하게 되었다.

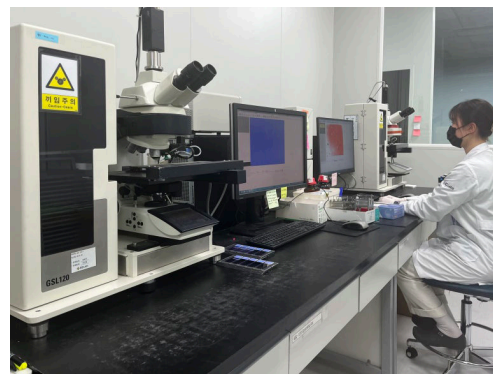
임상병리학 교과서(1996년 증보판)에 처음으로 “세포유전학 및 진단분자유전학” 단원이 신설되었다. 따라서 세포유전학에 흥미를 갖는 전문의가 급속하게 증가하는 계기가 되었고, 모든 의과대학에서는 임상병리학 또는 혈액학 강의에서 임상병리학 전문의들이 학생강의를 주도할 수 있었다. 대한임상병리학회에서는 유전학 관련 위원회가 신설되었지만 “진단분자유전학분과위원회”란 명칭을 사용하여 잠시 세포유전학 포함 여부에 대한 논쟁도 있었다.

대한임상검사정도관리협회에서는 임상적으로 중요성 및 적용이 크게 확대되고 있는 진단유전학 분야 검사들의 표준화 및 정도관리의 필요성 때문에 1997년 진단유전학 분과를 신설하고, 이를 위한 기초자료로서 전국 의료기관을 대상으로 염색체검사 현황을 설문조사한 결과 염색체검사를 시행하는 기관은 27개였다. 최근 조사에 의하면 약 90%의 검체가 진단검사의학과 또는 전문의가 담당하고 있는 것으로 파악되고 있다. 1997년 당시 형광제자리부합법(FISH) 검사는 7개 기관에서만 임상검사 목적으로 시행되고 있었지만 2000년 중반기에는 30여 기관으로 확대되었다. 이러한 세포유전학 정도관리 사업은 해마다 두 차례에 걸쳐서 시행되는데 검사실인증심사와 함께 2009년에는 50여 기관이 참여하여 질적 수준은 구미에 비해서 결코 떨어지지 않는 수준으로 발전하였다.

## 2000-2010 염색체분석 정착 단계

2000년을 기점으로 혈액종양 세포유전학에 가장 획기적인 변화는 과거 20년 이상 급성백혈병을 분류하는데 FAB 분류법이 활용되었지만 세포유전 및 분자유전학적 변화를 도입한 WHO 분류법의 등장이었다. 그 동안 조금씩 수정보완 작업을 거쳐 왔지만 앞으로도 계속 진화 발전될 것이다. 우리 진단검사의학도들은 이러한 발전 속도에 충실히 따라왔지만 앞으로는 더욱 많은 회원들이 참여하여 우리나라 세포유전학 발전을 선도하는 입장에 설 것으로 기대된다. 가장 특기할만한 사건은 2006년 유전 및 분자진단연구회(Korean Society of Genetics & Molecular Diagnosis)를 창립한 일이다. 김선희(성균관의대), 김의중(서울의대), 김종원(성균관의대), 박성섭(서울의대), 서순팔(전남의대), 송정한(서울의대), 이경원(연세의대), 조현찬(한림의대), 차영주(중앙의대), 한진영(동아의대) 등이 발기하여 학술 분야로 분자유전검사, 세포유전검사, 생화학유전검사, 분자미생물검사 등을 포함하는 연구회를 구성하기로 하였다.

창립기념 학술대회는 당해 연도 11월 16일 서울대학교병원 임상의학연구소에서 개최하였는데 발기인 대표였던 조현찬 교수(한림의대)가 회장, 부회장은 박성섭 교수(서울의대), 실무준비위원이었던 김종원 교수(성균관의대)가 총무, 학술위원에는 한진영 교수(동아의대), 재무위원은 서울주 교수(울산의대)가 맡았다. 임기 2년의 조현찬 초대



회장에 이어 박성섭 교수(서울의대)가 2대, 그리고 3대 회장으로 김선희 교수(성균관의대 삼성서울병원)가 재임했다. 해마다 한차례씩 정기 학술대회와 워크숍을 병행해 오고 있는데 회원들에게 새로운 지식과 기술을 전파하는데 크게 기여하고 있다는 평가를 받고 있다. 창립 당시 유전학의 특성을 고려하여 4개의 분과로 나누고, 각 분야의 초대 위원장은 분자유전 서순팔(전남의대), 세포유전 김선희(성균관의대), 생화학유전 송정한(서울의대), 분자미생물 이경원(연세의대) 등이 담당하였다.

세포유전학은 그 특성상 세포유전질환을 다루는 임상세포유전학과 혈액종양 세포유전학으로 대표되는 종양세포유전학(cancer cytogenetics)으로 크게 나눌 수 있다. 따라서 염색체분석 검사는 이들 학문 영역에서 학술연구나 검사업무의 기법이라고 해야 할 것이다. 그리고 특기할 사항은 2006년 당시 한진영 교수(동아의대)가 국내 세포유전검사 실태를 발표하였는데 세포유전검사 전담인원은 전문의 1인과 병리사 2인 체제가 가장 많았고, 이들 검사실의 한해 염색체검사 건수는 500~1,000건이었다. FISH 검사는 대체로 500건 내외로 실시되고 있으며 1,000건 이상인 기관도 4곳이나 되었다. 당시 지적되었던 사안 중에서 대부분 검사실은 전문의 1인 체제하에서 연간 염색체검사 5,000건, FISH 검사 1,000건을 판독하는 실정인데, 이에 대한 업무량 및 수익성에 관한 적절한 평가 이뤄져야 할 것이라 했다. 그리고 검사의 복잡성을 감안할 때 배양기법, 배양실패율 등을 비롯하여 검사실 인증사업, 외부정도관리 사업 등도 지속적으로 발전시켜야 할 과제였다.

이러한 세포유전학적 염색체검사 기법은 분자유전학적 지식과 검사기법이 결합하여 분자세포유전학(molecular cytogenetics)으로 발전해 왔다. 따라서 향후 세포유전학의 기술적인 발전은 표준 FISH기법과 CGH, CMA, single nucleotide polymorphism (SNP)-array 같은 virtual karyotyping의 자동분석시스템을 포함하는 분자세포유전학에 초점을 맞추게 될 것이다. 그리고 nanobiotechnology, microarrays, RT-PCR, in vivo imaging, single molecule detection 응용기술을 포함하고 있다. 물론 생물정보학(bioinformatics)도 이러한 여러 가지 기술로부터 얻어진 데이터를 분석하는데 중요한 역할을 하기 때문에 관심을 가져야 할 분야이다.



## 2장: 세포유전학 발전의 역사와 한국의 궤적

### 서울주

울산의대 서울아산병원  
대한진단유전학회 제8대 회장

세포유전학(Cytogenetics)은 세포학(Cytology)과 유전학(Genetics)의 특성이 결합된 학문 분야로서, 세포 수준에서 유전물질, 즉 염색체의 수, 구조, 기능을 연구하여 유전과 질병에서의 그 역할을 규명하는 학문이다. 본 기고문에서는 19세기 후반 인간 세포유전학의 첫 시작부터 21세기 최첨단 유전체 분석 기술에 이르기까지 세포유전학이 어떻게 발전해왔는지, 특히 대한민국에서 세포유전학이 독자적으로 발전해 온 과정을 조명하고자 한다.

### 세포유전학의 발전사

#### 기초 확립 시대

인간 세포에서 염색체의 첫 발견은 독일의 생물학자인 발터 플레밍(Walter Flemming)이 세포 분열 과정에서 염색체가 각각의 딸세포로 나뉜다는 유사 분열(mitoses)을 발견하였고 이에 대한 상세한 그림을 1882년 그의 저서에 기록하면서 이루어졌다. 이러한 발견은 세포생물학의 10대 주요 사건으로 꼽히며 그를 세포유전학의 창시자라고 불리게 했다.

"염색체(chromosome)"라는 용어는 1888년 빌헬름 발데이어(Wilhelm Waldeyer)에 의해 처음 명명되었다. 1902년과 1903년에 월터 서튼(Walter Sutton)과 테오도르 보베리(Theodor Boveri)은 멘델의 유전법칙과 염색체의 행동 사이에 유사성이 있음을 독립적으로 발견했고, 염색체가 멘델이 제안한 유전인자의 물리적 운반체라는 "보베리-서튼 염색체설(Boveri-Sutton chromosome theory)"을 제시했다. 이후 토머스 헌트 모건(Thomas Hunt Morgan)은 초파리(Drosophila melanogaster)를 이용한 실험을 통해 특정 유전자가 특정 염색체에 위치한다는 명확한 증거를 제시하며 멘델의 이론과 보베리-서튼 염색체설을 확립하는데 결정적인 역할을 했다.

#### 인간 염색체 수의 정립과 임상유전학의 시작

1923년 토마스 페인터(Theophilus Painter)는 인간의 염색체 수가 48개라고 추정했고, 이 추정은 30년 이상 통용되었다. 그러나 1956년, 조 힌 치오(Joe Hin Tjio)와 알버트 레반(Albert Levan)은 스웨덴 룬드 대학교에서 세포 배양 기술, 콜히친(colchicine) 처리, 저농도 용액 처리(hypotonic solution) 기법, 그리고 발전된 현



Albert Levan과 Joe Hin Tjio

미경 사진 기술을 활용하여 인간의 염색체 수가 정확히 46개임을 증명했다. 특히 1952년 T.C. Hsu의 실험실에서 우연히 발견하게 된 "저농도 용액" 사용은 Tjio와 Levan의 염색체 수 확인에 핵심적인 역할을 했다. 이 발견은 현대 인간 세포유전학의 진정한 토대가 되었다.

인간 염색체 수의 정립 이후, 세포유전학은 질병 진단의 핵심 도구로 자리 잡았다.

1959년, 제롬 르죈(Jérôme Lejeune)은 다운증후군 환자의 세포에서 47개의 염색체를 발견했으며, 이는 나중에 삼염색체성 21(trisomy 21)으로 밝혀졌다. 이것은 인간 유전 질환의 원인이 특정 염색체의 수적 이상 때문임을 밝혀낸 최초의 사례였다. 같은 해, 터너 증후군과 클라인펠터 증후군도 성염색체 수의 이상으로 인해 발생함이 밝혀졌고, 1960년에는 에드워드 증후군(trisomy 18), 파타우 증후군(trisomy 13) 등의 염색체 질환이 연이어 발견되었다.

1960년에, 피터 나우얼(Peter Nowell)과 데이비드 헝거포드(David Hungerford)는 만성골수백혈병 환자의 골수 세포에서 비정상적으로 작은 "필라델피아 염색체(Philadelphia chromosome)"를 발견했다. 이는 특정 염색체 이상이 암과 직접적으로 연관되어 있음을 보여준 최초의 증거였으며, 이후 암 치료 패러다임을 바꾸는 표적 항암제(이매티닙, 글리벡) 개발로 이어지는 중요한 단서가 되었다.

#### 염색체 밴딩 기술의 혁신

1960년대 후반부터 1970년대에는 염색체 분석의 해상도를 높이기 위한 기술적 발전이 지속되었다. 퀘너크린(quinacrine) 염색을 통해 각 염색체에 고유한 어둡고 밝은 밴딩 패턴(Q-밴드)을 생성하는 기술이 토르비몬 캐스퍼슨(Torbjorn Caspersson) 그룹에 의해 개발되었고, 이후 김자(Giemsa) 염색을 이용한 G-밴딩, 역패턴인 R-밴딩 등이 개발되어 각 염색체를 명확하게 식별하고 미세한 결실, 중복, 전좌 등을 감지할 수 있게 되었다.

밴딩 기술은 수많은 염색체 이상과 질병의 연관성을 밝히는 데 크게 기여했다. 특히 1973년 재닛 로울리(Janet Rowley)는 필라델피아 염색체가 9번과 22번 염색체 간의 전좌의 산물임을 보여주었고, 염색체 이상과 암 발생 메커니즘의 연관성을 이해하는 데 중요한 기여를 했다. 1970년대 후반에 미네소타대학의 제임스 유니스(James Yunis)는 고해상도 밴딩 분석을 통해 염색체의 더 세밀한 구조를 분석할 수 있는 기술을 개발했고, 이로 인해 혈액종양에서 많은 새로운 염색체 이상을 발견할 수 있었다.

#### 염색체 검사 과정의 자동화

염색체 검사는 세포 배양부터 세포 수확, 슬라이드 제작, 염색체 밴딩, 염색체 분석, 결과 해석에 이르기까지 여러 단계의 수작업을 거치며 자동화가 매우 까다로운 검사 과정이다.

1990년대부터 현미경에 설치된 카메라를 통해 분열중기세포를 찍어서 컴퓨터 소프트웨어로 염색체를 분석하는 자동염색체분석기가 개발되기 시작했다. 대표적으로 Cytovision, IKAROS, Neon 등이 있다. Metafer와 같은 장비는 분열중기세포를 빠른 속도로 찾아내어 검경 시간을 획기적으로 단축하고 명확한 영상 제공, 정확한 환자 데이터 관리와 추적을 가능하게 했다. Metaphase Harvester 장비는 분열중기세포를 수확하는 여러 단계의 과정을 자동화한 시스템으로서 수작업의 시간과 노력을 상당히 감소시켰다. 그 외에도 염색체 제작과 밴딩을 위한 장비들도 개발되고 있다.



IKAROS karyotyping system



## 분자세포유전학의 시대

1980년대 초부터 형광 제자리 부합법(Fluorescence In Situ Hybridization, FISH) 기술이 개발되었다. 이 기술은 특정 DNA 서열에 결합하는 형광 탐침(probe)을 사용하여 염색체 상의 특정 위치를 형광으로 표시함으로써, 기존 핵형분석으로는 식별하기 어려운 미세한 전좌나 결실을 검출할 수 있게 되었다. FISH 기법은 임상 진단에서 여전히 필수적인 도구로 사용되며, 염색체 검사와 분자유전학적 검사와 상호 보완적으로 유용하다.

1992년 비교 유전체 교잡법(Comparative Genomic Hybridization, CGH, 1992)이 발표되었다. 이는 환자의 DNA와 정상 대조군의 DNA를 서로 다른 형광으로 표지하여 정상 분열증기세포의 염색체에 교잡한 후, 형광 비율을 측정하여 염색체상의 DNA 손실 또는 획득을 감지하는 기술이다. CGH는 특히 암 세포의 염색체 이상을 식별하는 데 중요했고, 1990년대 종양유전학 연구에서 가장 인기있는 최신 기법이었다. 1990년대 후반에는 염색체 대신에 수천 개의 BAC (Bacterial Artificial Chromosome) 클론으로 구성된 어레이를 사용하여 CGH를 마이크로어레이(microarray)에 적용한 array CGH (aCGH)로 발전하게 되었다. Array CGH는 유전체 전체의 미세한 결실이나 중복과 같은 복제수변이(copy number variation, CNV)를 높은 해상도로 신속하게 분석할 수 있었고, 기존에 유전형 분석으로 이용되던 SNP 기반 마이크로어레이도 CNV 분석이 가능해졌다. 이러한 염색체 마이크로어레이(chromosomal microarray, CMA) 검사는 발달 지연, 선천성 기형과 같은 유전 질환에서 염색체의 미세한 원인을 밝히는 데 혁명적인 변화를 가져왔으며, 현재 임상 진단에서 일차 검사로 권장된다.

## 차세대 유전체 분석 기법의 도입

2000년대 중반부터 차세대염기서열분석(Next-Generation Sequencing, NGS)이 발전하면서 저용량유전체시퀀싱(low pass sequencing) 기술을 통해 신속하고 낮은 비용으로 염색체의 수적 및 구조적 이상을 검출하고 있다. 또한 엑솜시퀀싱(Whole Exome Sequencing, WES)이나 전장유전체시퀀싱(Whole Genome Sequencing, WGS)은 단일 염기 변이(SNV), 작은 삽입/결실(indels) 뿐 아니라 복제수변이를 고해상도로 검출할 수 있다.

최근 개발된 광학유전체매핑(Optical Genome Mapping, OGM)은 고분자량 DNA를 사용하여 유전체 구조 변이를 식별하는 기술이다. 이는 시퀀싱 기반이 아니며, 밴딩이나 FISH보다 높은 해상도(0.5-5kb)로 구조 변이를 감지할 수 있어 균형 및 불균형 전좌, 역위, 삽입 등을 포함한 복잡한 재배열을 확인할 수 있다. OGM은 특히 염색체 단완이나 반복 서열이 많은 부위의 변화를 파악하기 어려웠던 기존 기술의 한계를 보완하며, 안면견갑상완근이영양증(FSHD)과 같은 반복 서열 질환 진단에도 활용된다.

## 염색체 명명법(ISCN)의 발전사

1956년에 인간 염색체 수가 46개임이 규명된 이후, 인간 세포의 염색체를 표기하는 표준 시스템이 요구되었다. 1960년 Denver에서 개최된 제1회 국제인간유전학회에서 최초의 인간 염색체 핵형 명명법 체계를 제안했고, 1963년 London 회의에서는 염색체 7개 그룹(A-G) 분류, 1966년 Chicago 회의에서는 염색체 핵형 기술을 위한 약식 표기법이 제정되었다.1971년 Paris 회의에서는 표준화된 염색체 구분 및 밴드 체계를 도입했다.

1976년 국제 인간 세포유전학 명명법 상임위원회(ISCN SC)가 설립되어, 통합된 국제 표준 명명 체계를 “An International System for Human Cytogenetic

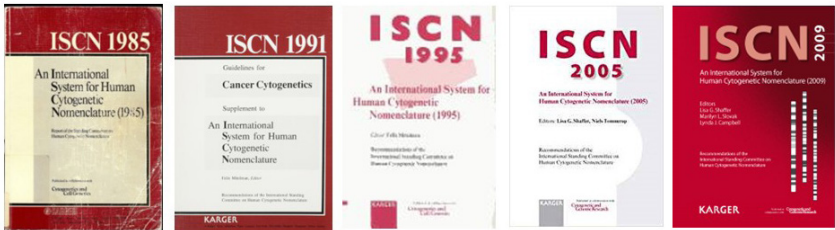
Nomenclature (ISCN) 1978” 문서로 발표했다. 이후 고해상도 밴딩이 수록된 “ISCN 1981”, 수정판 “ISCN 1985”, 암 세포유전학 명명법을 포함한 “ISCN 1991”, 형광 제자리 부합법을 반영한 “ISCN 1995”이 출판되었다.

2000년대 분자유전학적 기법이 통합되면서 “ISCN 2005”에는 array CGH 명명이 도입되었고, “ISCN 2009”는 MLPA 명명, “ISCN 2013”은 지역 특이적 분석(RSA)에 대한 명명을 포함하였다.

DNA 시퀀싱 기반의 염색체 이상 기술이 논의되면서 시퀀스 명명법을 포함하여 “Cytogenetic”을 “Cytogenomic”으로 변경한 “ISCN 2016”이 발표되었다.

2020년에 발표된 차세대 분석 기법들을 반영한 “ISCN 2020”은 시퀀싱 기반 표준화와 온라인 포럼을 제공하였고, 가장 최근의 “ISCN 2024”은 OGM (Optical Genome Mapping) 명명, RSA 확대, 기술간의 명명법 정리 등을 포함시켰다.

ISCN은 염색체 이상을 정확하고 일관되게 표현하기 위해 규정된 형식을 제공하고 있고, 세포유전학 연구와 진단에서 염색체 변이를 기록하고 보고하는 데 사용된다. ISCN의 발전사는 인간 세포유전학이 단순한 염색체 계수로부터 시작하여 현대의 정밀한 게놈 분석까지 발전한 과정을 보여주며, 각 시대의 기술 발전에 맞춰 명명법이 지속적으로 개선되어 왔음을 알 수 있다.



## 한국 세포유전학의 독자적 발전 과정

### 세포유전학 분야를 개척한 선구자들

대한민국 세포유전학의 역사는 소수의 선구적인 연구자들이 불모의 환경 속에서 씨앗을 뿌리고, 전문학회의 지원과 함께 급속도로 발전해 온 과정이다.

1960년대 서울대 동물학과 강영선 교수의 세포학 연구실에서 염색체 핵형분석 기술을 갖추고 있었고, 국내 의학 연구자들은 이곳의 도움을 받아 염색체 이상 증례를 처음 보고했다. 1970년대 중반 젊은 의학자들이 미국이나 독일 의과대학에서 세포유전학을 수련하고 돌아오면서 독자적으로 염색체 검사를 실시하기 시작했다. 광주기독병원 김기복 소아과장은 1972년에 뉴욕 로체스터대학 소아과교실에서 인체 세포유전학을 공부한 후, 1974년에 세포유전학 검사실을 개설하고 염색체 검사를 실시했다. 1975년 한양의대에서는 국내 최초로 유전학교실이 대학원 과정으로 개설되고, 유전학자 백용균 교수에 의해 염색체검사가 본격적으로 전개되었다. 경희의대 산부인과 주갑순 교수는 1976년 존스홉킨스의대 산부인과에서 양수천자 검사를 익히고 귀국



한 뒤, 임상진료를 위한 세포유전학 기법 동향을 소개했고, 이듬해에는 국내에서 처음으로 양수천자 검사 증례를 보고했다. 연세의대 산부인과 양영호 교수는 1978년 독일 뮌스터의대에서 세포유전학을 수련하고 산전진단 염색체검사를 실시했다.

서울의대는 내과학교실의 최규완 교수는 1973년 미시건주립대 유전학과에서 수학한 후 인구의학연구소 내의 유전자연구실을 설립했다. 한림의대 진단검사의학과 조현찬 교수는 1989년 미국 미네소타의대 세포유전학연구실과 1990년 하네만의대 종양학과 세포유전학에서 수학한 후, 한림의대 강동성심병원 진단검사의학과에 세포유전학 검사실을 개설하였다. 당시 혈액종양의 핵형분석을 정확히 시행하는 곳이 전무하였기에, 전국 병원에서 조현찬 교수의 검사실로 혈액종양 염색체 검사를 의뢰했다.

1970년 중반부터 1980년대까지 우리나라의 세포유전학이 산부인과와 소아과 대상으로 시행되었고 혈액종양 세포유전학이 불모지로 남아있던 상황에서, 조현찬 교수의 세포유전학 검사실은 우리나라 혈액종양 염색체 검사의 모태가 되었고, 이곳에서 1990년대 초부터 전국의 진단검사의학과 전공의와 전문의들이 수련을 받기 시작하여 국내 유수의 대학병원 진단검사의학과에서 세포유전학 검사실이 개설되는 발전의 전기를 마련하였다.

울산의대 서울아산병원 진단검사의학과 지현숙 교수는 FISH 검사의 진단과 연구가 활발한 미국 메이요클리닉에서 1994년에 FISH 검사 기법을 수학한 후, 임상검사실에 도입하여 만성골수백혈병과 급성백혈병 등 혈액종양의 진단에 크게 기여했다. 서울의대 진단검사의학과 이동순 교수는 서울대학교병원 연수강좌 등을 통해 FISH 검사의 다양한 최신 기법을 비롯한 유익한 강의를 지속적으로 개최하여 진단검사로서 FISH 검사의 유용성을 보급하였다.

#### 전문학회의 창설과 발전

1978년 유전학자들의 주도로 한국유전학회가 창설되었고, 기초 유전학 중심의 학술 단체였다. 1982년에는 임상검사와 관련한 세포유전학에 관심있는 의과대학 및 이과계통 대학의 각 분야 교수들이 참여하여 대한유전의학회를 창설하였고, 1992년 대한의학유전학회로 개명하였다. 대한의학유전학회는 세포유전학과 분자유전학 등의 임상검사뿐 아니라 유전질환과 유전상담을 포함한 임상유전학 분야를 아우르고 있다.

1980년 대한임상병리학회(현재의 대한진단검사의학회)가 창립되었고, 1998년 대한진단검사의학회로 재탄생하였다. 학회내 전문위원회 중에서 진단분자유전분과는 1995년에 신설되었다.

2004년 생명윤리 및 안전에 관한 법률이 제정되고 2005년 한국유전자검사평가원이 설립되는 외부 환경에서, 유전 진단의 학문적 역량을 결집하고 정보교류 및 학술활동의 활성화를 추구하고자 하는 목적으로 2006년에 유전 및 분자진단연구회가 창립되었고 2011년에 대한유전분자진단학회로 승격되었으며, 2017년부터 대한진단유전학회로 명칭을 변경하였다. 학회 창립 시기부터 세포유전분과위원회가 조직되었고 매년 세포유전분과위원회 주도의 학술 심포지엄과 워크숍이 개최되고 있다.

세포유전학은 염색체질환을 다루는 임상세포유전학과 혈액종양 세포유전학을 포함한 종양세포유전학으로 크게 나눌 수 있다. 소아과와 산부인과는 임상세포유전학에, 혈액종양분야는 종양세포유전학에 초점이 맞추어져 있지만, 진단검사의학과와 세포유전학 전문의는 임상세포유전학과 종양세포유전학에 대한 포괄적인 지식과 이해뿐만 아니라 고전적 검사부터 최신 기법의 적용과 해석이 가능하고 유전상담까지 담당할 수 있는 역량을 계발하도록 대한진단유전학회가 교육 프로그램을 마련하고 지원하고 있다.

#### 세포유전학 검사의 질향상 프로그램

1995년 대한진단검사의학회에 진단분자유전분과가 신설된 이후, 대한임상검사정도관리협회(현 대한진단검사정도관리협회)를 통해 1997년 12월에 염색체 검사에 대한 국내 최초의 외부정도관리 프로그램이 30개 기관의 참여로 시행되었다. 이어서 FISH 검사의 외부정도관리가 시작되었고, CMA 검사는 2023년부터 시행되었다. 2025년도에 대한진단검사정도관리협회의 신빙도사업에 참여한 기관수는 염색체 검사 35기관, FISH 검사 27기관, CMA 검사 15기관이었고, 대부분의 검사실들이 우수한 평가 결과를 보였다. 또한 2009년에 설립된 진단검사의학재단은 현장평가를 통해 세포유전학 검사에 대한 우수검사실 신입인증 평가를 시행하며 검사의 질적 수준을 향상시키고 있다.

이와 같이 대한진단검사의학회의 노력 외에도, 2005년에 설립된 한국유전자검사평가원에서도 숙련도평가 시스템을 통해 현장평가와 외부정도관리를 관장하고 있으며, 진단검사의학과 검사실을 비롯한 국내의 모든 의료기관 및 비의료기관 검사실을 포함하여 관리하고 있다. 한국유전자검사평가원의 참여기관 통계를 살펴보면, 2011년 자료 기준 염색체 검사 61기관, FISH 검사 27기관이 참여했고, 2020년 자료에서는 염색체 검사 49기관, FISH 검사 26기관, CMA 검사 10기관이 참여했다. 대한진단검사정도관리협회와 한국유전자검사평가원의 자료를 비교했을 때, FISH 검사와 CMA 검사는 거의 대부분 진단검사의학과에서 수행되고 있고, 염색체 검사의 경우 진단검사의학과 밖에서 시행되는 사례가 많았으나 그 기관수가 감소되고 있음을 알 수 있다.

세포유전의 여러 검사방법들은 검사 과정의 정도관리와 결과 해석의 난이도가 높은 검사이므로, 이러한 외부정도관리 프로그램의 역할이 매우 중요하고, 세포유전 전문의들이 검사의 질향상을 위해 지속적으로 노력하고 있다.

#### 도전 과제와 미래 방향

##### 검사 자동화 및 표준화의 필요성

염색체 검사와 FISH 검사는 수작업을 포함하여 여러 단계로 진행되고, 결과를 분석에서 객관성이 떨어지는 경향이 있어 표준화가 어려운 검사이다. 향후에는 검사 단계를 통합적으로 운영하는 자동화 시스템 개발이 필요하고, 핵형 및 FISH 결과 분석에서 인공지능(AI) 및 머신러닝 기술을 활용하여 검사 속도와 정확도를 향상시킬 수 있을 것으로 기대한다.

##### 고해상도 분석 결과 해석

염색체 마이크로어레이 검사와 광학유전체매핑과 같은 차세대 유전체 분석에서 발견되는 복제수변이와 구조적 변이의 정확한 해석은 여전히 중요한 과제로 남아 있다. 검사 결과에 대한 정확한 해석은 세포유전학 검사에 대한 깊은 이해, 유전체 변이에 대한 전문 지식, 그리고 유전 질환과 각 환자의 임상 소견에 대한 포괄적인 파악을 통해서만 가능하다. 이러한 전문성을 갖춘 진단검사의학 세포유전학 전문의가 정확한 해석을 위한 책임자라고 할 수 있다. 그러나 고해상도 분석 데이터의 증가에 효과적으로 대응하기 위해서는 개인의 전문 지식을 넘어선 시스템적인 보완이 필요하다. 따라서 잘 정리된 유전체 데이터베이스와 표준화된 가이드라인 및 데이터 공유 체계가 필수적이다. 또한, 복잡하고 방대한 변이 데이터를 효율적으로 처리하고 해석하기 위해 인공지능(AI) 및 머신러닝 알고리즘을 활용한 생물정보학 도구의 발전이 중요하다.



**불확실한 임상적 변이(VUS) 해석 및 유전 상담의 중요성 증대**

염색체 마이크로어레이 검사와 광학유전체매핑과 같이 세포유전학적 검사의 해상도가 높아질수록 불확실한 임상적 변이 (Variants of Uncertain Significance, VUS)의 발견이 증가하고 있다. 이는 해석이 어려워 유전 상담에 큰 혼란을 야기한다. 이러한 VUS 변이를 포함하여 검사의 주된 목적과 관련 없는 우연한 발견(incidental finding)은 환자에게 불필요한 걱정을 안겨줄 수 있고, 특히 산전 진단의 경우 유산으로 이어질 수 있어, 유전상담의 중요성이 더욱 높아진다.

**최신 기술 도입을 위한 제도 개선**

염색체 마이크로어레이 검사가 외국 임상검사실에서 1차검사로 활용된 지 오래된 시점에도 불구하고, 우리나라는 10년 만에 선별급여로서 임상검사실에 도입되었으며, ISCN 2024에 수록된 광학유전체매핑 기법은 국내 도입이 요원한 실정이다. 최신 임상검사 기법을 임상검사실에서 적절히 활용하기 위해서 식약처 허가 및 급여제도의 개선이 필요하다. 염색체 마이크로어레이 검사나 광학유전체매핑과 같은 최신 기법은 여전히 고가의 검사이며, 보험 적용 확대, 비용 효율적인 검사 전략 개발이 요구된다.

**맺음말**

세포유전학은 19세기 말의 기초적인 관찰에서 시작하여 21세기 초의 첨단 기술로 발전해 온 과학적 여정을 거쳐왔다. 염색체라는 물리적 구조를 현미경으로 관찰하는 것에서 시작된 이 학문은, 분자 수준의 분석을 가능하게 한 FISH와 유전체 전체의 변화를 탐지하는 마이크로어레이 기법을 거쳐, 이제는 유전체의 복잡한 구조적 이상을 분석하는 기술로 나아가고 있다. 오늘날의 세포유전학은 더 이상 단순히 염색체를 세거나 그 형태를 관찰하는 학문이 아니며, 분자세포유전체학이라는 이름으로 유전체의 광범위한 생명 정보를 분석하여 질병의 근본 원인을 파악하고 혈액종양학에서는 개인 맞춤형 치료를 제공하는 방향으로 진화했다. 대한민국은 선구적인 의학자들, 특히 임상검사에서 진단검사의학과 전문의들의 헌신과 노력, 대한진단유전학회의 전략적인 지원을 통해 단기간에 독자적인 역량을 구축했다. 우리나라 세포유전체학은 당면한 도전과제들이 많지만 전문가들의 지혜를 모아서, 앞으로 유전 질환과 암 진단을 넘어, 유전체 연구 등 다양한 영역에서 새로운 가능성을 열어갈 것이다.

**[참고문헌]**

- 1. 대한진단검사의학회 30년사
- 2. 대한진단검사정도관리협회 자료
- 3. 한국유전자검사평가원의 자료



# 제2부 분자진단검사의 기술 혁신에서 제도적 리더쉽까지

## 분자진단기술의 도입과 발전

• 본 기록에 수록된 유전자 및 분자유전학적 검사 관련 용어는 해당 시기의 표기 관례에 따라 표기하였다.  
따라서 현행 국제 표준 명명법(HGVS 등)과는 표기상 차이가 있을 수 있음을 밝혀둔다.

## 3장: 분자유전학 발전과 사회적 책임의 구현

김 종 원

성균관의대 삼성서울병원  
대한진단유전학회 제5대 및 6대 회장

### 생화학 유전학과 분자 유전학 검사 기술과 검사서비스의 발전

유전질환의 진단은 분자유전학 방법이 수립되기 전에 생화학적 진단방법을 통해 이루어졌다. 유전 질환의 발견과 진단은 영국의 Archivald Garrod가 기술한 알칼톤뇨증(alkaptouria), 시스틴 뇨증(cystinuria), 백색증(albinism), 오탄당뇨증(pentosuria) 등을 선천성 대상 이상 질환(inborn error of metabolism) 군으로 기술한 것으로부터 시작한다고 할 수 있다. 따라서, 국내에서도 유전 질환의 발견과 진단은 처음 임상 증상과 관련 검사 소견으로 증례 보고가 시작되었다. 국내 문헌을 조사해 볼 때, 1963년 발표된 Ehlers-Danlos 증후군 증례가 가장 오래된 사례이다(1). 그러나, 한국인 환자에 대한 이들 유전질환의 원인 단백에 대한 직접 측정 진단은 1990년 당원축적증 1형 4례와 2형 1례를 조직의 효소 측정으로 진단 보고한 것이 첫 사례였다(2). 1991년 서울대학교 병원에 분자유전검사실이 설치되고, bcr-abl Southern blot 검사를 처음 시작하였다.

대한진단검사의학회에서는 1994년 대한임상병리학회지 14권 1호에 진단분자유전학 분야를 독립하여 학술논문이 게재되었고, 1995년 진단분자유전학분과가 창립되어 분과 학술활동을 시작했다. 1995년 임시총회에서 교과과정의 개정으로 진단분자유전학 I, II 과목이 추가되었다. 이후 대한진단검사의학회 정기 학술대회에서는 진단유전 분과위원회가 주도하는 심포지엄/워크샵이 매년 열리고 있으며 대한진단유전학회 회장이 대한진단검사의학회의 진단유전분과 위원장을 겸직하여 양 단체의 학술활동을 진행하고 있다. 대한임상검사정도관리협회에서는 1997년 진단유전학분과가 창립되었고, 세포유전분과와 분자유전분과로 나뉘어 검사에 대한 전국적인 정도관리 사업(proficiency survey)이 시작되어 검사실 간 검사의 정확도에 대한 평가가 이루어지기 시작했다.

1990년대 국내에서도 PCR을 이용한 유전검사 방법들이 보급되기 시작함에 따라, ApoE 유전형 검사, bcr-abl, PML-RARA 등 혈액암 관련 유전자검사 등이 PCR, RT-PCR 검사법으로 수립되면서 건강보험 항목으로 적용되기 시작했다. Spinocerebellar ataxia, Huntington disease 등 Triple nucleotide repeat disease 진단을 위한 임상 유전 검사는 1996년부터 Southern blotting 검사법으로 임상검사로 시작되었다. 한국인 유전질환 환자에 대한 염기서열분석에 의한 돌연변이 분석은 1996년 Gaucher병 5명 환자를 대상으로 첫 보고가 이루어졌다(3). 임상 염기



서열분석검사는 beta thalassemia의 진단을 위한 haemoglobin 염기서열 분석검사가 1998년 의료 보험책자에 처음 상징적으로 등재되었으나, 본격적인 시행은 1999년부터 삼성서울병원 유전검사실에서 PAGE (Polyacrylamide Gel Electrophoresis) 기반 자동 염기서열분석기를 이용하여 NAT2와 CYP2D6 유전자 등 약물 유전자검사를 1,000여 명에서 시행함으로써, 시작되었다.

1990년대에 분자유전에 대한 지식 및 관련 기술은 PCR 방법의 확산과 함께 진료의 중요한 검사로 부상하게 되었다. 임상 진료과에서 연구차원에서 자연발생적으로 시작한 분석 검사들이 점차 실제 진료에 사용되기 시작하면서, 검사 자체의 임상적 유용성이나, 검사의 질적 관리에 대한 객관적 평가없이 일부 병원에서 시행되었다. 따라서, 임상 검사로서 분자 유전 검사에 대한 규제와 감독이 필요하게 되었다. 따라서 임상 검사로서 분자유전검사에 대한 규제와 감독이 필요하게 되었고, 이를 위해 1998년부터 보험 등재 유전검사 항목은 진단검사의학과 전문의 혹은 병리와 전문의의 판독 서명이 있어야 보험 급여가 지급되는 On/Off 검사 정책이 시행되었다. 이로써 건강보험 적용 유전검사는 정규 임상검사실에서만 시행되도록 규정되었으며, 본격적인 임상 검사 서비스로서 질적 향상을 위한 토대를 마련하였다.

Real-time PCR법을 이용한 표적 분자의 정량검사는 B형 간염 바이러스 정량 및 HIV 바이러스 정량을 위한 real-time PCR 기기가 2002년부터 보급되기 시작하면서 본격적으로 확산되기 시작하였다.

유전 생화학에서는 신생아 유전성 대사질환 선별 검사를 위한 탠덤질량분석법(Tandem Mass Spectrometry, Tandem MS)이 2001년 녹십자임상검사센터를 시작으로 국내에 도입되었으며, 이어 서울의과학연구소(SCL)에서도 검사가 시행되었다. 이를 통해, 이전에 개별 생화학 검사로 한 검사에 하나의 질환만 선별하던 방식에서 한 번의 검사로 여러 질환의 대사물을 동시에 확인할 수 있게 되었다. 처음 페닐케톤뇨증, 선천성 갑상선 기능저하증, 갈락토스혈증, 단풍당뇨증, 호모시스틴뇨증, 히스티딘혈증 등 6개 질환으로 시작한 선별검사는 Tandem MS 검사법으로 18종 질환의 선별이 가능하게 되어 선천성 대사 질환 선별의 중심 검사가 되었다(표 1). 또한 2020년대부터 신생아 선별검사에서 기존에 Tandem MS로 선별하던 질환에 리소좀 축적 질환이 추가되면서 신생아 선별검사 항목이 더욱 확대되었다.

표 1. 신생아 선별검사 항목의 확대. 2000년 이후 탠덤질량분석법(Tandem MS)의 도입으로 선별검사 항목이 확대되었다.

| 시기       | 1991년                                                                                                                     | 2000년 ~                                                                                                                                                                                                                      | 2020~                                                                                                                                                                 |
|----------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 검사<br>항목 | 페닐케톤뇨증 (PKU)<br>선천성<br>갑상샘기능저하증<br>갈락토스혈증<br>단풍당뇨증 (MSUD)<br>호모시스틴뇨증<br>선천성 부신과형성증<br>(Congenital Adrenal<br>Hyperplasia) | • 아미노산 대사이상증<br>페닐케톤뇨증 (PKU),<br>단풍당뇨증 (MSUD),<br>티로신혈증,<br>시트룰린혈증 등<br><br>• 유기산혈증<br>메틸말론산혈증,<br>프로피온산혈증,<br>이소발레린산혈증 등<br><br>• 지방산 산화장애증<br>MCAD, LCHAD,<br>VLCAD 결핍증 등<br><br>• 기타 대사질환<br>카르니틴 운반 장애,<br>3-메틸글루타콘산뇨증 등 | • 리소솜 축적질환<br><br>Gaucher disease<br><br>Fabry disease<br><br>Pompe disease<br><br>Krabbe disease<br><br>Niemann-Pick A/B<br>disease<br><br>Hurler<br>syndrome(MPS I) |

유전검사 기술의 발전으로 유전검사 자체뿐만 아니라 결과 해석 역시 더욱 복잡해졌으며, 검사 내용에 따라 수술이나 약물치료 등 의학적 결정을 필요로 하는 경우도 증가하게 되었다. 따라서, 유전검사 결과를 환자에게 적절하게 전달하고 환자가 현명한 판단을 할 수 있도록 상담하는 유전검사 서비스에 대한 수요도 생기게 되어 국내에서도 2002년 처음으로 삼성서울병원에서 전문 유전상담 클리닉이 개설되었다. 이전까지는 소아 유전질환에 대해 소아과 내 유전상담 클리닉이 있었으나, 성인과 암을 포함하는 광범위한 유전질환에 대한 유전상담은 처음이었다. 이후 유전 상담클리닉은 전국적으로 확산되어 2020년 기준 44개 기관이 유전상담 서비스를 제공하고 있다. 특히, 차세대염기서열분석(Next Generation Sequencing, NGS) 검사의 확산으로 많은 유전자들의 결과가 함께 보고됨에 따라, 유전 상담의 필요와 중요성은 점점 커지고 있다. 2003년 유전 상담과 유전 검사 및 관련 지식의 교류를 위한 유전연수강좌가 삼성서울병원에서 시작되어 2003년 2회를 개최하고 이후에는 매년 1회 정기적으로 개최되고 있다.

염기서열분석 방법이 검사실에 정착되면서 해외에서만 보고되던 유전질환의 유전자 돌연변이들이 국내에서도 지속적으로 발견되기 시작하였고, 이에 따라 한국인은 단일 유전질환이 희귀하다는 기존의 일반적 인식도 빠르게 변화하였다. 나아가서 이제까지 보고되지 않았던 새로운 유전질환을 규명하여 CMTX5로 명명(2005)하고, 원인유전자 규명(2007)까지 뒀에 따라 국내에서도 새로운 유전질환이나, 새로운 유전자를 발견할 수 있는 가능성을 제시하였다.

조직에 대한 암유전검사가 본격적으로 시작된 것은 2011년 갑상선암 의심 환자에서 시행된 B-RAF 유전자검사부터였다. 이를 통해 갑상선암 환자의 진단이 전통적인 초음파 및 세포 판독 검사에 더해 분자유전검사를 활용함으로써 진단 정확성이 크게 향상되었고, 이후 기본 진료 검사로까지 확산되었다.

NGS 기술은 2008년경부터 국내에 도입되어 연구에 사용되었고, 2017년 3월부터 건강보험 검사항목에 등재되면서, 진료용 검사로 확산되기 시작했다. NGS 검사는 유전성 질환에 대한 원인유전자 발견을 위한 생식세포 검사와 암 조직을 이용한 체세포 변이 검사 두 가지로 나뉘어, 진료에서 중요한 검사로 확산되고 있다. 암 조직을 대상으로 한 NGS 검사는 단기간내 암의 진단 및 치료에 핵심 검사로 자리잡았으나, 암 조직을 과정이 침습적이어서 모든 암 환자에게 적용하기는 어렵다. 따라서, 체액을 이용한 액체 생검(liquid biopsy) 기술이 발전함에 따라, 조직 생검과 액체 생검 검사가 암 진료에 유력한 검사 방법으로 활용되고 있다.

NGS 검사 방법은 대량의 염기서열 정보를 처리해야 하며, 특히 급격하게 발전하는 생물정보 분야의 분석 기술들을 검토하여 신뢰성이 있고, 환자의 진단과 치료에 도움이 되는 분석 방법을 선택해, 신뢰성 있고 유용한 정보가 보고되어야 한다. 따라서 유전검사 관련 전문 생물정보 인력이 필요하게 되었고, NGS 검사의 보험 급여를 계기로 검사실에서는 유전검사를 위한 전문 임상생물정보 인력이 근무하기 시작하였다. 이를 통해 생물정보 분야 안에서도 임상생물정보 분야의 전문화와 발전이 이루어지기 시작했다.



유전 분야의 윤리, 법적, 사회적 이슈  
(Ethical, legal and social issue; ELSI)

한국 유전자검사 평가원의 탄생 배경과 성립

유전기술의 급격한 발전에 따라 환자의 질병 진단과 기전 이해를 위한 유전연구와 검사를 넘어서, 사람의 지능, 성격, 신체 기능 등에 관한 유전 연구로까지 확산되었다. 이러한 연구성과를 바탕으로 지능, 성격, 비만, 신체기능 등에 대한 유전자검사가 2000년 초부터 영리기관에 의해 시작되었고, 기존 의료기관의 유전자검사실과 달리, 검사실에 대한 아무런 법적 규제나 검사 항목에 대한 평가 없이 난립하게 되어 사회적 문제로 확산되기 시작했다.

이러한 연구성과가 실제 수검자에게 영리 검사로 적용되기 위해서는 우선 과학적 검증 과정과 사람을 대상으로 한 유용성 평가 과정이 필요하다. 이런 과정을 생략하고, 영리 기업에 의해 수행되는 유전검사는 과학적 검증과 평가 결과 여부와 함께 의료 행위가 아닌 유전검사가 가능한 것인가라는 법률적 문제가 대두된다. 건강보험 급여가 시작된 이래, 2025년 현재까지 영리행위로서 의료행위는 관련 법률에서 인정되지 않고 있다. 그런데, 비의료기관에서 행해지는 유전 검사에 대해서 검사기관이나, 검사 항목에 대한 관리 적용을 할 관계 법령이나 기구가 없었다. 유전 정보는 개인 비밀 보장이나 교육이나 차별에서 중요한 의미를 갖게 되는데, 이에 대한 근거가 점점 필요해졌다. 이들은 모두 유전 검사 기술의 발전과 확산에 따른 윤리적, 법적, 사회적 이슈(Ethical, Legal and Social Issue, 이하 ELSI)로서 유전 검사 분야 내에 관련 전문가들에서만 해결할 수 있는 문제가 아니다. 2001년 진단검사의학회는 “유전검사와 개인비밀보호” 심포지엄을 진행하여 정부, 관련기업대표, 관련 법률가, 진단검사의학 전문의 등 참여하여 주제 발표와 참가자들의 토의를 통해 유전검사의 남용과 규제의 필요성, 정도관리의 필요성 등에 대한 정부의 관리 법률의 제정 필요성을 촉구하고 사회적 관심을 공론화했다(그림 1). 정부는 정책 용역 과제 등을 통해 법안 제정을 준비하여 “생명윤리 및 안전에 관한 법률”(이하 생안법)을 2004년 공포하고, 2005년부터 시행하도록 하였다.

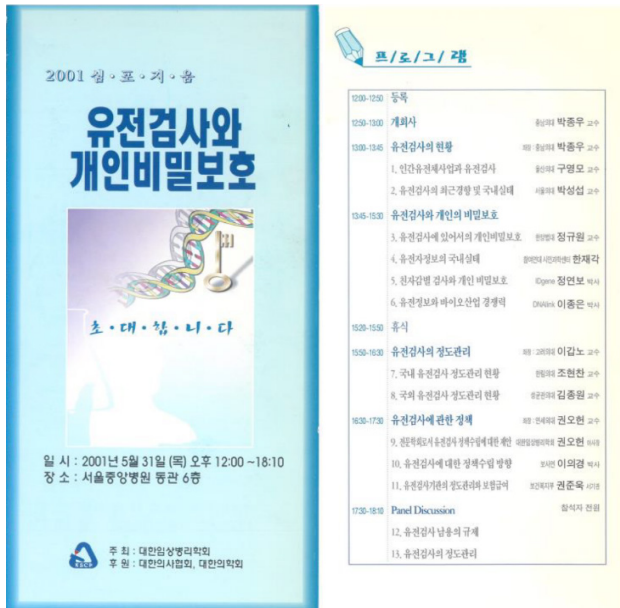


그림 1. 유전검사와 개인비밀 보호 심포지움 내용

이 법에서는 유전 검사에 관한 정확성 평가 등을 수행하는 기구가 의료기관과 비의료기관을 포괄하는 유전 검사 기관을 관리 감독하도록 규정하였다. 법적인 근거가 마련됨에 따라 2005년 6월 29일 발기인 총회 및 창립 총회를 거쳐 한국유전자검사평가원(www.kigte.org)이 설립되었다. 이사진은 대한진단검사의학회, 대한병리학회, 대한임상검사정도관리협회, 대한법의학회, 대한의학유전학회에서 추천한 인사로 구성되었다. 사무국은 총무, 재무, 홍보, 교육으로 구성되었고, 실무위원회는 의료기관 및 비의료기관 현장실사위원회, 의료기관 및 비의료기관 외부정도관리위원회, 유전자검사 적절성평가위원회, 유전자검사 윤리위원회 등으로 구성되었다. 이들은 의료기관 및 비의료기관에서 수행되는 검사의 proficiency survey, 검사실 실사 등을 관리하고, 유전자검사 적절성 평가위원회는 검사실에서 수행하는 유전자검사 개별 항목의 과학적 타당성 등을 평가하였다. 당시에 비의료기관이 일반인들에게 시행하면서 오남용의 논란을 초래했던 유전자검사들을 두 차례에 걸쳐 선정하고(그림 2) 세 차례의 ‘유전자검사의 적절한 이용’ 공청회를 거쳐 일반인에 대해 고지할증 관련 LPL 유전자 등 14개 항목 22개 유전자검사를 금지하고, 강직성 척추염 관련 HLA-B27 유전자검사등 6개 항목 7개 유전자검사에 대한 제한 의견을 제출하였고, 국가생명윤리위원회의 최종 의결을 거쳐 2007년 고시되었다.

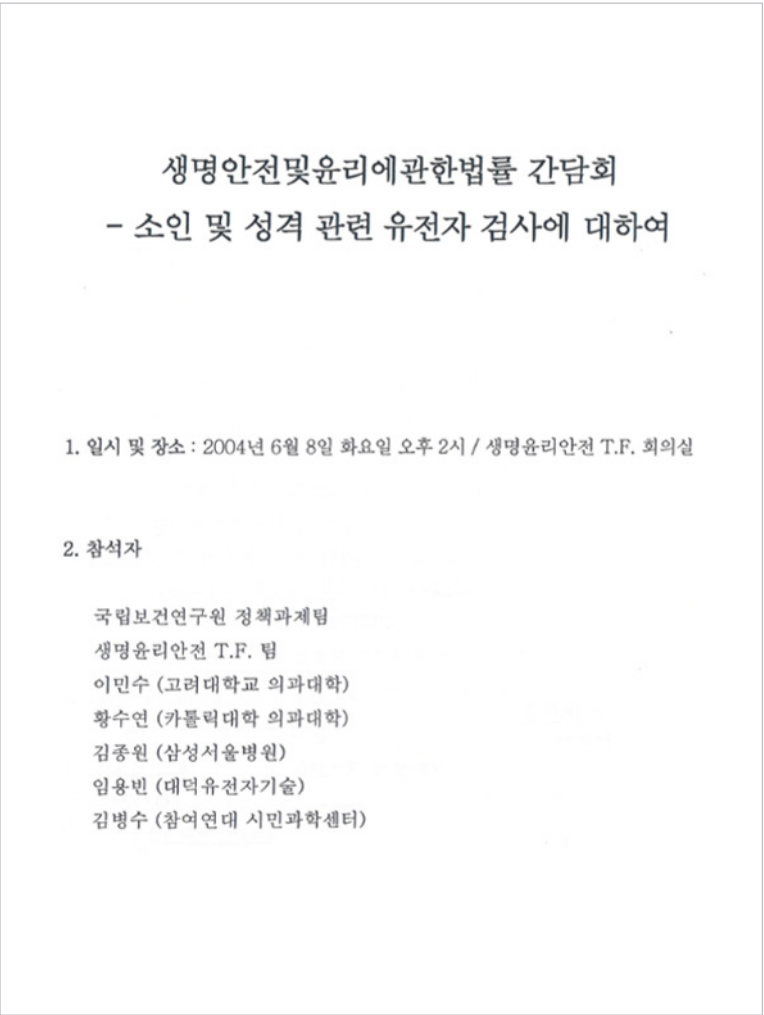


그림 2. 금지 및 제한 검사에 관한 회의



2017년 이들 중 일부가 해제되어 2025년 현재 10개 항목 14개 유전자검사가 일반인 대상 금지항목으로 3개 항목 4개 유전자검사가 일반인 대상 제한 항목으로 남아있다 (표 2). 이는 영리목적의 무분별한 유전 검사의 남용을 시정하고, 이들 유전 검사의 오 남용에 대한 문제가 사회적으로 어느 정도 자정 작용이 이루어지면 일부 해제가 이루어진 귀중한 선례가 된다.

표 2. 생명윤리 및 안전에 관한 법률에서 금지 및 제한 유전검사의 변화

|    | 2007년 공포                                      | 2017년 개정               |
|----|-----------------------------------------------|------------------------|
| 금지 | 1. 고지질혈증 관련 LPL 유전자검사                         | 삭제                     |
|    | 2. 고혈압 관련 Angiotensinogen 유전자검사               | 삭제                     |
|    | 3. 골다공증 관련 ER, VDR 유전자검사                      | ER 삭제, VDR 존치          |
|    | 4. 당뇨병 관련 IRS-2, Mt16189 유전자검사                | IRS-2 삭제, Mt16189 존치   |
|    | 5. 비만 관련 UCP-1, PPAR-gamma, ADRB3(B3AR) 유전자검사 | 존치                     |
|    | 6. 알코올 분해 관련 ALDH2 유전자검사                      | 삭제                     |
|    | 7. 천식 관련 IL-4, IL-13 유전자검사                    | 삭제                     |
|    | 8. 우울증 관련 5-HTT 유전자검사                         | 존치                     |
|    | 9. 장수 관련 Mt5178A 유전자검사                        | 존치                     |
|    | 10. 지능 관련 IGF2R, CALL 유전자검사                   | 존치                     |
|    | 11. 체력 관련 ACE 유전자검사                           | 존치                     |
|    | 12. 폐암 관련 CYP1A1 유전자검사                        | 존치                     |
| 제한 | 1. 강직성척추염 관련 HLA-B27 유전자검사                    | 존치                     |
|    | 2. 백혈병 관련 BCR/ABL 유전자검사                       | 삭제                     |
|    | 3. 신장 관련 PHOG/SHOX 유전자검사                      | 삭제                     |
|    | 4. 암/유방암 관련 p53, BRCA1/BRCA2 유전자검사            | p53 삭제, BRCA1/BRCA2 존치 |
|    | 5. 치매 관련 Apolipoprotein E 유전자검사               | 존치                     |

소비자 직접 검사 (Direct-to-Consumer; DTC Test)의 문제

생안법 최초 공포 당시, 비의료기관은 의료기관의 의뢰에 의해서만 유전검사를 수행할 수 있었다. 그러나, 생안법과 한국유전자검사평가원에서 요구하는 검사실과 수행하는 검사의 정도관리 기준은 의료기관의 유전자검사실에서 유지하는 기준과는 차이가 있었으므로 검사 의뢰는 제도적으로는 허용이 되나, 실제로는 매우 제한된 경우에만 이루어지고 있었다. 또한 생안법 제정 공포당시 의료기관의 의뢰없이 소비자가 직접 의뢰하는 소비자직접 검사(이하 DTC 검사)는 금지되어 있었다. 그러나, 2006년 미국에서 설립된 23andMe사는 의료기관의 의뢰없이 소비자가 직접 의뢰하는 소비자직접 검사를 내세우고, 2008년에 타입지에 올해의 발명품에 선정되며, 대중적 인지도와 관심을 끌어 모았다. 이에 따라 국내 영리 목적의 비의료기관도 소비자직접 검사의 허용을 정부에 지속적으로 요구한 결과, 2015년 12월 생안법의 개정이 이루어져 "질병의 예방과 관련된 유전자검사"로 제한되어, 보건복지부 장관이 인정한 항목에 한해서만 비의료기관에서 검사가 가능하게 되었다. 이중 최초로 허용된 항목은 12개(46

개 유전자) 였으며, 주로 웰니스(건강관리)와 관련된 항목이었다. 이후 업계의 요구에 따라 허용항목이 점진적으로 확대되어 2020년 56개 항목, 2021년 70개 항목으로 확대되었다. 이들 DTC 검사는 주로 식습관, 피부, 모발 등 건강관리 위주로 제한되어 있으며, 질병진단, 치료, 예측 등 의료적 성격이 강한 항목은 의료기관에서만 가능하다. DTC 검사 항목의 확대와 함께 DTC 유전자검사 항목의 허용 방식이 기존의 '포지티브 규제'(정부가 허용한 항목만 가능)에서, 기관이 검사 항목을 자유롭게 신청하고 인증받는 '신청식 인증제'로 전환되었다. 즉, 검사 목적에 따라 신고 및 인증 절차가 세분화되었고, 검사기관은 반드시 검사역량 인증을 받아야 하며, 검사 목적(질병 진단/치료, 예측, 웰니스 등)에 따라 신고 유형 및 평가·관리 기준이 달라졌다.

대한진단유전학회의 대응

대한 진단검사의학회는 유전검사의 ELSI 문제에 대해 생안법 제정 이전부터 이에 대한 관심과 제도 수립의 필요성을 인지하여 2001년부터 공식 심포지엄을 열었으나, 유전검사의 ELSI 문제는 민간 영리법인과 윤리적 문제 등 매우 다양한 문제를 내포하고 있었다. 또한 이 문제는 유전 분석 기술의 발전, 사회 인식의 변화, 법률적, 윤리적 기준의 합의 등이 얽혀 있으므로 지속적인 검토와 토의를 필요로 하는 주제이다. 따라서, 대한진단유전학회는 2017년부터 ELSI 문제를 중심 문제로 다루는 추계 심포지엄을 신설하고 매년 정기적으로 개최하고 있다.

2025년 시점에서 보는 진단유전 환경의 평가

현재 의학은 정밀의료의 패러다임으로 바뀌고 있다. 정밀의료는 유전자 변이를 기반으로 한 질환의 진단과 치료를 하는 것이다. 따라서, 유전 분석과 진단의 중요성은 환자의 진단을 넘어서 치료 방법과 약제의 선택, 예방과 장기 추적 방침의 결정에도 영향을 미친다. 그런데, 유전 분석 기술과 유전 지식의 너무나 빠른 발전은 유전 분석 결과의 진단 기준을 수립하는 것에도 어려움을 미친다. 2025년 현재 상황에서 예를 들면, NGS 검사가 주요 대학병원에서는 주요 검사로 이용되고 있다. 그런데, NGS 검사는 이전의 Sanger sequencing 방법과 달리 mosaicism에 대한 정보를 얻을 수 있다. Mosaicism은 과거 특별한 사례에 대한 증례보고 수준에서 언급되었으나, 이제는 기본 검사에서 얻을 수 있는 정보 수준으로 등장한 것이다. 그러면, 신뢰성 있는 mosaicism정보를 얻기 위해 NGS 기기의 수행기준, 정도관리 방법, 그리고, 연구가 아닌 임상적 유용성을 가진 진단기준의 수립, 기준에 따르는 의학적 판단 혹은 결정의 종류, 유전 상담의 내용 등 많은 것들이 논의되어야 한다. 뿐만 아니라, 이런 기준을 정할 때, 국내 유전검사실에서 운영되는 NGS 관련 장비들의 현황과 성능, 보험급여 체계 내에서 실현 가능성 등 비 기술적인 측면까지 고려되어야 한다. 그리고, mosaicism이 갖는 의미도 유전 질환마다 차이가 있을 것이다. 따라서, 해당 질환의 진료 의사와 검사 결과에 따른 의학적인 결과를 고려해야 좋은 진단 기준이나, 검사로 발전할 것이다. 그러나, mosaicism의 예만 하더라도 실제 검사 결과를 얻을 수 있고 실제 검사실의 사례들을 얻지만, 열거한 문제들에 대한 논의는 아직 시작하지 못하고 있다. 이것은 하나의 사례일 뿐이고, 기술의 발전에 따른 정리되기보다는 더 많은 과제들이 나타나고 있다. 대한진단유전학회가 정책적으로 임상지침 수립을 위한 용역과제 사업을 진행하고 있지만, 이들 문제들을 어떻게 효과적으로 대응할 지는 중요한 과제가 되고 있다.

또 대한 진단유전학회는 유전검사 및 진단의 발전에 기여하는 학술단체로서 미시적으로는 분석과 진단의 발전을 촉진하지만, 유전검사가 갖는 윤리적, 사회적, 법적 특수성



을 감안한다면, ELSI 문제에 대해서 적절한 대응이 유전검사의 발전을 촉진할 것이다. 사람의 유전자는 하나의 유전자가 여러 기능을 담당하고 있는 것으로 밝혀지고 있다. 따라서, 현재 웰니스로 연구된 유전자가 웰니스에만 국한될 가능성은 높지 않을 것이다. 또한 가까운 미래에 전장 유전체 염기서열검사(whole genome sequencing test, 이하 WGS 검사)가 기본 검사로 이용될 것으로 예상이 되므로, DTC 검사실과 의료기관의 유전검사실이 동일한 WGS 검사를 할 가능성도 있다. 그러나, 현행 생안법 및 의료법 등에 규정된 DTC 검사실과 의료기관의 유전검사실은 시설, 인력, 장비에서 별도의 기준이 적용되고 있으며, DTC 검사실은 매우 완화된 기준이 적용된다. 또한 검사 종목에 대한 타당성 혹은 유용성 증명에서도 전혀 다른 기준이 적용되어 DTC 검사실은 매우 초보적인 수준의 근거만 제시되면 충분하다. 그러므로 같은 유전 검사를 하더라도 두 부류의 검사실은 전혀 다른 수준의 검사를 진행하는 것이다.

그런데, 두 검사실의 정확도 기준이 달라서 결과가 일치하지 않는다면, 그리고 DTC 검사에서 나온 결과물이 질병의 진단과 치료에 이용된다면, 이런 사건을 어떻게 해결하고 예방할 수 있을 것인가? 또, DTC 검사에서 나온 결과물을 의료현장에서 엄격하게 이용되지 않도록 하고, 의료기관에서 사용할 결과물을 위해 다시 검사를 한다면 그것은 자원의 낭비일 것이다.

DTC 검사를 선도했던 미국의 사례를 보면, DTC 검사를 하는 검사실이나, 의료용 유전자검사를 하는 검사실이나, 똑같은 임상검사실 진흥법(Clinical Laboratory Improvement Act: CLIA)에 의해 규제와 감독을 받아서 검사를 시행했다. 이런 경우에 같은 질적 수준에서 진행하므로, 해석이나 용도는 다를 수 있으나, 검사의 원시 데이터(raw data)은 서로 호환이 될 수 있을 것이다.

정부가 DTC 검사를 허용한 주요한 명분 중의 하나는 생명공학 산업의 발전이다. 그러나, 미국의 대표적인 DTC 검사업체인 Navigenics사, Decode genetics 사는 모두 다른 기업에 인수 합병이 되었고, DTC 검사가 중단되었다. DTC 검사분야에서 2006년 가장 먼저 설립되었고, 가장 큰 규모였던 23andMe 사도 기업가치가 정점 대비 2% 수준으로 하락한 후 2025년 7월에 창립자가 설립한 비영리단체인 TTAM Research Institute에 인수되었다. 즉, DTC 검사는 사업 측면에서 성공 가능성을 보여주지 않고 있다.

유전 지식과 검사 기술의 확산과 발전은 대한진단유전학회 성장의 강력한 추동 인자 인 동시에 이로 인해 발생하는 문제들은 해결해야하고 대안을 제시 해야 될 과제이기도 하다. 지난 20년간 대한진단유전학회가 탄생하고 발전하고 내용을 갖추어 가는 과정 자체가 이러한 문제에 대한 대응이며, 미래 성장을 위한 역량 축적 과정이라고 생각한다.

[참고문헌]

1. 민헌기, 이재두. 가족적으로 발생한 Ehlers–Danlos 증후군. 대한내과학회지 1963;6:545–549
2. 김종원, 김진규, 조한익, 김상인. 당원 축적증의 확진을 위한 효소검사에 관한 경험. 대한임상병리학회지. 1990;10:257–64
3. Jong–Won Kim, Benjamin B Liou, Ming–Yang Lai, Elvira Ponce, Gregory A. Grabowski. Gaucher disease: Identification of three new mutations in the Korean and Chinese (Taiwanese) populations. Human Mutation 7:214–218, 1996.
4. Kim HJ, Hong SH, Ki CS, Kim BJ, Shim JS, Cho SH, Park JH, Kim JW. A novel locus for X-linked recessive CMT with deafness and optic neuropathy maps to Xq21.32–q24. Neurology. 2005 Jun 14;64(11):1964–7. doi: 10.1212/01.WNL.0000163768.58168.3A. PMID: 15955956.
5. Kim HJ, Sohn KM, Shy ME, Krajewski KM, Hwang M, Park JH, Jang SY, Won HH, Choi BO, Hong SH, Kim BJ, Suh YL, Ki CS, Lee SY, Kim SH, Kim JW. Mutations in PRPS1, which encodes the phosphoribosyl pyrophosphate synthetase enzyme critical for nucleotide biosynthesis, cause hereditary peripheral neuropathy with hearing loss and optic neuropathy (cmtx5). Am J Hum Genet. 2007 Sep;81(3):552–8. doi: 10.1086/519529. Epub 2007 Jun 29. PMID: 17701900; PMCID: PMC1950833.

주(註) 대한진단검사의학회와 대한진단검사정도관리협회, 한국유전자검사평가원 탄생 관련 부분의 일부는 대한진단검사의학회 30년사(2010년 발간)에서 인용하였다.



4장: 국내 유전체검사 제도 확립 과정: 검사 도입부터 ELSI 이슈 선도까지

이 경 아

연세의대 강남세브란스병원  
대한진단유전학회 9대 회장

LDT 검사 및 NGS 임상검사실 인증제

유전체 분석 기술의 비약적인 발전과 함께 2015년 미국에서 Precision medicine initiative가 발표되어 유전체 기반 맞춤 치료에 대한 기대가 높아지는 가운데, 2017년에는 본격적으로 NGS 동반진단이 FDA 승인되어 상용화 및 표준화의 기점이 되면서 국내에서도 정밀 의료를 위한 유전체 검사의 필요성이 제기되었다.

국내에서 NGS 검사가 환자 진료를 위하여 사용되기 위해서는 건강보험요양급여 검사행위로 등재되어야 하며 이를 위하여 검사와 관련된 장비 및 시약에 대한 식품의약품안전처(이하 식약처)의 체외진단의료기기(IVD, In Vitro Diagnostic Devices) 허가가 선행되어야 한다. 특히 2014년 1월 당시는 ‘의료기기 품목 및 품목별 등급에 관한 규정’을 개정한 식약처 고시 제2011-38호에 따라 모든 등급의 체외진단분석기용 시약이 의료기기로 지정 및 분류되고 그 이전에 허가(신고) 받도록 법률적인 일원화 원칙이 적용된 시기였다. 그런데 이러한 법률이 적용되기 이전부터 실제 검사실에서는 의료기기 허가, 신고, 심사 등에 관한 규정 제2014-142호 제2조 13항에서 예외로 규정하고 있는 조제시약을 사용하고 있어 허가 예외로 판단될 수 있었으나, 이에 대한 유권해석이 필요한 상황이었다. 한편 조제시약은 고시 제15항의 보조시약 등과의 경계가 불분명한 점 등으로 검사실, 제조 또는 수입 업체, 건강보험심사평가원에 이르기까지 혼란을 겪고 있는 상황이었으며, 이와 관련 문제가 지속적으로 제기되고 있었다. 이에 따라 2014년 1월 28일 검사실자체개발검사(LDT, Laboratory-developed test) 제도 마련을 위한 학회 협의체 회의를 시작으로 분류 기준에 대한 학회 의견을 마련하고 식약처 및 건강보험심사평가원과의 논의 과정을 통해 구체적인 대책 마련을 위한 활동을 진행하였다. 이후 2015년 3월 13일 식약처에서 조제시약 관리 방안을 위한 협의체를 구성하였고, 이어진 논의에서 기준에 사용하고 있던 대표적인 분자유전 분야 검사 기법인 PCR, Sanger sequencing, MLPA 등에 대해서는 검사실에서 현실적으로 사용이 가능하도록 합의가 이루어졌으나, 여전히 NGS와 같은 새로운 기술에 대한 관리 체계는 부재한 상태였다.

2015년 당시는 국내 NGS 검사 도입에 대하여 의학계, 산업계가 필요성을 느끼고 있었을 뿐 아니라, 2015년 11월 6일 규제개혁장관 회의를 통하여 NGS 신의료기술이 시의성 있게 임상에 활용되도록 해야 한다는 정부의 강력한 촉구도 있었던 상황이었다. 당시 미국에서 NGS는 대표적으로 CLIA (Clinical Laboratory Improvement

Amendments) 인증을 받은 임상검사실에서 수행하는 LDT였으나, 국내에서는 아직까지 새롭게 진입하는 혁신 기술에 대해서는 LDT에 대한 제도적 근간이 마련되지 않은 상태였기 때문에, NGS LDT를 도입하기 위한 제도 개선이 필요하였고, 이를 위하여 식약처의 NGS 임상검사실 인증제를 신속하게 추진하였다. 2015년 12월 22일 NGS 임상검사실 인증제 도입 추진을 위한 협의체가 구성되어 임상검사실 인증제도에 대한 국내외 현황 및 임상검사실 인증 방안에 대한 의견 수렴이 이루어졌으며, 2016년 2월 29일 시범사업 공고, 3월 14일 기관 선정을 통보하고 시범 사업이 시행되었다. 2016년 6월 30일 「의료기기 허가·신고·심사 등에 관한 규정」 일부 개정 고시(식약처 고시 제2016-65호)를 통해서 NGS의 경우 임상검사실의 장비·시설·인력·검사능력 등 일체를 평가·인증하는 임상검사실 인증제를 도입함에 따라 인증받은 임상검사실에서 사용하는 의료기기의 경우에는 허가 절차를 면제하고, 현행 규정 운영 상 일부 미비점을 개선·보완하려는 목적의 규정이 마련되었다.

이후 지속된 LDT 관련 학회 활동은 보건복지부 관련 검사실인증으로 관리되고 있는 LDT 영역의 검사가 IVD로 분류되어 식약처의 중복 규제 대상이 되는 것은 적절하지 않다는 큰 방향성을 가지고 있었다. 최근 미국에서 LDT를 의료기기로 분류하여 관리하고자 하는 근간이 되었던 FDA 규제에 대하여 American Clinical Laboratory Association, Association for Molecular Pathology 등 검사실 및 진단 업체가 소송을 제기하였고, 2025년 3월 FDA 규칙에 대한 무효 판결이 이루어졌다. 이에 FDA는 항소하지 않기로 결정하면서, 미국의 정책 현황 또한 그동안 우리 학회가 지향한 정책과 조화되는 방향으로 파악된다.

검사범주별 질평가

국내 유전자검사는 의료법 및 국민건강보험법 규제 이외에 한편으로 생명윤리및안전에관한법률(이하 생안법)에 따른 유전자검사기관 신고 제도 하에 있어, NGS 기술에 의한 비즈니스 모델 구축으로 임상적 가치가 없는 검사들이 상업적 목적으로 남용될 우려가 있었다. 이에 대하여 2015년 5월 국가생명윤리심의위원회에서는 검사 기관 질향상을 중심으로 하는 유전자검사의 기술 발전에 대한 유연한 대처가 중요하며, 검사의 오남용, 개인정보 유출 등의 위험성에 대한 소비자 보호 방안이 필요하다는 안전이 논의되었고, 이에 따른 유전자검사 제도 개선의 필요성이 제안되었다.

이러한 배경으로 NGS검사 도입을 앞두고 유전자검사제도 개선은 앞서 언급한 NGS 임상검사실 인증제 및 유전자검사기관 질평가 사업 개발의 두 가지 방향으로 추진되었다. 유전자검사기관 질평가 사업 개발을 위하여 진단검사의학 분자유전 분야 전문가를 주축으로 하는 평가지표 개발팀, 한국유전자검사평가원 운영진, 그 외 학계, 윤리, 법학계, 산업계, 정부 대표로 구성되는 협의체를 구성하고 2016년 3월부터 사업 개발 활동을 시작하였다. 국내 유전자검사기관에 대한 정확도 평가는 2005년부터 생안법에 근거하여 한국유전자검사평가원에서 시행해 왔으며, 검사 유형에 따른 평가의 전문성을 확보하기 위하여 검사실 운영을 모든 기관 공통으로 하고 시행하는 검사 항목에 따라 분자유전, 세포유전 분야에 대한 평가 체계에 따라 현장실사 및 외부정도관리 프로그램으로 운영되었다.

2016년 진행되었던 질평가 지표 개발이 이전의 정확도 평가와 차별화되는 점은 NGS와 같이 새로운 유전자검사 기법을 별도의 세부 검사 범주로 구분하여 전문화, 차별화된 질평가 체계를 확립한 것이다. 이 개발 과정을 통하여 범주 1 (체외진단용의료기기 검사, 보험등재 조제시약검사), 범주 2 (NGS), 범주 3 (CMA, Chromosome Microarray), 범주 4 (친자확인 및 개인식별), 범주 5 (보험비등재 조제시약검사)의 5



개 검사범주 체계가 구축되었으며, NGS 평가를 위한 현장실사 문항으로 실험적인 절차 뿐 아니라 생물학적인 분석 과정에 대한 평가 내용을 신설하였고, 검사목적이 유전질환, 체세포변이, 비침습적 산전검사일 경우 각각 차별화되는 평가 문항을 구성하였다. 개발된 평가지표의 실효성 및 유효성 검증을 위한 시범 사업을 추진하기 위하여 2016년 8월 29일 한국유전자검사평가원 운영진과 보건복지부 연석 회의에서 논의가 있었으며, 2016년 12월 23일 공청회를 개최하여 관련 기관의 의견을 수렴하였고, 2016-2017년 시범 평가를 거쳐 본 사업으로 확정되었다. 이렇게 개발된 평가범주는 추후 NGS 기반 유전자패널검사의 「선별급여 지정 및 실시 등에 관한 기준」에서 실시기관의 요건에 범주별 등급 및 점수로서 구체적으로 반영되게 된다(보건복지부 고시 제2019-94호).

## 동반진단검사

동반진단은 특정 약물에 대해 치료 효과가 높은 환자를 선별하기 위하여 해당 약물 치료 효과와 관련된 바이오마커를 분석하는 IVD 또는 LDT 형태의 검사 서비스를 말한다. 미국 FDA 가이드라인에서는 신약 개발을 위한 임상시험 단계부터 동반진단 활용을 권고하고 있으며, 실제 국내 도입되고 있는 바이오마커와 연관된 암치료제의 경우 IVD 또는 LDT 형태의 동반진단이 함께 허가된 경우가 대부분이다. 식약처는 2015년 10월에 체외동반진단기기(in Vitro Companion Diagnostic Devices) 허가 및 심사 가이드라인을 발표하였으나, 앞서 국내 LDT 현황에서 기술한 바와 같이 이 당시 국내에서는 LDT에 대한 제도는 마련되지 않은 상태였고 원칙적으로 모든 IVD는 식약처의 신고 또는 허가를 득하여야 하는 상황이었으므로 학회에서는 이 가이드라인에서 정하는 적용범위에 대하여 우려되는 측면이 있어 의견을 전달한 바 있다.

당시 미국의 *BRCA1/2* 유전자 동반진단검사의 경우는 대표적인 특정 검사실의 LDT 형태로서 이전부터 서비스 해오던 검사인데, 해당 기관에서 축적된 데이터베이스를 근간으로 2014년에 후속적으로 FDA 승인 과정을 거친 사례에 해당한다. 유럽이나 우리나라 등 미국 이외의 지역에서도 본 검사를 오랜 기간 동안 LDT 형태로 시행해 왔는데, 동반진단과 관련된 미국의 제도적 상황 변화에 연동하여 각 국에서 운영되고 있던 LDT 검사를 동반진단 범주로 판단하여 새롭게 허가를 받아야 한다거나 국내에서 시행하던 검사를 미국으로 의뢰해야 하는 등의 여러 가지 현실적인 이슈가 제기되었다. 즉, 국내 가이드라인의 경우 적용범위는 미국 FDA에서 2014년 발표한 In Vitro Companion Diagnostic Devices 가이드라인의 범위와 동일하게 광범위하게 지정되어 있는데, 국내 관련 제도는 미국과 매우 다른 환경에 놓여있기 때문에 적용 범위에 대한 명확한 합의가 없는 상태로 광범위하게 적용될 경우 여러 가지 문제점이 발생할 우려가 있었다. 이에 학회는 2015년 7월, 향후 가이드라인이 실질적인 지침으로 사용될 경우 LDT 제도와 함께 고려해야 할 사항들을 의견으로 전달한 바 있다.

이후 2019년에 린파자(Lynparza) 정에 대한 국내 약제 품목허가 과정에서 *BRCA1/2*, 유전자검사와 관련하여 학회에서 우려했던 사항들이 현실화되면서 원활한 허가를 위하여 2019년 3월 직접 식약처를 방문하여 미국의 동반진단검사 대비 국내 진단검사의학과 검사실에서 이루어지고 있는 LDT 검사의 특성 및 품질관리 체계에 대한 발표를 하였다. 이어 6월에 동반진단 사유서에 대한 자문 의견을 제출하면서 10월에 국내 LDT로 시행하는 *BRCA1/2* 유전자검사로 약제 허가가 가능하게 되었다. 또한, 난소암, 유방암에 이어 전이성 거세저항성 전립선암 및 췌장암으로 FDA 허가 사항이 확장되면서 국내에서도 약제 허가가 진행되었는데, 약제 사용을 위해 선행되어야 하는 *BRCA1/2* 검사가 임상적 적응증이 확장되는 것에 합당하게 급여 기준에 반영



되지 않는 문제점이 있어 관련 임상학회와 함께 급여 기준에 대한 학회 의견을 지속적으로 전달하고 있다.

이후 CLIA 인증 NGS검사가 동반진단검사로 허가된 약제들이 연속하여 국내에 허가 과정에 진입하게 되는데, 여전히 국내 환경에 적합한 제도가 마련되어 있지 않은 상태에서 개별 약제별로 학회 차원의 노력이 지속적으로 필요하였다. 예를 들어, 2020년 전이성 거세저항성 전립선암에서 동형재조합복구 결함을 바이오마커로 하는 동반진단검사가 CLIA 인증 NGS 검사로 지정되었고, 2023년에는 호르몬 수용체 양성, HER2 음성인 국소 진행성 또는 전이성 유방암에서 PIK3CA/AKT1/PTEN 변이에 대한 동반진단검사가 CLIA 인증 NGS검사가 지정되었다. 이에 국내 검사실에서 사용 중인 NGS 검사법의 분석적 신뢰성을 확인하고, FDA 승인 동반진단검사와의 일치도를 평가하는 검증 자료를 마련하여(Ann Lab Med, 2023;43:64), 개별 약제별 전문가 의견을 제출하였다.

향후 동반진단 관련하여, 국제 임상가이드라인에 조화된 검사 급여 기준 조정 절차를 마련하고, 동반진단검사를 사용하는 종양약품 품목 허가시 해당 바이오마커의 특성, 임상적응증, 허가된 검사방법 및 국내 IVD 규제 현황을 종합적으로 고려한 평가 시스템 마련을 위하여 학회의 지속적인 노력이 필요하다.

## ctDNA 검사

혈액검체를 이용한 ctDNA 검사는 2017년 10월 16일 비소세포성 폐암 환자에서 erlotinib과 osimertinib에 대한 동반진단검사로 허가된 혈장 EGFR Real-time PCR 검사가 신의료기술로 고시되면서 시작되었다. 이전에 동반진단검사는 면역조직화학염색 등이 대표적이었으나 국내에서 처음으로 혈액검체를 이용한 ctDNA 검사 형태가 도입되면서 동반진단 검사의 기술 영역이 확장되었다.

ctDNA 검사 품질을 보장하기 위해서는 CLIA 기준에 근거하여 ctDNA 검사의 기술적 성능을 평가해야 하는데, 특히 외부품질평가(EQA, External quality assessment)는 검사실 간 결과를 표준화하고 검사 전과정을 모니터링 및 개선하는 데 검사실에서 대표적으로 활용하는 방법이다. 그러나 당시 아직 국내에서 액체생검 외부정도관리 프로그램이 본격적으로 운영되기 이전이었고, 각 검사실에서는 신규 도입 시 통상적인 외부정도관리 프로그램만으로는 시행하기 어려운 최소검출한계 등의 성능 평가는 검사실이 자체적으로 수행해야 하는 상황이었다. 이에 따라 이러한 목적에 적합한 정도관리물질을 연세의대 강남세브란스병원에서 제조하여 국내 7개 진단검사의학과 검사실에 공유함으로써 peer group 간 EQA 시범 평가(Biomed Res Int, 2018, ID7392419)를 수행하였고, 이를 통해 동반진단 ctDNA 검사가 각 검사실에 도입될 때 필요한 성능 평가에 도움이 될 수 있도록 하였다.

정밀의료에서 유전체검사의 수요가 증가함에 따라 2017년 3월부터 의료기관에서 NGS 패널검사가 조건부 선별급여로 결정되어 시작되었다. NGS 패널 검사는 크게 유전성 또는 비유전성질환으로 검사 코드로 분류되는데, 선별급여 초기에 병원 임상 검사실에서는 주로 유전성질환 및 비유전성질환의 경우에는 조직 검체를 사용한 고품종양 검사 또는 혈액종양검사의 도입을 준비하였다. 하지만 이후, 다양한 암종에서 특히 폐암의 경우 다수의 동반진단 표적을 가지고 있어 단일 유전자분석 뿐 아니라 NGS 분석을 통한 통합적인 유전체 프로파일링이 임상적으로 중요해지면서 ctDNA NGS 검사에 대한 필요성이 증가하게 되어, 당시 선별급여 제도 하에서 시행이 가능할지 또는 신의료기술평가가 필요할지에 대한 판단이 필요하게 되었다. 이에 2019년 6월 연세의대 강남세브란스병원에서 「국민건강보험 요양급여의 기준에 관한 규칙」 제9조의



2 제1항에 따라 NGS 기반 순환 종양 핵산 검사에 대하여 요양급여대상 및 비급여대상 여부 확인을 위하여 건강보험심사평가원에 신청서를 제출하였으며, 이에 대하여 신의료기술평가위원회 심의 대상이 아닌 비유전성 NGS 패널 검사로 운영 가능한 기술로서 통보를 받게 되었다. 이러한 내용을 학회원들과 공유함과 동시에 2019년 8월 강남세브란스병원에서 ctDNA NGS를 개설함으로써, 2017년 고형종양의 조직 검체에서 NGS 검사가 시작된 이래 2년 후 국내 진단검사의학과 검사실에서 본격적으로 ctDNA NGS를 도입할 수 있는 계기를 마련하였다.

### 임상유전체학 관련 학회의 학술·교육 활동

대한진단유전학회에서는 아직 국내에서 NGS와 관련한 기반 제도가 완비되기 이전부터 NGS 임상검사 질관리 및 인력 교육을 위한 NGS 워크숍을 개최하였으며, 올해로 10년째 이어오고 있다. 첫 워크숍은 2016년 4월 23일 - 7월 2일 격주 토요일에 있었고 Basic course에서는 Linux OS installation & useful commands, Regular expression, grep & awk, Basic shell scripts, Advanced shell scripts & practice, NGS data structure and format & practice, Read mapping and variant calling & practice, Annotation and pipeline assembly, Analysis example: inherited disease, Analysis example: somatic cancer의 내용으로, Intermediate course에서는 Python programming introduction, variable & function, Decision, loop, reading & writing files, Biopython, Copy number analysis tools, Data visualization using IGV, Evidence assessment using ACMG guideline, Reporting and incidental findings, Genetic counselling, Clinical assay design and validation, Quality control and accreditation을 내용으로 실제 NGS 검사를 수행하기 위해 필요한 생물정보학적 도구, 검사법 설계, 결과 해석, 판독 및 보고 방법에 대해 실습과 강의를 병행한 집중 교육을 시행하였다. 또한 국내 인증 평가에 적합한 질관리에 대한 내용까지 포함하여 임상검사실에서 검사를 도입하고 시행하고자 하는 회원들에게 유익한 정보를 제공하였다. 2017년 7월 20-22일에는 NGS data structure and format, Databases and annotation, Commercial NGS analysis suite, Data visualization using IGV, Variant filtering, Copy number analysis tools, Evidence assessment using ACMG guideline, Interpretation of somatic variants, Reporting and incidental findings, Genetic counselling, Quality control of NGS panel test, NGS test and laboratory accreditation, Gene panel design, Validation of NGS-based assay로 교육의 내용을 심화하였다. 최근에는 NGS워크숍을 Basic course, Advanced course, Clinical application의 세션으로 나누어서 최신 지견을 업데이트 하고 있으며 생물정보학은 별도로 분리하여 실습 위주의 전문 교육을 시행해 오고 있다. 우리 학회에서는 NGS 및 생물정보학 워크숍 뿐 아니라 매년 임상지침, 권고안 사업을 지속적으로 수행하여 왔는데 최근 수년간의 지침을 보면 2019년 혈장 EGFR 검사의 분석 전 과정을 최적화하기 위한 검사 지침, 정량 분자유전 검사법의 검정 지침, 병원균 검출을 위한 다중 분자유전 검사법의 검정 지침, 2021년 종양 유전 검사 결과 설명 지침, 약물 유전검사 결과 설명 지침, 2022년 선천성 이상의 염색체 마이크로어레이 (CMA, Chromosome Microarray) 검사 지침, 2023년 혈액암 유전자검사에서 발견되는 somatic variant 해석 및 보고 지침, 혈액암 환자에서 MRD monitoring 검사 결과 해석 및 보고 지침, 2024년 유전자변이 분석 및 판독 지원을



위한 생명정보 분석 활용 권고안, NGS 검사에서 참조 유전체 변경시 필요한 검토사항, 2025년 체액 검체에서 ctDNA를 이용한 고형암 유전자검사에 대한 지침 등 NGS, ctDNA 등 다양한 영역의 검사와 관련하여 실험수행, 분석, 결과 해석에 이르기까지 중요한 현안들에 대한 표준화를 주도하고 있다. 2019년 이후 국내 다수의 진단검사의학과 검사실에서 ctDNA NGS를 통상 검사로 사용하게 되면서 검사 결과가 중요한 임상적 결정을 위하여 명료하고 표준화된 방식으로 전달될 필요성이 높아지게 되었다. 이에 대한진단유전학회에서는 또 하나의 표준화 활동의 일환으로 동반진단으로서의 중요성이 큰 폐암을 대상으로 ctDNA NGS 결과보고서의 질향상 및 검사실간 표준화를 위한 노력의 첫걸음으로서 2023년 11월 ctDNA NGS 결과보고서 프로그램을 운영하였다. 이 프로그램은 ctDNA NGS를 시행하고 있는 국내 기관을 대상으로 여러 종류의 (서로 다른 biomarker 양성 결과보고서/음성 결과보고서) 결과보고서를 제출하면 익명화 절차를 거쳐 보안이 확보되는 시스템을 활용하여 평가가 이루어지고 미리 마련된 평가 기준에 따라 평가된 결과를 각 기관에 피드백 하는 방식으로 진행하였다.

### 학회 주최 NGS 공청회

2017년 이후 NGS 기반의 유전자검사가 유전질환 및 종양의 진단, 표적치료제의 선택, 치료 반응 예측 및 저항성 모니터링 등 다양한 진료 환경에서 본격적으로 활용됨에 따라, 선별급여를 통한 NGS 임상 적용에 대한 다각적인 검토 및 합의의 필요성이 제기되었다. 대한진단유전학회에서는 선별급여검사의 적합성 평가에 앞서 선제적으로 2021년 12월 14일 “NGS 패널 선별급여 검사의 현황 및 임상적용 발전방향”이라는 주제 아래, 그동안 실무적으로 NGS 패널 검사를 운영해온 경험을 가진 진단검사의학과 전문의, 각 전문 분야 임상의, NGS 관련 업계 대표 및 건강보험심사평가원 등 다양한 관련자를 초빙하여 토론회를 마련하였다. 이 토론회에서는 NGS 검사의 선별급여 적용 배경 및 유전성 질환 및 비유전성 질환에서 선별급여 적용에 대해, 학회가 그동안 TFT 활동을 통해 포괄적이고 상세하게 조사한 내용을 공유하고 NGS 검사가 임상적으로 적절하게 활용되기 위하여 향후 정책적 발전 방향에 대한 다양한 의견을 나누는 토론의 시간을 마련하였다.

이렇게 우리 학회가 주도하여 국내 NGS검사와 관련된 전문가들의 의견을 수렴한 내용을 바탕으로, 2022년 6월 23일 적합성 평가 자문단 구성되어, 건강보험심사평가원의 NGS 기반 유전자 패널 검사 선별급여 적합성 평가에 대해 2023년까지 전문가 자문을 수행하고, 건강보험심사평가원의 요청 자료 및 학회 의견을 제출하였다. 적합성 평가는 예비급여평가부, 진료심사평가위원회 심사위원 및 관련 학회 전문가 회의로 이루어졌으며, 구체적인 전문가 자문 세부 운영 방식은 질환별 분류에 따라 분과 회의 또는 전체 회의로 운영하였다.

2022년 7월 25일 학회에서는 건강보험심사평가원에 질환별 치료효과성 평가를 위하여 혈액암, 유전성질환, 고형암, 특히 액체생검 분야 포함 17개 질환에 대한 치료효과성, 임상적 유용성에 대한 방대한 자료 및 학회 의견을 제출하였으며, 8월 12일에는 고형암 NCCN 최신 가이드라인으로 업데이트하여 보완 제출하였다. 2023년 8월 11일에는 심평원 공고 2023-190호 관련하여 치료연계 여부 기재 내용 등에 대한 합의를 도출하기 위하여 건강보험심사평가원 자문 회의를 진행하였다. 이후 요양급여의 적용기준 및 방법에 관한 세부사항, 행위 제2장 나598-1 차세대염기서열분석(NGS) 기반 유전자 일부 개정안이 확정되었다. 선별급여는 유지되었으며, 본인 부담률 50, 80, 90%에서 50, 90%로 조정되었다. 학회는 환자 부담 경감을 위한 다양한 의견을



제시하였으나, 최종 결정은 심평원의 종합적 검토를 통해 이루어졌다. 이후에도 학회는 후속 자문 회의로 2023년 11월 6일에 NGS 기반 유전자패널검사 레지스트리 항목 개선에 대한 의견을 제안한 바 있다.

숙련도평가 면제, NGS 승인 기관 요건

유전자검사의 경우는 생안법이라는 특별법의 규제 하에 있어, 학회에서는 특히 질병 진단 및 치료 목적 검사 범주에 대하여 중복 규제를 최소화하는 정책을 일관되게 지향하여 왔다. 우선 생안법 하위법령 개정 절차에 우리 학회 임원진이 적극적으로 참여하여 2022년 의료기관에 대한 한국유전자검사평가원 숙련도평가를 면제받을 수 있는 법률적 근거를 마련하였다. 2022년 1월 보건복지부-학회 연석회의를 통해, 의료기관에서 시행하는 질병관련 유전자검사에 대해 면제 가능한 평가사항, NGS, CMA 선별급여 지정 및 실시 등에 관한 시설 기준에 기존 정확도평가 결과로 갈음한 개정사항 적용, 질병관리청-한국유전자검사평가원의 일원화된 신고 및 현황 조사 시스템 구축의 필요성, 평가기준 등에 대한 학회 의견을 보건복지부에 제안하였다. 같은 해 2월에는 보건복지부의 숙련도평가 고시안에 대하여 한국유전자검사평가원 및 학회의 합의안을 도출하여 전달한 결과, 최종 학회의 의견이 반영된 '유전자검사의 숙련도 평가에 필요한 사항의 지정' (보건복지부고시 제2022-100호)이 2022년 4월 고시되었다. 이로써 제3조 제1항에 따라 의료기관에서 시행하는 질병의 진단 및 치료를 위한 유전자검사에 대한 외부정도관리 평가 및 현장평가는 진단검사의학재단 및 대한진단검사정도관리협회에서 시행하는 인증을 받은 경우 면제될 수 있는 법정 근거가 마련되었고, 2023년부터 한국유전자검사평가원의 서면평가를 통해 외부정도관리 및 현장평가에 대해 면제가 적용되었다.

유전자검사의 숙련도 평가에 필요한 사항의 지정

유전자검사의 숙련도 평가에 필요한 사항의 지정

[시행 2022. 4. 27.] [보건복지부고시 제2022-100호, 2022. 4. 27., 일부개정]



보건복지부(생명윤리정책과), 044-202-2614

**제3조(평가방법)** ① 평가기관의 장은 유전자검사목적별 유전자검사항목에 대한 숙련도 평가를 다음 각 호로 구분하여 실시한다. 다만, 의료기관에서 시행하는 질병의 진단 및 치료를 위한 유전자검사에 대한 외부정도관리 평가 및 현장평가는 대한병리학회, 진단검사의학재단 및 대한임상검사정도관리협회에서 시행하는 인증을 받은 경우 면제될 수 있다.

- 서면평가: 유전자검사목적별 유전자검사항목의 적절성 평가 또는 제1항 하단에 따른 면제되는 평가사항을 확인할 수 있는 인증 결과 확인
- 유전자검사 외부정도관리 평가
- 현장평가

② 평가범주는 시행규칙 제46조제1항에 따른 시설 및 인력 등의 기준을 갖추고 질병관리청에 신고된 검사의 목적에 따라 정하여 평가한다.

출처: 법제처

숙련도평가 면제와 더불어, NGS 및 CMA 실시 기관 요건에 학회 인증을 포함하는 기준을 마련하였다. 이를 위해 '선별급여 지정 및 실시 등에 관한 기준' 및 '요양급여의 적용기준 및 방법에 관한 세부사항' 개정이 필요하였다. 2022년 11월 보건복지부와 연석 회의를 통해 진단검사의학재단 및 대한임상검정도관리협회 인증을 실시요건에 추가하는 개정안에 대하여 예비급여과와 논의하였고, 2022년 12월 연석 회의를 거쳐 '선별급여 지정 및 실시 등에 관한 기준 (제5조 2항)' 및 '보건복지부 고시 제 2019-166호' 개정안을 확정하였다. 이로써 「선별급여 지정 및 실시 등에 관한 기준」(보건복지부 고시 제2023-32호)에 따라, NGS 유전자패널검사를 실시하고자 하는 요양기관은 진단검사의학재단에서 시행한 검사실 운영과 분자진단검사 분야 1년 인증을 획득하고, 대한임상검사정도관리협회의 신빙도 조사에서 분자유전학(대분류)-유전학검사(중분류) 분야의 품질인증을 모두 획득해야 한다. 「요양급여의 적용기준 및 방법에 관한 세부사항」 (보건복지부 고시 제2023-98호)에 따라, 나600가(3)(가) 염색체 마이크로어레이검사에 대해서도 동일한 학회 인증 요건이 적용되었다.

ELSI 활동

대한진단유전학회는 학술프로그램 및 교육프로그램을 통하여 유전자검사 및 NGS 등 최신 기법과 관련한 학술적 내용을 다루었을 뿐만 아니라, 지난 수년간 유전자검사·유전체검사의 임상적용에 따라 필연적으로 제기되는 윤리적, 법적, 사회적(ELSI) 쟁점들을 학술적·정책적 차원에서 체계적으로 다루어 오고 있는 핵심 학회이다. 2017년에는 정밀의료 현황과 추진 상황, NGS검사의 실제 및 동반진단의 현황과 문제점, NGS 선별급여를 시행하면서 실제 병원에서의 경험과 문제점을 공유하고 유전검사와 관련한 입법 현실과 법, 정책, 개인정보보호법상 건강정보와 유전정보에 대해 논의하였다. 2018년에는 유전자 편집기술(CRISPR)과 관련한 법적·윤리적 문제, 동반진단 마커, 검사실 인증과 규제, 유전자검사 동의 및 익명화, 검사 대상물의 제공, 폐기, 유전자검사기관 신고 및 변경 등 현행 규제 문제점 및 개선 방향에 대해 다루었다. 2019년 심포지엄에서는 유전검사 동의와 설명 문제, 환자 및 일반인 인식 조사, 고위험군 관리 등 진료현장의 윤리적 쟁점을 논의하였고, 유방암과 난소암 표적항암치료에 대한 clinical-diagnostic perspective를 고찰하였다. 더불어 NGS 데이터 분석과 관련한 오류 검증 및 국내 생물정보학 현황에 대해 논의하고, 직접소비자판매 (DTC, Direct-to-Consumer) 유전자검사 관리 방안 등 사회적 이슈를 다룬 내용으로 확장, 논의하였다. 2020년에는 당시 업데이트된 법적인 주제들을 다루어 체외진단의료기기법과 관련한 가이드라인 및 NGS 임상검사실 인증제, DTC 관련 규제를 주제로 하는 세션이 있었고, 2020년 당시 문제가 되었던 COVID-19 및 감염질환의 분자진단에 대해 다루었다. 또한 single cell NGS data analysis, Long read sequencing, 클라우드 컴퓨팅 기술을 이용한 분석, CNV 분석 등 NGS 데이터 분석의 최신 동향을 업데이트 하는 시간도 마련하였다.

2021년에는 신생아, 소아청소년 대상 유전자검사와 이슈를 주제로 신생아 스크리닝 검사, CMA, 대사질환의 생화학검사, NGS 검사 최신 동향을 파악하고 신생아 대상 무증상 유전자검사 등 법적, 윤리적 이슈에 대해 심층적으로 논의하는 시간이 있었으며 개정된 생안법과 관련하여 유전자검사의 새로운 분류 및 관리방안에 대한 세션이 있었다. 2022년에는 ctDNA 분석 기술 동향, 임상 경험 및 동반진단 허가와 관련된 내용이 다루어졌고, 유전체 데이터 활용과 관련한 ELSI로서 유전체 빅데이터 관리, IRB 이슈, 국가바이오빅데이터 구축 사업 관련 경험이 공유되었다. 또한 CMA 검사지침 권고안, 생안법 개정 후 변경 사항에 대한 주요 정보가 발표되었다. 이로써 본격적으로 유

128 대한진단유전학회 20년사

129



전체분석과 관련한 제도적, 윤리적 쟁점에 집중하였다. 2023년에는 “임상전장유전체 검사의 실무적, 윤리적, 규제적 이슈” 주제하에 WGS(Whole Genome Sequencing)의 임상적 적용, 이차발견(secondary findings) 관리, 개인정보 비식별화 및 국외 이전 규제, 유전상담과 제도적 고려사항 등 임상·법·윤리의 통합적 논의가 이뤄졌다. 2024년은 양일간 각각 “정밀의학을 위한 유전체검사의 ELSI”와 “암 유전학의 전망과 도전”을 주제로 WGS 국내 임상 도입을 위한 고려 사항, 건강인 대상 유전자검사, 이차발견을 위한 임상지침, 희귀 유전성 암의 정밀의료, 혈액암 NGS 기술의 최신 동향, 유전성 암 상담을 내용으로 정밀의학 시대에서 유전체검사와 암유전학의 활용과 함께 이에 수반되는 사회적·법적 책임을 짚어보았다.

대한진단유전학회는 ELSI 심포지엄을 통해 학술 정보를 전달하는데 그치지 않고 유전체검사 관련한 ELSI 쟁점들에 대하여 다양한 직역의 유전체검사 관련 전문가들이 논의하는 장을 마련함으로써 사회적 합의를 형성하는 플랫폼 역할을 담당하고 있다.

교육기관 지정

2021년에는 개정된 생안법 제49조의3에 따라, 모든 유전자검사기관 종사자들은 최초 유전자검사교육과 정기 유전자검사교육을 이수해야 하며 유전자검사교육기관으로 질병관리청과 국가생명윤리정책원으로 지정되어 있었다. 유전자검사교육의 내용은 제 49조의6에 의해 규정되어 있는데, 유전자검사기관 종사자의 업무 특성에 맞춰 실시하되 유전자검사 관련 윤리적 쟁점, 유전자검사 관련 법령 및 제도, 검사대상물 취급 방법, 유전정보 관리 방법, 검사대상자의 개인정보보호 및 처리 방법, 그 밖에 보건복지부장관이 유전자검사 및 그 정보의 안전한 관리를 위해 필요하다고 인정한 사항 등을 각 호로 명시하고 있다.

대한진단유전학회는 유전자검사와 관련한 학술적인 영역은 물론 생안법에서 지정하고 있는 교육 내용의 각 호를 모두 포함하는 ELSI 영역의 활동을 심도 있게 지속해 온 국내 유일의 학회로서, 유전자검사교육에 대한 역량 및 전문성을 갖추고 있는 학술 단체이다. 그러나, 유전자검사기관 종사자 교육기관으로 지정받기 위해서는 생안법 시행규칙 개정이 필요한 상황이었다.

이에 학회는 생안법 시행규칙 일부 개정령안 입법예고 기간(2023.06.13~07.24) 중 시행규칙 제49조 7 유전자검사교육기관에 학회를 포함하는 개정안을 제출하였다. 개정안의 주요 근거는 다음과 같다. 첫째, 의료기관 종사자들의 경우, 면허 및 분야책임 전문의 등의 자격유지를 위해서 필수적으로 관련 분야의 교육을 전문 학회에서 정기적으로 이수해야 한다는 점과 둘째, 유전자검사는 고도로 전문화되어 있고 관련된 윤리적 쟁점 및 법령, 제도 등이 복잡한 특성을 지니고 있는데, 현재 전문 학회가 유전자검사에 대한 양질의 교육을 제공할 수 있는 충분한 여건을 갖추고 있으며, 교육의 중복성을 고려할 때 전문 학회·단체도 유전자검사교육기관의 지정 요건으로 추가될 필요가 있다는 점을 제안하였다. 그 결과, 2023년 12월 생안법 시행규칙 제49조 7 유전자검사교육기관 지정에 관한 사항에 질병관리청 및 공공기관 이외에 학술단체를 인정하는 내용이 확정 공고되었고, 2024년 1월 19일 우리 학회에서는 제49조 6에 근거, 대한진단유전학회의 ‘유전자검사교육에 대한 역량 및 전문성’ 및 ‘유전자검사기관 종사자교육 계획안’ 자료를 첨부하여 유전자검사교육기관 지정 신청 건으로 보건복지부에 공문을 발송하였다.

결과적으로, 2024년 2월 28일 유전자검사교육 콘텐츠 개발, 교육과정 기획 및 운영 등의 업무를 수행할 수 있는 유전자검사 교육 기관으로서 기존의 질병관리청, 국가생명윤리정책원 이외에 학술단체로서는 유일하게 대한진단유전학회가 추가로 지정되어



ELSI 심포지엄 패널 토론

발표되었다. 학회는 2024년부터 일 년에 두차례의 유전자검사기관 종사자 교육을 시행하고 인증서를 발행하기 시작하였다.

그 외 우리 학회 임원진이 주축이 되어 2022년 6월 보건복지부 유전자검사기관 관리협력 체계 구축 관련 과제, 2023년 3월 질병관리청 생안법 개정에 따른 유전자검사 항목 관리 및 분류 체계 마련 과제를 수행하였으며, 2022년 10월 식약처 동반진단의 료기기 허가·심사 가이드라인 자문, 2023년 1월 NGS 기반 유전자패널검사 상대가치 점수에 대한 학회 의견을 건강보험심사평가원에 제출, 2023년 10월 생안법 시행규칙 일부개정령안 재입법 예고에 대한 의견 제출, 2023년 11월 보건복지부 유전자검사기관 관리체계에 관한 자문회의 등 다양한 정책 활동을 지속하고 있다.



유전자검사기관 종사자 교육



## 5장: 새로운 검사 영역의 도전과 관리 체계 마련

### 박 경 선

경희의대 경희의료원  
대한진단유전학회 총무이사

#### 새로운 도전의 시작

대한진단유전학회 20년의 여정은 단순한 학문적 성취를 넘어, 국가 제도와 정책을 선도하며 한국 유전체 진단의 기준을 세웠던 역사였다. 2000년대 후반 차세대염기서열 분석(Next generation sequencing, NGS)의 도입으로 국내 유전검사의 패러다임은 급격히 확장되었다. 기존 희귀질환 중심의 진단을 넘어, 질병예측성 검사와 건강인 대상 직접소비자(direct-to-consumer, DTC) 검사가 사회적으로 확산되며 임상적·윤리적 논란과 기대가 동시에 부상하였다.

특히 해외에서는 23andMe, AncestryDNA 등 글로벌 DTC 기업의 부상과 규제 충돌 사례가 잇따랐고, 이는 한국에서도 관리 체계를 선제적으로 마련해야 한다는 사회적 인식을 강화하는 계기가 되었다. 이러한 환경 속에서 학회는 직접 제도를 주도하기보다는, 주요 임원진들이 정책연구, 공청회, 전문가 토론회, 위원회 등의 활동에 참여함으로써 제도적 기반 형성에 기여하였다.

#### 질병예측성 검사의 등장과 관리 기준 마련

##### 해외에서의 확산과 문제 제기

2000년대 중후반, 해외에서는 가족성 암(BRCA1/2 등), 심혈관질환, 신경질환과 같은 고위험군 예측 검사가 활발히 도입되기 시작했다. 이는 예방적 진단과 맞춤형 건강 관리라는 새로운 기대를 불러일으켰으나, 동시에 과학적 검증이 충분치 않은 검사들도 빠르게 상업화되었다. 미국 회계감사원(GAO)은 2006년과 2010년 보고서를 통해 여러 DTC(Direct-to-Consumer) 유전자검사 업체들이 불충분한 근거에 기반한 결과를 소비자에게 과장된 형태로 제공하고 있음을 지적하였다. 이는 유전자검사 서비스가 의학적 활용과 상업적 확산 사이의 긴장 속에서 발전하고 있음을 보여주는 대표적 사례였다.

##### 국내로의 파급과 초기 혼란

이러한 흐름은 곧바로 한국에도 전해졌다. 2000년대 후반부터 국내에서는 전장유전체연관분석(Genome-wide association study, GWAS) 기반의 생활습관·체질 특성 검사가 빠르게 도입되며 새로운 형태의 유전자검사 서비스가 확산되었다. 비만, 카페

인 대사, 운동 적합성 등 생활습관과 관련된 항목들이 대중의 관심을 끌었으나, 일부 기업은 암이나 심혈관질환 등 고위험군 예측 검사까지 확장하려는 시도를 보였다. 그러나 임상적 검증 자료와 관리 기준이 마련되지 않아 소비자 보호, 윤리적 정당성, 검사 신뢰성에 대한 우려가 커졌다. 이로써 질병예측성 유전자검사는 단순한 과학적 타당성을 넘어 사회적 합의와 제도적 관리가 요구되는 영역으로 자리매김하게 되었다.

##### 초기 제도 설계의 참여 (2005~2010)

이러한 상황에서 2005년 보건복지부는 「유전자검사의 적절성 평가 시스템 정립 연구」를 통해 관리 체계 마련을 시작했다. 이 연구는 검사 항목 정의, 평가 기준 설정, 가이드라인 제시 등 기초 작업을 포함했으며, 학회의 주요 임원진들이 연구책임자, 자문위원, 운영위원으로 참여하여 제도의 초석을 다지는 데 기여하였다. 2009년부터는 정확도평가 결과 공개, 현장실사, 외부정도관리 점수 합산 제도가 시행되며 유전자검사 질 관리가 제도적 틀 속에 포함되었다. 이는 단순한 기술 검증을 넘어 국민이 신뢰할 수 있는 검사 관리 시스템을 구축하려는 첫 시도였다.

##### 사회적 논란과 범주형 관리체계 제안 (2011~2014)

2010년대에 들어서며 질병예측성 유전자검사에 대한 논란은 더욱 본격화되었다. 기업들은 서비스 확대를 요구했고, 학계와 정부는 관리 부재의 위험성을 우려했다. 이에 대응하여 2011년과 2013년에는 「유전체검사 관련 가이드라인 개발」 연구가 진행되어 검사 목적의 타당성, 환자 동의 절차, 허위·과장 광고 방지 등 사회적·윤리적 기준이 마련되었다. 특히 2014년 질병관리본부의 「질병예측성 유전자검사 관리 방안 연구」는 큰 전환점이었다. 이 연구에서는 개별 항목 단위 관리에서 벗어나 검사 특성을 고려한 Class I~VI 범주형 관리체계가 제안되었다. 당시 학회의 주요 임원진들은 국제적 동향을 반영하면서도 국내 현실에 맞는 관리 패러다임을 제시하는 데 중요한 역할을 하였다.

##### 제도 적용과 검사기관 관리 강화 (2015~2018)

2015년에는 「질병예측성 유전자검사 관리 개선안 적용 연구」가 수행되어, 제안된 범주형 관리체계를 실제 정책에 반영하는 방안이 모색되었다. 이 시기 생활습관 검사는 더욱 상업화되었고, 암·심혈관질환과 같은 민감도가 높은 항목까지 포함하려는 요구가 늘어나면서 관리 필요성은 더욱 강조되었다. 2017~2018년에는 「유전자검사기관 관리 내실화 연구」가 진행되었다. 이를 통해 기관 신고 및 감독 강화, 외부정도관리 참여 의무화, 전문인력 배치 기준 등이 구체적으로 제안되었으며, 학회 임원진들은 한국유전자검사평가원 평가위원과 운영위원으로 참여하여 현장의 목소리를 제도 설계에 반영하였다.

##### 법적 표현의 변화와 제도적 고도화 (2019~2023)

2019년 이후 질병예측성 검사는 DTC 시범사업과 맞물리며 새로운 국면을 맞았다. 2022~2023년에는 「숙련도평가 고시 개정」과 「생명윤리법 개정」에 따른 유전자검사 항목 분류체계 마련이 추진되면서 제도는 더욱 고도화되었다. 이 시기의 가장 큰 의의는, 그동안 관리의 필요성만 논의되던 질병예측성 검사가 「생명윤리 및 안전에 관한 법률」상 범주2 검사로 명확히 규정되며 제도 체계 안으로 공식 편입된 것이다. 이는 단순한 행정적 권고 수준을 넘어, 법적 근거를 가진 관리 대상으로 자리 잡게 된 결정적 전환이었다. 질병예측성 검사는 이제 진단·치료 목적의 검사와 구분되는 별도의 범주로 제도적 지위를 확보하게 되었으며, 국가 관리체계 속에서

공식적으로 다뤄지게 되었다.

또한 같은 법 개정을 통해 적절성평가위원회가 서면평가위원회로 명칭이 바뀌었다. 제도적으로 여전히 신고제가 유지되어 신규 검사가 사전 승인 절차를 거치는 것은 아니었지만, 이 변화는 검사 항목 검토가 보다 공식적이고 체계적인 절차 안에서 다뤄지도록 하는 기반이 되었다. 결과적으로 질병예측성 검사는 법제화 과정을 거치며 제도적 정합성을 확보했고, 국가 관리 체계의 핵심 영역으로 자리매김하게 되었다.

### 종합과 의의

이러한 일련의 연구와 활동은 단순히 개별 항목의 관리에 머무르지 않았다. 과학적 근거 검토에서 출발하여 사회적 논의와 합의를 거쳐, 최종적으로 법과 제도에 반영되는 흐름 속에 자리하였다. 초기에는 가이드라인 마련이 중심이었으나, 시간이 지나면서 제도는 범주형 분류 도입, 검사기관 관리 내실화, 숙련도 평가 강화, 법적 표현 정비로 까지 확장되었다.

이 과정 전반에서 학회의 주요 임원진들은 연구책임자, 자문위원, 운영위원(한국유전자검사평가원)으로 참여하며 과학적 타당성과 사회적 요구를 연결하는 역할을 수행했다. 단순한 연구 성과를 넘어 제도의 설계와 운영에 직접적으로 기여함으로써, 질병예측성 검사 관리 체계가 단순한 규제가 아니라 국민 신뢰와 공공성을 담보하는 장치로 자리잡도록 하는 데 중요한 역할을 했다.

### DTC 검사와 인증제 도입

DTC 유전자검사는 2015년 「생명윤리 및 안전에 관한 법률」 개정을 계기로 제한적으로 허용되었다. 당시 허용된 항목은 체질량, 모발 굵기, 카페인 대사 등 생활습관 중심의 일부 항목에 국한되었으나, 법 개정 직후부터 기업들의 서비스 확대 요구가 거세졌다. 특히 업체는 암이나 심혈관질환과 같은 질병예측성 검사까지 포함하려는 시도를 지속하였고, 이는 학계와 정부 모두에게 사회적 파장을 불러일으켰다.

이러한 상황에서 2019년부터 2021년까지 3차례에 걸쳐 추진된 DTC 시범사업은, 제도화를 준비하기 위한 핵심 전환점이 되었다.

1차 시범사업(2019)은 국내 검사기관의 현황을 파악하고 질 관리 실태를 검증하는 데 초점이 맞춰졌다. 그 결과, 검사 항목과 마커 수가 기관마다 제각각이었으며, 동일 항목에서도 결과 불일치가 나타나는 등 신뢰성 확보가 시급한 과제가 드러났다. 소비자 보고서에는 전문용어나 과장된 표현이 사용되어 오해를 불러올 소지도 확인되었고, 동의 절차 및 개인정보 보호 장치도 미흡했다. 이러한 결과는 인증제 도입 필요성을 뒷받침하는 기초자료가 되었다.

2차 시범사업(2020-2021)에서는 1차 사업에서 확인된 문제들을 보완하기 위해 신속 평가와 정규평가 체계를 도입하였다. 외부정도관리, 현장실사, 암맹평가가 병행되었는데, 일부 항목에서는 기관 간 검사 일치도가 낮게 나타났다. 특히 채치, 모발 굵기 등 일부 항목만이 중등도 이상의 일치도를 보였고, 나머지 항목에서는 신뢰성이 떨어졌다. 기관별 검사 정확도 역시 편차가 컸으며, 일부 기관은 정답률 97% 기준을 간신히 충족하는 수준이었다. 이 과정에서 소비자 만족도 조사가 병행되었는데, 검사에 대한 관심과 만족도는 높았으나 결과 해석과 신뢰성에 대한 우려도 함께 확인되었다.

3차 시범사업(2021)은 제도 시행 직전 단계로서, 법제화된 인증제를 실제로 운영할 수 있도록 실질적 근거를 마련하는 데 목적이 있었다. 9개 기관이 참여해 항목별 정확도 평가, 암맹평가, 소비자 만족도 조사, 실태조사가 종합적으로 시행되었고, 이를 통해 인증제 운영 세부 절차와 평가 기준이 마련되었다. 이 시점에서 이미 생명윤리법



2018 DTC 제도개선 공청회

개정(2020.12.29)으로 DTC 인증제가 법제화되었고, 2021년 12월부터 제도가 본격 시행될 수 있는 기반이 완성되었다.

시범사업에서 드러난 문제들은 단순한 기술적 차원의 이슈가 아니었다. 검사 신뢰성의 편차, 보고서 표현 방식의 문제, 소비자 보호 장치의 미비 등은 결국 질 관리 체계 없이는 DTC 서비스가 국민 건강에 기여할 수 없음을 보여주었다. 따라서 2022년 도입된 DTC 인증제는 시범사업의 경험을 제도화한 결과물이었다. 인증제는 일정 수준 이상의 검사 신뢰성과 질 관리 역량을 갖춘 기관만이 서비스를 제공할 수 있도록 설계되었으며, 항목별 과학적 검증, 검사실 운영 수준, 소비자 보호 절차 등을 종합적으로 검토하는 체계를 포함하였다.

이 과정에서도 학회의 주요 임원진들은 연구책임자, 평가위원으로 참여하여, 국제적 기준을 참고하면서도 한국의 현실에 맞는 제도적 장치를 마련하는 데 기여하였다. 그 결과 한국형 DTC 제도는 단순히 기업의 시장 확대 요구를 수용하는 것이 아니라, 과학적 검증과 소비자 안전 확보, 제도적 신뢰성 확립이라는 다단계 과정을 거쳐 완성된 사회적 합의로 정착할 수 있었다.

### 유전자검사 질·제도 관리의 통합적 고도화

대한진단유전학회의 주요 임원진들은 지난 20년간 한국유전자검사평가원의 운영위원회와 평가위원회 활동을 통해 유전자검사 관리체계의 정립과 고도화에 실질적인 기여를 해왔다. 이러한 참여는 국내 유전자검사 관리 체계가 단순한 규제 수준을 넘어 공공성과 과학성을 동시에 담보할 수 있었던 중요한 기반이 되었다.



초기에는 새로운 검사항목 도입과 적절성 평가 체계 구축이 핵심 과제였다. 2000년대 후반에는 진단·치료 목적의 검사를 대상으로 한 정확도 평가가 시작되었는데, 이는 표준 시료를 통한 검사 결과 비교 방식으로 검사실의 기술적 역량을 점검하는 제도였다. 그러나 이 시기 정확도 평가는 단일 기술 수준의 검증에 머물렀고, 기관 운영 전반이나 검사 목적의 다양성을 충분히 반영하지 못했다.

이후 생명윤리법의 개정(2021년 12월)으로 유전자검사가 질병의 진단 및 치료를 위한 유전자검사(범주 1), 질병의 예측을 위한 유전자검사(범주 2), 영양, 생활습관 및 신체적 특징에 따른 질병의 예방을 위한 유전자검사(범주 3), 유전적 혈통을 찾기 위한 유전자검사(범주 4), 개인식별 및 친자를 확인을 위한 검사(범주 5)로 구분되면서 관리 체계는 목적별 범주를 기준으로 정비되었다. 이 변화에 따라 기존에 질병의 진단·치료



목적 검사에 국한되었던 정확도 평가가 질병예측성 검사까지 확대 적용되었고, 검사 목적 전반을 포괄하는 관리 기반이 마련되었다. 이는 단순한 평가 항목의 확장이 아니라, 유전자검사 전반을 목적별로 차등 관리하는 제도적 전환을 의미했으며, 한국 유전자검사 관리체계가 한 단계 고도화되는 중요한 계기가 되었다.

현재의 숙련도 평가 체계는 단순한 정확도 검증을 넘어, 서면평가, 현장평가, 외부정도관리평가로 구성된 다층적 관리로 발전하였다. 서면평가는 검사 항목의 과학적 근거와 임상적 타당성을 문서 기반으로 검토하는 절차이며, 현장평가는 검사기관의 운영관리, 전문인력 배치, 검사 환경을 직접 확인하는 과정이다. 외부정도관리평가는 표준시료를 통한 실제 검사 수행 결과를 비교·검증하여 기관 간 일관성과 신뢰성을 확보하는 장치이다. 이 세 가지 축이 결합되면서 유전자검사 질 관리는 단일 차원의 기술검증을 넘어, 제도적·운영상의 전반을 포괄하는 종합적 관리 체계로 고도화되었다.

이처럼 학회의 주요 임원진들이 한국유전자검사평가원 활동을 통해 참여한 관리 체계의 발전은 “유전자검사 질·제도 관리의 통합적 고도화”라는 흐름을 만들어냈다. 초기의 기초적 정확도 평가에서 출발해, 법 개정을 통한 목적별 범주 체계 확립, 평가 절차의 다층화와 제도적 정착에 이르는 연속적 진전 속에서 학회는 과학적 타당성과 사회적 합의를 연결하는 가교 역할을 수행하였다. 이는 진단·치료, 질병예측성, DTC 등 유전자검사 전 영역에 공통적으로 적용되는 관리 패러다임을 가능하게 했고, 국내 유전체 사업이 무분별한 상업화가 아니라 과학적 근거와 공공적 안전성을 우선하는 방향으로 자리 잡는 데 결정적 기반이 되었다.

한국인 이차발견 가이드라인 제안

임상 전장유전체(Whole-genome sequencing, WGS)와 전장엑솜(Whole-exome sequencing, WES)의 도입은 단일 유전자검사의 한계를 넘어, 한 번의 분석으로 수많은 정보를 동시에 확인할 수 있게 했다. 그러나 본래의 진단 목적과 직접적으로 관련되지 않은 결과, 즉 ‘이차발견(secondary findings, SF)’의 관리가 새로운 과제로 부상하였다. 해외에서는 ACMG가 반환 권고 유전자 목록을 제시하며 국제적 기준을 마련했으나, 한국 사회와 의료 환경에 그대로 적용하기에는 여러 한계가 있었다.

이 문제의 해결을 위해 학회의 주요 임원진들은 질병관리청 발주 국가 정책과제에 연이여 참여하였다. 2022~2023년에 수행된 연구에서는 국내 최초로 한국형 이차발견 반환 지침이 마련되었다. 연구 과정에서는 국제 ACMG 권고안의 항목 검토, 한국인 변이 빈도 및 임상 데이터 분석, 환자·보호자 동의 절차 정립, 반환 유전자 목록 도출 등이 단계적으로 진행되었다. 또한 전문가 토론회를 통해 각 분야의 의견을 수렴하면서, 단순히 ‘보고 여부’를 정하는 수준을 넘어, 실제 임상 현장에서 환자와 보호자에게 어떤 방식으로 정보를 전달할지, 사전 동의 과정에서 어떤 내용을 반드시 설명해야 하는지, 그리고 어떤 변이가 실제로 의료적 행동 가능성을 가지는지까지 구체화되었다. 결과적으로 동의서 양식과 설명문, 반환 대상 유전자 목록, 보고서 표준화 방향이 제시되었고, 이는 한국 의료 현실에서 적용 가능한 첫 번째 공식적 기준으로 자리 잡았다. 이어 2024~2025년에 진행된 후속 연구에서는 보다 구체적이고 실천적인 지침으로 발전하였다. 특히 암과 심혈관질환 등 임상적으로 파급력이 큰 질환군을 중심으로, 반환 대상 유전자의 우선순위가 재정비되었다. 연구진은 ACMG SF v3.2 리스트를 참고하되, 한국인 집단의 변이 빈도와 침투도를 고려하여 실질적 의료 개입 가능성이 높은 유전자를 선별하였다. 또한, 질환별 추적검사 권고안, 유전상담 체크리스트, 환자용 설명자료가 마련되었고, 전문가 토론회를 통해 실행 가능성과 수용성을 검증하였다. 이 과정을 통해 임상 현장에서 환자 관리와 예방적 개입이 실제로 가능해졌으며, 지침은



의료현장에서 활용할 수 있는 수준으로 완성되었다.

전문가 토론회는 단순히 연구진 내부의 합의에 머무르지 않고, 임상의, 유전학자, 생물정보학자, 윤리 전문가 등 다양한 전문가 집단이 모여 사회적으로 수용 가능한 기준을 논의한 자리였다. 이를 통해 가이드라인은 학문적 타당성뿐 아니라 사회적 신뢰성을 확보할 수 있었으며, 결과적으로 국민을 대상으로 한 임상 적용 과정에서 불필요한 논란을 줄이는 기반이 되었다.

무엇보다 이 연구는 단순히 학문적 논의를 넘어, 국가통합바이오 빅데이터(국통바빅) 사업의 시범사업과 본사업 모두에 직결되는 기반이 되었다. 국통바빅은 100만 명 규모의 유전체와 임상 정보를 수집·활용하는 국가 전략 사업으로, 이차발견 관리 체계 없이는 임상적 활용이 불가능했다. 따라서 이번에 마련된 지침은 국가 주도의 대규모 유전체 사업을 실제 진료와 예방의학으로 연결하는 초석 역할을 했다.

결국 한국인 이차발견 가이드라인은

- 1. 국내 최초의 공식 권고안으로서 국제적 기준을 한국적 맥락에 맞게 재해석한 점,
- 2. 환자·보호자 동의, 유전자 우선순위, 결과보고 체계 등 실제 임상에 적용 가능한 요소를 구체화한 점,
- 3. 국가통합바이오빅데이터 사업과 같은 국가적 빅데이터 사업의 제도적 기반을 마련한 점에서 큰 의의를 가진다.

이는 대한진단유전학회가 지난 20년간 축적해 온 전문성을 토대로, 학술적 연구를 제도적 성과로 연결한 대표적인 사례이자, 한국형 정밀의료 실현을 향한 중요한 발자취로 기록될 것이다.

맺음말

지난 20년간 대한진단유전학회의 주요 임원진들은 한국 유전체 사업의 제도적 기반 형성과 관리 체계 정립에 집단적이고 실질적인 기여를 남겼다.

질병예측성 검사 관리체계를 통해 새로운 검사 영역을 제도적으로 정착시켰고, DTC 인증제 도입 과정에서 검사 신뢰성과 소비자 보호의 원칙을 세웠으며, 한국유전자검사평가원의 질 관리 활동과 운영을 통해 과학적·윤리적 기준을 공고히 했다. 나아가 한국인 이차발견 가이드라인 제안은 국제적 논의에 발맞추면서도 국내 현실을 반영한 성과로, 한국형 정밀의료의 토대를 마련하였다.

무엇보다 이러한 성과들은 국가 주도의 대형 유전체 사업이 본격화되는 현 시점에서 대한진단유전학회의 미래적 역할을 더욱 부각시키고 있다. 앞으로 진행될 국가통합바이오 빅데이터 사업(국통바빅)과 같은 대규모 프로젝트는 단순한 데이터 축적을 넘어, 임상 진단과 예방의학, 공중보건정책까지 확장되는 국가적 인프라를 구축하려는 시도이다. 이 과정에서 임상적 유효성 검증, 윤리적 기준 확립, 사회적 합의 도출은 반드시 필요한 요소이며, 이는 바로 학회가 지난 20년간 축적해온 경험과 전문성이 빛을 발할 영역이다.

대한진단유전학회는 앞으로도 단순한 학문 공동체를 넘어, 국가 유전체 사업의 올바른 방향성을 제시하고, 공공성과 과학성을 담보하는 길잡이로서의 역할을 수행해야 한다. 사회적 요구와 기술적 도전이 교차하는 이 시점에서, 학회는 제도의 설계와 실행 과정에서 국민 신뢰를 뒷받침하는 전문적·윤리적 기준을 제시할 것이다.

대한진단유전학회의 20년사는 곧 한국 유전체 검사의 제도화 과정과 궤를 같이한다. 그리고 앞으로의 20년은, 국가 주도의 유전체 사업 속에서 학회의 비전과 책임이 더

욱 크게 요구되는 시간이 될 것이다. 학회의 축적된 경험과 기여는 국민 건강과 안전을 지키는 견고한 기반이자, 미래 한국형 정밀의료를 세계적 수준으로 이끌어가는 원동력이 될 것이다.

[참고문헌]

- 1. 보건복지부 (2005-2006) 유전자검사의 적절성 평가 시스템 정립을 위한 정책 연구
- 2. 보건복지부 (2011) 유전체 검사 관련 가이드라인 개발
- 3. 한국유전자검사평가원 (2013) 유전체검사 관련 가이드라인 개발
- 4. 질병관리본부 (2014) 질병예측성 유전자검사 관리 방안 연구
- 5. 질병관리본부 (2015) 질병예측성 유전자검사 관리 개선안 적용 연구
- 6. 질병관리본부 (2017-2018) 유전자검사기관 관리 내실화를 위한 가이드라인 개발
- 7. 보건복지부 (2019) DTC 유전자검사 서비스 인증제 도입을 위한 1차년도 시범사업 연구
- 8. 질병관리청 (2020-2021) DTC 유전자검사 서비스 인증제 도입을 위한 2차년도 시범사업 연구
- 9. 보건복지부 (2021) 소비자대상직접(DTC) 유전자검사 서비스 인증제 도입을 위한 3차년도 시범사업 연구
- 10. 질병관리청 국립보건연구원 (2022-2023) 유전체 염기서열분석에서 부수적으로 발견된 변이에 대한 보고 가이드라인 마련
- 11. 보건복지부 (2022-2023) 숙련도평가 고시 개정에 따른 체계 마련
- 12. 질병관리청 (2022-2023) 생명윤리법 개정에 따른 유전자검사항목 관리 및 분류체계 마련
- 13. 질병관리청 (2023) 유전자검사기관 신고 시스템 개선 가이드라인 개발
- 14. 질병관리청 국립보건연구원 (2024) 한국인 이차발견 질환별 임상 가이드라인 확립



# 제3부 우리의 길, 그리고 다음 20년을 향하여

회고와 전망

## 6장: 20년의 궤적, 우리의 역할과 미래

김 윤 정

연세의대 강남세브란스병원  
대한진단유전학회 분자유전분과위원장

이 재 준

씨젠의료재단 씨젠의원  
대한진단유전학회 총무보

임 지 숙

고려의대 고대안암병원  
대한진단유전학회 간행이사

한 민 제

한림의대 강동성심병원  
대한진단유전학회 교육이사

대한진단유전학회가 창립된 지 20년이 되었다. 이 20년이라는 시간은 단순히 학회가 성장하고 발전한 기간만을 의미하지 않는다. 이는 한국의 유전체 진단 분야가 학문적 탐구의 영역에서 출발하여 다양한 학제 간 융합의 장으로 발전하였고, 나아가 사회적 책임을 담지하며 제도적 안내자로서의 역할까지 확장되어 온 과정 그 자체였다. 돌이켜보면 학회의 역할은 시대의 요구와 기술의 발전에 따라 끊임없이 변화하고 진화해 왔으며, 그 변화의 궤적은 한국 유전체 진단의 역사와 궤를 같이한다.

학회가 지난 20년간 걸어온 길을 돌아보면 세 가지 주요 역할의 변화와 확장으로 조망해볼 수 있다. 학술적 선도라는 초기의 핵심 역할은 여전히 학회의 가장 근본적인 정체성으로 남아있으며, 여기에 융합과 통섭의 플랫폼 역할이 더해졌고, 최근에는 제도적 조율자이자 사회적 안내자로서의 역할까지 추가되었다. 중요한 것은 이러한 역할들이 순차적으로 교체된 것이 아니라 누적되고 확장되어 왔다는 점이다. 학회는 이 세 가지 역할을 동시에 수행하며 서로를 강화하고 보완하는 통합적 조직으로 진화해 왔으며, 이는 학회가 단순한 학술단체를 넘어서 사회적 책임을 적극적으로 담당하는 전문가 집단으로 성장해왔음을 보여준다.

### 학술적 선도자로서의 학회

학회의 가장 기본적이고 지속적인 역할은 학술적 선도이다. 2006년 창립 당시부터 현재까지, 새로운 검사 기법을 임상에 도입하고 그 유용성을 검증하며 표준화된 프로토콜을 개발하는 것은 학회 활동의 근간이 되어 왔다.

대한진단유전학회가 2006년 창립될 당시는 분자유전학과 세포유전학이 임상검사로서 본격적으로 자리 잡기 시작하던 시기였다. 1990년대 후반부터 PCR 기반의 분자진단검사가 국내에 도입되기 시작했고, 2000년대 초반에는 염기서열분석이 희귀 유전질환의 진단에 활용되기 시작했다. 그러나 당시만 해도 검사의 질 관리, 결과 해석의

표준화, 그리고 임상적 유용성에 대한 체계적인 논의는 충분하지 않았다. 각 병원과 검사실마다 독자적으로 검사를 수행하고 있었으며, 검사 방법이나 결과 보고 형식도 제각각이었다. 이러한 상황에서 유전검사의 신뢰성을 확보하고 표준화된 진료 지침을 마련하는 것은 시급한 과제였다.

학회는 창립과 동시에 세포유전분과, 분자유전분과, 생화학유전분과, 분자미생물분과를 구성하여 각 분야의 전문성을 집약하고자 하였다. 이러한 분과 체계는 단순히 조직을 나누는 것이 아니라, 각 분야의 전문가들이 자신의 영역에서 축적한 지식과 경험을 공유하고 이를 임상 현장에 적용할 수 있는 실질적인 지침으로 발전시키기 위한 틀이자, 유전진단과 접목하는 다양한 분야의 학문을 융합하고자 하는 의도를 담고 있었다. 학회는 정기적인 학술대회와 워크숍을 통해 최신 지견을 공유하는 플랫폼을 구축하였고, 회원들이 서로의 경험을 나누고 문제를 함께 해결해 나가는 장을 마련하였다.

한국 진단유전 발전에 있어서 진단검사의학 전문의들의 역할은 새로운 검사 기법들을 단순히 도입하는 데 그치지 않고, 각 검사의 임상적 의의를 명확히 규명하고 검사실간 결과의 일관성을 확보하기 위한 질 관리 체계 및 윤리적 검토 과정을 함께 마련하였다는 데 있다. 이는 대한임상검사정도관리협회와의 긴밀한 협력을 통한 외부정도관리 프로그램, 진단검사의학재단의 검사실 인증제 참여, 그리고 유전검사 관리의 사회적 필요성을 제기하여 한국유전자검사평가원 설립의 토대를 마련하는 데 기여함으로써 구체화되었다.

초창기 학회는 단순히 연구 성과를 발표하는 장을 넘어서, 그러한 성과가 실제 임상 진료에서 어떻게 활용될 수 있는지를 구체적으로 제시하는 데 주력하였다. 혈액종양에서의 염색체 이상 분석, 산전 진단을 위한 염색체 검사, 혈액암 관련 융합유전자검사, 다양한 PCR 기반 검사, Sanger sequencing을 이용한 유전질환의 진단 등은 학회 회원들의 임상 경험과 연구가 축적되어 표준 진료 지침으로 자리 잡은 대표적인 사례들이다.

이러한 학술적 선도는 학회의 근본적인 역할로서 초창기에 그치지 않고 현재까지 이어지고 있다. 염색체 마이크로어레이 기술은 산전진단 및 선천성 질환 검사의 영역을 크게 확장시켰으며, NGS 기반 유전자검사는 희귀질환 진단, 암 유전자 프로파일링, 동반진단을 통한 표적치료제 선택 등에 광범위하게 활용되고 있다. 최근에는 액체생검을 통한 순환종양DNA 검사가 조기 진단, 미세잔존질환 모니터링, 치료 반응 평가에 새로운 가능성을 열고 있으며, Long-read 시퀀싱, 전장유전체분석, 멀티오믹스 분석, 단일세포 분석, 유전자 치료제 개발 등 다양한 분야의 신기술들이 등장할 때마다 학회는 이를 임상적으로 소개하고 검증하며 진료 영역으로 진입할 수 있도록 표준화하는 선도적 역할을 수행해 오고 있다. 인공지능과 빅데이터를 이용한 분석은 방대한 유전체 정보를 효율적으로 해석하고 진단 및 치료 가이드로 활용하여 개인별 최적 치료에 적용될 날이 멀지 않아 보인다. 앞으로도 학술적으로 선도하고 이끌어야 할 학회의 역할은 무궁무진하다. 학술적 선도는 학회의 과거가 아니라 현재와 미래에도 변함없이 유지될 학회의 가장 근본적인 정체성이다.

## 융합과 통섭의 플랫폼으로서의 학회

학회의 두 번째 주요 역할은 융합과 통섭의 플랫폼이다. 이 역할은 학술적 선도를 대체한 것이 아니라, 오히려 이를 더욱 풍부하게 만들고 확장시키는 역할로 추가되었다. 2015년을 전후한 시기는 한국 유전체 진단 역사에서 결정적인 전환점이었다. 차세대염기서열분석, 즉 NGS 기술의 임상 도입은 유전검사의 패러다임을 근본적으로 바꾸어 놓았다. 그 이전까지 유전검사는 단일 유전자나 소수의 유전자를 대상으로 이루어

졌지만, NGS는 한 번의 검사로 수백 개, 심지어 수만 개의 유전자를 동시에 분석할 수 있는 가능성을 열었다. 이는 단순히 기술적 진보만을 의미하는 것이 아니었다. NGS의 도입은 생물정보학, 임상의학, 윤리학, 법학 등 다양한 분야와의 협력을 필수적으로 요구하였고, 유전검사가 더 이상 단일 전문 분야의 영역에 머물 수 없음을 명확히 보여주었다.

학회는 이러한 변화에 매우 능동적으로 대응하였다. 학술대회에서는 광범위한 유전체 정보와 제도적 기반이 마련되지 않은 상태에서 먼저 진입한 새로운 기술의 임상 도입을 위해 생물정보학, 임상의학, 윤리학, 법학 등 다양한 분야를 포섭하고자 하였다. 또한 인터스트리 워크숍을 도입하여 협력업체와의 유대를 강화하고 산업체와의 연계를 공고히 다지고자 하였다. 이는 학회가 더 이상 진단검사의학 전문의만의 모임이 아니라, 유전체 진단이라는 공통의 목표를 향해 다양한 전문가들이 함께 모이는 융합과 통섭의 장으로 진화하고 있음을 보여주는 상징적인 변화였다.

학회는 이러한 다학제적 특성을 적극적으로 수용하고 통합해야 할 필요성을 인식하였으며, 다양한 직역의 전문가들을 포섭하여 환자의 안전과 검사의 신뢰성, 그리고 사회적 책임이라는 공통의 가치를 지향하는 조직 문화를 구축하고자 하였다. 나아가 국제 학회와의 협약 체결 및 학술활동에 해외 연자를 초청함으로써 국제 협력과 활동을 확장하고자 노력하였다.

학회는 시대와 역할의 발전에 따라 학문적으로 다학제적 전문가를 포섭하고 융합하고자 하였을 뿐 아니라, 다양한 정부기관, 타 학회 및 협회, 국제적 활동을 통해 필요한 변화에 적극적으로 대응하며, 각 분야의 전문성을 존중하면서도 공통의 목표를 향해 협력하는 문화를 구축하였다. 융합과 통섭의 플랫폼으로서의 역할은 현재진행형이며, 새로운 기술이 등장하고 새로운 분야의 전문가들이 필요해질 때마다 학회는 이들을 포용하고 협력의 장을 제공하는 역할을 지속하고 있다.

## 제도적 조율자이자 사회적 안내자로서의 학회

학회의 세 번째 주요 역할은 제도적 조율자이자 사회적 안내자로서의 역할이다. 이 역할은 2015년경부터 점진적으로 나타나기 시작하여 2020년대 들어 더욱 본격화되었다. 이 역할 역시 이전의 두 역할을 대체한 것이 아니라, 학술적 선도와 융합·통섭이라는 기반 위에 추가된 새로운 차원의 책임이다.

NGS의 임상 도입과 함께 제도적 기반 마련 작업이 본격화되었다. 검사실자체개발검사, 즉 LDT 제도의 정립, NGS 임상검사실 인증제의 도입, 그리고 유전자검사기관에 대한 질평가 사업의 체계화가 연이어 추진되었다. 학회의 주요 임원진들은 식품의약품안전처, 보건복지부, 한국유전자검사평가원과의 협의체에 참여하여 국제적 기준을 참고하면서도 국내의 실정에 맞는 제도적 틀을 설계하는 데 적극적으로 기여하였다.

이 과정에서 학회의 역할은 단순한 학술 활동의 범위를 넘어서었다. 임상 현장에서 실제로 검사를 수행하는 전문가들의 목소리를 모아 정책 개발에 반영하고, 때로는 정부와 의료 현장 사이에서 중재자이자 조정자의 역할을 수행하였다. 새로운 기술이 빠르게 진입하는 상황에서 무분별한 도입을 막으면서도 필요한 혁신을 저해하지 않도록 균형을 잡는 것은 현재에도 여전히 어려운 과제이다. 학회는 과학적 근거에 기반하여 합리적인 기준을 제시하고, 다양한 이해관계자들 사이에서도 윤리적 기반을 견지하며 올바른 방향으로 안내하는 역할을 담당하고 있다.

2020년대에 들어서면서 유전체 분석 기술의 발전 속도는 더욱 가속화되었다. ctDNA를 이용한 액체생검, 전장유전체분석 등 새로운 기술들이 연구 영역을 벗어나 임상 진료 현장과 상업적 서비스 영역으로 빠르게 진입하기 시작했다. 문제는 이러한 기술들



NGS패널 선별급여 현황 및 발전방향 모색 토론회



이 제도적 체계가 충분히 확립되기도 전에 임상과 비즈니스 영역에 먼저 적용되면서 다양한 윤리적, 법적, 사회적 쟁점들을 야기했다는 점이다.

동반진단검사는 표적 항암제의 국내 도입과 맞물리면서 제도적 정합성 문제를 불러일으켰다. 해외에서는 FDA 승인을 받은 특정 검사만을 동반진단으로 인정하는 경우가 많았지만, 국내에서는 이미 오랜 기간 LDT 형태로 시행되어 온 검사들이 있었다. 학회는 식약처와의 지속적인 협의를 통해 국내 LDT 검사의 신뢰성과 질 관리 체계를 설명하고, 불필요한 중복 규제를 피하면서도 환자 안전을 보장할 수 있는 합리적인 기준을 마련하는 데 기여하였다.

DTC 유전자검사는 또 다른 차원의 문제를 제기하였다. 학회는 2019년부터 2021년까지 진행된 DTC 시범사업에 적극 참여하여 검사의 신뢰성을 평가하고 소비자 보호를 위한 기준을 마련하는 데 기여하였다. 시범사업을 통해 드러난 검사 항목과 마커수의 불일치, 기관 간 결과의 편차, 보고서 표현의 문제점, 동의 절차와 개인정보 보호 장치의 미비 등은 2022년 도입된 DTC 인증제의 필요성을 뒷받침하는 근거가 되었으며, 학회는 그 설계 과정에서 중요한 역할을 수행하였다.

이차발견의 관리는 전장유전체분석의 확산과 함께 중요한 과제로 부상하였다. 본래의 진단 목적과 직접 관련되지 않지만 임상적으로 중요할 수 있는 변이들을 어떻게 다룰 것인가는 단순한 기술적 문제가 아니라, 환자의 알 권리와 모를 권리, 의료진의 책임, 그리고 사회적 합의를 모두 고려해야 하는 복잡한 윤리적 문제다. 학회는 질병관리청 발주 국가 정책과제에 연이어 참여하여 2022년부터 2025년까지 한국인을 위한 이차발견 가이드라인을 개발하는 등 국내 의료 체계의 특성을 고려하여 실제 임상 현장에서 적용 가능한 수준으로 구체적 안을 제시하는 역할에 적극적으로 참여하고 있다.

질병예측성 검사에 대한 관리 체계도 오랜 논의 끝에 정착되었다. 2005년부터 시작된 정책연구들은 검사의 과학적 타당성, 사회적 수용성, 그리고 관리 방안을 단계적으로 검토하였고, 2014년에는 범주형 관리체계가 제안되었다. 이후 수년간의 논의를 거쳐 2022년에서 2023년 사이에 진행된 생명윤리법 개정을 통해 질병예측성 검사는 법적으로 명확한 범주로 자리 잡게 되었다. 이는 단순한 행정적 분류가 아니라 진단·치료 목적의 검사와는 다른 특성을 가진 검사 영역이 제도적으로 인정받게 되었음을 의미한다.

이러한 연장선상에서 학회 활동의 상징적인 사례는 2017년부터 매년 개최되고 있는 ELSI 심포지엄이다. 윤리적, 법적, 사회적 이슈를 다루는 이 심포지엄은 학회가 기술 중심의 학술단체를 넘어서 사회적 책임을 담지한 전문가 집단임을 보여주는 상징적인 활동이다. 이 심포지엄에서는 유전자 편집기술의 윤리적 쟁점, DTC 검사의 규제 방향, 신생아와 소아청소년을 대상으로 한 유전자검사의 법적·윤리적 고려사항, 유전체 빅데이터 활용과 개인정보 보호, 전장유전체분석에서의 이차발견 관리, 건강인을 대상으로 한 유전자검사의 사회적 수용성 등 기술적 논의를 넘어서는 포괄적이고 통합적인 사회적 의제들이 다루어졌다. 학회는 이를 통해 새로운 기술과 제도가 단순히 전문가 집단의 의견만으로 결정되는 것이 아니라 다양한 관점과 이해관계를 고려한 사회적 합의의 산물이 되도록 하는 데 기여하고 있다.

### 학술단체이자 전문가 협회로서의 정체성의 진화

이러한 세 가지 역할의 누적과 확장은 학회가 학술단체로서의 성격과 전문가 협회로서의 성격을 동시에 지니게 만들었다.

급속한 기술 발전이 제도적 공백을 만들어내는 상황에서, 학회는 단순히 지식을 전달하는 것을 넘어 올바른 방향을 제시하고 갈등을 조율하며 사회적 신뢰를 구축하는 조직으로 진화하고 있다. 학회 임원진들이 한국유전자검사평가원의 운영위원과 평가위

원으로 활동하며 유전자검사기관의 질 관리와 제도 개선에 직접 참여하고, 정부 정책 연구에 연구책임자나 자문위원으로 참여하여 제도 설계에 기여하며, 임상지침과 권고안을 개발하여 회원들에게 실질적인 지침을 제공하는 것은 모두 협회로서의 역할을 충실히 수행하는 사례들이다.

2024년 학회가 유전자검사교육기관으로 지정된 것은 이러한 이중적 정체성이 제도적으로 인정받은 상징적인 사례이다. 학술단체로서는 유일하게 공식 교육기관으로 지정됨으로써, 학회가 단순히 회원들 간의 학술 교류를 넘어 국가 전체의 유전자검사 종사자들을 교육하고 질 관리를 담당하는 공적 역할을 수행하게 되었다.

전문가 협회로서 학회는 제도 개선 활동, 정책 자문, 회원 권익 보호, 사회적 발언을 통해 유전체 진단이 올바른 방향으로 발전할 수 있도록 하는 역할을 담당하고 있으며, 특히 최근에는 이러한 협회로서의 역할이 더욱 강조되고 있다.

### 미래를 향하여: 지속되고 확장될 역할들

대한진단유전학회의 20년은 학술적 선도에서 시작하여 융합과 통섭의 플랫폼으로 확장되고, 제도적 조율자이자 사회적 안내자로서의 역할까지 누적되어 온 역사였다. 중요한 것은 이 세 가지 역할이 순차적으로 교체된 것이 아니라 동시에 작동하며 서로를 강화하는 통합적 체계를 이루어 가고 있다는 점이다. 학술적 선도는 여전히 학회의 가장 근본적인 정체성이며, 새로운 기술이 등장할 때마다 이를 안내 및 검증하고 가이드하는 역할은 계속되어야 할 핵심활동이다. 융합과 통섭의 플랫폼으로서 다양한 전문가들이 협력하는 문화는 유전체 진단의 복잡성이 증가할수록 더욱 중요해질 역할이다. 제도적 조율자이자 사회적 안내자로서의 역할은 기술 발전 속도가 빨라지고 윤리적·법적 쟁점이 복잡해질수록 사회적 요구가 더욱 증가할 것이다.

최신 진단기술 도입, 검사 과정의 표준화, 결과 신뢰성 강화를 위한 해석·보고 기준 확립 등 학문적 기반을 다지는 한편, 차세대 전문가 양성과 학술·연구 지원을 강화해야 것이다. 체계적 교육 프로그램, 실습 기반 훈련, 온라인 교육 콘텐츠 개발, NGS 워크숍과 같은 현장 중심 교육을 통해 젊은 연구자와 전문가들이 국제적 수준의 역량을 확보하도록 지원하는 것은 학회의 근간이 되는 역할이다. 나아가 학회는 국가 및 기관 차원에서 요구되는 가이드라인 개발과 연구 사업을 적극 지원하고, 연구자 주도 과제에 뒷받침하여 창의적이고 혁신적인 아이디어가 제도화된 연구 사업과 균형있게 발전할 수 있는 연구 생태계를 조성할 것이다. 이를 통해 학회는 학술적 권위와 정책적 목소리를 함께 내는 기관으로 자리매김하고, 환자와 사회가 신뢰할 수 있는 근거 중심 기준을 마련하며, 국민 건강 증진과 공공성 강화에 기여할 것이다.

대한진단유전학회는 포용적 정체성을 바탕으로 모든 회원이 참여하고 성장할 수 있는 개방적 학회를 지향한다. NGS 기술의 임상 도입으로, 단순히 학문적, 기술적 영역뿐 아니라 다양한 윤리 사회적 문제가 대두하게 되었고, 이는 생물정보학, 임상의학, 윤리학, 법학 등 다양한 분야와의 협력을 필수적으로 요구하였다. 앞으로 다가올 새로운 기술 역시 이러한 다층적인 협력이 필요할 것임은 자명하다. 이는 이러한 기술의 임상적 적용이 다양한 기술적 학문적 지식을 요구할 뿐 아니라, 이들을 현실에 적용하기 위해서, 윤리적 제도적 사회적 체계의 구축이 필요하기 때문이다. 일례로, 현재 건강보험수가 체계와 관련한 제한된 환경 속에서 최신 첨단 기술을 도입해야 하는 현실적인 어려움을 고려해 보더라도, 새로운 기술의 비용-효과성을 입증하기 위한 다기관 공동 연구가 필요하며, 이를 통해 건강보험 적용 확대와 단계적 수가 개편을 위한 정책적 근거를 마련해 나갈 필요가 있다. 이를 위해, 학회는 기초연구 성과를 임상과 산업 혁신으로 연결하는 허브 역할을 강화하고, 진단검사의학, 임상의학, 생물정보학, 법학, 윤



개정된 생명윤리 및 안전에 관한 법률 워크숍

리학, 산업계 등 다양한 분야와의 학제 간 협력을 더욱 확대해 나가야 할 것이다.

하루가 다르게 발전하는 기술적 진보는 우리에게 기존에 상상하기 어려웠던 확장된 가능성을 보여주었지만, 이러한 기술의 임상적 적용과 도입에는 새로운 윤리적, 법적, 사회적 쟁점을 동반하게 마련이다. 예상할 수 있듯이, 앞으로 학회가 직면할 과제는 더욱 복잡하고 다층적일 것으로 예상할 수 있다. 전장유전체분석 대중화에 따른 이차발견 관리와 유전상담 체계 구축, 국가통합바이오 빅데이터 사업과 같은 대규모 유전체 사업의 활용 및 윤리적·제도적 기반 마련, 정밀의료 확산에 따른 의료 격차 해소와 접근성 보장 등 이미 산적한 중요한 의제 외에도, 인공지능 활용의 임상 적용과 책임 소재, 대규모 유전체 데이터의 보안과 프라이버시 보호, 유전정보에 근거한 차별 방지, 유전자 편집 기술의 윤리적 사용 등 복잡한 문제들이 대두되고 있다. 학회는 이러한 쟁점에 대해 선제적으로 대응하고 사회적 합의를 이끌어내며 윤리적·법적 기준을 제시하는 역할을 고민할 수 밖에 없는 것이 전문가 집단으로서의 당연한 책무라고 할 수 있다.

우리 앞에는 도전과 기회가 함께 놓여 있다. 지난 20년이 그러했듯, 앞으로의 20년도 학회는 시대의 요구에 응답하며 진화해 나갈 것이다. 새로운 기술이 의료에 올바르게 적용되고, 환자와 국민의 건강에 실질적으로 기여할 수 있도록 조율하고 안내하는 역할, 그 방향성을 지난 대한진단유전학회의 20년의 궤적을 근거로 확인하고 전망한다.

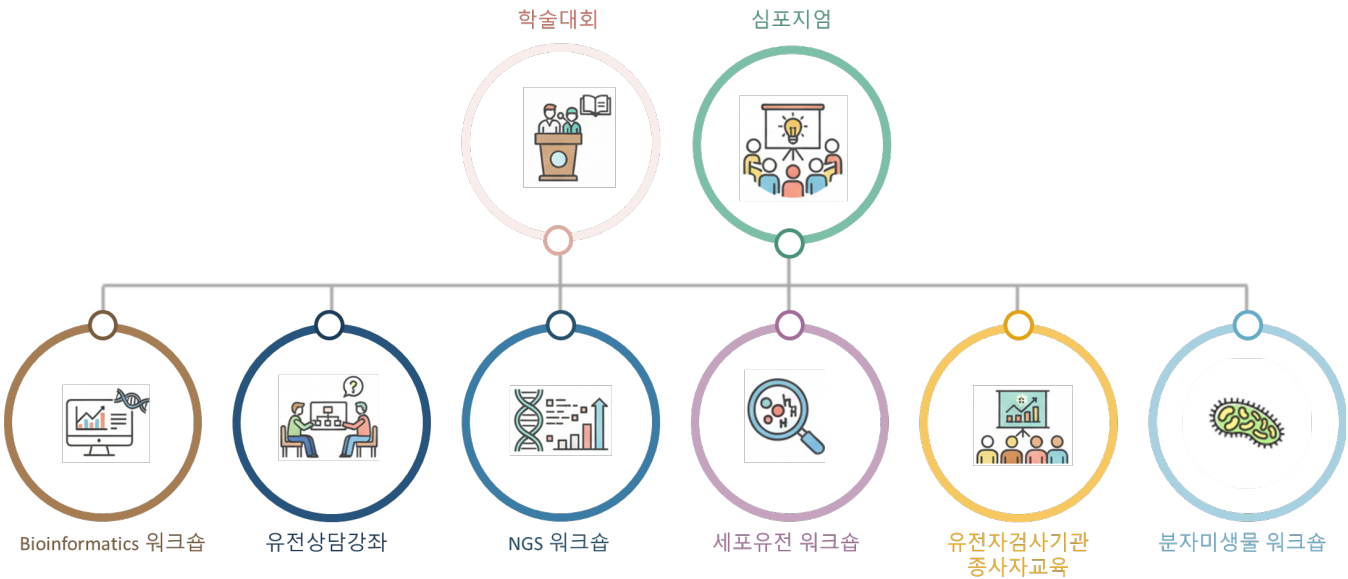


# 학술 활동

제1부: 정기 학술대회  
제2부: ELSI 심포지엄  
제3부: 전문교육프로그램  
제4부: 국제협력 및 교류  
제5부: 학술상  
제6부: 임상지침과제  
제7부: 대외활동

과학으로 이끌고  
윤리로 다듬어 가는 길

학회는 회원들의 학술적 역량 강화와 최신 지견 공유를 위해 다양한 교육 프로그램을 운영하고 있다. 정기 학술대회를 통해 최신 연구 성과를 발표하고 토론하는 한편, ELSI 심포지엄에서는 윤리적·법적·사회적 현안들을 중점적으로 다루고 있다. 실무 중심의 워크숍은 온라인 또는 오프라인 강좌를 통해 임상 현장에서 직접 적용 가능한 실용적 지식을 제공한다. 특히 생물정보학 워크숍, 유전상담강좌, NGS 워크숍, 세포유전 워크숍 등은 각 분야의 전문성을 심화시키는 핵심 교육 프로그램으로 자리 잡았으며, 유전자검사기관 종사자 교육은 2024년 학회가 공식 교육기관으로 지정되면서 국가 전체의 유전자검사 질 향상에 기여하는 공적 역할로 확대되었다. 최근에는 분자미생물 워크숍을 신설하여 감염질환 진단 분야까지 교육 영역을 확대하였다. 이러한 체계적이고 다층적인 교육 프로그램은 학회가 단순한 학술 교류의 장을 넘어 실질적인 전문가 양성 기관으로서의 역할을 충실히 수행하고 있음을 보여준다.



# 제1부

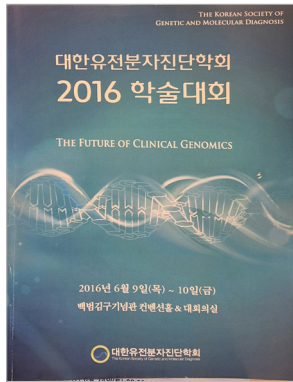
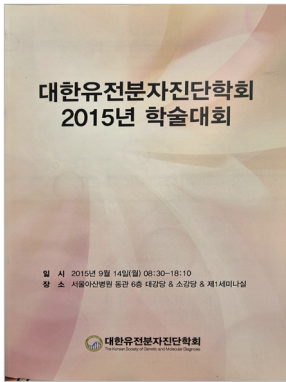
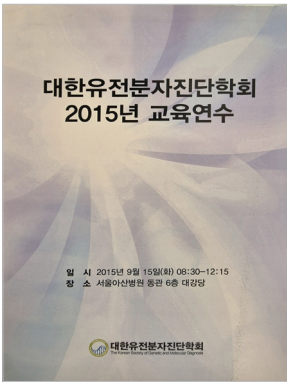
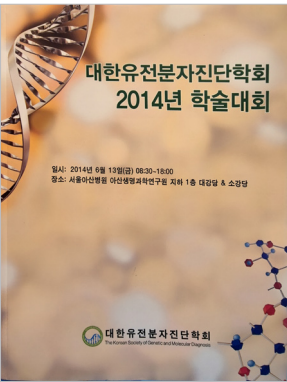
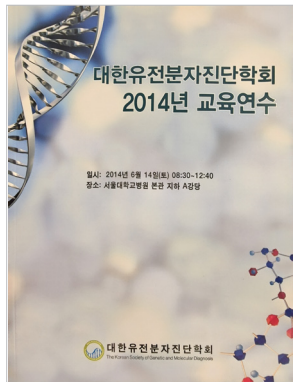
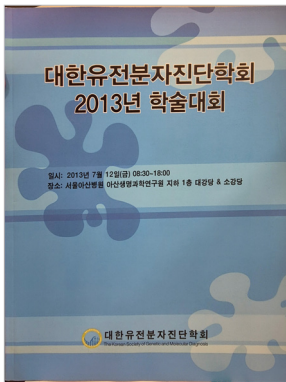
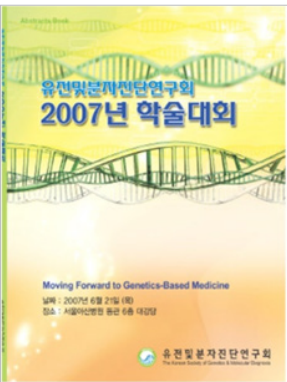
## 정기학술대회



대한진단유전학회 20년사

# 정기 학술대회

대한진단유전학회의 정기 학술대회는 매년 춘계에 개최되는 대표 학술 행사로, 유전체 진단 분야의 최신 연구 동향과 임상 적용 사례를 공유하는 중요한 장이다. 학술대회는 이틀간 진행되며, Plenary Lecture를 비롯한 다양한 심포지엄, 교육 세션, 구두 및 포스터 발표, 산업체 워크숍 등으로 구성된다. 이를 통해 회원들은 유전체 분석 기술, 검사 표준화, 임상적 활용, 생물정보학, 세포유전학, 분자미생물학 등 다양한 분야의 전문 지식을 체계적으로 접할 수 있다.



대한진단유전학회 20년사

# 정기 학술대회

1) 2006년도 학술대회

|       |                              |
|-------|------------------------------|
| 개 최 명 | 유전 및 분자진단연구회 창립기념 심포지엄       |
| 개최일시  | 2006년 11월 16일(목) 14:00-17:00 |
| 개최장소  | 서울대학교병원 임상의학연구소 강당           |

분자유전검사, 세포유전검사, 분자미생물검사 국내외 현황 발표

2) 2007년도 학술대회

|       |                             |
|-------|-----------------------------|
| 개 최 명 | 유전 및 분자진단연구회 2007년 제2차 학술대회 |
| 개최일시  | 2007년 6월 21일(목)             |
| 개최장소  | 서울아산병원 동관 6층 대강당            |

|               | Program                                                                                                                                                                            |                                                     |
|---------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------|
| 08:30 - 08:40 | Welcome Address                                                                                                                                                                    | 회장 : 한림의대 조현찬                                       |
| 08:40 - 10:10 | Workshop I : Basis of Genetic Diagnosis<br>- Biochemical basis of genetic diseases<br>- Molecular methods in detection of antimicrobial resistance<br>- Bioethics in genetic tests | 좌장 : 성균관의대 김선희<br>서울의대 송정한<br>관동의대 이혁민<br>아주의대 임기영  |
| 10:40 - 12:00 | Symposium : What's new?<br>- New technical advances in genomics<br>- Quantitative gene expression analysis in circulation tumor cells<br>- Cytogenetic laboratory automation       | 좌장 : 전남의대 서순팔<br>전남의대 신명근<br>원자력병원 이진경<br>연세의대 최종락  |
| 12:50 - 13:30 | Roche Diagnostic Supported Industry Symposium<br>- 새로운 분자진단검사 소개 - SeptiFast on LightCycler                                                                                        | 좌장 : 한림의대 조현찬<br>한국로슈 지근섭                           |
| 13:30 - 15:00 | Education Session<br>- Evidence-based medicine in genetics<br>- Molecular cytogenetics in practice<br>- Quality control of molecular diagnostic tests in infectious diseases       | 좌장 : 연세의대 이경원<br>순천향의대 이유경<br>울산의대 서울주<br>중앙의대 이미경  |
| 15:30 - 17:00 | Workshop II : Clinical Molecular Genetics<br>- Genetics in cardiovascular disorders<br>- Population based association studies<br>- Experience from prenatal genetic diagnosis      | 좌장 : 중앙의대 차영주<br>국립보건원 박현영<br>연세의대 이경아<br>성균관의대 기창석 |
| 17:00 - 17:10 | Closing Remarks                                                                                                                                                                    |                                                     |

3) 2008년도 학술대회

|       |                             |
|-------|-----------------------------|
| 개 최 명 | 유전 및 분자진단연구회 2008년 제3차 학술대회 |
| 개최일시  | 2008년 7월 2일(수)              |
| 개최장소  | 삼성서울병원 본관 1층 대강당            |

| 시간            | 프로그램                                                                                                                                                                                                        | 연자                                                    |
|---------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------|
| 08:00 – 08:30 | Registration                                                                                                                                                                                                |                                                       |
| 08:30 – 08:40 | Opening Remark                                                                                                                                                                                              |                                                       |
| 08:40 – 10:10 | Education Session: Basic Genetic Diagnosis<br>– Biochemical and molecular diagnosis of inherited disorders<br>– Sequencing techniques and interpretation<br>– Clinical application of pharmacogenetic tests | 좌장 : 서울의대 박성섭<br>국립암센터 성문우<br>대구가톨릭의대 전창호<br>울산의대 전사일 |
| 10:10 – 10:30 | Coffee Break                                                                                                                                                                                                |                                                       |
| 10:30 – 12:00 | Symposium I : Molecular Microbiology Update<br>– Molecular diagnosis of tuberculosis<br>– Molecular diagnosis of viral respiratory infection<br>– Molecular diagnosis of sepsis                             | 좌장 : 서울의대 김의종<br>결핵연구원 김창기<br>고려의대 이창규<br>성균관의대 이남용   |
| 12:00 – 12:40 | Lunch                                                                                                                                                                                                       |                                                       |
| 12:40 – 13:10 | Industry Workshop 1<br>– DPO-based Seeplex Systems :<br>Multiplex PCR Made Easy                                                                                                                             | 좌장 : 한림의대 조현찬<br>(주)씨젠 김종기                            |
| 13:10 – 13:40 | Industry Workshop 2<br>– Real-time PCR 방법에 의한 MTB                                                                                                                                                           | 좌장 : 한림의대 조현찬<br>한국로슈진단 김정훈                           |
| 13:40 – 14:40 | Symposium II : Advances in Genetics Diagnosis<br>– Mulation detection in congenital hematologic disorders<br>– Molecular diagnosis of solid cancers                                                         | 좌장 : 중앙의대 차영주<br>전남의대 기승정<br>국립암센터 공선영                |
| 14:40 – 15:40 | Platform Sessions : Research Highlights 2007–2008<br>가톨릭의대 김명신    전남의대 신명근<br>성균관의대 김희진    성균관의대 이승태<br>울산의대 성흥섭    원자력병원 이진경<br>서울의대 송정환    건양의대 조현정                                                       | 좌장 : 전남의대 서순팔<br>연세의대 이경원                             |
| 15:40 – 16:00 | Coffee Break                                                                                                                                                                                                |                                                       |
| 16:00 – 17:30 | 유전 및 분자진단연구회 & 임상검사정도관리협회 진단유전분과<br>Joint Workshop<br>– ISCN 2005<br>– Quality control : Common deficiencies and solutions<br>– Cytogenetics<br>– Molecular genetics                                        | 좌장 : 성균관의대 김선희<br>동아의대 한진영<br>울산의대 서울주<br>성균관의대 기창석   |
| 17:30 – 17:40 | Closing Remarks                                                                                                                                                                                             |                                                       |

4) 2009년도 학술대회

|       |                             |
|-------|-----------------------------|
| 개 최 명 | 유전 및 분자진단연구회 2009년 제4차 학술대회 |
| 개최일시  | 2009년 9월 18일(금) ~ 9월 19일(토) |
| 개최장소  | 이화여대 ECC 이삼봉홀               |

| 프로그램                                                                                                                                                                                                                                                                                       | 연 자                                                           |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------|
| – Education Session : Quantitative measurement in molecular pathology<br>Quantitative molecular methods<br>Quality control of quantitative molecular measurement<br>Quantitative molecular detection for infectious diseases<br>Quantitative detection for oncogenes or fusion transcripts | 연세의대 김현숙<br>인제의대 신정환<br>원광의대 조지현<br>서울의과학연구소 한성희              |
| – Joint Workshop: 유전및 분자진단연구회 & 임상병리정도관리협회 진단유전분과<br>Molecular genetic tests for WHO classification<br>ISCN 2009 (An International System for Human Cytogenetic Nomenclature 2009)                                                                                                         | 경희의대 박태성<br>이화의대 허정원                                          |
| – Industry-Sponsored Lecture & Lunch<br>AdvanSure HBV Real-Time QPCR<br>Seeplex FluA ACE Subtyping Assay<br>Novel Influenza A. QIAGEN Solutions ; From Sample To Assay<br>Molecular Diagnostic System of Bioneer                                                                           | LG생명과학 (고려의대 임채승)<br>(주)Seegen 김종기<br>QIAGEN 김정환<br>바이오니아 박해준 |
| – Symposium :<br>1) Epigenetics: Genomic function regulated by histone modification<br>2) Novel Swine Influenza A (H1N1)<br>Pandemic influenza A (H1N1) 2009<br>Diagnosis of Influenza A (H1N1)<br>Role of hospital laboratories                                                           | 포항공대 노태영<br><br>서울의대 내과 오명돈<br>질병관리본부 강 춘<br>고려의대 김장수         |
| – Poster Sessions : Research Highlights 2008–2009                                                                                                                                                                                                                                          |                                                               |
| – Workshop : New molecular tests<br>유전자검사 신의료기술 평가<br>분자진단검사 신의료기술 신청시 고려사항<br>최근 분자진단검사 신의료기술 항목 및 신규 도입이 필요한 검사<br>1) 유전질환 및 암유전자<br>2) 미생물검사                                                                                                                                            | 건강보험심사평가원 이선희<br>서울의대 송정환<br><br>성균관의대 김종원<br>한림의대 김재석        |



5) 2010년도 학술대회

|       |                             |  |
|-------|-----------------------------|--|
| 개 최 명 | 유전 및 분자진단연구회 2010년 제5차 학술대회 |  |
| 개최일시  | 2010년 7월 16일(금) ~ 7월 17일(토) |  |
| 개최장소  | 이화여대 ECC 이삼봉홀 / 다목적홀        |  |

| 시간            | 프로그램                                                                                                                                                                                | 연자                                 |
|---------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------|
| 08:00 – 08:30 | Registration                                                                                                                                                                        |                                    |
| 08:30 – 08:40 | Opening Remark                                                                                                                                                                      |                                    |
| 08:40 – 10:10 | Education Session : Multiplex nucleic acid assays<br>– CLSI Approved guideline<br>– Methods of multiplex nucleic acid assays<br>– Diagnostic utility in pathogen detection          | 을지의대 조영욱<br>조선의대 박 건<br>중앙의대 이미경   |
| 10:10 – 10:30 | Coffee Break                                                                                                                                                                        |                                    |
| 10:30 – 12:20 | Symposium I : Cancer genomics<br>– Genetic and epigenetic biomarker for cancer diagnosis and therapy<br>– Cancer stem cells<br>– Blood-based diagnostic tests for cancers           | 서울의대 김태유<br>성균관의대 남도현<br>국립암센터 성문우 |
| 12:20 – 13:20 | Industry-Sponsored Lectures & Lunch<br>– TBA                                                                                                                                        |                                    |
| 13:20 – 13:40 | Coffee Break                                                                                                                                                                        |                                    |
| 13:40 – 15:10 | Symposium II : Organization of the genome structure<br>– Human genome<br>– Bacterial genome<br>– Viral genome                                                                       | 울산의대 서울주<br>서울의대 박경운<br>한림의대 김한성   |
| 15:10 – 16:10 | Poster Sessions : Research Highlights 2009–2010                                                                                                                                     |                                    |
| 16:10 – 17:40 | 유전 및 분자진단연구회 & 임상검사정도관리협회 진단유전분과 Joint Workshop<br>– 세포유전 : Problem solving in prenatal cytogenetics<br>– 분자유전 : 분자유전검사의 시작<br>1) Laboratory-developed assays의 확립<br>2) 키트 검사의 임상평가 | 계명대의대 하정숙<br>성균관의대 기창석<br>부산의대 황상현 |
| 17:40 – 17:50 | Closing Remarks                                                                                                                                                                     |                                    |

6) 2011년도 학술대회

|       |                             |  |
|-------|-----------------------------|--|
| 개 최 명 | 유전 및 분자진단연구회 2011년 제6차 학술대회 |  |
| 개최일시  | 2011년 7월 15일(금) ~ 7월 16일(토) |  |
| 개최장소  | 삼성서울병원 본관 1층 대강당 / 중강당      |  |

| 시간            | 프로그램                                                                                                                                                                            | 연자                                                                  |
|---------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------|
| 08:00 – 08:30 | Registration & Opening Remark                                                                                                                                                   |                                                                     |
| 08:30 – 09:30 | Workshop 분자생물학적 기법을 이용한 약제내성 검출<br>– 광역내성결핵(XDR-TB)의 분자생물학적 진단<br>– 반코마이신 내성 장내구균의 최신 지견<br>– HBV polymerase mutants와 약제 내성                                                     | 결핵연구원 김창기<br>아주의대 이위교<br>연세의대 김현숙                                   |
| 09:30 – 10:30 | Education Real-Time Quantitative PCR: 성능평가와 정도관리<br>– CLSI guidelines<br>– KFDA guidelines<br>– KSLM & CAP Checklists                                                           | 전남의대 기승정<br>국립암센터 황상현<br>계명대의대 하정숙                                  |
| 10:30 – 10:50 | Coffee Break                                                                                                                                                                    |                                                                     |
|               | Symposium I Chromosomal Microarray (CMA)의 임상적용<br>– 선천성 질환 및 산전진단에서 CMA의 적용<br>– 중앙에서 CMA의 적용<br>– CMA 검사의 임상적용: 문제점과 사용 가이드라인                                                  | 녹십자의료재단 조은해<br>가톨릭의대 김명신<br>순천향의대 이유경                               |
| 12:20 – 13:00 | Research Highlight 2010–2011                                                                                                                                                    |                                                                     |
| 13:00 – 14:00 | Lunch                                                                                                                                                                           |                                                                     |
| 14:00 – 15:20 | Symposium II Genome Sequencing의 임상적용<br>– HBV drug resistance detection<br>– Bacterial genome sequencing<br>– Genetic diagnosis                                                 | 서울아산병원 고선영<br>한국생명공학연구원 김지현<br>서울의대 성문우                             |
| 15:20 – 15:40 | Coffee Break                                                                                                                                                                    |                                                                     |
| 15:40 – 17:40 | Symposium III 유전검사와 비의료기관<br>– 비의료기관의 유전검사 현황<br>– 유전검사 현황과 정책<br>• BT 분야의 산업화 정책<br>• 생명윤리법과 비의료기관<br>• 유전검사 및 시약의 허가 규정 및 전망<br>– 비의료기관의 유전검사: 현실적인 문제들<br>– Panel discussion | 연세의대 이경아<br>지식경제부 이동원<br>보건복지부 정영훈<br><br>식품의약품안전청 유규하<br>성균관의대 김종원 |
| 17:40 – 18:00 | 총회 & Closing Remarks                                                                                                                                                            |                                                                     |

| 시간            | 프로그램          | 연자       |
|---------------|---------------|----------|
| 08:30 – 09:00 | Registration  |          |
| 09:00 – 09:40 | 혈액형의 분자진단     | 서울의대 박경운 |
| 09:40 – 10:20 | 약물유전학과 맞춤약물요법 | 울산의대 전사일 |
| 10:20 – 10:40 | Coffee Break  |          |
| 10:40 – 11:10 | 진균의 분자진단      | 중앙의대 이미경 |
| 11:10 – 11:50 | 선천성질환의 세포유전검사 | 울산의대 서울주 |
| 11:50 – 12:30 | 바이러스의 분자진단    | 서울의대 김의종 |

7) 2012년도 학술대회

|       |                                |
|-------|--------------------------------|
| 개 최 명 | 대한유전분자진단학회 2012년 제7차 학술대회      |
| 개최일시  | 2012년 7월 13일(금) ~ 7월 14일(토)    |
| 개최장소  | 삼성서울병원 본관 1층 대강당 / 암센터 지하1층 강당 |

| 시간            | 프로그램                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | 연자                                               |
|---------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------|
| 08:30 – 09:00 | Registration & Opening Remark                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |                                                  |
| 09:00 – 10:40 | [Education] 좌장: 연세의대 이경원 / 경북의대 이원길<br>Guidelines and Application of Molecular Microbiology<br>– Evaluation of Qualitative Test (CLSI EP12–A2)<br>– Validation of Laboratory–developed Molecular Assays for Infectious Diseases<br>– Molecular Detection of Various Respiratory Viruses<br>– Guidelines for Molecular Strain Typing (CLSI MM11–A) | 경상의대 김선주<br><br>연세의대 정석훈<br>고려의대 이창규<br>전남의대 신중희 |
| 09:00 – 10:40 | [Symposium I]<br>Updates on Cancer Genetics and Diagnostics<br>좌장: 가톨릭의대 한경자 / 대구가톨릭의대 전창호<br>– Recurrent Genetic Abnormalities in AML<br>– Lung Cancer through Genetic Abnormalities<br>– Review on Mutation Testing for Cancers                                                                                                                 | 가톨릭대 임지향<br>서울의대 김동완<br>울산의대 이우창                 |
| 11:10 – 12:00 | [Plenary Lecture]<br>Reflections on the Sorting Society<br>좌장: 성균관의대 김선희                                                                                                                                                                                                                                                                          | 성균관의대 김종원                                        |
| 12:00 – 13:00 | Research Highlight                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                                  |
| 14:00 – 15:20 | [Symposium II] 좌장: 전남의대 서순팔 / 서울의대 송정환<br>Mass Spectrometry를 이용한 유전분자진단<br>– Mass Spectrometry를 이용한 분자미생물 진단<br>– Mass Spectrometry를 이용한 유전성 대사질환 진단<br>– Mass Spectrometry를 이용한 유전성 혈액질환 진단                                                                                                                                                      | 연세의대 옹동은<br>성균관의대 박형두<br>서울의대 송상훈                |
| 14:00 – 15:20 | [Symposium III] 좌장: 서울의대 박성섭<br>Updates on Inherited Genetic Diseases<br>– Recent Advances in Movement Disorder<br>– Recent Advances in Hereditary Fibrillinopathy<br>– Recent Advances in Hereditary Pheochromocytoma                                                                                                                            | 서울의대 전범석<br>성균관의대 기창석<br>서울의대 성문우                |
| 15:40 – 16:40 | Oral Presentation                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |                                                  |
| 16:40 – 18:00 | [Workshop] 좌장: 한림의대 조현찬 / 동아의대 한진영<br>세포유전 검사의 정도관리<br>– 염색체 검사의 정도관리<br>– FISH 검사의 정도관리<br>– 산전진단을 위한 QF–PCR 검사의 정도관리<br>– Chromosomal Microarray (CMA) 검사의 정도관리                                                                                                                                                                                 | 인제의대 전경란<br>이화의대 허정원<br>녹십자 조은해<br>을지의대 임춘화      |

| 시간            | 프로그램               | 연자       |
|---------------|--------------------|----------|
| 08:30 – 09:00 | Registration       |          |
| 09:00 – 09:40 | 결핵균 및 기타 항산균의 분자진단 | 서울의대 신 수 |
| 09:40 – 10:20 | 세균의 분자진단           | 울산의대 성흥섭 |
| 10:20 – 10:40 | Coffee Break       |          |
| 10:40 – 11:10 | 단일유전자질환의 분자진단      | 서울의대 박성섭 |
| 11:10 – 11:50 | 세포유전학의 원리와 검사기법    | 순천향대 이유경 |
| 11:50 – 12:30 | 고형종양의 분자진단         | 연세의대 이경아 |

8) 2013년도 학술대회

|       |                                  |
|-------|----------------------------------|
| 개 최 명 | 대한유전분자진단학회 2013년 제8차 학술대회        |
| 개최일시  | 2013년 7월 12일(금) ~ 7월 13일(토)      |
| 개최장소  | 서울아산병원 아산생명과학연구원 지하 1층 대강당 / 소강당 |

| 시간          | 프로그램                                                                                                                                                                                                                             | 연자                                                                               |
|-------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------|
| 08:30–09:00 | Registration & Opening Remark                                                                                                                                                                                                    |                                                                                  |
| 09:05–10:35 | Symposium I<br>Updates on Cancer Genetics and Diagnostics<br>– BRAF mutation in thyroid cancer<br>– IgH rearrangement in lymphoproliferative disorders<br>– <i>BRCA1/2</i> mutations in breast cancer and their clinical impacts | 좌장: 대구가톨릭의대 전창호<br>울산의대 지현숙<br><br>연세의대 박서진<br>국립암센터 공선영<br>서울의대 김성원             |
| 09:05–10:35 | Education Session II<br><br>Considerations of different Laboratory Specialties (CLSI MM19–A)<br>– Heritable disease<br>– Cancer<br>– Pharmacogenomics<br>– Infectious disease                                                    | 좌장: 울산의대 서을주/<br>연세의대 김현숙<br><br>GCLabs 조은해<br>경희의대 박태성<br>성균관의대 이수연<br>전남의대 기승정 |
| 10:50–11:10 | 총회 및 사진촬영, 감사패 증정                                                                                                                                                                                                                |                                                                                  |
| 11:10–12:00 | Plenary Lecture (Invited Lecture)<br><br>AMP (Association for Molecular Pathology)<br>Scientific Advances in Molecular Diagnostics                                                                                               | 좌장: 회장 한진영<br>Hong Kong Molecular<br>Pathology, Diagnostic<br>Centre, Chris Wong |
| 12:00–13:00 | Research Highlight                                                                                                                                                                                                               | 좌장: 전남의대 서순팔<br>서울의대 송정환                                                         |
| 14:00–15:00 | Oral Presentation                                                                                                                                                                                                                | 좌장: 고려의대 이창규<br>충남의대 권계철                                                         |
| 15:00–16:00 | [Symposium II] 건강검진용 유전체검사<br>– 유전체검사의 질병위험도 분석 방법<br>– 건강검진 대상 유전체검사의 ethical & social issues                                                                                                                                   | 좌장: 연세의대 김정훈<br>성균관의대 김선희<br>가천의대 예방의학교실 고광필<br>가톨릭의대 인문사회의학과<br>김수정             |
| 16:20–17:50 | [Symposium III] Molecular Microbiology<br>– Xpert MTB/RIF System Guidelines<br>– Verification and Validation of Multiplex Nucleic Acid Assays (CLSI MM17–A)<br>– Detection of <i>M.tuberculosis</i> & Rifampin Resistance        | 좌장: 경상의대 김선주<br>이화의대 이미애<br>가톨릭대 김자영<br>씨젠 노경호<br>서울의대 성문우                       |
| 16:20–17:50 | [유전분자진단학회 임상검사정도관리학회 합동워크샵]<br>세포유전학과 분자유전학 명명법 (Nomenclature)<br>– G–Banding: ISCN 2013<br>– Molecular cytogenetics: ISCN 2013<br>– Guideline for Gene Nomenclature: HGVS                                                       | 좌장: 한림의대 조현찬 /<br>충남의대 구선희<br>계명대의대 하정숙<br>인제의대 전경란<br>SCL 한성희                   |

| 시간            | 프로그램                  | 연자        |
|---------------|-----------------------|-----------|
| 08:30 – 09:00 | Registration          |           |
| 09:00 – 09:30 | 핵산추출과 PCR 기반 검사       | 국립암센터 황상현 |
| 09:30 – 10:00 | 정량 및 정성 실시간중합효소연쇄반응검사 | 인제의대 유수진  |
| 10:00 – 10:30 | 염기서열검사                | NMC 김소연   |
| 10:50 – 11:20 | 염기변이의 명명과 해석          | 연세의대 이경아  |
| 11:20 – 11:50 | 분자진단을 위한 생물정보학        | 성균관의대 기창석 |
| 11:50 – 12:30 | 분자진단의 질관리             | 원자력병원 이진경 |



9) 2014년도 학술대회

|       |                                                     |
|-------|-----------------------------------------------------|
| 개 최 명 | 대한유전분자진단학회 2014년 제9차 학술대회                           |
| 개최일시  | 2014년 6월 13일(금) ~ 6월 14일(토)                         |
| 개최장소  | 서울아산병원 아산생명과학연구원 지하 1층 대강당, 소강당 / 서울대학교병원 본관 지하 A강당 |

| 시간            | 프로그램                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | 연자                                                                    |
|---------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------|
| 08:30 ~ 08:50 | Registration                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |                                                                       |
| 08:50 ~ 09:10 | Opening Remark                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |                                                                       |
| 09:10 ~ 10:40 | [Symposium I] Genetic Testing for Inherited Disease<br>1. Genetic testing using dried blood spot<br>2. Molecular diagnosis of inherited metabolic disorders in Korea<br>3. Prenatal screening for inherited fetal diseases : Conventional screening tests vs. newer technique of non-invasive prenatal testing | 좌장: 송정한/조현찬<br>서울의대 한민제<br>순천향의대 이용화<br>랩지노믹스 조성은                     |
| 09:10 ~ 10:40 | [Workshop] Real-time PCR 검사의 표준화<br>[대한유전분자진단학회 & 대한임상검사정도관리학회 공동주최]<br>1. MIQE guideline<br>2. CMV 정량검사의 표준화<br>3. HBV 정량검사의 표준화                                                                                                                                                                              | 좌장: 권계철/전창호<br>가톨릭의대 김명신<br>울산의대 성홍섭<br>연세의대 김현숙                      |
| 10:40 ~ 10:50 | Coffee Break                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |                                                                       |
| 10:50 ~ 11:50 | [Research Highlight]                                                                                                                                                                                                                                                                                           |                                                                       |
| 10:50 ~ 11:50 | [Oral Presentation]                                                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                       |
| 12:00 ~ 12:50 | [Plenary Lecture] Addressing Laboratory Reference and Proficiency Testing Material Needs<br>Centers for Disease Control & Prevention                                                                                                                                                                           | 좌장: 한진영<br>Lisa Kalman, PhD                                           |
| 12:50 ~ 13:00 | 총회 및 사진촬영                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |                                                                       |
| 13:00 ~ 14:30 | Lunch                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |                                                                       |
| 14:30 ~ 16:00 | [Symposium II] 유전상담<br>1. 유전질환의 유전상담<br>2. 유전성 암의 유전상담<br>3. 염색체질환의 유전상담<br>4. 유전간호의 역할                                                                                                                                                                                                                        | 좌장: 김정호/김종원<br>국민건강보험 일산병원 유종하<br>국립암센터 공선영<br>인제의대 유수진<br>삼성서울병원 서혜연 |
| 16:20 ~ 17:50 | [Symposium III] 한국형 조제시약의 분류 및 제도<br>1. 국내 조제시약 현황 및 미국 검사실자체개발검사 제도 검토<br>2. 검사실자체개발검사 관련 검사실인증제도<br>3. 한국형 조제시약 분류 및 제도 도입 방안                                                                                                                                                                                | 좌장: 민원기/서순팔<br>가톨릭의대 이제훈<br>원자력병원 이진경<br>연세의대 이경아                     |
| 16:20 ~ 17:50 | [Education] ACMG practice guideline<br>[대한유전분자진단학회&대한진단검사의학회 공동주최]<br>1. Ethical and policy issues in genetic testing and screening of children<br>2. Constitutional cytogenomic microarray<br>3. Reporting of incidental findings in clinical exome and whole genome sequencing                               | 좌장: 구선희/이우인<br>서울의과연구소 한성희<br>울산의대 서울주<br>성균관의대 기창석                   |

| 시간            | 프로그램          | 연자        |
|---------------|---------------|-----------|
| 08:30 ~ 09:00 | 등록            | 좌장: 성문우   |
| 09:00 ~ 09:30 | 단일유전자질환의 분자진단 | 서울의대 박성섭  |
| 09:30 ~ 09:50 | 복합유전질환의 분자진단  | 연세의대 이경아  |
| 09:50 ~ 10:10 | 한눈에 보는 분자유전DB | 서울의대 서수현  |
| 10:10 ~ 10:30 | BLAST 완전분석    | 순천향의대 전병열 |
| 10:30 ~ 10:40 | Coffee Break  |           |
| 10:40 ~ 11:10 | 혈액종양의 분자진단    | 전남의대 신명근  |
| 11:10 ~ 11:40 | 고형종양의 분자진단    | 성균관의대 김종원 |
| 11:40 ~ 12:10 | 세균의 분자진단      | 인제의대 신정환  |
| 12:10 ~ 12:40 | 바이러스의 분자진단    | 고려의대 고선영  |

10) 2015년도 학술대회

|       |                                 |
|-------|---------------------------------|
| 개 최 명 | 대한유전분자진단학회 2015년 제10차 학술대회      |
| 개최일시  | 2015년 9월 14일(월) ~ 9월 15일(화)     |
| 개최장소  | 서울아산병원 동관 6층 대강당 / 소강당 / 제1세미나실 |

| 제1세미나실        |                                                                                                               |                                                         |
|---------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------|
| 시간            | 프로그램                                                                                                          | 연자                                                      |
| 09:00 ~ 10:20 | Workshop I 바이러스검출 정량 PCR 자동화검사기기 운영 및 경험<br>1. HBV 정량 PCR 검사<br>2. HCV 정량 PCR 검사<br>3. CMV 및 기타바이러스 정량 PCR검사  | 좌장 : 이미애(이화의대)<br>조민철(경상의대)<br>박도심(원광의대)<br>강민구(광양사랑병원) |
| 10:20 ~ 10:40 | Coffee Break                                                                                                  |                                                         |
| 12:00 ~ 13:00 | Workshop II 유전학의 용어해설<br>1. 유전학의 용어해설                                                                         | 좌장 : 신명근(전남의대)<br>김인숙(부산의대)                             |
| 13:00 ~ 14:00 | Lunch                                                                                                         |                                                         |
| 14:00 ~ 15:40 | Workshop III 분자진단검사의 Troubleshooting<br>1. 핵산추출 및 PCR 기반 검사<br>2. RT-PCR 및 Multiplex PCR 검사<br>3. 직접염기서열분석 검사 | 좌장 : 김용구(가톨릭의대)<br>조성임(서울의대)<br>이건동(가톨릭의대)<br>원진연(울산의대) |
| 15:40 ~ 16:10 | Coffee Break                                                                                                  |                                                         |
| 16:10 ~ 17:50 | Workshop IV 세포유전학 검사실 자동화장비의 운영 및 경험<br>1. FISH 표본제작 자동화장비<br>2. 염색체 및 FISH 분석장치<br>3. 세포유전학 검체처리 자동화장비       | 좌장 : 구선희(충남의대)<br>강지연(연세의대)<br>최소영(전남의대)<br>한은애(원자력병원)  |

| 소강당           |                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |                                                                |
|---------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------|
| 시간            | 프로그램                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | 연자                                                             |
| 09:00 ~ 10:20 | Industrial Workshop II 국내유전진단제품 현황 및 발전방향<br>1. Genedia <i>BRAF</i> Gene Mutation Detection Kit 비교 임상평가<br>2. Genedia MTB Detection Kit 비교 임상평가<br>3. 로슈분자진단의 현재와 미래                                                                                                                                   | 이우인(경희의대)<br>박경선(고려의대)<br>허희재(성균관의대)<br>임승연(한국로슈진단)            |
| 10:20 ~ 10:40 | Coffee Break                                                                                                                                                                                                                                                                                           |                                                                |
| 12:00 ~ 13:00 | Oral Presentation                                                                                                                                                                                                                                                                                      | 성문우(서울의대)                                                      |
| 13:00 ~ 14:00 | Lunch                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                                                                |
| 14:00 ~ 15:40 | Symposium II 유전상담에서 의미 미확인 변이의 해석 및 의의<br>1. 산전진단과 유전상담<br>2. 세포유전학 검사 결과의 VUS<br>3. <i>BRCA1/2</i> 유전자검사에서의 VUS                                                                                                                                                                                       | 홍영준(원자력병원)<br>류현미(단국의대)<br>서울주(울산의대)<br>공선영(국립암센터)             |
| 15:40 ~ 16:10 | Coffee Break                                                                                                                                                                                                                                                                                           |                                                                |
| 16:10 ~ 17:50 | Symposium III<br>Update on the Laboratory Diagnosis of M. tuberculosis<br>1. Laboratory Detection and Identification: Conventional Methods<br>2. Laboratory Detection and Identification: Molecular Methods<br>3. Molecular Detection and Characterization of Resistance<br>4. Molecular Strain Typing | 장철훈(부산의대)<br>송새암(인제의대)<br>김택수(서울의대)<br>김창기(결핵연구원)<br>장철훈(부산의대) |

| 대강당           |                                                                                                                                                                                                                       |                                                                       |
|---------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------|
| 시간            | 프로그램                                                                                                                                                                                                                  | 연자                                                                    |
| 08:30 – 09:00 | Registration & Opening Remark                                                                                                                                                                                         |                                                                       |
| 09:00 – 10:20 | Industrial Workshop I 국내 NGS 기기 운영현황 및 발전방향<br>1. Ion Torrent NGS 기반 Clinical Sequencing 사례와 최신 동향                                                                                                                    | 좌장 : 김정호(연세의대)<br>박근준 (Thermo Fisher Scientific)                      |
| 10:20 – 10:40 | Coffee Break                                                                                                                                                                                                          |                                                                       |
| 10:40 – 11:40 | Plenary Lecture I<br>Next Generation Diagnostics – The Utility of Whole Exome Sequencing in Clinical Care                                                                                                             | 좌장 : 김종원(성균관의대)<br>Dr. Patrik Vitazka(GeneDx)                         |
| 11:40 – 12:00 | 총회 및 사진촬영, 감사패 증정<br>학회 이슈 및 발전방안                                                                                                                                                                                     | 공선영(총무이사)<br>김종원(회장)                                                  |
| 12:00 – 13:00 | MERS CoV와 분자진단<br>1. MERS CoV와 진단검사의학의 역할<br>2. MERS CoV 분자병태생리<br>3. MERS CoV 분자진단검사 운영경험                                                                                                                            | 좌장 : 김종원(성균관의대)<br>이미경(중앙의대)<br>성홍섭(울산의대)<br>기창석(성균관의대)               |
| 13:00 – 14:00 | Lunch                                                                                                                                                                                                                 |                                                                       |
| 14:00–15:40   | Symposium I 임상지침 현황 및 개발<br>대한 임상정도관리협회 공동주최<br>1. 미국 ACMG 및 AMP Guideline 현황<br>2. 유럽 ESHG Guideline 현황<br>3. ISCN 2016 개발 과정과 원칙                                                                                    | 좌장 : 김선희(성균관의대)<br>하정숙(계명의대)<br>김명신(가톨릭의대)<br>한진영(동아의대)<br>기창석(성균관의대) |
| 15:40 – 16:10 | Coffee Break                                                                                                                                                                                                          |                                                                       |
| 16:10 – 17:50 | Symposium III<br>Discovery of Rare-disease-causing Genes Using Genome Data Analysis<br>1. Genome-wide Linkage Analysis<br>2. Identification of Novel Disease Gene by Exome Sequencing<br>3. Breakpoint Mapping by WGS | 좌장 : 최종락(연세의대)<br><br>성문우(서울의대)<br>장미애(고려의대)<br>이경아(연세의대)             |

11) 2016년도 학술대회

|       |                                      |  |  |
|-------|--------------------------------------|--|--|
| 개 최 명 | 대한유전분자진단학회 2016년 제11차 학술대회           |  |  |
| 개최일시  | 2016년 6월 9일(목) ~ 6월 10일(금)           |  |  |
| 개최장소  | 백범김구기념관 컨벤션홀 / 대회의실서울대학교병원 본관 지하 A강당 |  |  |

| 날짜/시간             | 프로그램 및 연자                                                                                                                                                                                                                                                                        |                                                                                                                                                                                                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                           |
|-------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Day 1<br>6월 9일(목) | 컨벤션홀 1                                                                                                                                                                                                                                                                           | 컨벤션홀 2                                                                                                                                                                                                                                    | 대회의실                                                                                                                                                                                                                                                      |
| 09:00 – 09:30     | Registration & Opening Remark                                                                                                                                                                                                                                                    |                                                                                                                                                                                                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                           |
| 09:30 – 10:50     | [Industry Workshop I]<br>1. High throughput nucleic acid preparation<br>정연주 (Roche Diagnostics Asia Pacific)<br>2. Targeted sequencing 기법을 이용한 임상 유전체분석<br>김호기 (셀레믹스)<br>3. An inquiry-to-insight solution for immune system profiling<br>BRIAN FRITZ (Adaptive Biotechnologies) | [Industry Workshop II]<br>1. Quantitation of viral DNA by qPCR<br>김유리 (바이오세움)<br>2. FilmArray for syndromic approach<br>정인화 (비오메리코리아)<br>3. Application of advanced bioinformatics solution for biomedical research<br>김경윤 (인실리코젠)        | [Education I]<br>임상유전학 기초<br>1. 유전학 용어해설<br>유수진 (인제의대)<br>2. 유전자와 염기변이 명명법<br>서울주 (울산의대)                                                                                                                                                                  |
| 10:50 – 11:20     | Coffee Break / 기기관람                                                                                                                                                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                           |
| 11:20 – 12:20     | [Plenary Lecture I]<br>Interpretation of Sequence Variants : The ACMG/AMP guideline and its application – Elaine Lyon (University of Utah)                                                                                                                                       |                                                                                                                                                                                                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                           |
| 12:20 – 13:30     | [Luncheon Symposium I]<br>Thermo Fisher<br>Ion Torrent 차세대 시퀀서 기반의 정밀의학 Clinical Sequencing 동향<br>박근준 (Thermo Fisher)                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                           | [Luncheon Symposium II]<br>한국로슈진단<br>태아 Cell free DNA 분석을 통한 비침습산전검사(NPT): Harmony<br>Tom Tan (Roche Diagnostics Asia Pacific)                                                                                                                            |
| 13:30 – 14:30     | [Oral Presentation I]                                                                                                                                                                                                                                                            | [Oral Presentation II]                                                                                                                                                                                                                    | [Research Highlights]                                                                                                                                                                                                                                     |
| 14:30 – 16:00     | [Symposium I]<br>Reproductive Genetics의 유전상담<br>1. 착상 전 유전진단 검사법과 증례<br>차선화 (단국의대 산부인과)<br>2. 산전 유전 상담의 최신 지견<br>류현미 (단국의대 산부인과)<br>3. 유전자 진단과 법<br>김나경 (성신여대 법학과)                                                                                                               | [Symposium II]<br>PCR 기반검사의 원리와 정도관리<br>1. Real-time PCR<br>기승정 (전남의대)<br>2. Multiplex PCR<br>조용곤 (경남의대)<br>3. STR-PCR<br>박상혁 (부산의대)                                                                                                      | [Education II]<br>임상검사실에서 필요한 생물정보학<br>1. 유전질환<br>채효진 (가톨릭의대)<br>2. 종양유전<br>고대현 (한림의대)<br>3. 미생물<br>박정수 (서울의대)                                                                                                                                            |
| 16:00 – 16:20     | Coffee Break / 기기관람                                                                                                                                                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                           |
| 16:20 – 17:50     | [Symposium III]<br>Noninvasive prenatal testing<br>1. G-NIPT – 조은해 (녹십자지놈)<br>2. 맘가드 – 허혜진 (랩지노믹스)<br>3. NICE김민정 (아원다이어그노믹스게놈센터)<br>4. Clinical studies & GENOMOM service for NIPT<br>김선신 (지놈케어주식회사)                                                                             | [Symposium IV]<br>Mass spectrometry in molecular microbiology<br>1. Introduction to mass spectrometry<br>장경순 (한국기초과학지원연구원)<br>2. Clinical application of MALDI-TOF<br>용동은 (연세의대)<br>3. Clinical application of PCR<br>ESI-MS – 신정환 (인제의대) | [Education III]<br>NGS 데이터 분석을 위한 소프트웨<br>어 활용<br>1. Ion Torrent 차세대 시퀀서의 데<br>이터 분석 흐름 입문<br>박근준 (Thermo Fisher)<br>2. A Practical guide to NGS<br>data analysis for laboratory<br>physicians – 박경진 (울산의대)<br>3. NextGENe<br>Jonathan Liu (SoftGenetics) |
| 18:00 – 20:00     | 평의원회                                                                                                                                                                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                           |



| 날짜/시간              | 프로그램 및 연자                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |                                                                                                                                                                  |
|--------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Day 2<br>6월 10일(금) | 컨벤션홀 1                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | 컨벤션홀 2                                                                                                                                                                                                                                                                                              | 대회의실                                                                                                                                                             |
| 09:00 – 10:40      | [Symposium V]<br>Genetic testing for personalized cancer therapy<br>1. BRCA/HRD genetic testing for targeted therapy in ovarian cancer<br>하정숙 (계명의대)<br>2. <i>BRAF</i> mutation analysis with FNAB specimen in the preoperative setting<br>박서진 (서울의과학연구소)<br>3. Molecular diagnostic testing for selection of NSCLC patients for <i>EGFR</i> inhibitor<br>신새암 (한림의대)<br>4. Use of genomic information to predict cancer chemotherapy<br>이승태 (연세의대) | [Symposium VI]<br>선천성 염색체/유전질환에서 Copy number 분석기법<br>1. Detection of microdeletion by MLPA<br>조선미 (연세의대)<br>2. Chromosomal microarray for developmental delay/intellectual disability<br>김명신 (가톨릭의대)<br>3. Detection of copy number variation using NGS data<br>장자현 (녹십자지놈)                         | [Education IV]<br>연구자를 위한 생물정보학<br>1. Introduction to genome browser<br>김소연 (국립의료원)<br>2. The 1000 Genome project<br>이계화 (서울의대)<br>3. TCGA project<br>성장욱 (울산의대) |
| 10:40 – 11:10      | Coffee Break / 기기관람                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |                                                                                                                                                                  |
| 11:10 – 12:10      | [Plenary Lecture II]<br>무엇을 할 것인가? – 유전체시대의 과제<br>김종원 (성균관대의대)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |                                                                                                                                                                  |
| 12:10 – 13:20      | [Luncheon Symposium III]<br>한국로슈진단<br>"Own the Future" with New Generation of Roche Molecular<br>(Roche Molecular Systems Ana Maria Gomez)                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |                                                                                                                                                                                                                                                                                                     | [Luncheon Symposium IV]<br>BMS / Illumina<br>최초의 진단용 NGS, MiSeqDx system 소개 (Illumina Thomas Patrick Klemm)                                                      |
| 13:20 – 14:50      | [Symposium VII]<br>KSLM/KSGMD clinical and laboratory practice guidelines<br>1. NGS 기반 유전질환의 진단지침<br>성문우 (서울의대)<br>2. NIPT 임상지침<br>기창석 (성균관대의대)<br>3. Zika 바이러스 진단지침<br>이혁민 (연세의대)                                                                                                                                                                                                                                                                 | [Symposium VIII]<br>Recent updates in pharmacogenomics<br>1. Thiopurine pharmacogenomics and metabolite monitoring in pediatric IBD patients<br>이미나 (녹십자의료재단)<br>2. Pharmacometabolomics: From basic to recent updates<br>우혜인 (성균관대의대)<br>3. Statistical issues in pharmacogenomics<br>김경아 (성균관대의대) |                                                                                                                                                                  |
| 14:50 – 15:10      | 총회 및 시상식                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |                                                                                                                                                                  |

12) 2017년도 학술대회

|       |                           |
|-------|---------------------------|
| 개 최 명 | 대한진단유전학회 2017년 제12차 학술대회  |
| 개최일시  | 2017년 6월 8일(목) ~ 6월 9일(금) |
| 개최장소  | 더케이호텔 서울 가야금홀 / 거문고홀      |

| 날짜/시간            | 프로그램 및 연자                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                   |
|------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Day 1,<br>6/8(목) | 거문고 A (사회: 신새암)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       | 거문고 B (사회: 서자영)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | 거문고 C (사회: 장자현)                                                                                                                                                                                                                                   |
| 09:00 – 09:30    | 등록                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                   |
| 09:30 – 11:00    | [Industrial Workshop]<br>좌장: 울산의대 이우창<br>1. [에스디지노믹스] 정밀 의학을 위한 유전체 검사 D-Discovery: 박인호 (에스디지노믹스)<br>2. [녹십자지놈] Non-Invasive Prenatal Test (NIPT): 김영은 (녹십자지놈)<br>3. [써모피셔 사이언티픽] Validation and optimization of the Ion Torrent S5 XL sequencer and OncoPrint workflow for <i>BRCA1</i> and <i>BRCA2</i> genetic testing: 이경아 (연세의대) |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | [Education I] 한국유전자검사평가원-대한진단 유전학회 공동 교육 : 유전자검사기관 질평가 지침<br>좌장: 한국원자력의학원 이진경<br>1. 한국유전자검사평가원 질평가사업 개요: 연세의대 이경아<br>2. NGS의 성능평가 및 질평가 지표: 연세의대 김윤정<br>3. CMA의 성능평가 및 질평가 지표: 국립중앙 의료원 김소연<br>4. 조제시약검사의 성능평가 및 질평가 지표: 순천향의대 장미애<br>• 질의응답 및 토론 |
| 11:00 – 11:20    | Coffee Break/기기관람 (2층)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                   |
| 11:20 – 12:20    | [Plenary Lecture I] (가야금홀)<br>The promise and pitfalls of circulating tumor DNA in oncology: Christina Lockwood (University of Washington, USA)<br>좌장: 성균관의대 김종원                                                                                                                                                                      |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                   |
| 12:20 – 13:30    | [Luncheon Symposium I]<br>한국로슈진단<br>좌장: 울산의대 지현숙<br>New proposal for ctDNA assay: 김선아 (한국로슈진단)                                                                                                                                                                                                                                        | [Luncheon Symposium II]<br>퀴아젠코리아 좌장: 한림의대 조현찬<br>Clinical applicability of GeneReader NGS System for monitoring circulating tumor DNA status in patients with lung cancer: 김종원 (성균관의대)                                                                                                                                                                   |                                                                                                                                                                                                                                                   |
| 13:30 – 14:30    | [Research Highlights I]<br>좌장: 가톨릭의대 김용구                                                                                                                                                                                                                                                                                              | [Research Highlights II]<br>좌장: 이화대의대 허정원                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | [Oral Presentation]<br>좌장: 울산의대 서울주                                                                                                                                                                                                               |
| 14:30 – 16:00    | [Symposium I] Multi-gene Testing: Opportunities and Challenges in NGS era<br>좌장: 성균관의대 김선희<br>1. NGS analyses of the patients suspicious of hereditary cancer: 성균관의대 김종원<br>2. Multi-gene testing for hematologic malignancies: 연세의대 이승태<br>3. 보험 급여 관련 논의 및 결정 진행 상황: 성균관의대 기창석<br>• 질의응답 및 토론                                       | [Symposium II]<br>분자미생물검사의 정도관리<br>좌장: 가톨릭의대 박연준<br>1. 분자미생물 정성검사의 정도관리: 삼성서울병원 허희재<br>2. 바이러스 정량 PCR 검사의 정도관리: 한림의대 김현수<br>3. IQCP 의 이해와 적용: 연세의대 이혁민<br>• 질의응답 및 토론                                                                                                                                                                                     | [Education II] 임상유전체학 기초<br>좌장: 전남의대 신명근<br>1. 유전체 필수용어 해설 및 NGS 기초: 녹십자 의료재단 장자현<br>2. RNA-seq 실험의 디자인, 분석, 해석: 서울 대 최무림<br>3. Metagenomics 기초: 서울의과학연구소 한성희<br>• 질의응답 및 토론                                                                      |
| 16:00 – 16:20    | Coffee Break/기기관람 (2층)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                   |
| 16:20 – 17:50    | [Symposium III] Plasma <i>EGFR</i> ctDNA Testing<br>좌장: 경희대의대 이우인<br>1. Clinical utility of plasma <i>EGFR</i> ctDNA testing in managing patients on TKI therapy: 연세의대 장윤수<br>2. Assays for EGFR mutations using ctDNA in plasma samples: 한림의대 신새암<br>3. Quality assessment of <i>EGFR</i> ctDNA testing: 연세의대 이경아<br>• 질의응답 및 토론     | [Symposium IV] Practice Guidelines for Molecular Microbiology<br>좌장: 연세의대 이경원<br>1. Molecular diagnostic methods for infectious disease: 울산의대 성흥섭<br>2. Interpretive criteria for identification of bacteria and fungi by DNA target sequencing: 인제대의대 신정환<br>3. Microarrays for diagnosis and monitoring of infectious diseases: 서울의대 박경운<br>• 질의응답 및 토론 | [Education III]<br>염기변이 해석을 위한 ACMG 2015 권고안의 실제<br>좌장: 한림의대 조현찬<br>1. 염기변이 해석을 위한 ACMG 2015 권고안 의 실제: 계명대의대 하정숙<br>2. 검사실에서 적용 가능한 근거: 분당서울대학 교병원 서수현<br>3. ACMG 2015 가이드라인을 이용한 변이의 해석: 종례 연구: 이원의료재단 송주선<br>• 질의응답 및 토론                        |
| 18:00 – 20:00    | [Dinner Symposium] (가야금홀)<br>1. 한국로슈진단 – The New Roche Molecular Platform with “12 assays”: 허미나 (건국의대)<br>2. 다우바이오메디카 – Clinical Whole Genome Sequencing: The Final Frontier: Tom Berkovits (Illumina)<br>좌장: 동아의대 한진영                                                                                                                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                   |

| 날짜/시간         | 프로그램 및 연자                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
|---------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Day 1, 6/9(금) | 거문고 A (사회: 하정숙)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | 거문고 B (사회: 남명현)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | 거문고 C (사회: 장미애)                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
| 08:30 – 09:30 | 평의원회                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
| 09:30 – 11:00 | [Symposium V]<br>Practice Guide to Clinical FISH Test<br>좌장: 충남의대 구선희<br>1. 2016 ISCN guidelines for FISH test: 연세의대 유내<br>2. Quality assessment of FISH test: 인제의대 전경란<br>3. FISH: Applications in genetic diagnosis and research: 카톨릭의대 김명신<br>◆질의응답 및 토론                                                                                       | [Symposium VI]<br>Neonatal Screening Updates<br>좌장: 녹십자의료재단 이은희<br>1. 리소좀축적질환에 대한 신생아선별 검사: 성균관의대 박형두<br>2. 신생아 선별검사 이상 환자의 분자 유전학적 진단: 사례 및 국내 현황: 아주의대 손영배<br>3. NGS 기반 신생아선별검사: 에스디지노믹스 박경선<br>◆질의응답 및 토론                                                                                                                                     | [Education IV]<br>연구자를 위한 생물정보학<br>좌장: 고려의대 조윤정<br>1. Introduction to Galaxy: 순천향의대 전병열<br>2. Analyzing NGS data using Lasergene Genomic Suite Program for novel gene discovery: 성신여대 강창수<br>3. Phenotype ontology: Tool for annotating and analyzing human hereditary disease: 서울의대 채종희<br>◆질의응답 및 토론 |
| 11:00 – 11:20 | Coffee Break/기기관람 (2층)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
| 11:20 – 12:30 | [Plenary Lecture II] (가야금홀)<br>좌장: 가톨릭의대 전창호<br>Cancer systems biology: How to understand and control complex dynamics of cancer?<br>KAIST 조광현                                                                                                                                                                                                    |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
| 12:30 – 13:30 | [Luncheon Symposium III]<br>벡크만쿨터<br>좌장: 연세의대 김현숙<br>Performance of the Random Access Molecular Diagnostics Platform, DxN VERIS System: 송두열 (부산의대)                                                                                                                                                                                                | [Luncheon Symposium IV]<br>엔젠바이오<br>좌장: 가톨릭의대 김명신<br>Proposal of a bioinformatics solution for clinical laboratories in NGS analysis: 김광중 (엔젠바이오)                                                                                                                                                                                                | [Luncheon Symposium V]<br>라이카코리아<br>좌장: 동아의대 한진영<br>Automated FISH, and automated analysis: Rob Sykes (Leica Biosystems)                                                                                                                                                                               |
| 13:30 – 15:00 | [Symposium VII]<br>Development of NGS Practice Guideline<br>좌장: 성균관의대 김종원<br>1. Overview of NGS practice guidelines in other countries: 국립중앙의료원 김소연<br>2. Key questions and opinions in Korean clinical genetics laboratories: 삼성서울병원 박종은<br>◆. Panel discussion: NGS practice guidelines in Korea: 연세의대 이경아, 녹십자지능 조은해, 연세의대 이승태, 랩지노믹스 조대연 (패널) | [Symposium VIII]<br>Metagenomics<br>좌장: 이화의대 이미애<br>1. Deciphering human microbiome based on genomic and metagenomic approaches: 한양대 노미나<br>2. The effect of host genetics on human microbiome and health effects: 서울대 고광표<br>3. Metagenomics approach to explore antibiotic resistance genes and mobile genetic elements: 중앙대 차창준<br>◆질의응답 및 토론 | [Education V]<br>Cancer Genome Analysis<br>좌장: 원자력병원 홍영준<br>1. Analysis of somatic SNVs in cancer: 서울대 백대현<br>2. Analysis of genomic structural variations in cancer: 연세의대 김상우<br>3. Functional annotation and analysis of somatic mutations in the cancer genome: 가톨릭의대 김태민<br>◆질의응답 및 토론             |
| 15:00 – 15:20 | 총회 및 시상식 (가야금홀)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |

13) 2018년도 학술대회

|       |                                    |
|-------|------------------------------------|
| 개 최 명 | 대한진단유전학회 2018년 제13차 학술대회           |
| 개최일시  | 2018년 5월 31일(목) ~ 6월 1일(금)         |
| 개최장소  | 더케이호텔서울 컨벤션센터 그랜드볼룸 / 크리스탈볼룸 / 금강홀 |

| 날짜/시간          | 프로그램 및 연자                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |                                                                                                                                                                                                                                                                                 |                                                                                                                                                                                                                                                           |
|----------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Day 1, 5/31(목) | 그랜드볼룸 B                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | 크리스탈 볼룸                                                                                                                                                                                                                                                                         | 금강홀A                                                                                                                                                                                                                                                      |
| 08:00 – 09:00  | Registration & Opening Remark                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |                                                                                                                                                                                                                                                                                 |                                                                                                                                                                                                                                                           |
| 09:00 – 10:30  | [Symposium I] Breast cancer genetics<br>좌장: 홍영준(원자력병원)<br>1. PARP1 inhibitors and BRCA gene mutation in breast cancer (성균관의대 박연희)<br>2. Breast cancer predisposing gene other than BRCA1 and BRCA2 and its clinical significance (에스디지노믹스 박경선)<br>3. Genetic counseling in breast cancer genetic testing (계명대의대 김도훈)                                                                               | [Symposium II] Metabolomics meets genomics<br>좌장: 송정환(서울의대)<br>1. 선천성대사이상 질환의 임상적 진단 과 치료 (증례 위주) (성균관의대 조성윤)<br>2. 질량분석법을 이용한 뮤코다당증 진단 (성균관의대 박형두)<br>3. Application of metabolomics for personalized medicine: Discovery and evaluation of CYP3A metabolic markers (서울의대 조주연) | [Education I] 한국유전자검사평가원-대한진단유전학회 공동교육<br>좌장: 이우창 (서울의대)<br>1. 유전자검사기관 질평가 체계 및 심사 일반 원칙 설명 (성균관의대 기창석)<br>2. 평가분야 및 평가범주별 심사점검 표 설명<br>2-1. 검사실 운영(성균관의대 기창석)<br>2-2. 분자유전(순천향의대 장미애 / 한양의대 김영은)<br>2-3. 세포유전 (국립암센터 공선영)<br>2-4. 친자확인 및 개인식별 (서울의대 성문우) |
| 10:30 – 11:00  | Coffee Break / 기기관람                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                                                                                                                                                                                                                                                                 |                                                                                                                                                                                                                                                           |
| 11:00 – 12:00  | [Plenary Lecture I] Discovery epigenetics drive precision medicine approaches for lymphoma<br>좌장: 김종원(성균관의대)<br>Jacqueline Payton (Washington University in St. Louis, USA)                                                                                                                                                                                                                        |                                                                                                                                                                                                                                                                                 |                                                                                                                                                                                                                                                           |
| 12:00 – 13:10  | [Luncheon Symposium I. 한국로슈진단]<br>좌장: 이선화(씨젠의료재단)<br>Cobas CMV, Delivering standardized, clinically validated results efficiently (충남의대 김선영)                                                                                                                                                                                                                                                       | [Luncheon Symposium II. 엔젠바이오]<br>좌장: 전사일(울산의대)<br>NGS Software as a Medical Device (엔젠바이오 홍창범 본부장)                                                                                                                                                                             | [Luncheon Symposium III.]<br>좌장: 조현찬(한림의대)<br>Clinical application of liquid biopsy for EGFRm NSCLC in real world practice (연세의대 홍민희)                                                                                                                     |
| 13:10 – 14:40  | [Symposium III] Cardiovascular genomics<br>좌장: 성문우(서울의대)<br>1. Genetic variants related to channelopathy and cardiomyopathy in Korean sudden cardiac arrest survivors (성균관의대 기창석)<br>2. From common to rare genetic variation in cardiovascular disease (삼성융합의과학원 원홍희)<br>3. Relationship between mitochondrial genetic variants and phenotype in HCM (연세의대 이경아)                                   | [Industrial Workshop]<br>좌장: 한진영(동아의대)<br>1. [한국로슈진단] Roche solution for NGS sample preparation Cindy Huang (Roche)<br>2. [퀴아젠코리아] UMI 기술을 이용한 QIAGEN NGS Panel의 임상적 유용성 Dan Heard (QIAGEN)<br>3. [엠티엑스케이] Clinical Capabilities of SMRT Sequencing Li Xi (PacBio APAC)         | [Education II]<br>Interpretation of NGS data<br>좌장: 최종락(연세의대)<br>1. Database and annotation (서울의대 서수현)<br>2. Variant filtering (전남의대 이준형)<br>3. Copy number analysis tools (연세의대 이승태)<br>4. Interpretation of somatic variants (충남의대 김선영)                 |
| 14:40 – 15:10  | Coffee Break / 기기관람                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                                                                                                                                                                                                                                                                 |                                                                                                                                                                                                                                                           |
| 15:10 – 16:40  | [Symposium IV] Clinical molecular diagnostics : From bench to bedside<br>좌장: 신명근(전남의대)<br>1. Development of in-vitro molecular diagnostics for early detection of colorectal cancer based on quantitative analysis of fecal DNA methylation biomarker(지노믹트리 안성환)<br>2. Molecular point-of-care test for infectious disease (고려의대 임채승)<br>3. Genomic markers in antidepressant response (성균관의대 김도관) | [Symposium V] Genetic counseling<br>좌장: 한성희 (바이오코아㈜)<br>1. 산전유전상담 (단국의대 류현미)<br>2. 검사 전 · 후 유전상담 (서울아산병원 최인희)<br>3. NGS 패널 검사 도입 후 암 유전 상담 (순천향의대 김지은)                                                                                                                          | [Education III] Troubleshooting in the molecular diagnostic tests<br>좌장: 하정숙(계명대의대)<br>1. Sanger sequencing troubleshooting (성균관의대 허희재)<br>2. MLPA 결과해석의 함정 (서울의대 김만진)<br>3. 써던 검사의 troubleshooting (서울대병원 조성임)<br>4. Droplet digital PCR (에스디지노믹스 박경선)   |
| 17:00 – 18:00  | 평의원회                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                                                                                                                                                                                                                                                                                 |                                                                                                                                                                                                                                                           |



| 날짜/시간         | 프로그램 및 연자                                                                                                                                                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                             |
|---------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Day 2, 6/1(금) | 그랜드볼룸 B                                                                                                                                                                                                                                                               | 크리스탈 볼룸                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     | 금강홀A                                                                                                                                                                                                                                                        |
| 08:30 – 09:00 | Registration                                                                                                                                                                                                                                                          |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                             |
| 09:00 – 10:30 | [Symposium VI] Chromosomal microarray<br>좌장: 서울주(울산의대)<br>1. Technical basics and issues in the clinical laboratory (을지의대 임춘화)<br>2. Application of chromosomal microarray as a first-tier diagnostic test (가톨릭의대 장우리)<br>3. ACMG guideline for microarray (인제의대 전경란) | [Education IV] Clinical application of NGS-based target sequencing<br>좌장: 김선희(성균관의대)<br>1. NGS panel for rare genetic syndromes (서울의대 고정민)<br>2. Clinical application of NGS test in hematologic malignancy treatment (서울의대 고영일)<br>3. Application of NGS panel in neuromuscular disorders (이화의대 조안나)                                                                                       | [Oral Presentation I]<br>좌장: 임지향(가톨릭의대)                                                                                                                                                                                                                     |
| 10:30 – 11:00 | Coffee Break / 기기관람                                                                                                                                                                                                                                                   |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                             |
| 11:00 – 12:00 | [Plenary Lecture II] 유전검사의 규범적 쟁점에 관하여<br>좌장: 전창호(대구가톨릭의대)<br>황만성 (원광대 법학전문대학원)                                                                                                                                                                                       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                             |
| 12:00 – 13:10 | [Luncheon Symposium IV. 써모피셔 사이언티픽] 좌장: 조윤정(고려의대)<br>1. Circulating, cell-free tumor DNA detection with next-generation sequencing (연세의대 이경아)<br>2. Mutation detection in hematologic malignancy with Ion torrent oncomine myeloid research assay (성균관의대 윤재원)         | [Luncheon Symposium V. 다우바이오메디카] 좌장: 김덕연(한양의대)<br>Rapid, Accurate and Economical Clinical NGS Analysis: Streamlining access to Point of Care (Deico Genome, Rami Mehio)                                                                                                                                                                                                                     | [Luncheon Symposium VI. IDT Korea] 좌장: 임춘화(을지의대)<br>Advanced NGS solutions for clinical research (IDT, Allen Nguyen)                                                                                                                                        |
| 13:10 – 14:40 | [Symposium VII] 미생물분자진단키트의 평가<br>좌장: 구선희(충남의대)<br>1. Allplex™ Meningitis Panel Assay 키트의 평가 (씨젠생명과학연구소 박직영)<br>2. 미생물분자진단키트의 평가-승인허가자의 입장에서 (식품의약품안전평가원 서두원)<br>3. 미생물분자진단키트의 평가-연구자의 입장에서(인제의대 신정환)<br>4. 미생물분자진단키트의 평가-통계의 관점에서(인제의대 오민경)                           | [Symposium VIII] Emerging technologies 좌장: 이희주(경희의대)<br>1. Non-genetic cellular heterogeneity of cancer cells leading to drug resistance (대구경북과학기술원 김종경)<br>2. Nano-and micro-scale of next-generation proteomics for protein biomarker discovery (서울대병원 의생명연구원 한도현)<br>3. Organoid cultures in the study of mechanism of tumorigenesis and its application in precision medicine (서울대 이현숙) | [Oral Presentation II]<br>좌장: 이진경(원자력병원)                                                                                                                                                                                                                    |
| 14:40 – 15:00 | Coffee Break / 기기관람                                                                                                                                                                                                                                                   |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                             |
| 15:00 – 16:30 | [Symposium IX] 분자진단검사 임상진단지침 권고안<br>좌장: 기창석(성균관의대)<br>1. 염기서열해석 가이드라인 개발연구 (순천향의대 장미애)<br>2. 차세대염기서열분석기법을 이용한 혈액암 유전자패널에서의 체성유전자 변이평가검증지침 (명지병원 김혜진)<br>3. 대립유전자형빈도와 예측모형을 이용한 유전성 난청 변이의 체계적 평가 (연세의대 임정훈)                                                           | [Symposium X] Microbiome and metagenomics 좌장: 신보문(인제의대)<br>1. Human microbiome ecology (부산의대 문유석)<br>2. Analysis of the microbiome: Whole genome shotgun vs. Amplicon sequencing (제주대 박수제)<br>3. Microbiome in clinical microbiology (연세의대 옹동은)<br>4. Bacterial community in human respiratory tract and research methods (경희의대 김영진)                                                        | [Education V] Bioinformatics for laboratory medicine<br>좌장: 이우인(경희의대)<br>1. Bioinformatic tools for interpretation of CMA results (울산의대 서울주)<br>2. Bioinformatic tools for sequence alignment and search (부산의대 김인숙)<br>3. UCSC genome browser (국립중앙의료원 김소연) |
| 16:30 – 17:00 | 총회 및 시상식                                                                                                                                                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                             |

14) 2019년도 학술대회

| 개 최 명 | 대한진단유전학회 2019년 제14차 학술대회           |
|-------|------------------------------------|
| 개최일시  | 2019년 5월 29일(수) ~ 5월 30일(목)        |
| 개최장소  | 더케이호텔서울 컨벤션센터 그랜드볼룸 / 크리스탈볼룸 / 금강홀 |

| 날짜/시간          | 프로그램 및 연자                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                                                                                                                                                                                                                                                                                     |                                                                                                                                                                                                                                                         |
|----------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Day 1, 5/29(수) | 그랜드볼룸                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | 금강홀                                                                                                                                                                                                                                                                                 | 크리스탈볼룸                                                                                                                                                                                                                                                  |
| 08:00 – 09:00  | Registration                                                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                     |                                                                                                                                                                                                                                                         |
| 09:00 – 10:30  | [Symposium I]<br>Expanding clinical application of NGS<br>좌장: 이우창(울산의대)<br>1. Screening risk individuals in health check up<br>황금록(서울의과학연구소)<br>2. Personal identification and chimerism assay by NGS<br>김지은(순천향의대)<br>3. NGS-based HLA typing<br>박윤희(연세의대)                                             | [Symposium II]<br>Back to basics: Karyotyping<br>좌장: 한진영(동아의대)<br>1. Culture & slide preparation<br>손정옥(서울성모병원)<br>2. Reading & interpretation of karyotyping<br>설창안(울산의대)<br>3. Point issues in past karyotyping proficiency tests<br>김경희(가천의대)                                    | [Education I] 한국유전자검사평가원-대한진단유전학회 공동교육<br>좌장: 이영경(한림의대)<br>1. 2019 유전자검사기관 질평가 체계 및 심사 일반사항 이영경(한림의대)<br>2. 전산 시스템을 이용한 현장 실사 유종하(국민건강보험 일산병원)<br>3. 심사점검표 설명 - 검사실 운영 안정열(가천의대)<br>4. 심사점검표 설명 - 분자유전 장자현(녹십자의료재단)<br>5. 심사점검표 설명 - 세포유전 이진경(한국원자력의학원) |
| 10:30 – 11:00  | Coffee Break / 기기 및 포스터 관람                                                                                                                                                                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                                                                     |                                                                                                                                                                                                                                                         |
| 11:00 – 12:00  | [Plenary Lecture I]<br>Molecular drivers of inherited hematopoietic malignancies<br>Mark D. Ewalt (University of Colorado School of Medicine, USA)<br>좌장: 전창호(대구가톨릭의대)                                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                     |                                                                                                                                                                                                                                                         |
| 12:00 – 13:10  | [Luncheon Symposium I ] 한국로슈진단<br>좌장: 조윤정(고려의대)<br>Effectively manage your transplant patients with standardized & clinically validated results<br>지현숙(울산의대)                                                                                                                                            | [Luncheon Symposium II]<br>바이오세움<br>좌장: 이선화(씨젠의료재단)<br>Standardization of quantitative PCR (qPCR) for CMV and EBV<br>배성우(바이오세움)                                                                                                                                                     | [Luncheon Symposium III] 일루미나 코리아 좌장: 이진경(한국원자력의학원)<br>1. Clinical genetic testing with NGS, lessons and learned in clinical practice 채종희(서울의대)<br>2. High throughput data analysis using dragen system Tan, Yue Ying(Illumina Asia Pacific Japan)      |
| 13:10 – 14:40  | [Symposium III] Emerging concepts in genomic diagnosis 좌장: 신명근(전남의대)<br>1. Low level somatic mosaicism in neurologic disorders 강훈철(연세의대)<br>2. The scope of hereditary tumor syndrome is expanding in the NGS era 이우창(울산의대)<br>3. Precision genomics and treatment in neuromuscular disorders 이정환(이화의대) | [Symposium IV]<br>유전상담클리닉 시작하기<br>좌장: 하정숙(계명의대)<br>1. 국내 유전상담클리닉 현황 유종하(국민건강보험 일산병원)<br>2. 유전상담클리닉 개설 경험 김도훈(계명의대)<br>3. 유전상담클리닉 운영 A, B, C 신경화(부산의대)                                                                                                                               | [Education II]<br>NGS data 분석의 현재와 미래<br>좌장: 최종락(연세의대)<br>1. Data analysis of DNA-Seq 김선영(충남의대)<br>2. Data analysis of RNA-Seq 이준형(전남의대)<br>3. Deep learning for genomics 성문우(서울의대)                                                                     |
| 14:40 – 15:10  | Coffee Break / 기기 및 포스터 관람                                                                                                                                                                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                                                                     |                                                                                                                                                                                                                                                         |
| 15:10 – 16:40  | [Symposium V]<br>Recent advances in clinical genetics and genomics<br>좌장: 기창석(녹십자지놈)<br>1. Epilepsy-related disorders 임병찬(서울의대)<br>2. NGS-guided precision medicine in inherited eye disorders 한진우(연세의대)<br>3. Primary immunodeficiency 예진(성균관의대)                                                       | [Symposium VI] Biochemical diagnosis of relatively common inherited metabolic diseases<br>좌장: 송정환(서울의대)<br>1. Urea cycle disorders and hyperammonemia 이경훈(서울의대)<br>2. Disorders of carnitine cycle and fatty acid oxidation disorders 김세림(녹십자의료재단)<br>3. Galactosemia 안선현(서울의과학연구소) | [Education III]<br>혈액 중앙에서 유전자검사의 시행과 정도관리<br>좌장: 김선희(성균관의대)<br>1. 유전자재배열의 정성적 검출 서자영(가천의대)<br>2. 유전자재배열의 정량적 검출 조영욱(울산의대)<br>3. 염기서열분석을 이용한 돌연변이 검출 김미영(한림의대)                                                                                          |
| 17:00 – 18:00  | 평의원회                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |                                                                                                                                                                                                                                                                                     |                                                                                                                                                                                                                                                         |

| 날짜/시간          | 프로그램 및 연자                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |                                                                                                                                                                                                                                       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
|----------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Day 2, 5/30(목) | 그랜드볼룸                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     | 금강홀                                                                                                                                                                                                                                   | 크리스탈볼룸                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| 08:30 – 09:00  | Registration                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| 09:00 – 10:30  | [Symposium VII] Clinical applications of droplet digital PCR (ddPCR)<br>좌장: 김명신(가톨릭의대)<br>1. ddPCR: Technical considerations for use as a diagnostic molecular tool 이경아(연세의대)<br>2. Plasma EGFR detection in non-small cell lung cancer 김윤정(연세의대)<br>3. Molecular diagnosis of tuberculosis using ddPCR 신새암(연세의대)                                         | [Symposium VIII] Microbiome and metagenomics<br>좌장: 이경원(연세의대)<br>1. Specimen handling for microbial community research 김영진(경희의대)<br>2. Analytical tools for metagenomics research 김봉수(한림대 생명과학과)<br>3. Human virome 조원경(서울대 농생명과학연구원) | [Education IV] Practical considerations in NGS testing<br>좌장: 성문우(서울의대)<br>1. Wet procedures and instruments for NGS preparation 유내(씨젠의료재단)<br>2. Overcoming bias and systematic errors of NGS testing 윤재원(성균관의대)<br>3. Reanalysis of sequencing data to increase diagnostic yield 김보람(연세의대)                                                                                                                                                                                                          |
| 10:30 – 11:00  | Coffee Break / 기기 및 포스터 관람                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                                                                                                                                                                                                                       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| 11:00 – 12:00  | [Plenary Lecture II] Identification of molecular resistance to targeted therapy in chronic myeloid leukemia<br>김종원(성균관의대) 좌장: 서울주(울산의대)                                                                                                                                                                                                                   |                                                                                                                                                                                                                                       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| 12:00 – 13:10  | [Luncheon Symposium IV] 씨모피서 사이언티픽<br>좌장: 구선희(충남의대)<br>Oncomine™ cell free NGS research assay를 이용한 경험 조은혜(녹십자지놈)                                                                                                                                                                                                                                          |                                                                                                                                                                                                                                       | [Luncheon Symposium V]<br>좌장: 이은희(녹십자의료재단)<br>Clinical implication of cfDNA EGFR mutation test 선종무(성균관의대)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
| 13:10 – 14:40  | [Industrial Workshop]<br>좌장: 조현찬(녹십자의료재단)<br>1. [한국로슈진단] Results you can trust, anytime, anywhere – The cobas Liat PCR system 두정호(한국로슈진단)<br>2. [일루미나코리아] Detection of cell-free tumor DNAs in liver cancers 이승태(연세의대)                                                                                                                                    | [Oral Presentation I]<br>좌장: 임지향(가톨릭의대)<br>1. 김진주(연세의대)<br>2. 김만진(서울의대)<br>3. 이지수(한림의대)<br>4. 김이슬(연세의대)<br>5. 유진선(국립암센터)                                                                                                              | [Oral Presentation II]<br>좌장: 한성희(바이오코아㈜)<br>1. 설창안(울산의대)<br>2. 김보람(서울의대)<br>3. 김보람(서울의대)<br>4. 박종은(한양의대)<br>5. 윤지훈(연세의대)<br>6. 김영곤(고려의대)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
| 14:40 – 15:00  | Coffee Break / 기기 및 포스터 관람                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                                                                                                                                                                                                                       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| 15:00 – 16:30  | [Symposium IX]<br>Genomic prediction of susceptibility to complex trait disease<br>좌장: 이경아(연세의대)<br>1. Breast cancer explained as a complex trait disease 이한별(서울의대)<br>2. Identification of genetic factors influencing type 2 diabetes and related traits 조윤신(한림대 바이오메디컬학과)<br>3. Polygenic risk score for prediction of Alzheimer's disease 박종호(삼성서울병원) | [Symposium X]<br>NGS in molecular microbiology<br>좌장: 신정환(인제의대)<br>1. Bacterial identification using NGS 옹동은(연세의대)<br>2. Strain typing using NGS 장정현(인제의대)<br>3. Detection of mycobacterial resistance using NGS 허희재(성균관의대)           | [Education V] Guidelines for variant interpretation: Updates & practical considerations<br>좌장: 우희연(성균관의대)<br>1. AMP/CAP recommendation: Standards and guidelines for validating NGS bioinformatics pipelines 최규태(충남의대)<br>2. Standardized protocols for sequence variants related to specific diseases: Current challenges and future directions 장미애(순천향의대)<br>3. Standards and guidelines for the interpretation and reporting of sequence variants in cancer: AMP/ASCO/CAP recommendation 임정훈(연세의대) |
| 16:30 – 17:00  | 총회 및 시상식                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |

15) 2020년도 학술대회

|       |                          |
|-------|--------------------------|
| 개 최 명 | 대한진단유전학회 2020년 제15차 학술대회 |
| 개최일시  | 2020년 8월 28일(금)          |
| 개최장소  | 스위스그랜드호텔 온라인 라이브 생중계     |

| 시간            | 프로그램 및 연자                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |                                                                                                                                                                                                               |
|---------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|               | 세션 A                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | 세션 B                                                                                                                                                                                                          |
| 09:00 – 10:30 | S1 Clinical Application of Cell-free NA<br>1. Molecular biomarker for cancer management (울산의대 이우창)<br>2. Non-invasive prenatal testing for monogenic disease (서울의대 이지수)<br>3. Urinary cell-free DNA (순천향의대 김지은)                                                                                                    | S2 Issues in the Clinical Field of Microarray<br>1. Validation issues in clinical setting (가톨릭의대 임지숙)<br>2. Interpretation guidelines (울산의대 서울주)<br>3. Microarray as a prenatal test (녹십자지놈 설창안)              |
| Break         |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |                                                                                                                                                                                                               |
| 10:40 – 12:10 | 특강 COVID-19<br>1. COVID-19의 역학 및 임상 양상 (연세의대 이혁민)<br>2. COVID-19의 진단검사 (서울의료원 홍기호)<br>3. COVID-19 변이 분석 (서울의대 성문우)                                                                                                                                                                                                 | –                                                                                                                                                                                                             |
| Break         |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |                                                                                                                                                                                                               |
| 12:20 – 13:20 | Industry Workshop I<br>1. Oncomine™ Pan-Cancer Cell-Free Assay 사용자 경험 (연세의대 이경아)<br>2. Rapid Target Panel Sequencing for neonates with suspected actionable genetic disease (서울의대 소아청소년과 채종희)                                                                                                                      | Industry Workshop II<br>1. NAVIFY Mutation Profiler Introduction (Roche Sequencing Solutions, Xi Decker)<br>2. KAPA Target Enrichment portfolio (Roche Diagnostics Asia Pacific)                              |
| Break         |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |                                                                                                                                                                                                               |
| 13:30 – 15:00 | S3 Enhancing Diagnostic Yield of NGS in Inherited Disorders<br>1. Reanalysis of NGS data increases diagnostic yield (성균관의대 장자현)<br>2. Further workup for undiagnosed patients by DNA sequencing (연세의대 안과 한진우)<br>3. Role of family study in diagnosis of pediatric epilepsy and delayed development (연세의대 소아과 김세희) | S4 유전성 질환 치료의 현재와 미래<br>1. Current trends in preimplantation genetic testing (차여성의학연구소 강인수)<br>2. CRISPR 의 기초 (연세의대 약리학교실 김형범)<br>3. Gene therapy의 현재와 미래 (서울의대 소아청소년과 강형진)                                   |
| Break         |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |                                                                                                                                                                                                               |
| 15:10 – 16:40 | S5 Recent Advances in Clinical Genetics and Genomics<br>1. Hereditary cardiomyopathy (서울의대 내과 이승표)<br>2. Hereditary hearing loss (서울의대 최병윤)<br>3. Hereditary cancer syndrome (국립암센터 자궁난소암센터 임명철)                                                                                                                   | S6 Exosome : Basics and Applications<br>1. Exosome biogenesis and its function (한양의대 하지혜)<br>2. Sources and isolation of exosome (포항공대 시스템생명공학과 박재성)<br>3. Clinical application of exosomes (울지의대 미생물학교실 이명신) |



16) 2021년도 학술대회

|       |                           |
|-------|---------------------------|
| 개 최 명 | 대한진단유전학회 2021년 제16차 학술대회  |
| 개최일시  | 2021년 9월 2일(목) ~ 9월 3일(금) |
| 개최장소  | 온라인 라이브 생중계               |

1) 첫째날 (DAY 1)

| 시간          | 프로그램 및 연자                                                                     |                         |
|-------------|-------------------------------------------------------------------------------|-------------------------|
|             | 프로그램                                                                          | 연자                      |
| 08:50-09:00 | 개회사                                                                           | 서울주<br>(대한진단유전학회 회장)    |
| 09:00-10:30 | Symposium 1 미생물에서 변이 검출                                                       |                         |
| 09:00-09:30 | SARS-CoV-2 변이 분석                                                              | 이지수 (서울의대)              |
| 09:30-10:00 | Clinical applications of 16S sequencing using NGS platform                    | 송주선 (녹십자지놈)             |
| 10:00-10:30 | 감염관리영역에서의 WGS의 활용과 최신 지견                                                      | 박정수 (서울의대)              |
| 10:30-10:40 | Break Time                                                                    |                         |
| 10:40-11:30 | Plenary lecture<br>Whole-genome sequencing of cancer for clinical application | 주영석 (한국과학기술원)           |
| 11:30-12:00 | Industry workshop 1<br>Roche diagnostics solutions for SARS-CoV-2 testing     | 이영호 (한국로슈진단)            |
| 12:00-13:00 | Break Time                                                                    |                         |
| 13:00-14:30 | Education 1 분자유전 실험의 원리와 실제                                                   |                         |
| 13:00-13:30 | NGS-IonTorrent system 검사의 실제                                                  | 이건동 (서울성모병원)            |
| 13:30-14:00 | NGS-Illumina system 검사의 실제                                                    | 조성임 (서울대병원)             |
| 14:00-14:30 | Sanger sequencing & MLPA 검사의 실제                                               | 이상규 (삼성서울병원)            |
| 14:30-14:40 | Break Time                                                                    |                         |
| 14:40-16:10 | Symposium 2 Advanced technology in cytogenetics                               |                         |
| 14:40-15:10 | Application of optical genome mapping for structural variation analysis       | 신새암 (연세의대)              |
| 15:10-15:40 | Development of AI-assisted karyotyping                                        | 이미나 (녹십자의료재단)           |
| 15:40-16:10 | Comprehensive variant detection using PacBio HiFi sequencing                  | Dr. Zuwei Qian (PacBio) |
| 16:10-17:40 | Symposium 3 Circulating tumor DNA                                             |                         |
| 16:10-16:40 | The experience of liquid biopsy in lung cancer                                | 최창민 (울산의대 호흡기내과)        |
| 16:40-17:10 | Testing ctDNA in the diagnosis and monitoring of gynecologic cancer           | 이정윤 (연세의대 산부인과)         |
| 17:10-17:40 | Experience of ctDNA testing in Lymphomas                                      | 김석진<br>(성균관의대 혈액종양내과)   |

2) 둘째날 (DAY 2)

| 시간          | 프로그램 및 연자                                                                      |                           |
|-------------|--------------------------------------------------------------------------------|---------------------------|
|             | 프로그램                                                                           | 연자                        |
| 08:30-10:00 | Symposium 4 Minimal residual disease in hematologic malignancies               |                           |
| 08:30-09:00 | NGS-based MRD monitoring of lymphoid neoplasm                                  | 안아리 (가톨릭의대)               |
| 09:00-09:30 | NGS-based MRD monitoring of myeloid neoplasm                                   | 김진주 (연세의대)                |
| 09:30-10:00 | Standardized MRD Assay for FLT3-ITD-Mutated AML                                | 김현영 (성균관의대)               |
| 10:00-10:10 | Break Time                                                                     |                           |
| 10:10-10:40 | Industry workshop 2                                                            |                           |
| 10:10-10:40 | Ion Torrent Genexus (제넥서스) 전자동 NGS 시스템의 SARS-CoV-2 변이 분석과 OncoPrint Assays 시퀀싱 | 박근준 (써모피셔사이언티픽)           |
| 10:40-11:10 | Neoseq_ACTION : Lessons learned from 1 year experience                         | 채종희 (서울의대/다우바이오 메디카&일루미나) |
| 11:10-11:40 | ctDNA 검사의 임상적용                                                                 | 이승태 (연세의대/디엑스)            |
| 11:40-12:10 | Cell-free DNA methylation analysis for cancer detection                        | 신승호<br>(지니너스/엘엔씨바이오)      |
| 12:10-13:00 | Break Time                                                                     |                           |
| 13:00-14:30 | Education 2 분자유전보고서의 작성요령                                                      |                           |
| 13:00-13:30 | 유전질환에서의 분자유전보고서                                                                | 김윤정 (연세의대)                |
| 13:30-14:00 | 종양질환에서의 분자유전보고서                                                                | 이준형 (녹십자의료재단)             |
| 14:00-14:30 | 감염질환에서의 분자유전보고서                                                                | 허희재 (성균관의대)               |
| 14:30-16:00 | Oral Presentation                                                              |                           |
| 16:00-      | 총회 및 시상식                                                                       |                           |

17) 2022년도 학술대회

|       |                            |
|-------|----------------------------|
| 개 최 명 | 대한진단유전학회 2022년 제17차 학술대회   |
| 개최일시  | 2022년 6월 9일(목) ~ 6월 10일(금) |
| 개최장소  | 서울드래곤시티 3F 한라홀             |

| 날짜/시간         | 프로그램 및 연자                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
|---------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| DAY 1. 6/9(목) | Hall A                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | Hall B                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| 08:30~09:00   | Registration                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | [ Education I ]<br>한국유전자검사평가원 & 대한진단유전학회 공동교육<br>① 유전자검사평가원 평가 체계 및 심사 일반원칙 (우희연, 성균관의대)<br>② 검사실운영 분야 심사 항목의 이해 (안정열, 가천의대)<br>③ 분자유전 분야 심사 항목의 이해 (한민제, 한림의대)<br>④ NGS 분야 심사 항목의 이해 (장자현, 성균관의대)<br>⑤ 세포유전 분야 심사 항목의 이해 (김명신, 가톨릭의대)                                                                                       |
|               | [ Symposium I ]<br>국내 광범위신생아선별검사(NST)의 현황과 전망<br>① 국내검사실의 NST 통계 및 제언 (이아람, 녹십자의료재단)<br>② NST 개별항목의 임상적 의의 (박승만, 국립암센터)<br>③ 새로운 NST 검사항목의 유용성 및 전망 (박현경, 서울의과학연구소)                                                                                                                                                                                                       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| 10:30~11:00   | Coffee Break / 부스전시 및 포스터 관람                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| 11:00~11:10   | [ Opening Remark ] 개회사 (서울주, 대한진단유전학회 회장)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| 11:00~12:00   | [ Plenary Lecture ]<br>Biomarker Exploration from Multi-omics Perspective (김 선, 서울대학교 컴퓨터공학부)                                                                                                                                                                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| 12:00~13:00   | [ Luncheon Symposium I ]<br>Simplify NGS workflows with the AVENIO Edge System (Patrick Danoy, Roche Diagnostics Asia Pacific)                                                                                                                                                                                                                                            | [ Luncheon Symposium II ]<br>Development and Validation of New NGS-Based HLA Genotyping for Clinical Diagnostic Practice (최현정, 전남의대)                                                                                                                                                                                         |
| 13:00~14:30   | [ Symposium II ]<br>국가바이오빅데이터 사업 : 전장유전체 분석보고서 생산<br>① 국가바이오빅데이터 사업: 전장유전체 분석 소개 (김종원, 성균관의대)<br>② 국가바이오빅데이터 사업: 희귀질환 5K 전장유전체 분석 경험 (박경선, 경희의대)<br>③ Analytical Quality Control of Clinical Whole-Genome Sequencing (박종호, 삼성서울병원)<br>④ 국가바이오빅데이터 사업: 한국인에서의 secondary findings (김영은, 한양의대)                                                                               | [ Education II ]<br>Cytogenetics Public Database<br>① Available Database for Germline Cytogenetic Variant (민성희, 울산의대)<br>② Available Database for Somatic Cytogenetic Variant (김현영, 성균관의대)<br>③ Genetic Counseling in Cytogenetics Public Database (장우리, 인하의대)                                                               |
| 14:30~15:00   | Coffee Break / 부스전시 및 포스터 관람                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| 15:00~16:30   | [ Symposium III ]<br>Recent NGS Applications in Hematologic Malignancies<br>① Application of Next Generation Sequencing in <i>FLT3</i> -ITD Detection (김진주, 연세의대)<br>② Integrative Analysis of Gene Expression Data by RNA Sequencing for Differential Diagnosis of Acute Leukemia (이재웅, 가톨릭의대)<br>③ Genetic Profile of Primary Plasma Cell Leukemia in Korea (이영은, 중앙의대) | [ Education III ]<br>Computational Approaches in Medical Genetics<br>① Tumor Fraction Estimation and Copy Number Profiling in Somatic NGS Data (김영곤, 성균관의대)<br>② The Ulsan 1K Genome Project: Mapping the Korean Genome Diversity (이세민, 울산과학기술원)<br>③ Opportunities and Obstacles for Deep Learning in Genetics (최종문, 녹십자지능) |
| 16:30~        | 평의원회                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |

| 날짜/시간          | 프로그램 및 연자                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
|----------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| DAY 2. 6/10(금) | Hall A                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     | Hall B                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| 08:00~09:00    | Registration                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
|                | [ Industry Workshop I ]<br><br>① Precision Medicine Approaches in Cardiovascular Disease using NGS: Monogenic, Polygenic and Somatic Variant (송 한, 지놈오피니언/ 트루스트바이오사이언스)<br>② Agilent NGS Automation Sample Prep Solution (양지원, 한국애질런트)<br>③ Clinical Utility of NGS Based ctDNA Testing (이지수, 서울의대 / 한국아스트라제네카&한국엠에스디)                     | [ Oral Presentation I ]<br>① 담도암 환자에서의 순환 종양 DNA 분석을 위한 유전자 패널의 설계와 시험 (김남수, 연세의대)<br>② 자궁경부암 선별을 위한 HPV-16 및 HPV-18 유전자형 검사의 임상적 유용성 (조은혜, 성균관의대)<br>③ 한국인 T-ALL 환자의 유전자 변이 스펙트럼 (김혜린, 부산의대)<br>④ 면역저하자의 침습적 아스퍼길루스 진단을 위해 혈액 내 미생물 유래 세포유리핵산 전장유전체분석기법의 임상적 이용 (원동주, 연세의대)<br>⑤ 췌장암 환자에서 암 소인 유전자의 병원성 변이 빈도 (박선화, 국립암센터)<br>⑥ 한국인 베크위트-비데만 증후군 환자들의 임상적 및 분자유전학적 특징에 관한 연구 (김보람, 서울의대)<br>⑦ B형 림프아구성 백혈병에서 미세잔존질환의 모니터링을 위한 차세대 염기서열분석을 이용한 면역글로불린 유전자검사의 유효성 평가 (이현아, 연세의대)<br>⑧ 난소암에서 순환 종양 DNA(ctDNA)의 예후마커로서의 잠재성 (허진호, 연세의대)<br>⑨ 신경발달질환에서의 가족검사의 임상적 의의 (권순성, 연세의대) |
| 10:30~11:00    | Coffee Break / 부스전시 및 포스터 관람                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
|                | [ Industry Workshop II ]<br>① Implementation of AVENIO ctDNA Expanded Kit in the Clinical Laboratory (서수현, 서울의대/ 한국로슈진단)<br>② Circulating Tumor DNA Liquid Biopsy as a Tool for Precision Oncology (김수연, 아이엠비디엑스)                                                                                                                          | [ Oral Presentation II ]<br>① AML 환자에서 저메틸화제 치료 반응의 차이와 관련된 후성유전체 및 전사체 특성 (이택규, 연세의대)<br>② 혈액암에서 관찰된 체세포 승격 돌연변이의 특징 (김정아, 순천향의대)<br>③ 광학 지도작성을 통한 얼굴어깨위팔근육디스트로피의 진단 평가 (심예은, 연세의대)<br>④ BRCA 돌연변이가 없고 이전 백금 항암화학요법에 민감성을 보인 재발성 난소암 환자에서 Olaparib, Pembrolizumab, Bevacizumab 유지요법의 치료 반응 평가 및 예후 예측을 위한 circulating tumor DNA 분석의 유용성 (OPEB-01) (유경희, 연세의대)<br>⑤ 클론성 조혈작용이 순환종양 DNA 프로파일링에 미치는 영향 (이광섭, 연세의대)<br>⑥ Roche사의 Cell-Free DNA Collection Tube의 cell-free DNA의 안정성 및 <i>EGFR</i> 변이 발견에서의 민감도 평가 (하창희, 성균관의대)                                                   |
| 12:00~13:00    | [Luncheon Symposium III]<br>Experiences from Ion Torrent Genexus (김종원, 성균관의대)                                                                                                                                                                                                                                                              | [Luncheon Symposium IV]<br>Improved Diagnosis of Various Inborn Errors: Beyond Gene Panel (김명신, 가톨릭의대)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| 13:00~14:30    | [Symposium IV] 마이크로바이옴과 NGS<br>① 마이크로바이옴 기반의 항생제 내성 세균 장 감염 치료제 개발 (윤상선, 연세의대 미생물학교실)<br>② Exploring Human Skin Microbiome: Fundamentals, Pitfalls and Potential Application for Skin Disease (박진, 전북의대 피부과학교실)<br>③ 임상과의 협력 연구를 통한 마이크로바이옴 관련 연구 경험 소개 (원은정, 전남의대 기생충학교실)                                                                 | [Education IV] 유전 검사 결과 보고 및 설명<br>① 혈액 유전검사 결과 보고 및 설명 (신새암, 연세의대)<br>② 종양 유전검사 결과 보고 및 설명 (김도훈, 계명의대)<br>③ 약물 유전검사 결과 보고 및 설명 (임정훈, 연세의대)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
| 14:30~15:00    | Coffee Break / 부스전시 및 포스터 관람                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| 15:00~16:30    | [Symposium V]<br>Experience of ctDNA Testing at the Bedside<br>① Non-Small Cell Lung Cancer: Experience of ctDNA Testing in a Clinical Laboratory (이우창, 울산의대)<br>② Clinical Utility of ctDNA Testing in Prostate Cancer (한현호, 연세의대 비뇨의학과)<br>③ Application of ctDNA in the Diagnosis and Monitoring of Esophageal Cancer (박성용, 성균관의대 흉부외과) | [Education V] 유전 상담의 현재<br>① 유전 상담 국내 현황 (김지은, 순천향의대)<br>② 유전 상담 국외 현황 (김아람, 이화여자대학교 유전상담대학원)<br>③ 유전 상담 관련 윤리적/사회적 이슈 (류현미, 차의대 산부인과)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| 16:30~         | 총회 및 시상식                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |



18) 2023년도 학술대회

| 개 최 명         | 대한진단유전학회 2023년 제18차 학술대회                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
|---------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 개최일시          | 2023년 6월 1일(목) ~ 6월 2일(금)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| 개최장소          | 스위스그랜드호텔 컨벤션센터 4F 컨벤션홀                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| 날짜/시간         | 프로그램 및 연자                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| DAY 1. 6/1(목) | Hall A                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | Hall B                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| 08:50~09:00   | [ Opening Remark ] 개회사 (이경아, 대한진단유전학회 회장)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| 09:00~10:40   | [ Symposium I ]<br>The Promise of ctDNA Analysis: Validation, Applications, and Advancements<br>① Assay Validation and Experience with ctDNA Analysis (이지수, 서울의대)<br>② Current Applications of ctDNA in Precision Oncology (김영곤, 성균관의대)<br>③ The New Era of Liquid Biopsy (이승태, 연세의대)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | [ Education I ]<br>한국유전자평가원 & 대한진단유전학회 공동교육<br>① 유전자검사평가원 숙련도평가 체계 및 개정 사항 (우희연, 성균관의대)<br>② 현장평가 검사실운영 분야 심사 항목의 이해 (안정열, 가천의대)<br>③ 현장평가 범주 1 심사 항목의 이해 (공선영,국립암센터)<br>④ 현장평가 범주 2, 5 심사 항목의 이해 (한민제,한림의대)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| 10:40~11:00   | Coffee Break / 부스전시 및 포스터 관람                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| 11:00~13:00   | [ Oral Presentation I ]<br>① Ambiguity to Certainty: Experience of Reassessing <i>FBN1</i> Gene Variants of Uncertain Significance in a Clinical Laboratory (이종권, 성균관의대)<br>② Effective mutation detection strategies using an error-corrected ultra-sensitive next-generation sequencing assay in multiple myeloma patients (김진주, 연세의대)<br>③ Clinical Application of a Real-Time PCR Test for <i>CYP2C19</i> Genotyping Based on Genotype Distribution in a Healthy Korean Populations (박근열, 인제의대)<br>④ Utility of hybrid capture-based circulating-tumor DNA sequencing in the detection of gene fusions (하창희, 성균관의대)<br>⑤ RAS Mutations Seem to be Frequently Acquired During Relapse of Korean B-Lymphoblastic Leukemia (이진호, 연세의대) | [ Oral Presentation II ]<br>① Comparative results of CytoScan Xon assay and other molecular methods in clinical samples (원동주, 연세의대)<br>② Genetic alterations of circulating tumor DNA in advanced pancreatic cancer patients receiving 5-fluorouracil based chemotherapy (허수빈, 국립암센터)<br>③ Complementary role of genomic profiling based on cervical smear and blood for prognosis and treatment stratification in patients with endometrial cancer (김남수, 연세의대)<br>④ Characterizing the Diversity and Function of Double Positive T Cells in the Human Immune System (조운정, 고려의대)<br>⑤ Development and application of reference materials for DNA methylation measurement (이다혜, 한국표준과학연구원) |
| 13:00~14:30   | [ Luncheon Symposium I ]<br>Roche Digital Solutions Landscape – Lab &Provider Insights (최홍성/ 정우진, 한국로슈진단)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| 13:00~13:10   | Coffee Break / 부스전시 및 포스터 관람                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| 13:10~14:50   | [ Symposium II ]<br>Exploring Approaches of Multi-Omics Data<br>① Introduction to Databases and Tools for Multi-Omics Analysis (윤재원, 보훈의학연구소)<br>② Omics Data-Driven Precision Medicine in Cancer (빈진혁, 연세의대 의생명시스템정보학교실)<br>③ Introduction to Single Cell and Spatial Analysis using Multi-Omics Platforms (심준호, 성균관의대 피부과)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | [ Symposium III ]<br>진단유전 검사 수행의 실제와 troubleshooting<br>① PCR 기반 검사의 troubleshooting (김지은, 순천향의대)<br>② NGS의 troubleshooting (김훈석, 가톨릭의대)<br>③ CMA의 troubleshooting (박재현, 서울의대)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| 14:50~15:10   | Coffee Break / 부스전시 및 포스터 관람                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| 15:10~16:50   | [ Symposium IV ]<br>Promising Bioinformatics Tools and Pipelines<br>① Establishing The Role of Somatic Mutations in Human Brain Diseases (김준호, 성균관대 생명과학과)<br>② More Accurate ctDNA Analysis for Clinical Application (김시현, 서울의대 임상유전체의학과)<br>③ Detection of Structural Variation in Clinical Sequencing (이성영, 서울의대 임상유전체의학과)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | [ Symposium V ]<br>Current Perspectives on Molecular Testing in Cancer<br>① Interpretation Guidelines for Molecular Testing of Cancer: A Review of the AMP/ASCO/CAP and ClinGen/CGC/VICC Standards (김현영, 성균관의대)<br>② Challenges of Variant Interpretation of ctDNA in Clinical Laboratory (조은혜, 성균관의대)<br>③ Incidental Germline Findings in Cancer Patients Undergoing Molecular Profiling (임지숙, 고려의대)                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| 16:50~        | 평의원회                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |

| 날짜/시간         | 프로그램 및 연자                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
|---------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| DAY 2. 6/2(금) | Hall A                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | Hall B                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |
| 09:30~10:40   | [ Industry Workshop I ]<br>① Empowering Personalized Healthcare with Automated Annotation of NGS Result (서희원, 한국로슈진단)<br>② High Quality Human Whole Genome Sequencing at Scale for National Programs (Gabriel Kolle, 다우바이오메디카&일루미나)                                                                                                                                                                                    | [ Industry Workshop II ]<br>① Cancer Signature Ensemble Integrating cfDNA Methylation, Copy Number, and Fragmentation Facilitates Multi-Cancer early Detection (김수연, 아이엠비디엑스)<br>② Precision Medicine Approaches by Using Hereditary Cancer Syndrome Panel (이경아, 연세의대/ 한국아스트라제네카&한국MSD)                    |
| 10:40~11:00   | Coffee Break / 부스전시 및 포스터 관람                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| 11:00~12:00   | [ Plenary Lecture ]<br>Transposons and Somatic Mutations: Next Frontiers in Genomic Medicine (Dr. Eunjung Alice Lee, Assistant Professor, Division of Genetics and Genomics, Boston Children's Hospital &Harvard Medical School)                                                                                                                                                                                       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| 12:00~13:00   | [ Luncheon Symposium II ]<br>다우바이오메디카&일루미나<br>Past, Present, and Future of Human Genome Analysis (최무림, 서울의대)                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | [ Luncheon Symposium III ]<br>써모피셔사이언티픽<br>Diagnostic Utility of CytoScan Xon Array (설창안, GC지놈)                                                                                                                                                                                                            |
| 13:00~13:10   | Coffee Break / 부스전시 및 포스터 관람                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| 13:10~14:50   | [ Symposium VI ]<br>Molecular Analysis of Hematologic Neoplasms in the New Era of Classifications of WHO vs. ICC<br>① Molecular Findings and Testing in Lymphoid Neoplasms Classification (이종미, 가톨릭의대)<br>② Diagnostic Approach for Myeloid Neoplasms According to ICC and 5th WHO Classification: Focusing on Genetic Findings (추대현, 울산의대)<br>③ Molecular Findings and Testing in Germline Predisposition (김홍경, 중앙의대) | [ Symposium VII ]<br>다양한 검체에서 수행되는 질환연계 마이크로바이옴 분석연구<br>① 치주질환 연관 구강 마이크로바이옴 (지숙, 아주의대 치과학교실)<br>② 호흡기 검체 마이크로바이옴과 질환과의 연관성 (이하나, 고려대학교 바이오시스템의과학부)<br>③ Microbiome in Female Genital Tract (김영주, 이화의대 산부인과)                                                                                               |
| 14:50~15:10   | Coffee Break / 부스전시 및 포스터 관람                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| 15:10~16:50   | [Symposium VIII]<br>Interpretation of Diagnostic Genomic Testing in Specific Conditions<br>① The Integration of Phenotype-Genotype Information in Interpretation (김보연, 연세의대)<br>② Interpretation using the <i>FBN1</i> and <i>LDLR</i> ClinGen Guidelines(손지연, 이원의료재단)<br>③ Interpretation of Mitochondrial Disorders using Next-Generation Sequencing (김윤정, 연세의대)                                                     | [Symposium IX]<br>Next-Generation Cytogenetics/Cytogenomics<br>① Application of Optical Genome Mapping for Detection and Characterization of Constitutional and Somatic Structural Variations (원동주, 연세의대)<br>② Introduction to Exon Level Chromosome Microarray (민성희, 울산의대)<br>③ 혈액암에서의 CMA 적용 (설창안, GC지놈) |
| 16:50~        | 총회 및 시상식                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |

19) 2024년도 학술대회

|       |                             |
|-------|-----------------------------|
| 개 최 명 | 대한진단유전학회 2024년 제19차 학술대회    |
| 개최일시  | 2024년 6월 13일(목) ~ 6월 14일(금) |
| 개최장소  | 엘리에나호텔 3F 임페리얼홀 / 2F 컨벤션홀   |

DAY 1 6월 13일(목) : 세션A (3F 임페리얼홀)

| 시간          | 프로그램                                                                                           | 연자                                |
|-------------|------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------|
| 09:00~10:30 | Symposium I<br>Molecular Diagnosis in Clinical Microbiology Laboratory                         | 좌장: 정석훈 (연세의대)                    |
|             | ① Rapid Identification of Blood Culture Using Molecular Assay                                  | 김근주 (고려의대)                        |
|             | ② Syndromic Testing for Respiratory Infections: Clinical Impacts and Laboratory Considerations | 김태열 (성균관의대)                       |
|             | ③ Microbiome and Clinical Diagnostics: Microbiome-based NGS Panel                              | 박경운 (서울의대)                        |
| 10:30~11:00 | Coffee Break / 부스 및 포스터 전시 관람                                                                  | 전시장소: 복도로비                        |
| 11:00~11:05 | Opening Remark 개회사                                                                             | 이경아, 대한진단유전학회장                    |
| 11:05~12:00 | Plenary Lecture<br>Clinical Whole Genome Sequencing: Shifting Paradigm                         | 좌장: 서울주 (울산의대)<br>연자: 김종원 (성균관의대) |
| 12:00~13:00 | 점심시간 / Coffee Break / 부스 및 포스터 전시 관람                                                           | 전시장소: 복도로비                        |
| 13:00~14:30 | Symposium II Microbiome and Metagenomics                                                       | 좌장: 용동은 (연세의대)                    |
|             | ① Human Reference Gut and Oral Microbiome                                                      | 이인석 (연세대 생명시스템대학)                 |
|             | ② Characteristics of Urinary Microbiome in UTI Patients                                        | 신희봉 (순천향의대)                       |
|             | ③ Development of Microbiome Markers to Predict Patient Prognosis                               | 최민혁 (연세의대)                        |
| 14:30~15:00 | Coffee Break / 부스 및 포스터 전시 관람                                                                  | 전시장소: 복도로비                        |
| 15:00~16:30 | Symposium IV AI and Bioinformatic                                                              | 좌장: 이우창 (울산의대)                    |
|             | ① Diagnostic Value of Tandem Repeat Analysis Using Short-Read Sequencing Data                  | 윤지훈 (연세의대)                        |
|             | ② Big Data, Big Opportunities – Precision Medicine of Human Systemic Microbiome                | 이선재 (광주과학기술원)                     |
|             | ③ Bridging Biology and AI: AI-Driven Approaches in Drug Discovery                              | 전민지 (고려의대)                        |
| 17:00~      | 평의원회                                                                                           |                                   |

DAY 1 6월 13일(목) : 세션B (2F 컨벤션홀)

| 시간          | 프로그램                                                                   | 연자                                |
|-------------|------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------|
| 09:00~10:30 | Education I 한국유전자평가원 현장평가 심사원 공동교육                                     | 좌장: 안정열 (가천의대)                    |
|             | ① 유전자검사평가원 숙련도평가 체계                                                    | 우희연 (성균관의대)                       |
|             | ② 현장평가 검사실운영 분야 심사 항목의 이해                                              | 안정열 (가천의대)                        |
|             | ③ 현장평가 범주1심사 항목의 이해                                                    | 공선영 (국립암센터)                       |
|             | ④ 현장평가 범주2, 5심사 항목의 이해                                                 | 한민제 (한림의대)                        |
| 10:30~11:00 | Coffee Break / 부스 및 포스터 전시 관람                                          | 전시장소: 복도로비                        |
| 11:00~11:05 | Opening Remark 개회사                                                     | 이경아, 대한진단유전학회장                    |
| 11:05~12:00 | Plenary Lecture<br>Clinical Whole Genome Sequencing: Shifting Paradigm | 좌장: 서울주 (울산의대)<br>연자: 김종원 (성균관의대) |
| 12:00~13:00 | 점심시간 / Coffee Break / 부스 및 포스터 전시 관람                                   | 전시장소: 복도로비                        |
| 13:00~14:30 | Symposium III Lysosomal Storage Disease                                | 좌장: 송정환 (서울의대)                    |
|             | ① LSD 신생아선별검사 및 생화학적 진단                                                | 이준희 (서울의대)                        |
|             | ② LSD에 대한 분자유전학적 진단                                                    | 설창안 (GC지놈)                        |
|             | ③ LSD 조기진단과 치료                                                         | 김유미 (충남대의대)                       |
| 14:30~15:00 | Coffee Break / 부스 및 포스터 전시 관람                                          | 전시장소: 복도로비                        |
| 15:00~16:30 | Symposium V Cytogenetics in Hematologic Malignancies                   | 좌장: 한진영 (동아의대)                    |
|             | ① ISCN 2024 Update: International Nomenclature for Genomics            | 김명신 (가톨릭의대)                       |
|             | ② Cancer Cytogenetics: Chromosome Study                                | 김인숙 (부산의대)                        |
|             | ③ Cancer Cytogenetics: FISH                                            | 신새암 (연세의대)                        |
| 17:00~      | 평의원회                                                                   |                                   |



DAY 2 6월 14일(금) : 세션A (3F 임페리얼홀)

| 시간          | 프로그램                                                                                                                                                                                                                                                    | 연자                                                                          |
|-------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------|
| 09:00~10:30 | Education II 유전자검사기관 종사자 교육                                                                                                                                                                                                                             | 좌장: 남명현 (고려의대)                                                              |
|             | ① 유전자검사 관련 법령 및 제도 및 유전자검사의 목적에 따른 유전자 검사 항목 분류 이해<br>② 태아 및 배아 대상 유전자검사의 법적, 윤리적 이슈<br>③ 유전자검사 실무 - 검사대상물/유전정보/개인정보 관리                                                                                                                                 | 박경선 (경희의대)<br><br>김만진 (서울의대)<br>손지연 (이원의료재단)                                |
|             | Coffee Break / 부스 및 포스터 전시 관람                                                                                                                                                                                                                           | 전시장소: 복도로비                                                                  |
| 10:45~12:00 | Industry Workshop I                                                                                                                                                                                                                                     | 좌장: 하정숙 (계명의대)                                                              |
|             | ① Longitudinal Detection of ctDNA in Non-Hodgkin Lymphoma<br>② Evaluation of a New Sequencing Instrument, AVITI<br>③ Genomic Tools for Genetic Disease Investigation and Cytogenetic Screening                                                          | 성지연 (한국로슈진단)<br><br>이승태(연세의대/엑스퍼젠&파우바이오)<br>Thomas Klemm<br>(다우바이오메디카&일루미나) |
|             | 점심시간 / Coffee Break / 부스 및 포스터 전시 관람                                                                                                                                                                                                                    | 전시장소: 복도로비                                                                  |
| 12:00~12:30 | 점심시간 / Coffee Break / 부스 및 포스터 전시 관람                                                                                                                                                                                                                    | 전시장소: 복도로비                                                                  |
| 12:30~13:00 | Industry Workshop III HPV검사 임상권고안 수립 계획 및 현황                                                                                                                                                                                                            | 좌장: 이경아 (연세의대)<br>연자: 이신화 (서울아산병원 산부인과)                                     |
| 13:00~14:30 | Symposium VI<br>Liquid Biopsy: Current Advances and Clinical Applications                                                                                                                                                                               | 좌장: 공선영 (국립암센터)                                                             |
|             | ① Highly Sensitive Detection of Early Stage HCC Using PCR based Liquid Biopsy<br>② Clinical Application of Urine as a Source of Liquid Biopsy for Urological Cancer<br>③ Fusion Detection Using Circulating Tumor DNA Assays : The Value and Challenges | 김영준 (연세대 생명시스템대학)<br><br>원동주 (연세의대)<br><br>김영곤 (성균관의대)                      |
|             | Coffee Break / 부스 및 포스터 전시 관람                                                                                                                                                                                                                           | 전시장소: 복도로비                                                                  |
| 1430~15:00  | Coffee Break / 부스 및 포스터 전시 관람                                                                                                                                                                                                                           | 전시장소: 복도로비                                                                  |
| 15:00~16:30 | Symposium VIII<br>Utility of RNA Sequencing in Clinical Laboratory                                                                                                                                                                                      | 좌장: 김명신 (가톨릭의대)                                                             |
|             | ① Sanger RNA Sequencing without NMD Inhibition and Variant Reclassification<br>② RNA Sequencing Analysis Pipeline for Clinical Application<br>③ Introducing Single-Cell RNA Sequencing and Its Applicability                                            | 하창희 (건국의대)<br><br>박종호 (분당서울대학교병원)<br>장미애 (성균관의대)                            |
|             | 총회 및 시상식                                                                                                                                                                                                                                                |                                                                             |
| 16:50~      | 총회 및 시상식                                                                                                                                                                                                                                                |                                                                             |

DAY 2 6월 14일(금) : 세션B (2F 컨벤션홀)

| 시간          | 프로그램                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | 연자                                                                                                                                                                                                                                       |
|-------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 08:15~10:30 | Oral Presentation                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | 좌장: 이승태 (연세의대)                                                                                                                                                                                                                           |
|             | ① 제2형 당뇨병 여성에서 질내 미생물 군집의 구성 및 기능적 다양성 변화의 임상적 중요성<br>② 전장엑소솜기서열분석법과 MALDI-ToF 질량분석법으로 진단한 <i>MAN1B1</i> -CDG 증례<br>③ CRISPR/Cas system 과 long-read sequencing 을 통한 다중 반복 서열 확장 검출 전략<br>④ 뇌졸중 환자의 상지재활에서 초기 기능적 예후와 관련된 인자 연구<br>⑤ 대장암 환자에서의 순환종양핵산(ctDNA) 검사의 임상적 유용성<br>⑥ B세포 급성 림프구성 백혈병 아형 분류를 위한 머신 러닝 모델 비교 평가<br>⑦ MDS와 CCUS(Clonal Cytopenia of Undetermined Significance) 의 유전적 차이<br>⑧ <i>RP1</i> 유전자의 Alu 삽입 변이에 대한 빈도 및 진단법 연구<br>⑨ 한국인 암 환자의 <i>PALB2</i> 생식세포 변이의 빈도 및 임상적 특성<br>⑩ 건강검진센터 수검자에서 시행한 유전성 심장혈관질환 유전자 패널검사 결과와 변이 양성률<br>⑪ 5-플루오로우라실 기반 항암 요법을 받은 체장암 환자에서 순환종양 DNA 모니터링<br>⑫ 엑손 단위 복제 수 분석을 포함한 한국인 <i>CYP2D6</i> 유전형 분석<br>⑬ <i>EGFR</i> 유전자 변이의 cfDNA 표준물질 개발<br>⑭ HIV1, HIV2, HCV 및 IC 검출을 위한 quadruplex ddPCR Assay | 이승욱 (가톨릭의대)<br><br>김경보 (계명의대)<br><br>염은주 (연세의대)<br><br>이재웅 (가톨릭의대)<br>심효은 (국립암센터)<br>임서영 (연세의대)<br>강예현 (연세의대)<br><br>홍윤지 (성균관의대)<br>강민채 (국립암센터)<br>이경훈 (한국건강관리협회)<br><br>이기연 (국립암센터)<br><br>허원영 (성균관의대)<br>홍새롬 (한국표준과학연구원)<br>임수연 (성균관대) |
|             | Coffee Break / 부스 및 포스터 전시 관람                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | 전시장소: 복도로비                                                                                                                                                                                                                               |
| 10:30~10:45 | Coffee Break / 부스 및 포스터 전시 관람                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | 전시장소: 복도로비                                                                                                                                                                                                                               |
| 10:45~12:00 | Industry Workshop II                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | 좌장: 전창호 (대구가톨릭의대)                                                                                                                                                                                                                        |
|             | ① Single-Cell and Single-Microbe High-Throughput Sequencing Solution<br>② Genetic Diagnosis Utilizing xGen Exome and mtDNA Research Solution<br>③ Application of Biomarker Testing for Precision Medicine Approach                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | YanquanLuo (MobiDrop/다이하제닉스)<br>설창안 (GC지놈/ 아이디티코리아)<br><br>이경아 (연세의대/ 한국아스트라제네카&한국MSD)                                                                                                                                                   |
|             | 점심시간 / Coffee Break / 부스 및 포스터 전시 관람                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | 전시장소: 복도로비                                                                                                                                                                                                                               |
| 12:00~12:30 | 점심시간 / Coffee Break / 부스 및 포스터 전시 관람                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | 전시장소: 복도로비                                                                                                                                                                                                                               |
| 12:30~13:00 | Industry Workshop III HPV검사 임상권고안 수립 계획 및 현황                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | 좌장: 이경아 (연세의대)<br>연자: 이신화 (서울아산병원 산부인과)                                                                                                                                                                                                  |
| 13:00~14:30 | Symposium VII Novel Diagnostic Techniques for Hematologic Malignancies                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | 좌장: 김인숙 (부산의대)                                                                                                                                                                                                                           |
|             | ① NGS MRD for Hematologic Malignancies<br>② Digital Droplet PCR in Hematologic Malignancies<br>③ Liquid Biopsy for Lymphoma                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | 김진주 (연세의대)<br>김현지 (서울의대)<br>김홍경 (중앙의대)                                                                                                                                                                                                   |
|             | Coffee Break / 부스 및 포스터 전시 관람                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | 전시장소: 복도로비                                                                                                                                                                                                                               |
| 15:00~16:30 | Symposium IX<br>임상지침 공모과제 : 혈액암 유전자검사 해석 및 보고 - 지침/ 권고안                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | 좌장: 우희연 (성균관의대)                                                                                                                                                                                                                          |
|             | ① 혈액암 유전자검사서에서 발견되는 somatic variant 해석 및 보고 지침/권고안<br>② 혈액암 환자에서 MRD monitoring 검사 결과 해석 및 보고 지침/ 권고안                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                | 김현영 (성균관의대)<br><br>김미영 (울산의대)                                                                                                                                                                                                            |
|             | 총회 및 시상식                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                          |
| 16:50~      | 총회 및 시상식                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                          |

# 제2부 ELSI 심포지엄

## 대한진단유전학회 20년사 ELSI 심포지엄

대한진단유전학회 정기학술대회와 함께 개최되는 하반기 심포지엄은 10~12월경 열리며, 2017년 10월 첫 심포지엄에서는 “유전검사-ELSI(Ethical, Legal and Social Implications): 검사실 인증과 규제”를 주제로 정밀의학 실현을 위한 유전체검사의 방향과 과제를 논의하였다. 이후에는 유전검사의 학문적·기술적 이슈를 넘어, 정책·법·제도 등 사회적 측면을 아우르는 심도 있는 토론의 장으로 발전하였다. 또한, 본 심포지엄은 2023년부터 「극희귀·상세불명 및 기타 염색체 이상질환 산정특례 운영지침」에 따라 희귀질환 진단 의사를 대상으로 하는 교육프로그램으로 진행되고 있으며, 대한의사협회(KMA) 연수평점을 인정받고 있다.





대한진단유전학회 20년사

# ELSI 심포지엄

1) 2017년도 심포지엄

|             |                                                                                                         |                              |
|-------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------|
| 개 최 명       | 대한진단유전학회 2017년 제1차 추계심포지엄                                                                               |                              |
| 개최일시        | 2017년 11월 1일(수)                                                                                         |                              |
| 개최장소        | 삼성서울병원 본관 지하1층 대강당                                                                                      |                              |
| 시간          | 프로그램                                                                                                    | 연자                           |
| 09:00-09:20 | 등록                                                                                                      |                              |
| 09:20-09:30 | 개회사                                                                                                     | 김종원<br>(대한진단유전학회 회장)         |
| 09:30-12:00 | Session I. NGS 검사의 실제 및 Companion Diagnostics                                                           | 좌장: 조현찬<br>(한림의대 진단검사의학과)    |
| 09:30-10:30 | NGS 검사의 검사 지침                                                                                           | 성문우 (서울의대 진단검사의학과)           |
| 10:30-11:10 | NGS 검사 결과 보고서 작성 지침의 수립                                                                                 | 기창석 (성균관의대 진단검사의학과)          |
| 11:10-11:30 | Coffee break                                                                                            |                              |
| 11:30-12:00 | Companion Diagnostics의 현황 및 문제점                                                                         | 이경아 (연세의대 진단검사의학과)           |
| 12:00-13:00 | 특강                                                                                                      | 좌장: 송정한<br>(대한진단검사의학회 이사장)   |
| 12:00-13:00 | 정밀의료: 현황과 추진상황                                                                                          | 박도준 (국립보건연구원장)               |
| 13:00-14:00 | 중식                                                                                                      |                              |
| 14:00-15:00 | Session II. 최신유전검사의 경험과 문제들 (1)                                                                         | 좌장: 전창호<br>(대구가톨릭의대 진단검사의학과) |
| 14:00-14:15 | NGS 선별급여: 대형 병원의 초기 시행 경험과 문제점                                                                          | 이승태 (연세의대 진단검사의학과)           |
| 14:15-14:30 | NGS 선별급여: 검사 센터의 초기 시행 경험과 문제점                                                                          | 장자현 (녹십자의료재단)                |
| 14:30-14:55 | 소아 뇌전증에서의 NGS의 임상적 적용                                                                                   | 강훈철 (연세의대 소아신경과)             |
| 14:55-15:15 | Coffee break                                                                                            |                              |
| 15:15-16:30 | Session III. 최신유전검사의 경험과 문제들 (2)                                                                        | 좌장: 한진영<br>(동아의대 진단검사의학과)    |
| 15:15-15:40 | 최신 산전유전검사의 임상 적용 시 문제점                                                                                  | 김민형 (단국의대 산부인과)              |
| 15:40-16:05 | 유전 검사: 입법 현실과 법정책                                                                                       | 김나경 (성신여대 법학과)               |
| 16:05-16:30 | 개인정보보호법상 건강정보와 유전정보                                                                                     | 이원복 (이화여대 법학과)               |
| 16:30-17:10 | Panel Discussion: 새로운 유전 검사를 어떻게 수용할 것인가? - 규제, 지침과 ELSI-                                               | 좌장: 김종원<br>(성균관의대 진단검사의학과)   |
| 16:30-7:10  | 패널토의<br>이경아 (연세의대 진단검사의학과)<br>이승태 (연세의대 진단검사의학과)<br>류현미 (단국의대 산부인과)<br>김나경 (성신여대 법학과)<br>이원복 (이화여대 법학과) |                              |
| 17:10-17:20 | 폐회사 및 기념촬영                                                                                              |                              |

2) 2018년도 심포지엄

|             |                                                                |                                                 |
|-------------|----------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------|
| 개 최 명       | 대한진단유전학회 2018년 제2차 심포지엄                                        |                                                 |
| 개최일시        | 2018년 10월 10일(수)                                               |                                                 |
| 개최장소        | 서울아산병원 동관 6층 대강당                                               |                                                 |
|             |                                                                |                                                 |
| 시간          | 프로그램                                                           | 연자                                              |
| 09:00-09:30 | 등록                                                             |                                                 |
| 09:30-09:40 | 개회사                                                            | 김종원 (대한진단유전학회 회장)                               |
| 09:40-10:40 | Session I: 최신 유전검사와 ELSI                                       | 좌장: 김선희<br>(성균관의대 진단검사의학과)                      |
| 09:40-10:10 | 유전자가위 기술을 활용한 유전자 편집기술의 최근 동향                                  | 배상수 (한양대학교 화학과)                                 |
| 10:10-10:40 | 유전자가위를 활용한 유전자 편집 기술과 법적, 윤리적 문제                               | 신동일 (한경대학교 법학과)                                 |
| 10:40-11:00 | Coffee break                                                   |                                                 |
| 11:00-12:50 | Session II: 분자진단검사의 최신지견                                       | 좌장: 한진영<br>(동아의대 진단검사의학과)                       |
| 11:00-11:30 | 분자진단검사 임상진단지침 권고안: 차세대염기서열분석기법을 이용한 혈액암유전자패널에서의 체성유전자변이 평가검증지침 | 김혜진 (명지병원 진단검사의학과)                              |
| 11:30-12:50 | 특강 동반진단 마커                                                     | 좌장: 조현찬<br>(한림의대 진단검사의학과)                       |
| 11:30-12:10 | BRCA VUS reclassification in Clinician perspectives            | 임명철 (국립암센터 산부인과)                                |
| 12:10-12:50 | Biomarker trends in Immuno-Oncology                            | 박유림 (한국엠에스디 의학부)                                |
| 12:50-14:10 | 중식                                                             |                                                 |
| 14:10-15:50 | Session III: 검사실 인증과 유전자검사                                     | 좌장: 송정한<br>(서울의대 진단검사의학과)                       |
| 14:10-14:30 | NGS 임상검사실 검사시스템 인증, 관리 규정                                      | 고대현 (울산의대 진단검사의학과)                              |
| 14:30-14:50 | NGS 검사 분야별 품질관리체계, 숙련도, 검사성능 가이드라인                             | 장자현 (녹십자의료재단)                                   |
| 14:50-15:10 | 유전검사의 국내 검사실 인증 프로그램 인증 체계 및 평가 기준 - 진단검사의학재단                  | 이우인 (경희의대 진단검사의학과)                              |
| 15:10-15:30 | 유전검사의 국내 검사실 인증 프로그램 인증 체계 및 평가 기준 - 유전자 검사평가원                 | 이경아 (연세의대 진단검사의학과)                              |
| 15:30-15:50 | 유전검사의 CLIA 임상검사실 인증 및 관리 체계 및 평가 기준                            | 엄태현 (인제의대 진단검사의학과)                              |
| 15:50-16:00 | Coffee break                                                   |                                                 |
| 16:00-17:00 | Session IV: 유전자검사 현행 규제의 문제점과 개선방향                             | 좌장 : 전창호<br>(대구가톨릭의대 진단검사의학과)                   |
| 16:00-16:20 | 유전자검사 동의 및 익명화                                                 | 박경선 (에스디지노믹스)                                   |
| 16:20-16:40 | 검사 대상물의 제공, 폐기                                                 | 서자영 (가천의대 진단검사의학과)                              |
| 16:40-17:00 | 유전자검사 기관 신고 및 변경                                               | 허미나 (건국의대 진단검사의학과)                              |
| 17:00-18:00 | Panel Discussion: 국내 유전자검사 인증 제도 발전 방향과 유전자검사 내실화를 위한 방안       | 좌장: 김종원<br>(성균관의대 진단검사의학과)<br><br>패널: 발표자 및 관계자 |

3) 2019년도 심포지엄

| 개 최 명       | 대한진단유전학회 2019년 제3차 심포지엄                                        |                            |
|-------------|----------------------------------------------------------------|----------------------------|
| 개최일시        | 2019년 10월 10일(목)                                               |                            |
| 개최장소        | 백범김구기념관 컨벤션홀                                                   |                            |
|             |                                                                |                            |
| 시간          | 프로그램                                                           | 연자                         |
| 09:00~09:30 | 등록                                                             |                            |
| 09:30~09:40 | 개회사                                                            | 김종원 (대한진단유전학회 회장)          |
| 09:40~10:40 | Session I: 최신 유전자검사와 ELSI                                      | 좌장: 김선희 (삼성서울병원 진단검사의학과)   |
| 09:40~10:10 | 유전자가위 기술을 활용한 유전자 편집기술의 최근 동향                                  | 배상수 (한양대 화학과)              |
| 10:10~10:40 | 유전자가위를 활용한 유전자 편집 기술과 법적, 윤리적 문제                               | 신동일 (한경대 법학과)              |
| 10:40~11:00 | Coffee break                                                   |                            |
| 11:00~12:50 | Session II: 분자진단검사의 최신지견                                       | 좌장: 한진영 (동아대학교 진단검사의학과)    |
| 11:00~11:30 | 분자진단검사 임상진단지침 권고안: 차세대염기서열분석기법을 이용한 혈액암유전자패널에서의 체성유전자변이 평가검증지침 | 김혜진 (명지병원 진단검사의학과)         |
| 11:30~12:50 | 특강 동반진단 마커                                                     | 좌장: 조현찬 (강동성심병원 진단검사의학과)   |
| 11:30~12:10 | BRCA VUS reclassification in Clinician perspectives            | 임명철 (국립암센터 산부인과)           |
| 12:10~12:50 | Biomarker trends in Immuno-Oncology                            | 박유림 (한국엠에스디 의학부)           |
| 12:50~14:10 | 중식                                                             |                            |
| 14:10~15:50 | Session III: 검사실 인증과 유전자검사                                     | 좌장: 송정한 (분당서울대학병원 진단검사의학과) |
| 14:10~14:30 | NGS 임상검사실 검사시스템 인증, 관리 규정                                      | 고대현 (울산의대 진단검사의학과)         |
| 14:30~14:50 | NGS 검사 분야별 품질관리체계, 숙련도, 검사성능 가이드라인                             | 장자현 (녹십자지능)                |
| 14:50~15:10 | 유전자검사의 국내 검사실 인증 프로그램 인증 체계 및 평가 기준 - 진단검사의학재단                 | 이우인 (경희의대 진단검사의학과)         |
| 15:10~15:30 | 유전자검사의 국내 검사실 인증 프로그램 인증 체계 및 평가 기준 - 유전자검사평가원                 | 이경아 (연세의대 진단검사의학과)         |
| 15:30~15:50 | 유전자검사의 CLIA 임상검사실 인증 및 관리 체계 및 평가 기준                           | 엄태현 (인제의대 진단검사의학과)         |
| 15:50~16:00 | Coffee break                                                   |                            |
| 16:00~17:00 | Session IV: 유전자검사 현행 규제의 문제점과 개선방향                             | 좌장: 전창호 (대구가톨릭의료원 진단검사의학과) |
| 16:00~16:20 | 유전자검사 동의 및 익명화                                                 | 박경선 (에스디지노믹스)              |
| 16:20~16:40 | 검사 대상물의 제공, 폐기                                                 | 서자영 (가천의대 진단검사의학과)         |
| 16:40~17:00 | 유전자검사 기관 신고 및 변경                                               | 허미나 (건대의대 진단검사의학과)         |
| 17:00~18:00 | Panel Discussion: 국내 유전자검사 인증 제도 발전 방향과 유전자검사 내실화를 위한 방안       | 좌장: 김종원 (성균관의대)            |
|             |                                                                | 패널: 발표자 및 관계자              |

| 시간          | 프로그램                                                                                     | 연자                                       |
|-------------|------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------|
| 08:55~09:00 | 개회사                                                                                      | 전창호 (대한진단유전학회 회장)                        |
| 09:00~11:00 | Session I: 진료현장에서 유전자검사와 ELSI                                                            | 좌장: 조현찬 (녹십자의료재단)                        |
| 09:00~09:30 | 유전자검사에서 설명과 동의의 문제                                                                       | 김나영 (성심여대 법학과)                           |
| 09:30~10:00 | 유전성 질환, 유전자검사와 ELSI 연구                                                                   | 이원행 (연세대 인문사회연구소)                        |
| 10:00~10:30 | 유전자사업 정밀의료에 대한 환자, 일반인, 전문가들의 인식                                                         | 공선영 (국립암센터 진단검사의학과)                      |
| 10:30~11:00 | 유전자사업 유전질환자, 유전성질환 과위험군에 대한 ELSI 이슈                                                      | 장윤정 (국립암센터 가정의학과)                        |
| 11:00~11:20 | Coffee break                                                                             |                                          |
| 11:20~12:50 | 특강 유방암/난소암 표적항암치료 Olaparib updates: Clinical-diagnostic perspectives                     | 한진영 (동아의대 진단검사의학과)                       |
| 11:20~11:50 | PARPi for breast cancer                                                                  | 김건민 (연세의대 종양내과)                          |
| 11:50~12:20 | gBRCA test for olaparib in breast cancer patients                                        | 오정현 (한국엠에스디 의학부)                         |
| 12:20~12:50 | Strategy for BRCA testing according to different sample types in ovarian cancer patients | 이경아 (연세의대 진단검사의학과)                       |
| 12:50~14:00 | 중식                                                                                       |                                          |
| 14:00~15:00 | Session II: NGS 데이터 분석                                                                   | 좌장: 이우창 (울산의대 진단검사의학과)                   |
| 14:00~14:30 | NGS 분석과정 오류와 검증                                                                          | 남명현 (고려의대 진단검사의학과)                       |
| 14:30~15:00 | 국내 NGS 검사실 데이터 분석 BI (Bioinformatics) pipeline 현황                                        | 최규태 (충남의대 진단검사의학과)                       |
| 15:00~15:10 | Coffee break                                                                             |                                          |
| 15:10~16:40 | Session III: DTC 유전자검사의 이해                                                               | 좌장: 전창호 (대구가톨릭의대 진단검사의학과)                |
| 15:10~15:40 | DTC 유전자검사의 국내외 현황                                                                        | 임지숙 (가톨릭의대 진단검사의학과)                      |
| 15:40~16:10 | DTC 유전자검사의 국제 가이드라인                                                                      | 김도훈 (계명의대 진단검사의학과)                       |
| 16:10~16:40 | DTC 유전자검사의 현재와 미래                                                                        | 김명신 (가톨릭의대 진단검사의학과)                      |
| 16:40~17:30 | Panel Discussion DTC 유전자검사 관리 방안 Panel토의                                                 | 좌장: 김종원 (성균관의대 진단검사의학과)<br>패널: 발표자 및 관계자 |
| 17:30       | 폐회사                                                                                      | 전창호 (대한진단유전학회 회장)                        |



4) 2020년도 심포지엄

|             |                                                                                          |                                                                                                                                                                  |
|-------------|------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 개 최 명       | 대한진단유전학회 2020년 제4차 심포지엄                                                                  |                                                                                                                                                                  |
| 개최일시        | 2020년 12월 10일(목)                                                                         |                                                                                                                                                                  |
| 개최장소        | 온라인 라이브 생중계                                                                              |                                                                                                                                                                  |
|             |                                                                                          |                                                                                                                                                                  |
| 시간          | 프로그램                                                                                     | 연자                                                                                                                                                               |
| 08:30-08:55 | 등록                                                                                       |                                                                                                                                                                  |
| 08:55-09:00 | 개회사                                                                                      | 전창호 (대한진단유전학회 회장)                                                                                                                                                |
| 09:00-11:00 | Session I: 진료현장에서 유전검사와 ELSI                                                             | 좌장: 조현찬 (녹십자의료재단)                                                                                                                                                |
| 09:00-09:30 | 유전검사에서 설명과 동의의 문제                                                                        | 김나경 (성신여대 법학과)                                                                                                                                                   |
| 09:30-10:00 | 유전성 질환, 유전자검사의 ELSI 연구                                                                   | 이일학 (연세대 인문사회학의학교실)                                                                                                                                              |
| 10:00-10:30 | 유전검사와 정밀의료에 대한 환자, 일반인, 전문가들의 인식                                                         | 공선영 (국립암센터 진단검사의학과)                                                                                                                                              |
| 10:30-11:00 | 유전검사와 유전질환자, 유전성질환 고위험군에 대한 ELSI 이슈                                                      | 장윤정 (국립암센터 가정의학과)                                                                                                                                                |
| 11:00-11:20 | Coffee Break                                                                             |                                                                                                                                                                  |
| 11:20-12:50 | 특강 유방암/난소암 표적항암치료 Olaparib updates: Clinical-diagnostic perspectives                     | 좌장: 한진영 (동아의대 진단검사의학과)                                                                                                                                           |
| 11:20-11:50 | PARPi for breast cancer                                                                  | 김건민 (연세의대 종양내과)                                                                                                                                                  |
| 11:50-12:20 | gBRCA test for olaparib in breast cancer patients                                        | 오정현 (한국엠에스디 의학부)                                                                                                                                                 |
| 12:20-12:50 | Strategy for BRCA testing according to different sample types in ovarian cancer patients | 이경아 (연세의대 진단검사의학과)                                                                                                                                               |
| 12:50-14:00 | Lunch                                                                                    |                                                                                                                                                                  |
| 14:00-15:00 | Session II: NGS 데이터 분석                                                                   | 좌장: 이우창 (울산의대 진단검사의학과)                                                                                                                                           |
| 14:00-14:30 | NGS 분석과정 오류와 검증                                                                          | 남명현 (고려의대 진단검사의학과)                                                                                                                                               |
| 14:30-15:00 | 국내 NGS 검사실 데이터 분석 BI (Bioinformatics) pipeline 현황                                        | 최규태 (충남의대 진단검사의학과)                                                                                                                                               |
| 15:00-15:10 | Coffee Break                                                                             |                                                                                                                                                                  |
| 15:10-16:40 | Session III: DTC 유전자 검사의 이해                                                              | 좌장: 전창호 (대구가톨릭의대 진단검사의학과)                                                                                                                                        |
| 15:10-15:40 | DTC 유전자검사의 국내외 현황                                                                        | 임지숙 (가톨릭의대 진단검사의학과)                                                                                                                                              |
| 15:40-16:10 | DTC 유전자검사의 국외 가이드라인                                                                      | 김도훈 (계명대의대 진단검사의학과)                                                                                                                                              |
| 16:10-16:40 | DTC 유전자검사의 현재와 미래                                                                        | 김명신 (가톨릭의대 진단검사의학과)                                                                                                                                              |
| 16:40-17:30 | Panel Discussion DTC 유전자검사 관리 방안 Panel토의                                                 | 좌장: 김종원 (성균관의대 진단검사의학과)<br>패널<br>서울주 (울산의대 진단검사의학과)<br>이경아 (연세의대 진단검사의학과)<br>김명신 (가톨릭의대 진단검사의학과)<br>임지숙 (가톨릭의대 진단검사의학과)<br>김도훈 (계명대의대 진단검사의학과)<br>김나경 (성신여대 법학과) |
| 17:30       | 폐회사                                                                                      | 전창호 (대한진단유전학회 회장)                                                                                                                                                |

5) 2021년도 심포지엄

|            |                                                                |                                                     |
|------------|----------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------|
| 개 최 명      | 대한진단유전학회 2021년 제5차 심포지엄                                        |                                                     |
| 개최일시       | 2021년 12월 10일(금)                                               |                                                     |
| 개최장소       | 온라인 라이브 생중계                                                    |                                                     |
|            |                                                                |                                                     |
| 시간         | 프로그램                                                           | 연자                                                  |
| 08:50-8:55 | 안내방송                                                           |                                                     |
| 08:55-9:00 | 개회사                                                            | 서울주 (대한진단유전학회 회장)                                   |
| 09:00-2:20 | Session I: 신생아, 소아청소년 대상 유전자검사와 이슈                             | 좌장: 이경아 (연세의대 진단검사의학과)                              |
| 09:00-0:20 | Part 1: 신생아, 소아청소년 대상 유전자검사의 이해                                |                                                     |
| 09:00-9:20 | 신생아 스크리닝 검사의 이해                                                | 남명현 (고려의대 진단검사의학과)                                  |
| 09:20-9:40 | 선천성 유전질환에 대한 염색체 마이크로어레이 검사                                    | 설창안 (GC녹십자지놈)                                       |
| 09:40-0:00 | 선천성 대사질환에 대한 생화학검사                                             | 안선현 (서울의과학연구소)                                      |
| 10:00-0:20 | 신생아 대상 NGS 검사의 최근 동향                                           | 윤 정 (고려의대 진단검사의학과)                                  |
| 10:20-0:30 | Coffee break                                                   |                                                     |
| 10:30-2:20 | Part 2: 신생아, 소아청소년 대상 유전자검사의 현황과 이슈                            |                                                     |
| 10:30-1:00 | 신생아 대상 무증상 유전자 선별검사의 현황과 이슈                                    | 장우리 (인하의대 진단검사의학과)                                  |
| 11:00-1:30 | 신생아, 소아청소년 대상 유전자검사의 임상 경험과 유전상담                               | 이현주 (연세의대 소아청소년과)                                   |
| 11:30-2:00 | 신생아, 소아청소년 대상 유전자검사의 법적, 윤리적 이슈                                | 장 옥 (연세대 보건대학원)                                     |
| 12:00-2:20 | Q&A 및 토의                                                       |                                                     |
| 12:20-3:00 | 중식                                                             |                                                     |
| 13:00-3:40 | 특강: 소비자대상직접(DTC) 유전자검사와 DTC 인증제                                | 좌장: 전창호 (대구가톨릭의대 진단검사의학과)<br>연자: 서울주 (울산의대 진단검사의학과) |
| 13:40-3:50 | Q&A                                                            |                                                     |
| 13:50-5:10 | Session II: 임상지침 공모과제: 분자진단검사 임상검사실 지침 권고안                     | 좌장: 우희연 (성균관의대 진단검사의학과)                             |
| 13:50-4:20 | 종양 유전검사 결과 설명 지침/권고안                                           | 김도훈 (계명대 진단검사의학과)                                   |
| 14:20-4:50 | 약물 유전검사 결과 설명 지침/권고안                                           | 임정훈 (연세의대 진단검사의학과)                                  |
| 14:50-5:10 | Q&A 및 패널토의                                                     | 패널 김종원(성균관의대), 유종하(국민건강보험 일산병원)                     |
| 15:10-5:20 | Coffee break                                                   |                                                     |
| 15:20-7:00 | Session III: 생명윤리 및 안전에 관한 법률 시행규칙 개정 - 유전자검사 목적에 따른 분류 및 관리방안 | 좌장: 김종원 (성균관의대 진단검사의학과)                             |
| 15:20-5:50 | 생명윤리 및 안전에 관한 법률 시행규칙 개정의 개요 및 방향                              | 백수진 (국가생명윤리정책원)                                     |
| 15:50-6:30 | 생명윤리 및 안전에 관한 법률 시행규칙 개정의 영향                                   | 박경선 (경희의대 진단검사의학과)                                  |
| 16:30-7:00 | Q&A 및 패널토의                                                     | 패널 연자, 회장, 법조계(김재선, 부산대 법학전문대학원), 업계                |
| 17:00      | 폐회사                                                            | 서울주 (대한진단유전학회 회장)                                   |

6) 2022년도 심포지엄

|             |                                                              |                           |
|-------------|--------------------------------------------------------------|---------------------------|
| 개 최 명       | 대한진단유전학회 2022년 제6차 심포지엄                                      |                           |
| 개최일시        | 2022년 12월 7일(수)                                              |                           |
| 개최장소        | 백범김구기념관 1F 컨벤션홀                                              |                           |
|             |                                                              |                           |
| 시간          | 프로그램                                                         | 연자                        |
| 08:55~09:00 | 개회사                                                          | 서울주 (대한진단유전학회 회장)         |
| 09:00~10:40 | Session I: 순환종양핵산 분석 기술의 동향과 이슈                              | 좌장: 이경아 (연세의대 진단검사의학과)    |
| 09:00~09:30 | 순환종양핵산 분석 기술의 최신 동향                                          | 김윤정 (연세의대 진단검사의학과)        |
| 09:30~10:00 | Clinical experience of circulating tumor DNA in solid tumors | 최윤지 (고려의대 종양내과)           |
| 10:00~10:30 | 추출된 순환종양핵산을 이용한 동반진단 검사 및 허가                                 | 홍석영 (퀴아젠 코리아)             |
| 10:30~10:40 | Q&A 및 토의                                                     |                           |
| 10:40~10:50 | Coffee break                                                 |                           |
| 10:50~12:30 | Session II: 유전체 데이터 활용의 ELSI                                 | 좌장: 김종원 (성균관의대 진단검사의학과)   |
| 10:50~11:20 | 유전체 빅데이터 관리의 해외 사례                                           | 박종호 (삼성서울병원 임상유전체검사센터)    |
| 11:20~11:50 | 유전체 데이터를 이용한 연구에서의 IRB/DRB 이슈                                | 김정렬 (성균관의대 임상약리학과)        |
| 11:50~12:20 | 국가바이오빅데이터구축 시범사업 ELSI 연구경험과 향후과제                             | 양지현 (연세의대 의료법윤리학과)        |
| 12:20~12:30 | Q&A 및 토의                                                     |                           |
| 12:30~13:30 | Luncheon Symposium: IMBdx                                    | 좌장: 전창호 (대구가톨릭의대 진단검사의학과) |
| 12:30~13:30 | 액체생검을 통한 종양 진단과 암 재발 스크리닝                                    | 방두희 (연세대학교 화학과)           |
| 13:30~14:00 | Coffee break & 부스관람                                          |                           |
| 14:00~15:10 | Session III: 임상지침 공모과제: 선천성 이상의 염색체마이크로어레이 검사지침 권고안          | 좌장: 우희연 (성균관의대 진단검사의학과)   |
| 14:00~14:20 | 선천성 이상의 염색체마이크로어레이 일반검사지침                                    | 김인숙 (부산의대 진단검사의학과)        |
| 14:20~14:40 | 선천성 이상의 염색체마이크로어레이의 해석 및 보고지침                                | 원동주 (연세의대 진단검사의학과)        |
| 14:40~15:00 | 산전 이상의 염색체마이크로어레이의 검사지침                                      | 설창안 (GC지놈)                |
| 15:00~15:10 | Q&A 및 토의                                                     |                           |
| 15:10~15:20 | Coffee break                                                 |                           |
| 15:20~17:00 | Session IV: 생명윤리법 시행규칙 개정 후 변화                               | 좌장: 서울주 (울산의대 진단검사의학과)    |
| 15:20~15:50 | 유전자검사목적에 따른 분류와 관리방안                                         | 박경선 (경희의대 진단검사의학과)        |
| 15:50~16:20 | 유전자검사기관 숙련도 평가                                               | 안정열 (가천의대 진단검사의학과)        |
| 16:20~16:50 | 유전자검사기관 종사자 교육                                               | 박승만 (국립암센터 진단검사의학과)       |
| 16:50~17:00 | Q&A 및 토의                                                     |                           |
| 17:00       | 폐회사                                                          | 서울주 (대한진단유전학회 회장)         |

7) 2023년도 심포지엄

|                |                                                           |                            |
|----------------|-----------------------------------------------------------|----------------------------|
| 개 최 명          | 대한진단유전학회 2023년 제7차 ELSI-희귀질환진단 심포지엄                       |                            |
| 개최일시           | 2023년 11월 9일(목) ~ 10일(금)                                  |                            |
| 개최장소           | 엠배서더 서울 풀만 호텔 2F 그랜드볼룸                                    |                            |
|                |                                                           |                            |
| DAY1 11월 9일(목) |                                                           |                            |
| 시간             | 프로그램                                                      | 연자                         |
| 08:55~09:00    | Open Remark (개회사)                                         | 이경아 (대한진단유전학회장)            |
| 09:00~10:30    | 【Education】 유전자검사 기관 종사자 교육                               | 좌장: 우희연 (성균관의대)            |
|                | PCR 검사 방법에 대한 전반적인 이해                                     | 김보연 (인바이츠바이오코아)            |
|                | 분자유전 검사의 질관리                                              | 손지연 (이원의료재단)               |
|                | CMA 검사의 질관리                                               | 원동주 (연세의대)                 |
|                | 서면평가 및 적절성 평가의 이해                                         | 김윤정 (연세의대)                 |
|                | Q&A                                                       |                            |
| 10:30~11:30    | 【Special Lecture 1】 임상유전체 자료 활용 국제표준 개발 현황                | 좌장: 남명현 (고려의대)             |
|                | 임상유전체 자료 활용 국제표준 개발 현황                                    | 박유량 (연세대학교의생명시스템 정보학교실)    |
|                | Q&A                                                       |                            |
| 11:30~12:30    | Lunch                                                     |                            |
| 12:30~14:00    | 【Symposium 1】 유전정보의 활용 및 보호를 위한 제도 개선 방향                  | 좌장: 이원복 (이화여자대학교 법학전문대학원)  |
|                | 보건의료데이터(건강정보)의 비식별화 관련 법적 쟁점 및 개선 방안                      | 이서형 (법무법인 세승)              |
|                | 유전 데이터 보안 기술 동향                                           | 박영훈 (숙명여자대학교 공과대학 소프트웨어학부) |
|                | 개인정보의 국외이전 규제와 유전체 연구                                     | 이원복 (이화여자대학교 생명의료법연구소)     |
|                | Q&A                                                       |                            |
|                | Break Time 및 부스전시 관람                                      |                            |
| 14:30~16:00    | 【Symposium 2】 유전체분석에서의 이차발견(secondary findings)           | 좌장: 서울주 (울산의대)             |
|                | 유전체분석에서 발생하는 이차 발견(secondary findings)을 위한 국내 가이드라인 연구 소개 | 서울주 (울산의대)                 |
|                | 유전체 분석의 부수적발견 및 이차발견의 국내외 현황                              | 임지숙 (고려의대)                 |
|                | 유전체분석의 이차발견과 관련된 ELSI 쟁점                                  | 김한나 (연세의대 인문사회의학교실)        |
|                | 유전체분석 이차발견 보고를 위한 국내 결과 반환 임상지침 제안                        | 박경선 (경희의대)                 |
|                | Q&A                                                       |                            |



| DAY2 11월 10일(금) |                                                                                                                         |                         |
|-----------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------|
| 시간              | 프로그램                                                                                                                    | 연자                      |
| 09:00~10:30     | 【Symposium 3】희귀질환의 진단분석 경험                                                                                              | 좌장: 이경아 (연세의대)          |
|                 | Clinical application of genomic sequencing : clinical utility, challenges, and opportunities                            | 이경아 (연세의대)              |
|                 | A single-center experience with diagnostic exome sequencing (DES)                                                       | 김윤정 (연세의대)              |
|                 | Clinical implementation of genomic testing for rare Mendelian disorders                                                 | 이해인 (쓰리빌리언)             |
|                 | Implication of whole genome sequencing in real world clinical settings                                                  | 고준영 (지놈인사이트)            |
|                 | Q&A                                                                                                                     |                         |
| 10:30~11:30     | 【Special Lecture 2】WGS 데이터를 활용한 질환연구 및 최신 기술 동향                                                                         | 좌장: 이승태 (연세의대)          |
|                 | WGS 데이터를 이용한 질환 연구 및 최신 기술 동향                                                                                           | 안준용 (고려대학교 바이오시스템의 과학부) |
|                 | Q&A                                                                                                                     |                         |
| 11:30~12:30     | Lunch                                                                                                                   |                         |
| 12:30~14:00     | 【Symposium 4】임상전장유전체 검사를 위한 생물정보학적 고려사항                                                                                 | 좌장: 윤홍석 (서울대학교병원)       |
|                 | WGS: Realizing promise and practical challenge for routine testing                                                      | 박인호 (강남세브란스병원)          |
|                 | 임상전장유전체 검사에 대한 Bioinformatics 분석 사례                                                                                     | 박종호 (삼성서울병원)            |
|                 | Virtual panel 패널 운영 및 관리 사례                                                                                             | 이성영 (서울대병원)             |
|                 | Q&A                                                                                                                     |                         |
| 14:00~14:30     | Break Time 및 부스전시 관람                                                                                                    |                         |
| 14:30~16:00     | 【Symposium 5】임상전장유전체검사와 희귀질환: 법적, 윤리적 이슈                                                                                | 좌장: 김종원 (성균관의대)         |
|                 | 임상유전체 검사 결과의 임상 해석과 결과 반환                                                                                               | 장자현 (성균관의대)             |
|                 | 임상유전체 검사와 희귀질환: 법적, 윤리적 이슈                                                                                              | 김만진 (서울의대)              |
|                 | 국내 임상전장유전체 검사 도입을 위한 제도적, 윤리적 고려사항                                                                                      | 박경선 (경희의대)              |
|                 | Q&A                                                                                                                     |                         |
| 16:00~16:40     | 【Panel discussion】임상전장유전체검사의 실무적, 윤리적, 규제적 이슈                                                                           | 좌장: 김종원 (성균관의대)         |
|                 | Discussant<br>서울주 (울산의대), 이경아 (연세의대), 박경선 (경희의대), 박인호 (강남세브란스병원), 박영훈 (숙명여자대학교 공과대학 소프트웨어학부), 이해인 (쓰리빌리언), 고준영 (지놈인사이트) |                         |

|                                                                                |                                                                                                               |                       |
|--------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|
| 8) 2024년도 심포지엄                                                                 |                                                                                                               |                       |
| 개 최 명                                                                          | 대한진단유전학회 2024년 제8차 ELSI-희귀질환진단 심포지엄                                                                           |                       |
| 개최일시                                                                           | 2024년 12월 12일(목) ~ 13일(금)                                                                                     |                       |
| 개최장소                                                                           | 엠배서더 서울 풀만 호텔 2F 그랜드볼룸                                                                                        |                       |
| DAY1 정밀의학을 위한 유전체 검사의 ELSI<br>(ELSI in Genomic Testing for Precision Medicine) |                                                                                                               |                       |
| 시간                                                                             | 프로그램                                                                                                          | 연자                    |
| 08:55~09:00                                                                    | Open Remark (개회사)                                                                                             | 이경아 (대한진단유전학회장)       |
| 09:00~10:30                                                                    | 【Symposium 1】 유전체분석에서 이차발견(secondary findings)을 위한 임상지침                                                       | 좌장: 서울주 (울산의대)        |
|                                                                                | 유전체분석에서 발생하는 이차발견(secondary findings)에 대한 소개                                                                  | 임지숙 (고려의대)            |
|                                                                                | 한국인 이차발견에 대한 임상지침 제안                                                                                          | 박경선 (경희의대)            |
|                                                                                | 유전성 암 관련 이차발견에 대한 임상지침 제안                                                                                     | 하창희 (건국의대)            |
| 10:30~10:40                                                                    | Coffee Break & 부스전시 관람                                                                                        |                       |
| 10:40~12:10                                                                    | 【Symposium 2】 전장유전체분석(whole genome sequencing, WGS) 국내 임상 도입을 위한 고려사항                                         | 좌장:전창호 (대구가톨릭의대)      |
|                                                                                | I. 전장유전체분석의 임상 도입                                                                                             |                       |
|                                                                                | WGS 임상검사 규제 및 전망                                                                                              | 이경아 (연세의대)            |
|                                                                                | WGS 결과 해석 및 보고 시 고려사항                                                                                         | 김윤정 (연세의대)            |
|                                                                                | II. 의료기관 유전체 데이터 관리와 분석                                                                                       |                       |
|                                                                                | WGS 관리와 분석: 현황 및 임상 도입 시 고려사항                                                                                 | 이세준 (분당서울대병원 정밀의료센터)  |
|                                                                                | 대한진단유전학회 임상지침: 생물정보 분석 활용 권고안                                                                                 | 박인호 (강남세브란스병원 정밀의료센터) |
|                                                                                | Q&A                                                                                                           |                       |
| 12:10~13:10                                                                    | 【Luncheon Symposium 1】                                                                                        | 좌장: 우희연 (성균관의대)       |
|                                                                                | MyeloMATCH: Myeloid Cancer Precision Medicine Umbrella Trial using Genexus NGS system                         | 박근준 (써모피셔사이언티픽)       |
|                                                                                | Unlocking Single Cell Multiomics and Morphology Analysis with AVITI24 using Teton Chemistry                   | 박소진 (엑스퍼젠&파우바이오)      |
| 13:10~13:30                                                                    | Coffee Break & 부스전시 관람                                                                                        |                       |
| 13:30~14:30                                                                    | 【Special Lecture 1】                                                                                           | 좌장: 김종원 (성균관의대)       |
|                                                                                | Advancing Genome-Wide Association Studies via Deep Learning Models                                            | 이주상 (성균관의대)           |
| 14:30~14:50                                                                    | Coffee Break & 부스전시 관람                                                                                        |                       |
| 14:50~16:25                                                                    | 【Symposium 3】 건강인 대상의 유전자검사                                                                                   | 좌장: 이경아 (연세의대)        |
|                                                                                | 건강인 대상의 유전자검사 개요                                                                                              | 박경선 (경희의대)            |
|                                                                                | 건강인 대상 유전성 암-심장혈관 패널검사 운용 경험과 변이 양성율                                                                          | 이경훈 (한국건강관리협회 중앙검사의원) |
|                                                                                | 암 조기진단을 위한 ctDNA 검사                                                                                           | 김영곤 (성균관의대)           |
|                                                                                | Risk Prediction with Polygenic Risk Score and Updates from Commercial Genome-wide Scans                       | 원성호 (서울대학교 보건학)       |
|                                                                                | 건강인 대상의 DTC 검사에 대한 국내 제도 및 현황                                                                                 | 백수진 (국가생명윤리정책원)       |
| 16:25~17:00                                                                    | 【Panel Discussion】 건강인 대상의 유전자검사                                                                              | 좌장: 이경아 (연세의대)        |
|                                                                                | 【Discussant】 박경선 (경희의대), 이경훈 (한국건강관리협회 중앙검사의원), 김영곤 (성균관의대), 원성호 (서울대학교 보건학), 백수진 (국가생명윤리정책원), 전영주 (유전체기업협의회) |                       |

DAY2 정밀의학을 위한 암 유전학의 전망과 도전  
(Perspectives and Challenges in Cancer Genetics for Precision Medicine)

| 시간          | 프로그램                                                                                                 | 연자                         |
|-------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------|
| 09:00~10:30 | 【Symposium 4】 희귀 유전성 암의 정밀의료                                                                         | 좌장: 이승태 (연세의대)             |
|             | Hereditary Cancer Surveillance and the Essential Role of Multidisciplinary Care                      | 장미애 (성균관의대)                |
|             | Mosaicism in the Diagnosis of Hereditary Cancers                                                     | 원동주 (연세의대)                 |
|             | 유전성 내분비 종양에서 NGS 의 임상적 활용                                                                            | 박혜선 (연세의대 내분비내과)           |
| 10:30~10:40 | Coffee Break & 부스전시 관람                                                                               |                            |
| 10:40~11:40 | 【Special Lecture 2】                                                                                  | 좌장: 이영경 (한림의대)             |
|             | Relentless Efforts to Unveil the Genomics of Hematologic Malignancies and Precision Medicine         | 김명신 (가톨릭의대)                |
| 11:40~12:40 | 【Luncheon Symposium 2】                                                                               | 좌장: 하정숙 (계명의대)             |
|             | Optimizing Clinical Insights, Experience with AVENIO ctDNA Analysis and Decision Support Platform    | 김현지 (서울의대, 한국로슈진단)         |
|             | Advances in Rare Disease Diagnosis: Integrating Clinical Insights and Phenotype-Driven AI Approaches | 김훈석 (가톨릭의대, 다우바이오메디카&일루미나) |
| 12:40~13:00 | Coffee Break & 부스전시 관람                                                                               |                            |
| 13:00~14:30 | 【Symposium 5】 혈액암 차세대유전체분석(NGS) 기술의 최신 동향                                                            | 좌장: 남명현 (고려의대)             |
|             | Ph-like Acute Lymphoblastic Leukemia Diagnosis Based on RNA Sequencing                               | 윤재원 (중앙보훈병원)               |
|             | Molecular Characterization of Lymphomas                                                              | 김진주 (연세의대)                 |
|             | Clinical Utility of Whole Genome Analyses in Hematological Neoplasms                                 | 윤 정 (고려의대)                 |
| 14:30~15:00 | Coffee Break & 부스전시 관람                                                                               |                            |
| 15:00~16:30 | 【Symposium 6】 유전성 암 상담                                                                               | 좌장: 공선영 (국립암센터)            |
|             | 유전상담 국내 현황 및 인식조사 결과                                                                                 | 공선영 (국립암센터)                |
|             | 유전상담 수가화를 위한 검토                                                                                      | 김지은 (순천향의대)                |
|             | 유전상담 클리닉 운영을 위한 고려사항                                                                                 | 박종은 (한양의대)                 |
| 16:30~17:00 | 【Panel discussion】 유전성 암 상담                                                                          | 좌장: 공선영 (국립암센터)            |
|             | 【Discussant】<br>김지은 (순천향의대), 박종은 (한양의대), 하정숙 (계명의대), 박희수 (충북의대)                                      |                            |

제3부  
전문교육프로그램



대한진단유전학회 20년사

전문교육프로그램



대한진단유전학회는 대한진단검사의학회 산하 유전 및 분자진단연구회의 학술활동을 기반으로 출범하였다. 초창기에는 연 1회 정기학술대회만 개최하였으나, 2016년 차세대 염기서열 분석(Next-Generation Sequencing, NGS) 기술의 발전에 따라 Clinical NGS Workshop을 신설하였다. 초기에는 Basic과 Intermediate 과정으로 시작하였으며, 이후 Wet bench, Basic, Advanced, Clinical Application, Bioinformatics 등으로 세분화된 교육과정을 운영하였다. 2023년부터는 Bioinformatics workshop을 참가자들이 현장에서 직접 실습할 수 있는 hands-on workshop으로 분리하여 운영하고 있다. 또한, 유전질환을 의학적·유전적·심리사회적 측면에서 이해하고 환자에게 전문적인 정보를 제공하기 위해 2017년부터 유전상담(Genetic Counselling) 교육 강좌를 개최하기 시작하였다. 코로나19 팬데믹을 거치며 온라인 학습의 가능성과 이점을 확인한 학회는 2021년 자체 온라인 학습 플랫폼인 교육센터(edu.ksgd.org)를 구축하였다. 같은 해 세포유전 분과위원회의 교육 요구에 부응하여 세포유전 미니 워크숍을 별도로 개설하였으며, 2024년에는 마이크로바이옴을 비롯한 미생물 분야에 대한 전문 교육의 필요성이 증대됨에 따라 분자미생물 워크숍을 새롭게 개설하였다.

현재 교육센터를 통해 NGS 워크숍, 세포유전 미니워크숍, 분자미생물 워크숍, 유전자검사기관 종사자 교육 등 다양한 프로그램을 온라인으로 제공하고 있으며, 연간 8회 이상의 교육 프로그램을 정기적으로 개최하고 있다.

대한진단유전학회 20년사

전문교육프로그램

1. 2016년도 교육프로그램

1) NGS 워크숍1

|       |                             |
|-------|-----------------------------|
| 개 최 명 | 임상 차세대염기서열검사 워크숍 Basic      |
| 개최일시  | 2016년 7월 15일(금) ~ 7월 17일(일) |
| 개최장소  | 서울대학교 의과대학 교육관 117호         |

| 시간          | 주제                                      | 연자  |               |
|-------------|-----------------------------------------|-----|---------------|
| 7/15 (Fri)  | Basic Course                            |     |               |
| 9:30-10:20  | Linux OS installation & useful commands | 김광수 | 서울대병원 임상의학정보실 |
| 10:30-11:20 | Linux OS installation & useful commands | 김광수 | 서울대병원 임상의학정보실 |
| 11:30-12:20 | Regular expression, grep & awk          | 박해일 | 가톨릭의대         |
| 13:30-14:20 | Regular expression, grep & awk          | 박해일 | 가톨릭의대         |
| 14:30-15:20 | Linux shell scripts                     | 전병열 | 순천향의대         |
| 15:30-16:20 | Practice 1 – Shell script               | 이태현 | 녹십자지놈         |

|             |                                  |     |           |
|-------------|----------------------------------|-----|-----------|
| 7/16 (Sat)  |                                  |     |           |
| 9:30-10:20  | NGS data structure and format    | 김남신 | 한국생명공학연구원 |
| 10:30-11:20 | NGS data structure and format    | 김남신 | 한국생명공학연구원 |
| 11:30-12:20 | NGS data structure and format    | 김남신 | 한국생명공학연구원 |
| 13:30-14:20 | Practice 2 – Shell script        | 이태현 | 녹십자지놈     |
| 14:30-15:20 | Read mapping and variant calling | 김남신 | 한국생명공학연구원 |
| 15:30-16:20 | Practice 3 – BAM & SAMtools      | 최규태 | 단국대병원     |

|             |                                     |     |       |
|-------------|-------------------------------------|-----|-------|
| 7/17 (Sun)  |                                     |     |       |
| 9:30-10:20  | Annotation and pipeline assembly    | 최무림 | 서울의대  |
| 10:30-11:20 | Analysis example: inherited disease | 최무림 | 서울의대  |
| 11:30-12:20 | Analysis example: inherited disease | 최무림 | 서울의대  |
| 13:30-14:20 | Practice 4 – BAM & SAMtools         | 최규태 | 단국대병원 |
| 14:30-15:20 | Analysis example: somatic cancer    | 이준남 | 녹십자지놈 |
| 15:30-16:20 | Summary                             |     |       |

2) NGS 워크숍2

|       |                               |
|-------|-------------------------------|
| 개 최 명 | 임상 차세대염기서열검사 워크숍 Intermediate |
| 개최일시  | 2016년 8월 26일(금) ~ 8월 28일(일)   |
| 개최장소  | 서울대학교 의과대학 교육관 117호           |

| 시간          | 주제                                       | 연자  |       |
|-------------|------------------------------------------|-----|-------|
| 8/26 (Fri)  | Intermediate Course                      |     |       |
| 9:30-10:20  | Python programming                       | 전병열 | 순천향의대 |
| 10:30-11:20 | Practice 1 - Python                      | 전병열 | 순천향의대 |
| 11:30-12:20 | NGS analysis using Galaxy                | 전병열 | 순천향의대 |
| 13:30-14:20 | Commersical NGS analysis suite: NextGENe | 성문우 | 서울의대  |
| 14:30-15:20 | Data visualization using IGV             | 성문우 | 서울의대  |
| 15:30-16:20 | Practice 2 - IGV                         | 성문우 | 서울의대  |

|             |                                       |     |       |
|-------------|---------------------------------------|-----|-------|
| 8/27 (Sat)  |                                       |     |       |
| 9:30-10:20  | Variant filtering                     | 이승태 | 연세의대  |
| 10:30-11:20 | Copy number analysis tools            | 이승태 | 연세의대  |
| 11:30-12:20 | Copy number analysis tools            | 이승태 | 연세의대  |
| 13:30-14:20 | Commercial NGS analysis suite: Alamut | 이승태 | 연세의대  |
| 14:30-15:20 | Evidence assessment using ACMG        | 기창석 | 성균관의대 |
| 15:30-16:20 | Evidence assessment using ACMG        | 기창석 | 성균관의대 |

|             |                                      |     |       |
|-------------|--------------------------------------|-----|-------|
| 8/28 (Sun)  |                                      |     |       |
| 9:30-10:20  | Reporting and incidental findings    | 김종원 | 성균관의대 |
| 10:30-11:20 | Genetic counselling                  | 김종원 | 성균관의대 |
| 11:30-12:20 | Quality control and accreditation    | 이경아 | 연세의대  |
| 13:30-14:20 | Practice 4 - ACMG guideline          | 장미애 | 순천향의대 |
| 14:30-15:20 | Clinical assay design and validation | 이경아 | 연세의대  |
| 15:30-16:20 | Summary                              |     |       |

2. 2017년도 교육프로그램

1) NGS 워크숍

|       |                             |
|-------|-----------------------------|
| 개 최 명 | 임상 차세대염기서열검사 워크숍            |
| 개최일시  | 2017년 7월 20일(목) ~ 7월 22일(토) |
| 개최장소  | 서울대학교 의과대학 교육관 401호         |

Clinical NGS Course

| 시간          | 주제                                                                  | 연자  |       |
|-------------|---------------------------------------------------------------------|-----|-------|
| 7/20 (Thu)  |                                                                     |     |       |
| 09:30-10:20 | NGS data structure and format                                       | 최규태 | 단국의대  |
| 10:30-11:20 | Database and annotation                                             | 서수현 | 서울의대  |
| 11:30-12:20 | Commercial NGS analysis suite: NextGENe                             | 이지수 | 한림의대  |
| 12:20-13:30 | Lunch                                                               |     |       |
| 13:30-14:20 | Commercial NGS analysis suite: Alamut                               | 김지은 | 순천향의대 |
| 14:30-15:20 | Commercial NGS analysis suite: Biomedical Genomics Workbench (BxWB) | 기창석 | 성균관의대 |
| 15:30-16:20 | Data visualization using IGV                                        | 성문우 | 서울의대  |
| 16:20-17:00 | Discussion                                                          |     |       |

|                   |                                                    |     |         |
|-------------------|----------------------------------------------------|-----|---------|
| 7/21 (Fri)진행: 이승태 |                                                    |     |         |
| 09:30-10:20       | Variant filtering                                  | 이준형 | 전남의대    |
| 10:30-11:20       | Copy number analysis tools                         | 이승태 | 연세의대    |
| 11:30-12:20       | Evidence assessment using ACMG guideline           | 김소연 | 국립중앙의료원 |
| 12:20-13:30       | Lunch                                              |     |         |
| 13:30-14:20       | Evidence assessment using ACMG guideline: Practice | 장미애 | 순천향의대   |
| 14:30-15:20       | Interpretation of somatic variants                 | 김선영 | 충남의대    |
| 15:30-16:20       | Reporting and incidental findings                  | 김종원 | 성균관의대   |
| 16:20-17:00       | Discussion                                         |     |         |

|             |                                       |     |         |
|-------------|---------------------------------------|-----|---------|
| 7/22 (Sat)  |                                       |     |         |
| 09:30-10:20 | Genetic counselling                   | 공선영 | 국립암센터   |
| 10:30-11:20 | Quality assurance of NGS panel test   | 김인숙 | 부산의대    |
| 11:30-12:20 | NGS test and laboratory accreditation | 김윤정 | 연세의대    |
| 12:20-13:30 | Lunch                                 |     |         |
| 13:30-14:20 | Gene panel design                     | 장자현 | 녹십자의료재단 |
| 14:30-15:20 | Validation of NGS-based assay         | 이경아 | 연세의대    |
| 15:20-16:00 | Discussion                            |     |         |
| 16:10-17:00 | Summary                               |     |         |



2) 유전상담강좌

|       |                          |
|-------|--------------------------|
| 개 최 명 | 유전상담강좌 Basic             |
| 개최일시  | 2017년 7월 1일(토)           |
| 개최장소  | 연세의대 에비슨 의생명연구센터 1층 세미나실 |

| 시간          | 주제                                    | 연자                                                      |
|-------------|---------------------------------------|---------------------------------------------------------|
| 08:30-09:00 | Registration & Welcome                | 대한진단유전학회 회장 김종원                                         |
| 09:00-09:30 | Introduction of genetic counseling    | 삼성서울병원 김종원                                              |
| 09:30-10:00 | Chromosomal abnormalities             | 서울아산병원 서울주                                              |
| 10:00-10:20 | Break                                 |                                                         |
| 10:20-10:50 | Preimplantation genetic diagnosis     | 차의과대학 산부인과 강인수                                          |
| 10:50-11:20 | Diagnosis of constitutional disorders | 서울대학교 성문우                                               |
| 11:20-12:30 | 점심시간                                  |                                                         |
| 12:30-13:00 | Pediatric genetics                    | 서울아산병원 소아과 이범희                                          |
| 13:00-13:30 | Neurologic disease                    | 삼성서울병원 기창석                                              |
| 13:30-14:00 | Cancer genetics                       | 부산대학교 신경화                                               |
| 14:00-14:20 | Break                                 |                                                         |
| 14:20-15:20 | Genetic counseling clinic 경험          | 가톨릭대 김명신<br>이화여자대학교 허정원<br>국립암센터 공선영<br>국민건강보험 일산병원 유종하 |
| 15:20-16:00 | 그룹토의                                  |                                                         |

3. 2018년도 교육프로그램

1) NGS 워크숍

|       |                             |
|-------|-----------------------------|
| 개 최 명 | 임상 차세대염기서열검사 워크숍            |
| 개최일시  | 2018년 7월 19일(목) ~ 7월 21일(토) |
| 개최장소  | 서울대학교 의과대학 학생관 1층 1학년 강의실   |

2018 Clinical NGS Course

| 시간          | 주제                                                        | 연자  |       |
|-------------|-----------------------------------------------------------|-----|-------|
| 7/19 (Thu)  |                                                           |     |       |
| 09:30-10:20 | NGS data structure and format                             | 최규태 | 충남의대  |
| 10:30-11:20 | GATK Best Practice for germline SNP/indel                 | 윤홍석 | 서울의대  |
| 11:30-12:10 | Commercial NGS analysis suite: NextGENe                   | 이지수 | 한림의대  |
| 12:10-13:30 | Lunch                                                     |     |       |
| 13:30-14:10 | Commercial NGS analysis suite: Alamut                     | 김지은 | 순천향의대 |
| 14:10-14:50 | Data visualization using IGV                              | 성문우 | 서울의대  |
| 15:00-15:40 | Microbiome analysis using amplicon sequencing             | 송한  | GO    |
| 15:40-16:20 | Microbiome analysis using whole genome shotgun sequencing | 송한  | GO    |

|             |                                                    |     |         |
|-------------|----------------------------------------------------|-----|---------|
| 7/20 (Fri)  |                                                    |     |         |
| 09:30-10:20 | Database and annotation                            | 서수현 | 서울의대    |
| 10:30-11:20 | Strategy for variant filtering                     | 이준형 | 전남의대    |
| 11:30-12:20 | Copy number analysis tools                         | 이승태 | 연세의대    |
| 12:20-13:40 | Lunch                                              |     |         |
| 13:40-14:30 | Evidence assessment using ACMG guideline           | 김소연 | 국립중앙의료원 |
| 14:30-15:20 | Evidence assessment using ACMG guideline: practice | 장미애 | 순천향의대   |
| 15:30-16:20 | Interpretation of somatic variants                 | 김선영 | 충남의대    |

|             |                                                           |     |        |
|-------------|-----------------------------------------------------------|-----|--------|
| 7/21 (Sat)  |                                                           |     |        |
| 09:30-10:10 | Clinical application of gene panel for diagnosis          | 고정민 | 서울의대   |
| 10:10-10:50 | Clinical application of gene panel for treatment decision | 고영일 | 서울의대   |
| 11:00-11:50 | Reporting and incidental findings                         | 김종원 | 성균관대의대 |
| 11:50-13:10 | Lunch                                                     |     |        |
| 13:10-14:00 | Design of targeted gene panel                             | 장자현 | 녹십자    |
| 14:10-14:50 | Validation and quality assurance of NGS-based tests       | 이경아 | 연세의대   |
| 14:50-15:30 | Laboratory accreditation                                  | 김윤정 | 연세의대   |
| 15:40-16:20 | Genetic counseling in the NGS era                         | 공선영 | 국립암센터  |

2) 유전상담강좌

|       |                  |
|-------|------------------|
| 개 최 명 | 유전상담강좌 Basic     |
| 개최일시  | 2018년 8월 24일(금)  |
| 개최장소  | 센터포인트 광화문 Room A |

| 시간                    | 주제                                                      | 연자                                        |
|-----------------------|---------------------------------------------------------|-------------------------------------------|
| 사회: 한성희(바이오키아)        |                                                         |                                           |
| 08:50-09:00           | Welcome                                                 | 김종원 (대한진단유전학회 회장)                         |
| 09:00-09:20           | General principle of genetic counseling                 | 김종원 (성균관의대 진단검사의학과)                       |
| 09:20-09:40           | Pedigree analysis                                       | 유종하 (국민건강보험 일산병원 진단검사의학과)                 |
| 09:40-10:10           | Prenatal genetic counseling                             | 류현미 (단국의대 산부인과)                           |
| 10:10-10:30           | Break                                                   |                                           |
| 10:30-11:00           | Genetic counseling in preimplantation genetic diagnosis | 이유빈 (차의과대학 산부인과)                          |
| 11:00-11:30           | Neurologic disease                                      | 기창석 (녹십자지놈)                               |
| 11:30-12:30           | 점심시간                                                    |                                           |
| 사회: 박서진(고려의대 진단검사의학과) |                                                         |                                           |
| 12:30-13:00           | Hearing loss의 Panel 구성 및 검사보고                           | 이승태 (연세의대 진단검사의학과)                        |
| 13:00-13:30           | 희귀질환 유전자진단 지원사업                                         | 성문우 (서울의대 진단검사의학과)                        |
| 13:30-14:00           | Cancer genetics                                         | 공선영 (국립암센터 진단검사의학과)                       |
| 14:00-14:20           | Break                                                   |                                           |
| 14:20-14:50           | Pediatric genetics                                      | 이범희 (울산의대 소아청소년과)                         |
| 14:50-15:20           | Genetic counseling clinic 경험                            | 김지은 (순천향의대 진단검사의학과)<br>김도훈 (계명의대 진단검사의학과) |
| 15:20-16:00           | 그룹토의                                                    |                                           |

4. 2019년도 교육프로그램

1) NGS 워크숍

|       |                             |
|-------|-----------------------------|
| 개 최 명 | 임상 차세대염기서열검사 워크숍            |
| 개최일시  | 2019년 7월 19일(금) ~ 7월 20일(토) |
| 개최장소  | 서울대학교 암연구소 2층 이견희홀          |

| 시간          | 주제                                                             | 연자              |
|-------------|----------------------------------------------------------------|-----------------|
| 7월 19일, (금) |                                                                |                 |
| 09:00-09:30 | Introduction of Bioinformatics pipeline and NGS data structure | 최규태 (충남의대)      |
| 09:30-10:00 | GATK best practice for germline SNP/Indel                      | 윤홍석 (서울의대)      |
| 10:00-10:30 | GATK Best practice for somatic SNV/Indel                       | 김선영 (충남의대)      |
| 10:30-11:00 | Coffee break (Q&A)                                             |                 |
| 11:00-11:30 | Database and annotation                                        | 전병열 (순천향의대)     |
| 11:30-12:00 | Variant filtering and prioritization                           | 이준형 (전남의대)      |
| 12:00-13:00 | Luncheon seminar Oxford Nanopore                               | 김하경 (제이씨바이오)    |
| 13:00-13:30 | <i>FLT3-ITD</i> and repeat structure analysis                  | 송주선 (녹십자의료재단)   |
| 13:30-14:00 | Copy number analysis tools                                     | 이승태 (연세의대)      |
| 14:00-14:30 | Fusion analysis: DNA & RNA                                     | 정경용 (엔젠바이오)     |
| 14:30-15:00 | Coffee break (Q&A)                                             |                 |
| 15:00-15:30 | Cloud-based NGS analysis                                       | 김남신 (한국생명공학연구원) |
| 15:30-16:00 | Reporting and incidental findings                              | 이우창 (울산의대)      |

|             |                                                               |                 |
|-------------|---------------------------------------------------------------|-----------------|
| 7월 20일, (토) |                                                               |                 |
| 09:00-09:30 | Configuration of analysis pipeline in a diagnostic laboratory | 서수현 (서울의대)      |
| 09:30-10:00 | Commercial analysis tools for NGS data                        | 이지수 (한림의대)      |
| 10:00-10:30 | Reference genome and transcript                               | 김만진 (서울의대)      |
| 10:30-11:00 | Coffee break (Q&A)                                            |                 |
| 11:00-11:30 | Evidence assessment using ACMG/AMP guideline                  | 장미애 (순천향의대)     |
| 11:30-12:00 | Data visualization using IGV                                  | 성문우 (서울의대)      |
| 12:00-13:00 | Luncheon seminar ImmunoSEQ overview                           | 김세경 (썬더바이오사이언스) |
| 13:00-13:30 | Random and systematic errors in NGS data                      | 윤재원 (성균관의대)     |
| 13:30-14:00 | Confirmation of NGS results and reanalysis                    | 이경아 (연세의대)      |
| 14:00-14:30 | Design of targeted gene panel                                 | 최종문 (녹십자의료재단)   |
| 14:30-15:00 | Coffee break (Q&A)                                            |                 |
| 15:00-15:30 | Clinical application of hematology gene panel                 | 고영일 (서울의대)      |
| 15:30-16:00 | Clinical application of gene panel for diagnosis              | 임병찬 (서울의대)      |



2) 유전상담강좌

|       |                    |
|-------|--------------------|
| 개 최 명 | 유전상담강좌 Basic       |
| 개최일시  | 2019년 8월 23일(금)    |
| 개최장소  | 서울대학교 암연구소 2층 이견희홀 |

| 시간                     | 주제                                                      | 연자                        |
|------------------------|---------------------------------------------------------|---------------------------|
| 사회: 박서진 (고려의대 진단검사의학과) |                                                         |                           |
| 08:30-08:50            | Registration                                            |                           |
| 08:50-09:00            | Welcome                                                 | 전창호 (대한진단유전학회 회장)         |
| 09:00-09:30            | Introduction of genetic counseling                      | 김종원 (성균관의대 진단검사의학과)       |
| 09:30-10:00            | Pedigree analysis                                       | 유종하 (국민건강보험 일산병원 진단검사의학과) |
| 10:00-10:30            | Prenatal genetic counseling                             | 류현미 (차의대 산부인과)            |
| 10:30-10:45            | Coffee break                                            |                           |
| 10:45-11:15            | NGS, Hereditary disease panel 구성의 경험                    | 이승태 (연세의대 진단검사의학과)        |
| 11:15-11:45            | Pediatric genetics                                      | 고정민 (서울의대 소아청소년과)         |
| 11:45-12:15            | 희귀질환 유전자 진단 지원사업                                        | 성문우 (서울의대 진단검사의학과)        |
| 12:15-13:00            | 점심시간                                                    |                           |
| 13:00-13:30            | Cancer genetics                                         | 김도훈 (계명대의대 진단검사의학과)       |
| 13:30-14:00            | NGS, Hereditary cancer panel 구성의 경험                     | 조은해 (녹십자지놈)               |
| 14:00-14:20            | NGS 국내 검사 현황                                            | 공선영 (국립암센터 진단검사의학과)       |
| 14:20-14:40            | Coffee break                                            |                           |
| 14:40-15:10            | 유전상담 클리닉을 시작하려면                                         | 김지은 (순천향의대 진단검사의학과)       |
| 15:10-15:40            | Genetic counseling in preimplantation genetic diagnosis | 강인수 (차의대 산부인과)            |
| 15:40-16:10            | Genetic counseling clinic 경험                            | 김남희 (동아의대 진단검사의학과)        |
| 16:10-16:30            | 그룹토의                                                    |                           |

5. 2021년도 교육프로그램

1) NGS 워크숍 1

|       |                   |
|-------|-------------------|
| 개 최 명 | NGS 워크숍 Wet Bench |
| 개최일시  | 2021년 5월 6일(수)    |
| 개최장소  | ZOOM 온라인          |

| 시간          | 주제                                                           | 연자                   |
|-------------|--------------------------------------------------------------|----------------------|
| 13:00-13:30 | Setup and Validation of NGS panel (I): Ion Torrent System    | 김윤정 (연세의대)           |
| 13:30-14:00 | Quality Control and Trouble Shooting (I): Ion Torrent System | 임지훈 (울산의대)           |
| 14:00-14:30 | Setup and Validation of NGS panel (II): Illumina System      | 임지숙 (가톨릭의대)          |
| 14:30-14:45 | Q&A                                                          |                      |
| 14:45-15:00 | Break Time                                                   |                      |
| 15:00-15:30 | Quality Control and Trouble Shooting (II): Illumina System   | 조성임 (서울대병원 진단검사의학과)  |
| 15:30-16:00 | LIMS, Data Storage and Management                            | 이성영 (서울대병원 임상유전체의학과) |
| 16:00-16:30 | Pre-analytical issues for Cell Free DNA                      | 정재영 (삼성서울병원 진단검사의학과) |
| 16:30-16:45 | Q&A                                                          |                      |

2) NGS 워크숍 2

|       |                |
|-------|----------------|
| 개 최 명 | NGS 워크숍 Basic  |
| 개최일시  | 2021년 6월 2일(수) |
| 개최장소  | ZOOM 온라인       |

| 시간          | 주제                                                              | 연자            |
|-------------|-----------------------------------------------------------------|---------------|
| 13:00-13:30 | Introduction of Bioinformatics pipeline and NGS data structure  | 최규태 (충남의대)    |
| 13:30-14:00 | Databases and Variant Annotation                                | 윤승규 (고려의대)    |
| 14:00-14:30 | Variant Filtering and Prioritization                            | 이준형 (녹십자의료재단) |
| 14:30-14:45 | Q&A                                                             |               |
| 14:45-15:00 | Break Time                                                      |               |
| 15:00-15:30 | NGS Data Analysis using Commercial Software (I): NextGENe       | 이지수 (서울의대)    |
| 15:30-16:00 | NGS Data Analysis using Commercial Software (II): CLC workbench | 오승환 (부산의대)    |
| 16:00-16:30 | Configuration of Analysis Pipeline in a Diagnostic Laboratory   | 서수현 (서울의대)    |
| 16:30-16:45 | Q&A                                                             |               |

3) NGS 워크숍 3

|       |                  |
|-------|------------------|
| 개 최 명 | NGS 워크숍 Advanced |
| 개최일시  | 2021년 6월 9일(수)   |
| 개최장소  | ZOOM 온라인         |

| 시간          | 주제                                               | 연자          |
|-------------|--------------------------------------------------|-------------|
| 13:00-13:40 | GATK Best Practice                               | 김선영 (충남의대)  |
| 13:40-14:20 | Copy Number Analysis                             | 김만진 (서울의대)  |
| 14:20-15:00 | RNAseq Data Analysis                             | 장미애 (순천향의대) |
| 15:00-15:15 | Q&A                                              |             |
| 15:15-15:30 | Break Time                                       |             |
| 15:30-16:10 | Prioritization of Noncoding Sequence Variant     | 성문우 (서울의대)  |
| 16:10-16:50 | Bioinformatic Pipeline for Circulating Tumor DNA | 이승태 (연세의대)  |
| 16:50-17:05 | Q&A                                              |             |

4) NGS 워크숍 4

|       |                              |
|-------|------------------------------|
| 개 최 명 | NGS 워크숍 Clinical Application |
| 개최일시  | 2021년 6월 16일(수)              |
| 개최장소  | ZOOM 온라인                     |

| 시간          | 주제                                                                      | 연자            |
|-------------|-------------------------------------------------------------------------|---------------|
| 13:00-13:30 | Interpretation of Germline Variant (I): ACMG Guideline & ClinGen Update | 박경선 (경희의대)    |
| 13:30-13:50 | Interpretation of Germline Variant (II): Case Study                     | 김영은 (한양의대)    |
| 13:50-14:20 | Reanalysis of NGS data                                                  | 한진우 (연세의대 안과) |
| 14:20-14:35 | Q&A                                                                     |               |
| 14:35-14:50 | Break Time                                                              |               |
| 14:50-15:10 | Interpretation of Somatic Variant (I): AMP/ASCO/CAP Guideline           | 신새암 (연세의대)    |
| 15:10-15:30 | Interpretation of Somatic Variant (II): Case Study                      | 김현영 (성균관의대)   |
| 15:30-16:00 | Analysis of Circulating Tumor DNA for Precision Medicine                | 이경아 (연세의대)    |
| 16:00-16:30 | Detection of Minimal Residual Disease                                   | 안아리 (가톨릭의대)   |
| 16:30-16:45 | Q&A                                                                     |               |

5) 세포유전 미니워크숍

|       |                |
|-------|----------------|
| 개 최 명 | 세포유전 미니워크숍     |
| 개최일시  | 2021년 7월 6일(화) |
| 개최장소  | ZOOM 온라인       |

| 시간                  | 주제                                                | 연자                 |
|---------------------|---------------------------------------------------|--------------------|
| 13:30-13:35         | 인사말                                               | 서울주<br>(대한진단유전학회장) |
| 제1부 세포유전검사의 임상적 해석  |                                                   | 좌장: 전경란 (인제대)      |
| 13:35-14:00         | 비정상 염색체를 계수하는 법과 세포유전학적 예후위험도 평가에 대하여 (ISCN 11.4) | 유수진 (인제대)          |
| 14:00-14:25         | 산전 CMA 검사 및 판독 시 고려해야 할 것                         | 한성희 (바이오키아)        |
| 14:25-14:50         | 암질환에서 CMA로 검출된 후천적 복제수변이의 판독 및 보고 (ACMG/CGC 2019) | 설창안 (녹십자지놈)        |
| 14:50-15:00         | Q&A                                               |                    |
| 15:00-15:05         | Break Time                                        |                    |
| 제2부 ISCN 표기법 및 실무교육 |                                                   | 좌장: 하정숙 (계명대)      |
| 15:05-15:30         | Microarray 표기법 (ISCN 14.1, 14.2)                  | 장우리 (인하대)          |
| 15:30-15:55         | Two-break translocation 표기법 (ISCN 9.2.17)         | 유내 (씨젠)            |
| 15:55-16:20         | FISH 표기법 (ISCN 13.3)                              | 윤정 (고려대)           |
| 16:20-16:30         | Q&A                                               |                    |



6) 유전상담강좌

|       |                 |
|-------|-----------------|
| 개 최 명 | 유전상담강좌 Basic    |
| 개최일시  | 2021년 8월 27일(금) |
| 개최장소  | ZOOM 온라인        |

| 시간          | 주제                                                      | 연자                           |
|-------------|---------------------------------------------------------|------------------------------|
| 09:00-09:10 | 인사말                                                     | 서울주 (대한진단유전학회장)              |
| 09:10-09:30 | 유전상담국내현황                                                | 김지은 (순천향의대 진단검사의학과)          |
| 09:30-09:55 | Introduction of genetic counseling                      | 최인희 (울산대학교 유전상담전공)           |
| 09:55-10:20 | 가계도 분석                                                  | 유종하<br>(국민건강보험 일산병원 진단검사의학과) |
| 10:20-10:30 | Break Time                                              |                              |
| 10:30-11:00 | Genetic Counseling in Preimplantation Genetic Diagnosis | 유은정 (차의과학대학 산부인과)            |
| 11:00-11:30 | Prenatal genetic counseling                             | 류현미 (차의과학대학 분당차병원 산부인과)      |
| 11:30-12:00 | Pediatric genetic counseling                            | 고정민 (서울의대 소아과)               |
| 12:00-13:00 | Break Time                                              |                              |
| 13:00-13:30 | 국가바이오 빅데이터 사업 소개 및 현황                                   | 김종원 (성균관의대 진단검사의학과)          |
| 13:30-13:50 | 희귀질환 유전자 진단 지원사업                                        | 김만진 (서울의대 진단검사의학과)           |
| 13:50-14:20 | Cancer genetic counseling                               | 김남희 (동아의대 진단검사의학과)           |
| 14:20-14:50 | 유전성 암 진단 받은 환자의 임상적 접근                                  | 임명철 (국립암센터 산부인과)             |
| 14:50-15:00 | Break Time                                              |                              |
| 15:00-15:20 | VUS의 해석 및 증례                                            | 공선영 (국립암센터 진단검사의학과)          |
| 15:20-15:40 | Genetic counseling clinic 개설과 운영 경험                     | 서수현 (서울의대 진단검사의학과)           |
| 15:40-16:00 |                                                         | 김도훈 (계명의대 진단검사의학과)           |
| 16:00-16:05 | Closing remark                                          | 공선영<br>(대한진단유전학회 유전상담분과위원장)  |

7) NGS 패널 선별급여 검사의 현황 및 임상적용 발전방향 토론회

|       |                                    |
|-------|------------------------------------|
| 개 최 명 | NGS 패널 선별급여 검사의 현황 및 임상적용 발전방향 토론회 |
| 개최일시  | 2021년 12월 14일(화)                   |
| 개최장소  | 스위스그랜드호텔 컨벤션센터 3층 다이아몬드홀           |

| 시간          | 주제                                | 연자                      |
|-------------|-----------------------------------|-------------------------|
| 13:00-13:05 | 회장 인사말                            | 울산의대 서울주<br>(대한진단유전학회)  |
| 13:05-13:10 | 토론회 일정 소개                         | 경희의대 박경선<br>(대한진단유전학회)  |
| 13:10-13:30 | NGS 패널검사 임상적용 개론                  | 연세의대 이경아<br>(대한진단유전학회)  |
|             | Session I: Germline NGS 패널 검사     |                         |
| 13:30-14:00 | Germline NGS 패널검사의 조건부 선별급여 시행 검토 | 서울의대 김만진<br>(대한진단유전학회)  |
| 14:00-14:10 | 임상적용 개선을 위한 관련 임상학회 의견(1)         | 서울의대 김수연<br>(대한의학유전학회)  |
| 14:10-14:40 | NGS 패널 검사 관련 업계 의견                | 업체당 5분                  |
|             | Session II: Somatic NGS 패널 검사     |                         |
| 14:40-15:10 | Somatic NGS 패널검사의 조건부 선별급여 시행 검토  | 성균관의대 김현영<br>(대한진단유전학회) |
| 15:10-15:30 | 임상적용 개선을 위한 관련 임상학회 의견(2)         | 서울의대 김지현<br>(대한중앙내과학회)  |
| 15:30-15:50 | NGS 패널 검사 관련 업계 의견                | 업체당 5분                  |
| 15:50-16:00 | Coffee break                      |                         |
|             | Session III: NGS 임상검사실 인증         |                         |
| 16:00-16:20 | NGS 임상검사실 관련 규정 개론                | 연세의대 이경아<br>(대한진단유전학회)  |
| 16:20-17:00 | 종합토론 (좌장: 울산의대 서울주, 성균관의대 김종원)    |                         |

6. 2022년도 교육프로그램

1) 세포유전 미니워크숍

|       |                 |
|-------|-----------------|
| 개 최 명 | 세포유전 미니워크숍      |
| 개최일시  | 2022년 7월 19일(화) |
| 개최장소  | ZOOM 온라인        |

| 시간                            | 주제                                                              | 연자              |
|-------------------------------|-----------------------------------------------------------------|-----------------|
| 13:30-13:35                   | 인사말                                                             | 서울주 (대한진단유전학회장) |
| 제1부 세포유전검사법 리뷰                |                                                                 | 좌장: 하정숙 (계명의대)  |
| 13:35-14:05                   | FISH FISH 검사법 검증 (probe 검증, cut off 검증 포함)                      | 민성희 (서울아산병원)    |
| 14:05-14:35                   | Karyotyping wet bench process, 배양법 정리, 자동화 장비 소개                | 김훈석 (서울성모병원)    |
| 14:35-15:05                   | CMA wet bench process, 검사법 검증                                   | 박재현 (서울대병원)     |
| 15:05-15:15                   | Q&A                                                             |                 |
| 15:15-15:20                   | Break Time                                                      |                 |
| 제2부 ISCN 표기법 및 실무교육 [훈련예제 포함] |                                                                 | 좌장: 장우리 (인하의대)  |
| 15:20-15:40                   | Sequence-based 명명법(ISCN16장)                                     | 설창안 (GC지놈)      |
| 15:40-16:00                   | 염색체 구조적 변이: inversion, insertion, isochromosome (ISCN 9.2.9~11) | 김인숙 (양산부산대병원)   |
| 16:00-16:20                   | Normal variable chromosome (ISCN7.1)                            | 유내 (씨젠)         |
| 16:20-16:30                   | Q&A                                                             |                 |

2) NGS 워크숍 1

|       |                        |
|-------|------------------------|
| 개 최 명 | NGS 워크숍 Bioinformatics |
| 개최일시  | 2022년 9월 22일(목)        |
| 개최장소  | 서울대학교 의과대학 국제관 1층 옥정홀  |

| 시간          | 주제                                                             | 연자              |
|-------------|----------------------------------------------------------------|-----------------|
| 09:00-09:30 | Introduction of Bioinformatics Pipeline and NGS Data Structure | 최규태 (충남의대)      |
| 09:30-09:50 | Databases, Variant Annotation and Filtering - 이론               | 윤승규 (고려의대)      |
| 09:50-10:10 | Databases, Variant Annotation and Filtering - 실습               | 윤승규 (고려의대)      |
| 10:10-10:30 | Break Time                                                     |                 |
| 10:30-11:00 | Data Visualization using IGV                                   | 김영곤 (성균관의대)     |
| 11:00-11:30 | Splicing Predictions Tools and Confirmation Methods            | 이지수 (서울의대)      |
| 11:30-13:00 | Lunch                                                          |                 |
| 13:00-13:30 | CNV Analysis Tools and Confirmation Methods                    | 김만진 (서울의대)      |
| 13:30-14:00 | Bioinformatic Pipeline for Circulating Tumor DNA               | 원동주 (연세의대)      |
| 14:00-14:20 | Break Time                                                     |                 |
| 14:20-16:40 | 데이터 분석 실습                                                      | 생물정보위원회         |
|             | 1. 실습환경준비 (WSL과 Docker의 개념 및 설치)                               | 이준형 (GC녹십자의료재단) |
|             | 2. NGS 파일 형식 및 분석과정 실습 1                                       | 최규태 (충남의대)      |
|             | 3. NGS 파일 형식 및 분석과정 실습 2                                       | 김영곤 (성균관의대)     |
|             | 4. Python을 활용한 NGS 검사 결과 보고서 작성                                | 최종문 (GC지놈)      |



3) NGS 워크숍 2

|       |                  |
|-------|------------------|
| 개 최 명 | NGS 워크숍 Advanced |
| 개최일시  | 2022년 9월 23일(금)  |
| 개최장소  | ZOOM 온라인         |

| 시간          | 주제                                                                           | 연자              |
|-------------|------------------------------------------------------------------------------|-----------------|
| 09:00-09:05 | 회장님 개회사                                                                      | 서울주 (대한진단유전학회장) |
| 09:05-09:35 | Setup and Validation of NGS Panel (I): Germline Panel                        | 임지숙 (가톨릭의대)     |
| 09:35-10:05 | Setup and Validation of NGS Panel (II): Somatic Panel                        | 임지훈 (울산의대)      |
| 10:05-10:35 | Setup and Validation of NGS Panel (III): ctDNA Panel                         | 신새암 (연세의대)      |
| 10:35-10:50 | Q&A                                                                          |                 |
| 10:50-10:55 | Break Time                                                                   |                 |
| 10:55-11:25 | Quality Control and Laboratory Accreditation: Real-World                     | 김윤정 (연세의대)      |
| 11:25-11:55 | Analysis and Interpretation of Whole Genome Sequencing                       | 장자현/박종호 (성균관의대) |
| 11:55-12:05 | Q&A                                                                          |                 |
| 12:05-13:05 | Lunch                                                                        |                 |
| 13:05-13:35 | Interpretation of Germline Variants (I): ACMG guideline and ClinGen Update   | 박경선 (경희의대)      |
| 13:35-14:05 | Interpretation of Germline Variants (II): Interactive Case Studies_Basic     | 장미애 (순천향의대)     |
| 14:05-14:35 | Interpretation of Germline Variants (III): Interactive Case Studies_Advanced | 김영은 (한양의대)      |
| 14:35-14:50 | Q&A                                                                          |                 |
| 14:50-14:55 | Break Time                                                                   |                 |
| 14:55-15:25 | Interpretation of Somatic Variants (I): AMP/ASCO/CAP guidelines              | 김현영 (성균관의대)     |
| 15:25-15:55 | Interpretation of Somatic Variants (II): Interactive Case Studies            | 김선영 (충남의대)      |
| 15:55-16:10 | Q&A                                                                          |                 |
| 16:10-16:15 | Closing Remark                                                               |                 |

4) 유전상담강좌

|       |                 |
|-------|-----------------|
| 개 최 명 | 유전상담강좌 Advanced |
| 개최일시  | 2022년 8월 26일(금) |
| 개최장소  | 호텔코리아나 2층 프린스룸  |

| 시간                    | 주제                                                                                                                                                                                                                                          | 연자                                                                         |
|-----------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------|
| 09:30-09:35           | 회장님 개회사                                                                                                                                                                                                                                     | 서울주 (대한진단유전학회장)                                                            |
| 09:35-10:00           | 코스 소개 및 참가자 소개                                                                                                                                                                                                                              |                                                                            |
| Session 1: 유전상담 증례 포럼 |                                                                                                                                                                                                                                             |                                                                            |
| 10:00-10:40           | 유전성 암환자 및 가족의 유전상담<br>◆ 강연 내용 : 유전성 암 환자가 처음 내원하여 상담을 진행할 때 이루어 지는 가계도 작성 과정, 진료에서 설명하는 내용, 재진 시 결과 상담 과정을 동영상으로 공유하고 질의 응답을 진행하는 세션입니다.                                                                                                    | 공선영 (국립암센터)<br>박종은 (한양의대)                                                  |
| 10:40-10:50           | Break                                                                                                                                                                                                                                       |                                                                            |
| 10:50-11:20           | 산전유전상담<br>◆ 강연 내용 : 진단검사의학과 전문의로써 산부인과와 산전유전상담 관련 협진 경험에 대해 소개합니다. 흔히 발생하는 실제 증례들을 통해 산전유전 상담의 범위, 방법, 내용 등을 설명하고 질의응답을 진행하는 세션입니다.                                                                                                         | 김남희 (동아의대)                                                                 |
| 11:20-11:30           | Break                                                                                                                                                                                                                                       |                                                                            |
| 11:30-12:00           | 희귀질환 환자 및 가족의 유전상담<br>◆ 강연 내용 : 임상유전체학과의 구성과 운영, 다학제 진료 경험을 공유하고 유전상담 과정에서 여러과 교수님들과 협업하는 방법들에 대해 토의하는 세션입니다.                                                                                                                               | 김만진 (서울의대)                                                                 |
| 12:00-13:00           | Lunch                                                                                                                                                                                                                                       |                                                                            |
| Session 2: 유전상담 깊이 알기 |                                                                                                                                                                                                                                             |                                                                            |
| 13:00-13:40           | 유전상담 관련 민감한 이슈<br>- 소아환자의 유전상담<br>- 유전상담의 안전한 프로세스 사례<br>◆ 강연 내용 : 소아 환자의 유전상담 시 발생할 수 있는 윤리적 이슈에 대해 소개하고 유전상담 제공 시 발생할 수 있는 민감한 요소에 대해 진단검사의학과 전문의로서의 경험을 공유하는 세션입니다.                                                                      | 정소윤 (순천향의대)<br>장자현 (성균관의대)                                                 |
| 13:30-14:10           | 유전상담 관련 정서적 심리적 지지<br>◆ 강연 내용 : 유전상담외래의 특성상 정신건강의학적 지지와 유사한 측면이 많은데, 타전공 의사로서 이러한 상담을 진행할때 주의해야 할 사항이나 유전질환 환자 상담에서의 일반적인 접근법에 대하여 정신건강의학과 교수님이 특강을 진행합니다.                                                                                  | 박혜윤 (서울의대)                                                                 |
| 14:10-14:25           | Break                                                                                                                                                                                                                                       |                                                                            |
| 14:25-15:05           | 유전상담클리닉 운영<br>◆ 강연 내용 : 국내 유전상담클리닉 현황 소개, 유전상담클리닉 개설배경, 임상과와의 협업 및 협진체계, 주요 질환군 및 검사종류, 클리닉 운영의 장 단점에 대해 현황 공유 및 토의, 질의 응답할 예정입니다. 상급종합병원/종합병원, 국립대병원/사립대병원 별로 클리닉운영의 차이가 있을 수 있어 클리닉 운영을 계획중이거나 현재 운영중인 선생님들께 도움이 되고자 연자분들의 소속을 다양화 하였습니다. | 유종하 (국민건강보험 일산병원)<br>김지은 (순천향의대)<br>서수현 (서울의대)<br>김도훈 (계명의대)<br>김주원 (연세의대) |
| 15:05-15:30           | 참가자 피드백과 wrap up                                                                                                                                                                                                                            |                                                                            |
| 15:30-15:35           | 폐회                                                                                                                                                                                                                                          |                                                                            |

5) 세포유전 E-learning

|       |                                 |
|-------|---------------------------------|
| 개 최 명 | 세포유전 E-learning 2021~2022 미니워크숍 |
| 개최일시  | 2022년 11월 16일 ~ 12월 30일         |
| 개최장소  | 온라인 교육센터                        |

| 소요시간 | 주제 | 연자 |
|------|----|----|
|------|----|----|

[제1부] 세포유전검사의 임상적 해석

|     |                                                   |             |
|-----|---------------------------------------------------|-------------|
| 30분 | 비정상 염색체를 계수하는 법과 세포유전학적 예후위험도 평가에 대하여 (ISCN 11.4) | 유수진 (인제대)   |
| 30분 | 산전 CMA 검사 및 판독 시 고려해야 할 것                         | 한성희 (바이오큐아) |
| 30분 | 암질환에서 CMA로 검출된 후천적 복제수변이의 판독 및 보고 (ACMG/CGC 2019) | 설창안 (GC지놈)  |

[제2부] ISCN 표기법 및 실무교육

|     |                                           |           |
|-----|-------------------------------------------|-----------|
| 30분 | Microarray 표기법 (ISCN 14.1, 14.2)          | 장우린 (인하대) |
| 30분 | Two-break translocation 표기법 (ISCN 9.2.17) | 유내 (씨젠)   |
| 30분 | FISH 표기법 (ISCN 13.3)                      | 윤정 (고려대)  |

[제3부] 세포유전검사법 리뷰

|     |                                                  |              |
|-----|--------------------------------------------------|--------------|
| 30분 | FISH FISH 검사법 검증 (probe 검증, cut off 검증 포함)       | 민성희 (서울아산병원) |
| 30분 | Karyotyping Wet bench process, 배양법 정리, 자동화 장비 소개 | 김훈석 (서울성모병원) |
| 30분 | CMA Wet bench process, 검사법 검증                    | 박재현 (서울대병원)  |

[제4부] ISCN 표기법 및 실무교육 (훈련예제 포함)

|     |                                                                 |               |
|-----|-----------------------------------------------------------------|---------------|
| 30분 | Sequence-based 명명법(ISCN16장)                                     | 설창안 (GC지놈)    |
| 30분 | 염색체 구조적 변이: inversion, insertion, isochromosome (ISCN 9.2.9~11) | 김인숙 (양산부산대병원) |
| 30분 | Normal variable chromosome (ISCN7.1)                            | 유내 (씨젠)       |

7. 2023년도 교육프로그램

1) 개정된 생명윤리 및 안전에 관한 법률에 따른 유전자검사기관 관리의 실제

|       |                                         |
|-------|-----------------------------------------|
| 개 최 명 | 개정된 생명윤리 및 안전에 관한 법률에 따른 유전자검사기관 관리의 실제 |
| 개최일시  | 2023년 3월 21일(화)                         |
| 개최장소  | 더케이호텔 아트홀 3F 거문고C홀                      |

| 시간 | 주제 | 연자 |
|----|----|----|
|----|----|----|

|             |                                     |            |
|-------------|-------------------------------------|------------|
| 13:25-13:30 | 회장님 인사말                             |            |
| 13:30-13:50 | 유전자검사 실무자가 알아야할 생명윤리법 개정 내용         | 이경아 (연세의대) |
| 13:50-14:30 | 검사목적에 따른 검사범주는 어떤 유전학적 기준 으로 분류되는가? | 박경선 (경희의대) |
| 14:30-14:50 | Break Time                          |            |
| 14:50-15:20 | 검사범주별로 현황조사는 어떻게 작성하여야 하는가?         | 박인호 (연세의대) |
| 15:20-15:50 | 임상적유효성 평가에 필요한 자료는 어떻게 준비 하여야 하는가?  | 김윤정 (연세의대) |
| 15:50-16:10 | Break Time                          |            |
| 16:10-16:40 | 우리 검사실은 생명윤리법에 위반 사항이 없는가?          | 신새암 (연세의대) |
| 16:40-17:10 | Q&A 질의응답                            |            |

2) 세포유전 미니워크숍

|       |                 |
|-------|-----------------|
| 개 최 명 | 세포유전 미니워크숍      |
| 개최일시  | 2023년 7월 11일(화) |
| 개최장소  | ZOOM 온라인        |

| 시간 | 주제 | 연자 |
|----|----|----|
|----|----|----|

|                      |                                                                                                                |                 |
|----------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|
| 13:30-13:35          | 인사말                                                                                                            | 이경아 (대한진단유전학회장) |
| 제1부. 유전개념/최신지견 리뷰    |                                                                                                                | 좌장 유수진, 인제의대    |
| 13:35-14:05          | WHO 2022/ICC의 AML/MDS 분류 개정안 - 세포유전학적 관점에서                                                                     | 서자영 (가천의대 길병원)  |
| 14:05-14:35          | Interpretation and reporting of large regions of homozygosity and suspected consanguinity / uniparental disomy | 설창안 (GC지놈)      |
| 14:35-14:40          | Q&A                                                                                                            |                 |
| 14:40-14:45          | Break Time                                                                                                     |                 |
| 제2부. ISCN 표기법 및 실무교육 |                                                                                                                | 좌장 장우리, 인하의대    |
| 14:45-15:10          | 염색체검사에서 클론 표기법 ISCN 11.1 (11.1.1 ~ 6)                                                                          | 김훈석 (서울성모병원)    |
| 15:10-15:35          | 염색체의 수적/양적 변이 표기 ISCN 8, 9.2, 9.3, 11.2                                                                        | 박재현 (서울대병원)     |
| 15:35-16:00          | 염색체검사서에서 애매모호한 변이 표기 ISCN 5, 9.2.1                                                                             | 김혜림 (부산대학교)     |
| 16:00-16:25          | 간기세포 FISH 표기법 ISCN 13.3                                                                                        | 유내 (씨젠)         |
| 16:25-16:30          | Q&A                                                                                                            |                 |



3) NGS 워크숍

|             |                                                             |                   |
|-------------|-------------------------------------------------------------|-------------------|
| 개 최 명       | NGS 워크숍 Basic                                               |                   |
| 개최일시        | 2023년 9월 18일(월)                                             |                   |
| 개최장소        | ZOOM 온라인                                                    |                   |
| 시간          | 주제                                                          | 연자                |
| 13:00-13:05 | 인사말                                                         | 이경아 (대한진단유전학회 회장) |
| 13:05-13:30 | NGS Applications in Clinical Laboratory                     | 이경아 (연세의대)        |
| 13:30-14:00 | Introduction to NGS Laboratory Setup for Medical Laboratory | 윤정 (고려의대)         |
| 14:00-14:30 | Introduction to Bioinformatics Pipelines                    | 이준형 (GC녹십자의료재단)   |
| 14:30-14:45 | Q&A                                                         |                   |
| 14:45-15:00 | Break Time                                                  |                   |
| 15:00-15:30 | Germline Variant Interpretation BASIC                       | 임지숙 (고려의대)        |
| 15:30-16:00 | Basic Interpretation of Somatic Variants                    | 김선영 (충남의대)        |
| 16:00-16:30 | Data Visualization using IGV                                | 김영곤 (성균관의대)       |
| 16:30-16:45 | Q&A                                                         |                   |

4) NGS 워크숍

|             |                                                                    |             |
|-------------|--------------------------------------------------------------------|-------------|
| 개 최 명       | NGS 워크숍 Advanced                                                   |             |
| 개최일시        | 2023년 9월 19일(화)                                                    |             |
| 개최장소        | ZOOM 온라인                                                           |             |
| 시간          | 주제                                                                 | 연자          |
| 13:00-13:30 | Setup and Validation of NGS Panel (I): Germline                    | 김만진 (서울의대)  |
| 13:30-14:00 | Setup and Validation of NGS Panel (II): Somatic                    | 임지훈 (울산의대)  |
| 14:00-14:30 | Quality Control and Laboratory Accreditation                       | 김윤정 (연세의대)  |
| 14:30-14:50 | Troubleshooting in NGS Laboratory                                  | 이명근 (GC지놈)  |
| 14:50-15:05 | Q&A                                                                |             |
| 15:05-15:20 | Break Time                                                         |             |
| 15:20-15:45 | Interpretation of Germline Variants: Interactive Case Studies      | 장미애 (성균관의대) |
| 15:45-16:10 | Interpretation of Somatic Variants: Interactive Case Studies       | 신새암 (연세의대)  |
| 16:10-16:35 | Interpretation of Copy Number Variations: Interactive Case Studies | 김훈석 (가톨릭의대) |
| 16:35-17:05 | HLA typing by NGS                                                  | 박윤희 (연세의대)  |
| 17:05-17:20 | Q&A                                                                |             |

5) Bioinformatics 워크숍

|       |                        |
|-------|------------------------|
| 개 최 명 | Bioinformatics 워크숍     |
| 개최일시  | 2023년 10월 28일(토)       |
| 개최장소  | 세브란스병원 중입자치료센터 4F 세미나실 |

| 시간          | 주제                                         | 연자                     |
|-------------|--------------------------------------------|------------------------|
| 09:10-09:20 | 인사말 및 오리엔테이션                               | 박인호<br>(생물정보위원장, 연세의대) |
| 09:20-09:40 | 실습환경 접속 및 확인                               |                        |
| 09:40-10:00 | 리눅스 이해 및 기본 명령어 실습                         |                        |
| 10:00-10:10 | Break Time                                 |                        |
| 10:10-10:30 | Fastq 파일 QC 및 Preprocessing 실습             | 이세준<br>(분당서울대병원)       |
| 10:30-10:50 | Fastq 파일 Alignment 실습                      |                        |
| 10:50-11:10 | Alignment Refinement 및 Alignment QC 실습     |                        |
| 11:10-11:20 | Q&A 및 Break Time                           |                        |
| 11:20-11:40 | Variant Calling (개별 샘플) 실습                 | 박종호<br>(삼성서울병원)        |
| 11:40-12:00 | Variant Calling (joint calling) 실습         |                        |
| 12:00-12:20 | Variant Annotation 및 Causal Variants 확인 실습 |                        |
| 12:20-12:30 | Q&A 및 Break Time                           |                        |
| 12:30-13:00 | 분석 파이프라인 구성                                | 박인호<br>(생물정보위원장, 연세의대) |
| 13:00-13:20 | Q&A 및 Break Time                           |                        |

6) 유전상담강좌

|       |                  |
|-------|------------------|
| 개 최 명 | 유전상담강좌 Basic     |
| 개최일시  | 2023년 11월 30일(목) |
| 개최장소  | ZOOM 온라인         |

| 소요시간        | 주제                                                                                                            | 연자                        |
|-------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------|
| 13:00-13:10 | 인사말                                                                                                           | 이경아 (대한진단유전학회 회장)         |
| 13:10-13:40 | Introduction of genetic counselling                                                                           | 최인희 (울산대학교 유전상담전공)        |
| 13:40-14:10 | 유전상담국내현황                                                                                                      | 서수현 (서울의대 진단검사의학과)        |
| 14:10-14:40 | 가계도 분석                                                                                                        | 유종하 (국민건강보험 일산병원 진단검사의학과) |
| 14:40-15:10 | Evaluation of group genetic counseling sessions via a metaverse-based application                             | 허정일 (이대의대 진단검사의학과)        |
| 15:10-15:20 | Q&A                                                                                                           |                           |
| 15:20-15:35 | Break Time                                                                                                    |                           |
| 15:35-16:05 | 희귀질환 유전상담 interactive cases : 소아                                                                              | 김수연 (서울대병원 임상유전체의학과)      |
| 16:05-16:35 | 희귀질환 유전상담 interactive cases : 암                                                                               | 김시현 (서울대병원 임상유전체의학과)      |
| 16:35-17:05 | Genetic counseling and long-term surveillance using a multidisciplinary approach in von Hippel-Lindau disease | 하창희 (삼성서울병원 진단검사의학과)      |
| 17:05-17:20 | 배아태아 유전자검사 제도 정책연구 결과 공유                                                                                      | 김만진 (서울대병원 임상유전체의학과)      |
| 17:20-17:30 | Q&A                                                                                                           |                           |
| 17:30-17:35 | Closing remark                                                                                                | 김만진 (대한진단유전학회 유전상담분과위원장)  |



7) 세포유전 E-learning

|       |                                 |
|-------|---------------------------------|
| 개 최 명 | 세포유전 E-learning 2022~2023 미니워크숍 |
| 개최일시  | 2023년 12월 1일 ~ 12월 31일          |
| 개최장소  | 온라인 교육센터                        |

| 소요시간 | 주제 | 연자 |
|------|----|----|
|------|----|----|

제1부 세포유전검사법 및 최신지견 리뷰

|     |                                                                              |               |
|-----|------------------------------------------------------------------------------|---------------|
| 30분 | Karyotyping Wet bench process, 배양법 정리, 자동화 장비 소개                             | 김훈석(서울성모병원)   |
| 30분 | FISH FISH 검사법 검증: probe 검증, cut off 검증 포함                                    | 민성희(서울아산병원)   |
| 30분 | CMA Wet bench process 및 검사법 검증                                               | 박재현(서울대병원)    |
| 30분 | WHO 2022/ICC의 AML/MDS 분류 개정안: 세포유전학적 관점에서                                    | 서자영(가천의대 길병원) |
| 30분 | Large regions of homozygosity and suspected consanguinity/uniparental disomy | 설창안(GC지놈)     |

제2부 ISCN 표기법

|     |                                                                 |              |
|-----|-----------------------------------------------------------------|--------------|
| 25분 | ISCN 7.1: 정상 염색체변이                                              | 유내(씨젠)       |
| 25분 | ISCN 5, 9.2.1: 염색체검사에서 애매모호한 변이 표기                              | 김혜림(부산대병원)   |
| 25분 | ISCN 8, 9.2, 9.3, 11.2: 염색체의 수적/양적 변이 표기                        | 박재현(서울대병원)   |
| 25분 | ISCN 9.2.9~11: 염색체 구조적 변이 중 inversion, insertion, isochromosome | 김인숙(양산부산대병원) |
| 25분 | ISCN 11.1.1~6: 염색체검사에서 클론 표기                                    | 김훈석(서울성모병원)  |
| 25분 | ISCN 13.3: 간기세포 FISH 표기                                         | 유내(씨젠)       |
| 25분 | ISCN 16: Sequence-based 명명법                                     | 설창안(GC지놈)    |

8. 2024년도 교육프로그램

1) 분자미생물 미니워크숍

|       |                 |
|-------|-----------------|
| 개 최 명 | 분자미생물 미니워크숍     |
| 개최일시  | 2024년 5월 17일(금) |
| 개최장소  | ZOOM 온라인        |

| 시간          | 주제                                              | 연자               |
|-------------|-------------------------------------------------|------------------|
| 13:25~13:30 | 인사말                                             | 이경아 (대한진단유전학회장)  |
| 13:30~14:00 | 분자진단을 활용한 균종 동정                                 | 김대원 (가천의대)       |
| 14:00~14:30 | 매크로, github 기반의 프로그램을 활용한 분자역학적 분석              | 박유진 (연세의대)       |
| 14:30~15:00 | 미생물 분자진단의 임상검사실 적용                              | 신동우 (서울의대)       |
| 15:00~15:10 | Q&A                                             |                  |
| 15:10~15:20 | Break Time                                      |                  |
| 15:20~15:50 | Microbial WGS analysis pipeline                 | 박성균 (계명의대)       |
| 15:50~16:20 | Microbiome analysis pipeline: basic to advanced | 이선재 (GIST 생명과학부) |
| 16:20~16:50 | Microbiome 분석을 활용한 임상미생물학 연구                    | 원은정 (울산의대)       |
| 16:50~17:00 | Q&A                                             |                  |

2) 세포유전 미니워크숍

|       |                |
|-------|----------------|
| 개 최 명 | 세포유전 미니워크숍     |
| 개최일시  | 2024년 7월 9일(화) |
| 개최장소  | ZOOM 온라인       |

| 시간          | 주제  | 연자              |
|-------------|-----|-----------------|
| 13:30~13:35 | 인사말 | 이경아 (대한진단유전학회장) |

제1부. 세포유전검사의 임상적 활용

|             |                                                           |            |
|-------------|-----------------------------------------------------------|------------|
| 13:35~14:00 | Recurrent microdeletion/microduplication syndromes review | 장우리 (인하의대) |
| 14:00~14:25 | NGS에서 CNV검출 (CNV detection using NGS)                     | 설창안 (GC지놈) |
| 14:25~14:50 | 착상전 유전검사방법 (Prenatal genetic testing method)              | 원동주 (연세의대) |
| 14:50~14:55 | Q&A                                                       |            |
| 14:55~15:00 | Break Time                                                |            |

제2부. ISCN 표기법 및 실무교육

|             |                                                                                                   |            |
|-------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------|------------|
| 15:00~15:25 | 비정상염색체를 기술하는 순서 6장, 8장, 11장(11.1.3~6)                                                             | 김혜림 (부산의대) |
| 15:25~15:50 | 복잡한 변이염색체: 마커 염색체, 링 염색체, 재조합염색체 등 9.2.12(mar), 9.2.15(r), 4.5(recombinant), 14.2.7(cx, cth, cha) | 유내 (씨젠)    |
| 15:50~16:15 | 중심절과 관련된 변이염색체 9.2.4(dic), 9.2.18(trc), 9.2.6(fis), +9.2.13(neo)                                  | 김선영 (서울의대) |
| 16:15~16:20 | Q&A                                                                                               |            |

3) NGS 워크숍

|       |                 |
|-------|-----------------|
| 개 최 명 | NGS 워크숍 Basic   |
| 개최일시  | 2024년 8월 29일(목) |
| 개최장소  | ZOOM 온라인        |

| 시간                          | 주제                                       | 연자              |
|-----------------------------|------------------------------------------|-----------------|
| 【 세션1】 Introduction         |                                          |                 |
| 13:00-13:05                 | 인사말                                      | 이경아 (대한진단유전학회장) |
| 13:05-13:30                 | NGS Applications in Clinical Laboratory  | 이경아 (연세의대)      |
| 13:30-14:00                 | Introduction to NGS Platforms            | 장혜식 (서울대 생명과학부) |
| 14:00-14:30                 | Introduction to Bioinformatics Pipelines | 박인호 (연세의대)      |
| 14:30-14:45                 | Q&A                                      |                 |
| 14:45-15:00                 | Break Time                               |                 |
| 【 세션2】 Basic Interpretation |                                          |                 |
| 15:00-15:25                 | Troubleshooting in NGS Laboratory        | 김훈석 (가톨릭의대)     |
| 15:25-15:50                 | Germline Variant Interpretation BASIC    | 임지숙 (고려의대)      |
| 15:50-16:15                 | Basic Interpretation of Somatic Variants | 김선영 (서울의대)      |
| 16:15-16:40                 | Data Visualization Using IGV             | 김영곤 (성균관의대)     |
| 16:40-16:55                 | Q&A                                      |                 |

4) NGS 워크숍

|       |                               |
|-------|-------------------------------|
| 개 최 명 | NGS 워크숍 Clinical Applications |
| 개최일시  | 2024년 8월 30일(금)               |
| 개최장소  | ZOOM 온라인                      |

| 시간                                  | 주제                                                                                   | 연자                 |
|-------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------|--------------------|
| 【 세션1】 Interpretation, Case Studies |                                                                                      |                    |
| 13:00-13:25                         | Interpretation of Germline Variants: Interactive Case Studies                        | 장미애 (성균관의대)        |
| 13:25-13:50                         | Interpretation of Somatic Variants: Interactive Case Studies                         | 신새암 (연세의대)         |
| 13:50-14:15                         | Interpretation of Copy Number Variations: Interactive Case Studies                   | 오승환 (부산의대)         |
| 14:15-14:25                         | Q&A                                                                                  |                    |
| 14:25-14:35                         | Break Time                                                                           |                    |
| 【 세션2】 Useful Applications of NGS   |                                                                                      |                    |
| 14:35-15:00                         | The Importance of an Integrative Approach after Genetic Testing in Clinical Practice | 박경선 (경희의대)         |
| 15:00-15:25                         | Updates in <i>BRCA1/2</i> Genetic Testing                                            | 하창희 (건국의대)         |
| 15:25-15:50                         | Donor-Derived Cell-Free DNA Testing                                                  | 박유진 (연세의대)         |
| 15:50-16:00                         | Q&A                                                                                  |                    |
| 16:00-16:10                         | Break Time                                                                           |                    |
| 【 세션3】 Research Applications of NGS |                                                                                      |                    |
| 16:10-16:35                         | Research Applications in ctDNA Testing                                               | 이지수 (서울의대)         |
| 16:35-17:00                         | Research Applications in Whole Genome Sequencing                                     | 주영석 (KAIST 의과학대학원) |
| 17:00-17:25                         | Research Applications in RNA Sequencing                                              | 이승태 (연세의대)         |
| 17:25-17:35                         | Q&A                                                                                  |                    |



5) Bioinformatics 워크숍

|             |                                                |                        |
|-------------|------------------------------------------------|------------------------|
| 개 최 명       | Bioinformatics 워크숍 1 :RNA-Seq 데이터 분석의 이해와 BI실습 |                        |
| 개최일시        | 2024년 7월 6일(토)                                 |                        |
| 개최장소        | 세브란스병원 중입자치료센터 4F 세미나실                         |                        |
|             |                                                |                        |
| 시간          | 주제                                             | 연자                     |
| 09:10-09:20 | 인사말 및 오리엔테이션                                   | 박인호<br>(생물정보위원장, 연세의대) |
| 09:20-09:40 | 실습환경 접속 및 확인                                   |                        |
| 09:40-10:00 | 리눅스 이해 및 기본 명령어 실습                             |                        |
| 10:00-10:10 | Break Time                                     |                        |
| 10:10-10:40 | RNA-Seq 데이터 분석 이론 강좌                           |                        |
| 10:40-10:50 | Break Time                                     |                        |
| 10:50-11:10 | RNA-Seq 데이터 전처리 및 Alignment                    | 이세준<br>(분당서울대병원)       |
| 11:10-11:30 | RNA-Seq 데이터 발현양 도출                             |                        |
| 11:30-11:50 | RNA-Seq 데이터 Fusion 확인                          |                        |
| 11:50-12:00 | Break Time                                     |                        |
| 12:00-12:20 | RNA-Seq 데이터 Aberrant expression 확인             | 박종호<br>(분당서울대병원)       |
| 12:20-12:40 | RNA-Seq 데이터 Aberrant splicing 확인               |                        |
| 12:40-13:00 | RNA-Seq 데이터 다운스트림 분석                           |                        |
| 13:00-13:20 | Q&A 및 Closing Remarks                          |                        |

6) Bioinformatics 워크숍

|             |                                            |                        |
|-------------|--------------------------------------------|------------------------|
| 개 최 명       | Bioinformatics 워크숍 2 : NGS 데이터 분석을 위한 BI실습 |                        |
| 개최일시        | 2024년 10월 12일(토)                           |                        |
| 개최장소        | 세브란스병원 중입자치료센터 4F 세미나실                     |                        |
|             |                                            |                        |
| 시간          | 주제                                         | 연자                     |
| 09:10-09:20 | 인사말 및 오리엔테이션                               | 박인호<br>(생물정보위원장, 연세의대) |
| 09:20-09:40 | 실습환경 접속 및 확인                               |                        |
| 09:40-10:10 | 리눅스 이해 및 기본 명령어 실습                         |                        |
| 10:10-10:20 | Break Time                                 |                        |
| 10:20-10:40 | Fastq 파일 QC 및 Preprocessing 실습             | 이세준<br>(분당서울대병원)       |
| 10:40-11:00 | Fastq 파일 Alignment 실습                      |                        |
| 11:00-11:30 | Alignment Refinement 및 Alignment QC 실습     |                        |
| 11:30-11:40 | Break Time                                 |                        |
| 11:40-12:00 | Variant Calling (개별 샘플) 실습                 | 박종호<br>(분당서울대병원)       |
| 12:00-12:20 | Variant Calling (joint calling) 실습         |                        |
| 12:20-12:50 | Variant Annotation 및 Causal variant 확인 실습  |                        |
| 12:50-13:20 | Q&A 및 Closing Remarks                      |                        |

7) 상반기 유전자검사기관 종사자교육

|       |                   |
|-------|-------------------|
| 개 최 명 | 상반기 유전자검사기관 종사자교육 |
| 개최일시  | 2024년 6월 14일(금)   |
| 개최장소  | 엘리에나호텔 2F 컨벤션홀    |

| 시간          | 주제                                              | 연자           |
|-------------|-------------------------------------------------|--------------|
| 09:00-09:30 | 유전자검사 관련 법령 및 제도 및 유전자검사의 목적에 따른 유전자검사 항목 분류 이해 | 박경선 (경희의대)   |
| 09:30-10:00 | 태아 및 배아 대상 유전자검사의 법적, 윤리적 이슈                    | 김만진 (서울의대)   |
| 10:00-10:30 | 유전자검사 관련 실무에 필요한 지식과 정보                         | 손지연 (이원의료재단) |

8) 하반기 유전자검사기관 종사자교육

|       |                        |
|-------|------------------------|
| 개 최 명 | 하반기 유전자검사기관 종사자교육      |
| 개최일시  | 2024년 10월 24일 ~ 11월 8일 |
| 개최장소  | 온라인 교육센터               |

| 소요시간 | 주제                                              | 연자           |
|------|-------------------------------------------------|--------------|
| 40분  | 유전자검사 관련 법령 및 제도 및 유전자검사의 목적에 따른 유전자검사 항목 분류 이해 | 박경선 (경희의대)   |
| 20분  | 태아 및 배아 대상 유전자검사의 법적, 윤리적 이슈                    | 김만진 (서울의대)   |
| 25분  | 유전자검사 실무 - 검사대상물/유전정보/개인정보 관리                   | 손지연 (이원의료재단) |

제4부  
국제교류 및 협력



## 대한진단유전학회와 AMP의 협력, 그 의미를 기념하며



대한진단유전학회는 지난 20년 동안 학문적 성장을 이루어 가는 과정에서 국내 활동을 넘어 국제 무대에도 꾸준히 소통하고자 노력해 왔다. 그 여정의 한 축은 분자진단 전문 학회인 분자병리학회(AMP, Association for Molecular Pathology)와의 협력이다.

그중에서도 AMP 산하 조직인 국제위원회(IAC, International Affairs Committee)는 아시아, 유럽, 중동, 아프리카, 라틴아메리카, 북미 등 전 세계 13개 국가의 대표 위원들이 모여 학술·연구 협력과 교육, 전문 활동을 함께 논의하는 기구이다. 대한진단유전학회는 이 위원회에 한국 대표 위원이 참여하며, 매월 온라인 회의에 참석하여 국제적 논의와 의사 결정에 함께해 왔다.

이 과정에서 우리 학회는 매년 진행되는 국제 분자검사 시스템 현황 조사에도 적극적으로 기여하였다. 특히 우리나라의 앞선 기술력과 경험은 연구 설계와 논의 과정에 유익한 참고가 되었으며, 이를 통해 한국이 국제적 논의를 선도하는 주요 파트너로 자리매김할 수 있었다. 무엇보다도 IAC는 각국을 대표하는 위원들이 상호 신뢰와 존중을 바탕으로 활동하는 자리이기에, 전문적 식견을 나누는 협력적인 분위기 속에서 교류가 이어져 왔다.

오늘의 국제 활동은 결코 한 사람의 성과가 아니다. 수년간 우리 학회의 회장, 대외협력이사, 국제이사로 봉직하시며 국제 무대에서 활발히 활동해 오신 한진영, 전창호, 이진경 교

수님의 헌신이 있었기에 가능한 일이었다. 오랜 시간 닦아놓으신 발판 위에서 그 역할을 이어받을 수 있었던 것은 큰 영광이자 책임이었다. 이러한 지속적인 발걸음 덕분에 KSGD는 세계 학회와의 네트워크 속에서 조금씩 영향력을 키워 올 수 있었다.

그러한 노력의 결실로, 대한진단유전학회는 AMP의 적극적인 초청으로 국내에서는 대한진단검사의학회에 이어 두 번째로, 그리고 전 세계적으로는 열 번째로 AMP 공식 국제 제휴 학회(affiliate)로 승인받는 성과를 이루었다. 이는 우리 학회가 국제적으로 인정받고 있음을 보여주는 성과로, 앞으로 AMP와의 소통과 협력이 더욱 활발해질 수 있는 토대를 마련했다.

본 제휴를 통해 우리 학회 소식이 AMP를 통해 세계 무대에 알려질 수 있고, 국제 학술대회와 프로그램을 함께 나눌 수 있는 기회도 넓어졌다. 무엇보다 전 세계 연구자들과 교류하며 배우고 협력할 수 있는 장이 확대되었다는 점에서 큰 의미가 있다. AMP 역시 KSGD의 참여를 진심으로 환영하며, 향후 공동 학술 행사와 연구 협력을 함께 이어갈 뜻을 밝혔다.

AMP와의 협력은 우리 대한진단유전학회의 국제적 위상을 높였을 뿐 아니라 학회 구성원 모두에게 새로운 가능성과 경험을 열어줄 것이라 생각한다. 앞으로도 이러한 협력을 바탕으로 학회가 국제 무대에서 더욱 성장하며, 새로운 역사를 써 내려가기를 기대한다.

2025년 11월

김 지 은

순천향의대  
대한진단유전학회 국제이사



대한진단유전학회  
Korean Society for Genetic Diagnostics

AMP International Affiliate Agreement

The Association for Molecular Pathology ("AMP"), an Organization Type as per AMP and AMP are referred to as International Affiliate of, and AMP having Organization Type: Associate

**Section 1: Affiliate Relationship**

A. AMP and the Affiliate will co-diagnose in the geographic area. AMP and the Affiliate are not to be held responsible for the actions of either. As no time shall either party represent that it has the power on behalf of the other party.

B. Neither AMP nor the Affiliate will represent that it has the power on behalf of the other party.

C. Changes to this Agreement may be made by the Affiliate.

**Section 2: License to Use AMP Name**

A. The Affiliate may identify itself as AMP, and distribute AMP in educational activities.

B. The Affiliate shall designate or be asked to serve as the representative of AMP in educational activities.

C. The Affiliate shall identify AMP in educational activities.

D. The Affiliate shall identify AMP in educational activities.

E. The Affiliate shall identify AMP in educational activities.

F. The Affiliate shall identify AMP in educational activities.

G. The Affiliate shall identify AMP in educational activities.

H. The Affiliate shall identify AMP in educational activities.

I. The Affiliate shall identify AMP in educational activities.

J. The Affiliate shall identify AMP in educational activities.

K. The Affiliate shall identify AMP in educational activities.

L. The Affiliate shall identify AMP in educational activities.

M. The Affiliate shall identify AMP in educational activities.

N. The Affiliate shall identify AMP in educational activities.

O. The Affiliate shall identify AMP in educational activities.

P. The Affiliate shall identify AMP in educational activities.

Revised 2025

**AMP International Affiliate Agreement**

C. The IAC shall design incentives to encourage an increase in the number of AMP members within the Affiliates.

D. To support the Affiliate's educational mission, AMP shall provide electronic support application. The new members in excess of \$ factors, including the number of AMP shall not use the Affiliate that AMP is acting with the app.

**Section 3: Identification**

A. The Affiliate shall identify AMP in educational activities.

B. The Affiliate shall identify AMP in educational activities.

C. The Affiliate shall identify AMP in educational activities.

D. The Affiliate shall identify AMP in educational activities.

E. The Affiliate shall identify AMP in educational activities.

F. The Affiliate shall identify AMP in educational activities.

G. The Affiliate shall identify AMP in educational activities.

H. The Affiliate shall identify AMP in educational activities.

I. The Affiliate shall identify AMP in educational activities.

J. The Affiliate shall identify AMP in educational activities.

K. The Affiliate shall identify AMP in educational activities.

L. The Affiliate shall identify AMP in educational activities.

M. The Affiliate shall identify AMP in educational activities.

N. The Affiliate shall identify AMP in educational activities.

O. The Affiliate shall identify AMP in educational activities.

P. The Affiliate shall identify AMP in educational activities.

Revised 2025

**AMP International Affiliate Agreement**

Association for Molecular Pathology

Lauren Messer

Lauren S. Messer, CAE  
Chief Executive Officer

Korean Society for Genetic Diagnostics

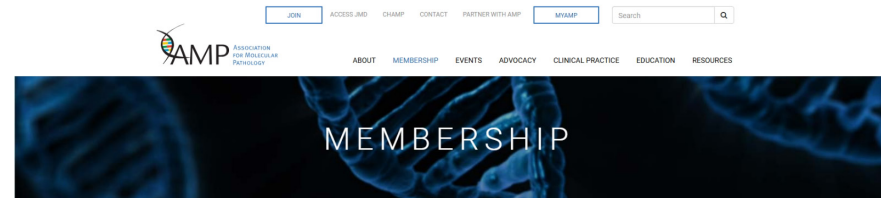
Myung-Hyun Nam

Myung-Hyun Nam  
President

Date: 9.16.2025

Date: 2025.08.25

Revised 2025



AMP Around the Globe

**International Affairs Committee**

The International Affairs Committee was established in 2010 as a Working Group and became an ad hoc committee in 2015 and a standing committee in 2019. The Committee endeavors to advance molecular pathology around the globe through educational and professional activities.

Although the majority of AMP members reside in the U.S., the AMP founding members desired to create a global organization. Today, AMP International Affairs Committee members and International Affiliates can be found in more than 50 countries and all continents except Antarctica. The committee endeavors to advance molecular pathology and expand AMP membership outside of North America. See the committee members.

**Education Resources – Reference Card**

Molecular in my Pocket: Establishing a Molecular Laboratory – Best Practices Around the Globe

Primary Authors: Roberta Olsik and Brittany Coffman

**International Membership Grants**

Each year, up to five non-U.S. laboratory professionals who would not otherwise have access to AMP services and activities due to limited financial resources in the applicant's local environment may apply to receive one year of AMP membership at no charge. Learn more about International Membership Grants.

**International Conferences & AMP Global**

AMP members who are on organizing committees of conferences outside of North America are invited to apply for AMP co-sponsorship and support for speaker travel. To be considered for AMP co-sponsorship and support, complete and return the Application for Co-sponsorship form.

On April 9-15, 2017, AMP held its inaugural Global Congress on Molecular Pathology. More than 900 attendees from all over the world gathered in Berlin, Germany, to learn about the latest developments in diagnostic technologies and their clinical applications. Since then, AMP has hosted AMP Europe 2018 in Rotterdam, the Netherlands, and the 2nd Global Congress on Molecular Pathology 2019 in Hong Kong. The AMP Europe 2020 meeting in Milan, Italy has been rescheduled to June 14-16, 2021, due to the coronavirus pandemic.

**International Affiliates**

AMP invites non-U.S. pathology and scientific organizations to affiliate with AMP as International Affiliates.

An AMP International Affiliate is a new or pre-existing organization based outside of the United States whose primary focus is molecular pathology and that wishes to establish a formal relationship with the Association for Molecular Pathology.

Refer to the International Affiliate Agreement and complete the Application for Affiliation to become an official AMP affiliate.

AMP has welcomed the following Affiliate Organizations to date:

The Korean Society for Genetic Diagnostics (KSGD)  
The 10th AMP Affiliate Society  
Est. September 2025



제5부  
학술상

대한진단유전학회 20년사  
학술상 수상자

최우수논문상 수상자

|      |                      |                                                                                                                                                                                   |                                     |
|------|----------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------|
| 2016 | 김주원<br>(원주세브란스기독병원)  | Breakpoint mapping by whole genome sequencing identifies <i>PTH2R</i> gene disruption in a patient with midline craniosynostosis and a de novo balanced chromosomal rearrangement | Journal of Medical Genetics         |
|      | 신명근<br>(화순전남의대)      | The prognostic impact of mutations in spliceosomal genes for myelodysplastic syndrome patients without ring sideroblasts                                                          | BMC Cancer                          |
| 2017 | 신상용<br>(동부시립병원)      | Mutation profiling of 19 candidate genes in acute myeloid leukemia suggests significance of <i>DNMT3A</i> mutations                                                               | Oncotarget                          |
|      | 김소연<br>(국립중앙의료원)     | Viral RNA in blood as indicator of severe outcome in middle east respiratory syndrome coronavirus infection                                                                       | Emerging Infectious Diseases        |
| 2018 | 우해인(삼성창원병원)          | Variations in plasma concentrations of tamoxifen metabolites and the effects of genetic polymorphisms on tamoxifen metabolism in Korean patients with breast cancer               | Oncotarget                          |
|      | 임정훈(연세의대)            | Accuracy of Next-Generation Sequencing for Molecular Diagnosis in Patients With Infantile Nystagmus Syndrome                                                                      | JAMA Ophthalmology                  |
| 2024 | 공선영(국립암센터)           | Differences in attitudes toward genetic testing among the public, patients, and health-care professionals in Korea                                                                | European Journal of Human Genetics  |
|      | 이지수(한림의대)            | Reclassification of <i>BRCA1</i> and <i>BRCA2</i> variants of uncertain significance: a multifactorial analysis of multicentre prospective cohort                                 | J Med Genet                         |
| 2021 | 김윤정(연세의대)            | A novel approach for tuberculosis diagnosis using exosomal DNA and droplet digital PCR                                                                                            | Clinical Microbiology and Infection |
|      | 서수현(서울의대)            | Replication-Based Rearrangements Are a Common Mechanism for <i>SNCA</i> Duplication in Parkinson's Disease                                                                        | Movement Disorders                  |
| 2022 | 윤재원(중앙보훈병원)          | Dysregulation of cancer genes by recurrent intergenic fusions                                                                                                                     | Genome Biology                      |
|      | 김훈석(서울성모병원)          | Characteristics of RAS pathway mutations in juvenile myelomonocytic leukaemia: a single-institution study from Korea                                                              | British Journal of Haematology      |
| 2023 | 공선영(국립암센터)           | Genomic Instability of Circulating Tumor DNA as a Prognostic Marker for Pancreatic Cancer Survival: A Prospective Cohort Study                                                    | Cancers                             |
|      | 김보연(연세의대)            | Application of CRISPR/Cas9-based mutant enrichment technique to improve the clinical sensitivity of plasma <i>EGFR</i> testing in patients with non-small cell lung cancer        | Cancer Cell International           |
| 2024 | 조은해 (녹십자지놈)          | Integrative modeling of tumor genomes and epigenomes for enhanced cancer diagnosis by cell-free DNA                                                                               | nature communications               |
|      | 허진호<br>(국민건강보험 일산병원) | Serial Circulating Tumor DNA Analysis with a Tumor-Naïve Next-Generation Sequencing Panel Detects Minimal Residual Disease and Predicts Outcome in Ovarian Cancer                 | Cancer Research                     |



우수논문상 수상자

|      |                        |                                                                                                                                         |
|------|------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 2019 | 한성희(바이오코아)             | 한국인 불임 남성 846명의 염색체 이상 및 Y 염색체 미세 결실에 대한 유전 스크리닝                                                                                        |
| 2021 | 신명근(전남의대)              | Prohibitin 유전자 발현 양 검출 역전사중합효소연쇄반응 키트 개발 및 검사성능 평가                                                                                      |
| 2022 | 성문우(서울의대)              | Evaluation of the AccuPower® RV1 Real-Time RT-PCR Kit and the AccuPower® RV1 Multiplex Kit for SARS-CoV-2 and influenza virus detection |
|      | 이경아(연세의대)              | Performance evaluation of Aptima HBV, HCV Quant Assay in the Panther System                                                             |
|      | 성문우(서울의대)              | Evaluation of a Targeted Next-generation Sequencing Assay for <i>BRCA</i> Mutation Screening in Clinical Samples                        |
|      | 김인숙,이승태<br>(부산의대 연세의대) | Status of Next Generation Sequencing-based genetic diagnosis in hematologic malignancies in Korea (2017-2018)                           |
|      | 김명신(가톨릭의대)             | <i>NF1</i> Variant Spectrum in Korean Neurofibromatosis Type 1 Patients                                                                 |
|      | 전창호(가톨릭의대)             | Detection of Circulating Tumor Cells (CTCs) Using Three-dimensional and Conditionally Reprogrammed Culture Methods                      |
|      | 한진영(동아의대)              | 혈액종양 질환에서 Y 염색체 소실의 의의                                                                                                                  |
|      | 김종원(성균관의대)             | Diagnostic classification and Genomic Analysis, 암의 진단 분류와 유전체 분석                                                                        |
| 2023 | 김영아<br>(국민건강보험 일산백병원)  | Recommendations of Verification of Multiplex Nucleic Acid Assays for Pathogen Detection                                                 |
|      | 박형두(성균관의대)             | Re-evaluation of the <i>LDLR</i> gene Variant of Uncertain Significance variants using ClinGen Guideline                                |
|      | 이경아(연세의대)              | Application of functional assay evidence on the interpretation of sequence variants identified from hereditary cancer genes             |
|      | 김도훈(계명의대)              | 종양 유전검사 결과 설명 및 결과지 작성 권고안: 차세대 염기서열분석법을 이용한 유전성 암 유전자검사                                                                                |
|      | 이수연(성균관의대)             | <i>NUDT15</i> Genotyping in thiopurine drug therapy                                                                                     |
|      | 신새암(연세의대)              | Recommendations for the Verification of Quantitative Molecular Hemato-Oncology ests                                                     |
|      |                        | Clinical application of circulating tumor DNA analysis                                                                                  |
|      | 조선미(차의대)               | Recommendations for clinical application of pharmacogenetic test results interpretation by clinical laboratories                        |

|      |                        |                                                                                                                                                                                                                        |
|------|------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 2024 | 성문우(서울대학교병원)           | Coffin-Siris syndrome: genotype-phenotype clustering and novel variants                                                                                                                                                |
|      | 김인숙,이윤진<br>(양산부산대학교병원) | Assessment of the Impact of COVID-19 Pandemic on Central Nervous System Infections Using FilmArray Meningitis/Encephalitis Panel and the Clinical Significance of Human Herpesvirus-6 Detection in Cerebrospinal Fluid |
|      | 성문우(서울대학교병원)           | Detection of mosaic sequence variants in human genetic diseases                                                                                                                                                        |
|      | 공선영(국립암센터)             | Cowden syndrome                                                                                                                                                                                                        |
|      | 김인숙<br>(양산부산대학교병원)     | Practical guidelines for chromosomal microarray of constitutional abnormalities: Part I, general & prenatal partI                                                                                                      |
|      |                        | Practical guidelines for chromosomal microarray of constitutional abnormalities: Part II, general & prenatal partII                                                                                                    |
|      | 김미영(서울아산병원)            | Current status of <i>BCR::ABL1</i> quantitative PCR analysis in Korea (2022)                                                                                                                                           |
|      | 전창호(대구가톨릭의료원)          | Correlation between Clinical Severity and Cycle Threshold Values of Real-time RT-PCR at the Time of Admission in COVID-19 Patients                                                                                     |
|      | 공선영(국립암센터)             | <i>MUTYH</i> 병원성변이                                                                                                                                                                                                     |
|      | 하정숙<br>(계명대학교 동산병원)    | Clinical Utility and Reporting of Absence of Heterozygosity in Chromosomal Microarray Analysis                                                                                                                         |

우수연제상 수상자

|      |              |     |                                                                                                                        |
|------|--------------|-----|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 2016 | 서울주(서울아산병원)  | 구연  | Fusion panel target enrichment and next-generation sequencing approach for detection of fusion genes in acute leukemia |
|      | 조은혜(녹십자지능)   | 구연  | 한국인을 대상으로 시행한 NIPT 검사에서 태아 분획의 분석                                                                                      |
|      | 박경진(서울아산병원)  | 구연  | A population-based genomic study of inherited metabolic diseases detected through newborn screening                    |
| 2017 | 임정훈(연세대학교)   | 구연  | Next generation sequencing reveals accurate diagnosis in patients with infantile nystagmus syndrome                    |
|      | 허희재(삼성서울병원)  | 구연  | Rare Variant in <i>MPEG1</i> is Associated with Mycobacterium avium Complex Lung Disease                               |
| 2018 | 김민경(국립암센터)   | 구연  | The association of <i>KRAS</i> mutation in circulating-tumor DNA and survival in pancreatic canter patients            |
|      | 박민승(삼성서울병원)  | 구연  | Frequency of <i>RNF213</i> p.R4810K Variant in Korean Patients undergoing TFCA for Stent Insertion                     |
|      | 박종은(삼성서울병원)  | 구연  | Genetic Analysis in Korean Patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis by Exome Sequencing                             |
|      | 임현호(동아대병원)   | 구연  | Evaluation of Automated FISH Analysis in Patients with Multiple Myeloma                                                |
|      | 최리화(녹십자의료재단) | 구연  | Pathway Genes and Metabolites in Thiopurine Therapy in Pediatric Acute Lymphoblastic Leukemia                          |
|      | 박종은(한양의대)    | 구연  | Genomic Analysis of Korean Patients with Microcephaly                                                                  |
| 2019 | 윤지훈(연세의대)    | 구연  | Molecular Diagnosis of Craniosynostosis Using Targeted Next-Generation Sequencing                                      |
|      | 김영곤(고려의대)    | 구연  | Deep Learning Based Algorithm for Correctly Detecting Second Peaks from Sanger Sequencing Traces                       |
|      | 김민경(국립암센터)   | 포스터 | High proportion of multiple <i>KRAS</i> mutations in ctDNA and tumor of pancreatic ductal adenocarcinoma               |
|      | 김현수(한림의대)    | 포스터 | Full-genome characterization of rotavirus G4P[6] strains isolated from Korean neonates                                 |
|      | 조은혜(성균관의대)   | 포스터 | Development and Validation of Novel Warfarin Dosing Algorithm for Korean patients with <i>VKORC1</i> 1173C             |
|      | 원동주(연세의대)    | 포스터 | Somatic mosaic truncating mutations of <i>PPM1D</i> in blood after chemotherapy                                        |
|      | 김영곤GC(녹십자지능) | 구연  | 동아시아인에서 높은 빈도로 발견되는 <i>SLCO1B3</i> 유전자의 LINE-1 삽입과 이로 인한 로터 신드롬                                                        |
| 2021 | 민성희(서울아산병원)  | 구연  | 고해상도 염색체 마이크로레이에서 발견된 작은 크기의 CNV의 임상적 중요성 평가                                                                           |
|      | 원동주(연세의대)    | 구연  | 전이성 거세 저항성 전립선암 환자의 순환 종양 DNA 분석                                                                                       |
|      | 이지수(서울의대)    | 구연  | 비치로 상태에서 장기간 바이러스 배출이 있는 COVID-19 환자에서의 SARS-CoV-2 변이 역학                                                               |
|      | 조은혜(성균관의대)   | 구연  | 자궁경부암 선별을 위한 HPV-16 및 HPV-18 유전자형 검사의 임상적 유용성                                                                          |
| 2022 | 원동주(연세의대)    | 구연  | 면역저하자의 침습적 아스퍼길루스 진단을 위해 혈액 내 미생물 유래 세포유리핵산 전장유전체분석기법의 임상적 이용                                                          |
|      | 허진호(연세의대)    | 구연  | 난소암에서 순환 종양 DNA(ctDNA)의 예후마커로서의 잠재성.                                                                                   |
|      | 이택규(연세의대)    | 구연  | AML 환자에서 저메틸화제 치료 반응의 차이와 관련된 후성유전체 및 전사체 특성                                                                           |
|      |              |     |                                                                                                                        |

|      |                     |     |                                                                                                                                              |
|------|---------------------|-----|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 2022 | 김정아(순천향의대)          | 구연  | Characteristics of somatic passenger mutations in hematologic malignancies                                                                   |
|      | 이광섭(연세의대)           | 구연  | 클론성 조혈작용이 순환종양 DNA 프로파일링에 미치는 영향                                                                                                             |
|      | 김홍경(연세의대)           | 포스터 | 절제 불가능한 췌장암 환자에서 항암 치료 후 잔존 순환 종양 DNA가 안 좋은 예후를 예측한다                                                                                         |
|      | 김진주(연세의대)           | 포스터 | 급성 백혈병의 미세잔존암 측정을 위한 NGS 패널의 적용                                                                                                              |
|      | 장주원(서울의대)           | 포스터 | Coffin-Siris 증후군: 군집 분석을 이용한 유전형-표현형 상관관계 분석 및 새로운 변이                                                                                        |
|      | 심재룡(동아의대)           | 포스터 | 혈액암에 대한 차세대 염기서열 분석 스펙트럼: 단일 기관 연구                                                                                                           |
|      | 김지수(서울의대)           | 포스터 | 한국인 Birt-Hogg-Dubé syndrome 환자의 분자유전학적 특징 및 임상적 특징 연구                                                                                        |
| 2023 | 김혜린(부산의대)           | 포스터 | 한국인 소아 B-ALL 환자의 유전자 변이 스펙트럼                                                                                                                 |
|      | 이종권(성균관의대)          | 구연  | <i>FBN1</i> 유전자의 의미 불분명 변이에 대한 병인성 재해석 분석                                                                                                    |
|      | 원동주(연세의대)           | 구연  | 임상 검체에서 CytoScan Xon 검사와 다른 분자 방법과의 비교                                                                                                       |
|      | 허수빈(국립암센터 연세의대)     | 구연  | 5-Fluorouracil 기반 화학 요법을 받는 진행성 췌장암 환자에서 순환 종양 DNA의 유전적 변화                                                                                   |
|      | 김남수(연세의대)           | 구연  | 자궁내막암 환자의 예후 및 치료 계층화를 위한 자궁경부 도말 및 혈액에 기초한 게놈 프로파일링의 보완적 역할                                                                                 |
|      | 김아름(한국표준과학연구원)      | 포스터 | 세포독성 테스트를 위한 media DNA direct PCR 방법 개발                                                                                                      |
|      | 김진주(연세의대)           | 포스터 | 순환 종양 DNA를 이용한 림프종의 유전적 분석                                                                                                                   |
|      | 윤영진(강북삼성병원)         | 포스터 | Correlation between circulating tumor DNA detection and treatment response to neoadjuvant chemotherapy in Korean patients with breast cancer |
|      | 윤재원(중앙보훈병원)         | 포스터 | 혈액 및 RNA 추출 키트의 냉장 보관 시간에 따른 RNA-seq 성능 평가                                                                                                   |
|      | 설창안(GC지능)           | 포스터 | CytoScan Optima의 산전진단에 대한 임상적 유용성                                                                                                            |
|      | 이현아(연세의대)           | 포스터 | 46, XY 염색체를 가진 성 발달 장애 79명 환자의 분자 유전자 진단을 위한 전장 유전체 염기서열 분석                                                                                  |
|      | 서연주(서울의대)           | 포스터 | 미토콘드리아 DNA 염기서열 분석을 위한 두가지 DNA 라이브러리 제작 방법 비교                                                                                                |
|      | 이재웅(인천성모병원)         | 포스터 | 뇌성마비 유사표현형을 보인 CTNNB1관련 신경발달장애 증례보고                                                                                                          |
|      | 홍새롬(한국표준과학연구원)      | 구연  | Development of cfDNA reference materials for <i>EGFR</i> mutations                                                                           |
| 2024 | 강예현(세브란스병원)         | 구연  | Genetic Differences in Myelodysplastic Syndrome and Clonal Cytopenia of Undetermined Significance                                            |
|      | 임서영(연세대학교 의과대학 대학원) | 구연  | Comparative Evaluation of Machine Learning Models for B-Cell Precursor Acute Lymphoblastic Leukemia Subtype Classification                   |
|      | 심효은(국립암센터)          | 구연  | Clinical utility of monitoring circulating tumor DNA using targeted panel of next-generation sequencing in colorectal cancer patients        |
|      | 염은주(세브란스병원)         | 구연  | Multiple short tandem repeat expansion detection strategy through CRISPR/Cas system and long-read sequencing                                 |
|      | 김경보(계명대학교동산병원)      | 구연  | Case of MAN1B1-CDG diagnosed by whole exome sequencing and MALDI-ToF MS                                                                      |



제6부  
임상지침과제

대한진단유전학회 20년사  
임상지침/권고안 과제 현황

|        |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
|--------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 연구과제기간 | 2019년 7월 22일 ~ 2020년 5월 31일                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| 연구책임자  | 이경아(연세의대)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| 공동연구원  | 김윤정(연세의대), 우혜인(성균관의대), 신새암(연세의대)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |
| 연구과제명  | 혈장 <i>EGFR</i> 검사의 분석 전 과정을 최적화하기 위한 검사 지침 마련                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| 연구내용   | <p>1) 연구 목적 및 필요성</p> <p>종양 유래의 세포 유리 핵산 (cell-free tumor DNA, ctDNA)을 대상으로 하는 혈장 <i>EGFR</i> 돌연변이 검사가 2017년부터 국내에서도 폐암 치료제 선택 목적으로 시행되고 있다. 현재 혈장 <i>EGFR</i> 검사를 위해 국내 진단검사의학과 검사실에서 주로 사용되고 있는 시약은 Cobas® <i>EGFR</i> Mutation Test v2이며 이는 국외 임상시험에서 조직양성인 환자 중 혈장에서 돌연변이를 검출할 수 있는 민감도가 T790M 변이의 경우 51%, exon 19 deletion의 경우 87%, L858R의 경우 88%인 것으로 알려져 있다. 하지만 최근의 임상 데이터에서는 혈장 <i>EGFR</i> 검사의 성능이 검사실마다 다양한 것으로 보고되고 있다. ctDNA는 정상 세포에서 유래한 cell-free DNA에 비하여 혈액 내에 극소량만 존재하며, 반감기가 짧은 특징 때문에 분석 전 요인이 검사 결과에 상당한 영향을 줄 것으로 생각되고 있다. 하지만 현재 국내에서 검체 전처리에 대한 과정은 표준화 되어 있지 않은 실정이다. 따라서 임상검사실에서 돌연변이 검출 성능을 최적화하기 위해서는 분석 전 과정에 대한 표준 지침을 마련할 필요성이 있다.</p> <p>2) 연구 방법</p> <p>① 국내 검사실 현황 조사</p> <p>A. 대상 : 국내에서 혈장 <i>EGFR</i> 검사를 시행하는 검사실</p> <p>B. 조사항목</p> <p>a. 검체 전처리 : 채혈튜브, 채혈량, 혈장분리 시간, 원심분리 횟수, 원심분리 시간 및 원심력, 혈장 분리 후 핵산추출까지 소요되는 시간 및 검체 보관 조건</p> <p>b. <i>EGFR</i> 검사 양성률: 검사건수, 각 돌연변이 별 양성률</p> <p>② 문헌 고찰 및 외국 가이드라인 조사</p> <p>③ 분석 전 변수에 대하여 아직까지 자세한 검증이 이루어진 결과가 없거나 최적의 조건이 명료하지 않은 부분에 대해 실험적 검증을 동반하여 진행</p> <p>A. 재료: 검증용 표준물질, 정상 잔여 혈장</p> <p>B. 실험내용: 다음과 같은 요인이 돌연변이 검출 결과에 미치는 영향 검증</p> <p>예) 원심분리 횟수: 1회 혹은 2회, 혈장분리 후 핵산추출까지 검체 보관 온도: 상온, 냉장, 냉동</p> <p>④ 검사 지침 마련 : 문헌 고찰, 실험적 검증 등의 자료를 통합하여 검체 전처리 지침을 정립</p> <p>⑤ 결과 보고 및 지침 발간 : 대한진단검사의학회에 정도관리위원회 및 대한진단유전학회 임상 지침위원회의 검토 과정을 거쳐 연구 결과를 보고하고, 연구 내용을 학회지에 투고한다.</p> |
| 연구결과   | Clinical Practice Guidelines for Pre-Analytical Procedures of Plasma Epidermal Growth Factor Receptor Variant Testing<br>Ann Lab Med 2022;42:141-149                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |

|        |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
|--------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 연구과제기간 | 2019년 7월 22일 ~ 2020년 5월 31일                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| 연구책임자  | 김영아(국민건강보험 일산병원)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
| 공동연구원  | 이혁민(연세의대), 김반석(국민건강보험 일산병원)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| 연구과제명  | 병원균 검출을 위한 다중 분자유전 검사법의 검정 지침 마련                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
| 연구내용   | 1. 병원균 검출을 위한 다중 실시간 중합효소연쇄반응법 (Multiplex real-time PCR) 정성 검정 지침 개발<br>- CLSI 'Validation and Verification of Multiplex Nucleic Acid Assays' 번역사업 참여 경험을 바탕으로 국제 기준에 근거하여 구체적이고 국내 검사 환경에서 실행 가능한 지침 개발<br>- 국내 식약처의 분자진단 검사시약 개발자를 위한 검사법/시약의 검사 검증(validation) 지침과 비교<br>- 검정용 검체의 유형 및 수집, 평가한 분석 성능 특성(예, 정확도, 정밀도, 검출 한계/분석민감도, 분석특이도, Cutoff 검정, 보고가능범위, 참고범위 등), 비교 검사법 또는 사용되고 있는 최선의 검사법, 검사 실시간 비교 등의 구체적인 검정 범위와 방법이 포함<br><br>2. 설문조사 및 자문<br>- 개발된 지침의 타당성 검토 및 의견 반영<br><br>3. 국내 출시 시약의 현황 및 제조사에서 추천하는 검증법 정리 |
| 연구결과   | 병원체 검출을 위한 다중 분자유전검사의 검정 권고안<br>Recommendations for Verification of Multiplex Nucleic Acid Assays for Pathogen Detection<br>Lab Med Online 2022; 12(2): 85-90                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |

|        |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
|--------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 연구과제기간 | 2019년 7월 22일 ~ 2020년 5월 31일                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| 연구책임자  | 신새암(연세의대)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| 공동연구원  | 이승태(연세의대), 김보람(연세의대), 하지혜(연세의대), 박성균(연세의대)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
| 연구과제명  | 정량 분자유전 검사법의 검정 지침 마련                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| 연구내용   | (1) 권고안 개발의 필요성<br>- 진단유전검사실에서 실시간 중합효소연쇄반응법을 사용한 정량 분자유전검사가 널리 이용되고 있으나, 개별 검사실에서 이용할 만한 분자유전검사에 특화된 검정(verification) 지침이 부재하다.<br>- 현재는 연구용으로 주로 이용되고 있으나 곧 임상검사영역에 활용 될 것으로 생각되는 드롭렛 디지털 중합효소연쇄반응법의 검정(verification) 지침 마련이 필요하다.<br><br>(2) 권고안의 내용<br>- 용어 정의<br>- 적용 검사법 : 실시간 중합효소연쇄반응법, 드롭렛 디지털 중합효소 연쇄반응법<br>- 구체적인 검사 항목 : <i>BCR-ABL1</i> fusion, <i>PML-RARA</i> fusion, <i>NPM1</i> mutation<br>- 분석적 성능의 구체적 평가 방법 : 정확도, 정밀도, 검출 한계/분석민 감도, 분석특이도, Cutoff 검정, 보고가능범위, 참고범위<br><br>(3) 권고안 개발 방법<br>- 기존 국내외 검증/검정 지침 및 권고안, 연구문헌 고찰<br>- MM20-A Quality Management of Molecular Genetic Testing; Approved Guideline<br>- MM05-A2 Nucleic Acid Amplification Assays for Molecular Hematopathology; Approved Guideline-Second Edition<br>- EP28-A3C Defining, Establishing, and Verifying Reference Intervals in the Clinical Laboratory; Approved Guideline - Third Edition<br>- MM01-A3 Molecular Methods for Clinical Genetics and Oncology Testing; Approved Guideline-Third Edition<br>- EP17-A2 Evaluation of Detection Capability for Clinical Laboratory Measurement Procedures; Approved Guideline -Second Edition<br>- European Journal of Human Genetics 2010;18:1276.<br>- Clinical Chemistry 2013;59:892.<br>- Clinical Chemistry 2009;55:611. |
| 연구결과   | 혈액종양 정량 분자유전 검사법의 검정 권고안 진단유전학<br>Recommendations for the Verification of Quantitative Molecular Hemato-Oncology Tests<br>Lab Med Online 2022; 12(4): 227-234                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |



|        |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
|--------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 연구과제기간 | 2021년 5월 10일 ~ 2022년 5월 9일                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
| 연구책임자  | 김도훈(계명의대)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| 공동연구원  | 공선영(국립암센터), 김남희(동아의대)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
| 연구과제명  | 종양 유전검사 결과 설명 지침/권고안 & 결과보고서                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| 연구내용   | 1. 결과 설명 지침 <ul style="list-style-type: none"> <li>- Hereditary cancer-predisposing syndrome 관련 주요 유전자 대상으로 한 NGS 패널 검사에 대한 설명 지침</li> <li>- 질환과 관련된 돌연변이가 나왔을 때 설명 지침 제시</li> <li>- 질환과 관련성이 불분명한 변이가 나왔을 때 설명 지침 제시</li> <li>- 상염색체 열성 질환에서 질환과 관련된 돌연변이가 나왔을 때 설명 지침 제시</li> <li>- American College of Medical Genetics and Genomics(ACMG) 등의 해외 지침을 참고</li> <li>- 국내 Hereditary cancer-predisposing syndrome 관련 NGS 패널 결과 설명/보고서 현황 조사</li> </ul> 2. 결과보고서 <ul style="list-style-type: none"> <li>- 보고서 양식 제시</li> <li>- 해외 결과보고서 양식 참고</li> </ul> |
| 연구결과   | 종양 유전검사 결과 설명 및 결과지 작성 권고안: 차세대염기서열분석법을 이용한 유전성 암 유전자검사 Guidelines for Genetic Counseling and Reporting of Cancer Genetic Test Results: Genetic Test for Hereditary Cancer-predisposing Syndrome Using Next-generation Sequencing Lab Med Online 2022; 12(3): 159-168                                                                                                                                                                                                                                                                                  |

|        |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
|--------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 연구과제기간 | 2021년 5월 10일 ~ 2022년 5월 9일                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| 연구책임자  | 조선미(차의대)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
| 공동연구원  | 김지은(순천향의대), 임정훈(연세의대)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |
| 연구과제명  | 약물 유전검사 결과 설명 지침/권고안                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| 연구내용   | <p>임상 유전체 검사의 활발한 도입으로 약물유전검사의 접근성 및 유용성이 확대되고 있는 현 시점에서 진단 유전 검사실에서 임상적 유용성이 명확하게 입증된 약물유전검사에 대해 적절한 수행 및 결과 보고가 매우 중요하다. 다른 진단유전 검사와 달리 약물유전검사의 특성 상 환자의 유전정보와 약물의 투약 용량 및 용법에 따른 적절한 해석이 필수적이므로 결과 설명 시 환자의 개별 치료 상황에 맞추어 유전검사 결과를 적용하는 것이 요구되고 있다.</p> <p>본 연구진은 이번 개발사업을 통해 The Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) 가이드라인에서 level A/B로 임상적 유용성이 입증되어 임상 검사1)를추천하는 20개 유전자 및 47개 약물로 구성된 총 60개 유전자-약물 조합에 대해 각각의 결과 보고서 예시와 설명 권고안을 제시하고자 한다.</p> <p>1) 유전자에 따라 적합한 검사법이 다양하여 염기서열분석, real-time PCR 등의 검사법을 포괄적으로 포함할 예정임.</p> |
| 연구결과   | 약물유전자검사 결과 해석의 임상검사실 적용 권고안 Recommendations for Clinical Application of Pharmacogenetic Test Results Interpretation by Clinical Laboratories Lab Med Online 2022; 12(4): 244-261                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |

|        |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
|--------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 연구과제기간 | 2022년 5월 16일 ~ 2023년 5월 15일                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| 연구책임자  | 김인숙(부산의대)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| 공동연구원  | 하정숙(계명의대), 설창안(GC지놈), 원동주(연세의대)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| 연구과제명  | 선천성(constitutional) 이상의 염색체 마이크로어레이검사 지침 (산전 검사 포함)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| 연구내용   | <p>염색체마이크로어레이 검사는 많은 소아청소년과 임상 가이드라인에서 발달 지연, 지적장애, 다발성 기형, 자폐스펙트럼장애 환자의 원인 진단 시 일차 검사로 권고되고 있다. 다만, 국내에서는 외국보다 다소 늦은 시점인 2019 년 8월 급여기준 고시에 따라 급여화 되었으며 이후 실제 임상 진료에 널리 적용되기 시작하였다. 2019년 대한의학유전학회에서 출생 후 염색체마이크로어레이 검사에 대한 임상진료지침이 발간되어 임상 진료에 도움을 주고 있다.</p> <p>그러나, 새로운 검사법인 염색체마이크로어레이 검사에 대한 검사지침은 현재 consensus가 부족하여 본 연구자들은 검사법을 위주로 검사지침을 제시하고자 한다.</p> <p>검사지침의 포함 내용은 다음과 같다. 특히 산전 검사의 경우는 검체의 채취 및 검체의 질, 모체세포 오염의 관리 등 검체 채취부터 유의할 사항이 있으므로, 이에 대한 내용을 매 권고안에 산전 검사 시 유의 사항으로 포함시킨다.</p> <p>1) 검사법 검증(verification)<br/> 2) 검사 정도관리 지침 및 질관리<br/> 3) 검사결과 해석 및 보고 지침</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- VUS에 대한 결과 보고지침</li> <li>- Secondary findings시 보고지침</li> </ul> <p>(1) medically actionable disorder with childhood onset<br/> (2) medically actionable disorder with adult-onset condition</p> |
| 연구결과   | <p>선천성 이상의 염색체마이크로어레이 검사 지침(I): 일반 및 산전검사 지침 Practical Guidelines for Chromosomal Microarray Analysis for Constitutional Abnormalities: Part I, General and Prenatal Lab Med Online 2023; 13(3): 141-153</p> <p>선천성 이상의 염색체마이크로어레이 검사 지침(II): 보고 및 해석 지침 Practical Guidelines for Chromosomal Microarray Analysis for Constitutional Abnormalities: Part II, Reporting and Interpretation Lab Med Online 2023; 13(3): 154-164</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |

|        |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
|--------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 연구과제기간 | 2023년 5월 1일 ~ 2024년 4월 30일                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
| 연구책임자  | 김미영(서울아산병원)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
| 공동연구원  | 조영욱(서울아산병원), 추대현(서울아산병원)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| 연구과제명  | 혈액암 환자에서 MRD monitoring 검사 결과 해석 및 보고 지침/권고안                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| 연구내용   | <p>급성림프모구성백혈병의 백혈병세포는 특정 IG 또는 TCR 유전자 재배열을 가지며, 이것은 정상 세포와 구별하는 일종의 DNA 지문으로서의 역할을 한다. 차세대염기서열분석법을 이용하여 IG/TCR 유전자 재배열 검사를 시행하는 것은 급성림프모구성백혈병 환자의 미세잔존질환 측정에 매우 민감도와 특이도가 높은 방법이며, 국내에서도 현재 급여 전환되어 널리 이용되고 있다. 그러나, 이 검사에 대한 해석과 보고 방법에 대한 지침은 아직 제시되지 않았다.</p> <p>EuroClonality NGS에서도 급성림프모구성백혈병에서 IG, TCR 유전자재배열 검사의 시행에 대한 표준화된 검사법은 있으나(Leukemia. 2019 Sep;33(9):2241–2253) 결과의 해석과 보고에 관한 지침은 아직 제시되지 않았다. 본 개발사업 에서는 국내 임상검사실에서 시행하고 있는 차세대염기서열분석법을 이용한 IG, TCR 유전자재배열 검사를 이용한 급성림프모구성백혈병의 미세잔존질환의 측정에 대해 결과해석 및 보고 지침/권고안을 마련하여 임상검사실 간 consensus를 마련하고 진단유전 분야의 발전에 기여하고자 한다.</p> <p>주요 개발 내용은 급성림프모구성백혈병의 차세대염기서열분석법을 이용한 IG, TCR 유전자재배열 검사에 대하여</p> <p>(1) 국내 검사 및 보고 현황에 대한 조사<br/>(2) 지침/권고안의 필요성<br/>(3) 용어 정의<br/>(4) 연구 결과 및 지침/권고안 제시</p> <p>를 포함한다.</p> |
| 연구결과   | 차세대염기서열분석법을 이용한 급성림프모구백혈병 미세잔존질환 검사의 해석과 결과 보고에 대한 권고안 Interpreting and Reporting Minimal Residual Disease Testing Data for Acute Lymphoblastic Leukemia Patients Using Next-Generation Sequencing Lab Med Online 2024; 14(4): 287–296                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |

|        |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                        |                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|--------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 연구과제기간 | 2023년 5월 1일 ~ 2024년 4월 30일                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                                        |                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| 연구책임자  | 김현영(성균관의대)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                                        |                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| 공동연구원  | 윤정(고려의대), 김보람(성균관의대), 이재준(경희의대), 박민승(성균관의대)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |                                                                                                                                                                                                                                                        |                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| 연구과제명  | 혈액암 유전자검사에서 발견되는 somatic variant 해석 및 보고 지침/권고안                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                        |                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| 연구내용   | 1. 지침/권고안의 필요성                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                                        |                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|        | ■ 암에서 Somatic variant (SV)의 해석 및 보고에 대한 가이드라인이 2017년 AMP/ASCO/CAP (Association for Molecular Pathology, American Society of Clinical Oncology, College of American Pathologists)에 의해 제안되었지만 이는 SV의 임상적 해석에 중점을 둔 가이드라인으로 SV 자체의 oncogenicity/pathogenicity 판정에는 제한이 있었다. 이에 2022년 ClinGen/CGC/VICC (Clinical Genome Resource, Cancer Genomics Consortium, Variant Interpretation for Cancer Consortium)에서 SV의 oncogenicity/pathogenicity 판정에 대한 표준안을 제시하였다. |                                                                                                                                                                                                                                                        |                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|        | ■ 하지만 기존 가이드라인은 고형암 위주로 구성되어 있어 변이의 치료적 분류 외에 진단 및 예후적 분류가 중요한 세부 혈액암에 적용해서 사용하기에는 제한적인 측면들이 존재하며, 이에 혈액암에서 발견되는 SV의 해석 및 보고에 대한 지침 마련이 필요하다.                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                                                                                                                                                                                                                                                        |                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|        | 2. 기존 지침/권고안, 연구결과 및 문헌 근거                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                                        |                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|        | 연도                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | 저널                                                                                                                                                                                                                                                     | 제목                                                                                                                                                                                                                                                         | 내용                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
|        | 2017                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | J Mol Diagn                                                                                                                                                                                                                                            | Standards and Guidelines for the Interpretation and Reporting of Sequence Variants in Cancer: A Joint Consensus Recommendation of the Association for Molecular Pathology, American Society of Clinical Oncology, and College of American Pathologists     | [AMP/ASCO/CAP guideline] 암에서 Somatic variant를 임상적 중요성에 따라 4-tiered system으로 분류: tier I, variants with strong clinical significance; tier II, variants with potential clinical significance; tier III, variants of unknown clinical significance; tier IV, variants deemed benign or likely benign |
| 2019   | Cancers (Basel)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | Standardization of Somatic Variant Classifications in Solid and Haematological Tumours by a Two-Level Approach of Biological and Clinical Classes: An Initiative of the Belgian ComPerMed Expert Panel                                                 | [Belgian guideline] 고형암 및 혈액암에서 생물학적 분류 및 임상적 분류, 2가지 접근법에 따른 somatic variant 분류의 표준안 제시                                                                                                                                                                   |                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| 2020   | Br J Haematol                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | Spanish Guidelines for the use of targeted deep sequencing in myelodysplastic syndromes and chronic myelomonocytic leukaemia                                                                                                                           | [Spanish guideline] MDS 및 CMML에서 targeted NGS 검사의 분석, 변이의 임상적 해석 및 보고에 대한 표준안 제시                                                                                                                                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| 2022   | Genet Med                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | Standards for the classification of pathogenicity of somatic variants in cancer (oncogenicity): Joint recommendations of Clinical Genome Resource (ClinGen), Cancer Genomics Consortium (CGC), and Variant Interpretation for Cancer Consortium (VICC) | [ClinGen/CGC/VICC guideline] 암에서 somatic variant의 인구집단내 빈도, 기능적, in silico 근거 및 somatic variant 데이터베이스상의 빈도에 따른 변이의 oncogenicity 판정 기준 제시: 근거에 따른 스코어링 시스템 적용 및 oncogenic, likely oncogenic, variant of uncertain significance, likely benign, benign으로 분류 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |



|      |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
|------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|      | <div>3. 용어 정의<ul style="list-style-type: none"><li>■ Somatic variant (체세포 변이) : 체세포 분열 중에 발생하는 유전자변이로, 본 연구에서는 암세포에서 발견된 체세포 변이에 국한한다.</li><li>■ Oncogenicity (암유발성) : 암을 유발하는 성질</li></ul></div> <div>4. 검사 현황에 대한 사전 조사<ul style="list-style-type: none"><li>■ 혈액종양 분야의 차세대염기서열분석법 국내 실태 조사 (2017-2018) 연구 (Laboratory Medicine Online 2021): 설문에 응답한 총 12개(2017년도) 및 14개(2018년도)의 NGS 시행기관 중 대부분의 기관에서 급성 백혈병과 골수성 혈액 종양에 대해 NGS 검사를 수행하고 있었으며, 림프종과 다발 골수종의 혈액 중 양에 대해 소수의 기관에서 검사를 수행하고 있었음. 혈액 종양 NGS 변이 해석에 대해 기관별 차이가 발생할 수 있어 한국인의 합의 데이터베이스를 구축하고 주기적으로 데이터베이스를 갱신 하여 공유하면 좋을 것 이라는 의견과 검사의 해석 및 결과 보고 에 있어 국내의 표준화된 지침이 필요하다는 의견이 있었음.</li><li>■ 혈액암 NGS 패널 국내 실시 현황(2017-2020)</li></ul></div> |
| 연구결과 | <div>혈액암 체세포 변이의 해석과 보고에 대한 권고안</div> <div>Recommendations for Interpretation and Reporting of Somatic Variants in Hematologic Malignancies</div> <div>Lab Med Online 2024; 14(4): 297-310</div>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |

|        |                                                                                                                                                                                                                          |
|--------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 연구과제기간 | 2024년 3월 1일 ~ 2025년 2월 28일                                                                                                                                                                                               |
| 연구책임자  | 박인호(연세의대)                                                                                                                                                                                                                |
| 공동연구원  | 박종호(성균관의대), 이세준(분당서울대병원), 최민혁(연세의대)                                                                                                                                                                                      |
| 연구과제명  | 유전자변이 분석 및 판독 지원을 위한 생명정보분석 활용 권고안                                                                                                                                                                                       |
| 연구내용   | 유전자변이 분석 및 판독 지원을 위한 생명정보분석 활용 권고안<br>1) 유전자변이 분석에 필요한 도구 조사<br>2) 유전자변이 분석에 필요한 데이터베이스 조사<br>3) 유전자변이의 임상적 의미 해석에 필요한 데이터베이스 조사<br>4) 유전자변이의 기능적 영향도 예측 도구 조사<br>5) 구조변이 분석에 필요한 도구 조사<br>6) 구조변이의 임상적 의미 해석에 필요한 도구 조사 |

|        |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
|--------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 연구과제기간 | 2024년 3월 1일 ~ 2025년 2월 28일                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| 연구책임자  | 박인호(연세의대)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| 공동연구원  | 박종호(성균관의대), 이세준(분당서울대병원), 최민혁(연세의대)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
| 연구과제명  | NGS 검사에서 참조 유전체 변경시 필요한 검토사항                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |
| 연구내용   | NGS 검사에서 참조 유전체 변경시 필요한 검토사항<br>1) 참조 유전체 현황 <ul style="list-style-type: none"><li>- NGS 분석에 적합하도록 참조 유전체 부분 변경</li><li>- 참조 유전체 변경에 따른 이슈 조사</li></ul> 2) 검토 사항 <ul style="list-style-type: none"><li>- (alt-aware mapping ) 분석 파이프라인 호환 필요 등</li><li>- Annotation 데이터베이스 호환</li><li>- (lift-over) 기존 변이 데이터에 대한 변경</li><li>- benchmark 데이터세트 조사 및 이용한 검토</li></ul> |

|        |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
|--------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 연구과제기간 | 2025년 6월 1일 ~ 2026년 4월 30일                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| 연구책임자  | 신새암(세브란스병원)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |
| 공동연구원  | 공선영(국립암센터), 김영곤(삼성서울병원), 김윤정(세브란스병원), 김진우(용인세브란스병원), 민경찬(중앙대병원), 송상현(분당서울대병원), 원동주(세브란스병원), 이지수(서울대병원), 전진형(용인세브란스병원), 한현호(세브란스병원)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| 연구과제명  | 체액 검체에서 cell free Tumor DNA (ctDNA)을 이용한 고형암 유전자검사에 대한 지침 및 권고안: 비뇨기암(소변)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| 연구내용   | <div>1. 국내외 현황 및 지침 조사, 연구 분석<ul style="list-style-type: none"><li>- 데이터베이스 선정: 비뇨기암에서 소변 액체생검 검사의 임상적 활용에 대한 연구 및 임상 사례 보고, 리뷰 논문, 관련 가이드라인 문서를 포함하여 포괄적으로 조사함.</li><li>- 문헌 검색 및 스크리닝: 체계적인 문헌 검색과 선별 과정을 통해 관련 문헌을 정리하고 분석함.</li></ul></div> <div>2. 소변 액체생검 검사 프로토콜 및 분석 방법 최적화<ul style="list-style-type: none"><li>- 검사 전 단계: 검체 채취, 처리, 핵산 추출 및 보관</li><li>- 검사 단계: 분석 기법 및 기술</li><li>- 검사 후 단계: 결과 해석 및 보고 방법</li><li>- 검사 민감도·특이도 향상 방안 도출: 소변 유래 핵산의 낮은 농도와 높은 변동성을 고려하여 검사 성능을 향상시킬 수 있는 기술적 방안을 도출함.</li></ul></div> <div>3. 임상 적용 가능성 평가<ul style="list-style-type: none"><li>- 암종별 적용 가능성 검토: 방광암, 신장암, 전립선암, 요관암 등 주요 비뇨기암에 대한 근거 문헌 검토 및 사례 분석 수행</li><li>- 진료 프로세스 반영: 실제 임상 환경에서의 검사 시점 제안 및 소변 액체생검 검사 결과가 추가 검사나 치료 결정에 미친 영향 조사</li><li>- 기술적 한계 및 과제 도출: 임상 적용 시 예상되는 기술적 문제와 한계점 분석</li></ul></div> <div>4. 표준 가이드라인 개발<ul style="list-style-type: none"><li>- 권고안의 필요성 및 용어 정의 제시: 소변 액체생검 검사의 임상적 활용 확대를 위한 권고안의 필요성을 명확히 하고, 관련 핵심 용어를 표준화함.</li><li>- 전문가 협의를 통한 기준 마련: 비뇨의학과 및 진단검사의학과 전문가들의 협의를 통해 검사 시행 및 결과 해석에 대한 임상적 기준을 수립함.</li><li>- 임상 적용 중심의 권고안 제정: 검사 결과를 임상 의사결정에 어떻게 활용할 수 있을지에 대한 구체적 방안을 정리하고, 실제 진료 환경에 적용 가능한 최소 권고안(Consensus Guidelines)을 제정함.</li></ul></div> |

|        |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |
|--------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 연구과제기간 | 2025년 6월 1일 ~ 2026년 4월 30일                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| 연구책임자  | 이재웅(가톨릭대학교)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
| 공동연구원  | 공선영(국립암센터), 김영곤(삼성서울병원), 김윤정(세브란스병원), 김진우(용인세브란스병원), 민경찬(중앙대병원), 송상현(분당서울대병원), 원동주(세브란스병원), 이지수(서울대병원), 전진형(용인세브란스병원), 한현호(세브란스병원)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| 연구과제명  | 체액 검체에서 cell free Tumor DNA (ctDNA)을 이용한 고형암 유전자검사에 대한 지침 및 권고안: 폐암(기관지 세척액, 흉수)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
| 연구내용   | <div>1. 지침/권고안 개발의 필요성 및 목적<br/>최근 폐암 환자에서 기관지세척액(BALF) 및 흉수(pleural effusion) 등 비 혈액 체액에서 유래한 cell-free DNA (cfDNA) 및 circulating tumor DNA (ctDNA)가, 침습적 조직검사 대체 또는 보완 검사로 주목받고 있다. 특히, 기존 혈액 기반 액체생검에서 민감도가 제한적인 경우, 암세포가 직접 접촉하는 국소 체액을 활용함으로써 보다 높은 민감도와 특이도를 확보할 수 있다는 점에서 임상적 활용 가능성이 높아지고 있다.<br/>이러한 배경에서 본 연구는 기관지세척액 및 흉수 내 ctDNA를 기반으로 한 폐암 유전자검사의 임상 적용에 대한 지침 및 권고안을 마련하고자 한다. 이를 통해 검사실 간 검사 전처리, 분석 방법, 해석 및 보고의 표준화를 도모하고, 검사 정확도 향상 및 국내 진단유전학의 임상 적용 범위를 넓히는 데 기여하고자 한다.</div> <div>2. 기존 지침/문헌 분석 및 최신 연구 정리<br/>국내외에서 발표된 혈액 기반 ctDNA 검사 가이드라인(NCCN, CAP, AMP 등)과 비교하여, 체액(BALF, 흉수)을 이용한 검사에 있어 전처리 방법의 다양성, 검출 민감도 및 기술적 도전 요소를 종합적으로 분석한다.<br/>폐암에서 BALF/흉수를 활용한 ctDNA 검사 관련 핵심 문헌을 체계적으로 정리하고, 기존 지침과의 비교표를 작성하여 필요성과 차별성을 명확히 한다.<br/>특히, cfDNA/ctDNA의 추출 효율성, 돌연변이 검출률, 클리닉 적용성 측면에서 기존 혈액 기반 검사와의 차이를 도출한다.</div> <div>3. 정의 및 용어 정리<br/>지침의 일관성과 명확성을 위하여 다음 항목에 대한 정의를 포함한다: cfDNA / ctDNA: 정의, 유래, 물리적 특성<br/>검사 대상 체액: BALF, 흉수의 생물학적 특성 및 cfDNA 농도 특이성<br/>분석 대상 유전자 및 변이 종류: <i>EGFR</i>, <i>KRAS</i>, <i>ALK</i> 등 주요 driver mutation<br/>검사 방법의 분류: ddPCR, NGS 기반 방법 등 검체 적합성, 적정량, 보존 조건, 전처리 기준 등 검사 전 단계 요소</div> <div>4. 선택 항목: 국내 검사 현황 및 사용자 요구조사<br/>국내 주요 진단검사의학 검사실 및 폐암 다학제 진료 팀을 대상으로 BALF/ 흉수 기반 ctDNA 검사의 활용 현황 및 경험에 대한 설문조사를 수행할 계획이다.<br/>검사실 입장에서의 기술적 어려움(예: low DNA yield, inhibition factor) 및 임상에서의 요구사항(예: 비침습 대체 검사, 조기 예후 판단)을 도출하여, 실질적인 임상 적용 지침으로 반영한다.</div> <div>5. 기대 효과<br/>BALF 및 흉수 내 ctDNA 분석을 통한 비침습적 유전자 진단법의 표준화 기반 마련<br/>폐암 환자에서 조직검사 대체 또는 보완으로의 임상 적용 촉진<br/>국내 진단검사의학 검사실의 검사 프로토콜 통일 및 품질 관리 체계 구축 향후 다기관 연구 또는 보험 등 재 근거자료로 활용 가능</div> |



# 제7부 대외활동

대한진단유전학회는 진단유전학 분야의 전문성을 바탕으로 국가 보건의료 정책 및 공공조사에 적극 참여하며 사회적 책임을 실천해왔습니다. 질병관리청, 식품의약품 안전처, 보건복지부 등 정부 기관은 물론, 의료 현장 및 공공 연구기관과의 긴밀한 협력을 통해 유전자검사 제도 개선, 유전상담 인력 양성, 검사 가이드라인 마련 등 국내 진단유전학 발전과 국민 건강 증진을 위한 공익적 활동을 지속하고 있습니다.

특히 최근에는 신기술 도입, 희귀질환 진단, 신생아 유전체 검사, 공공데이터 기반 유전정보 활용 등 새로운 영역에서 제도 신설과 정책 자문의 필요성이 대두됨에 따라, 전문학회로서의 역할을 확대하고 있습니다.

동반진단검사 평가 검증자료 및 개별 약제별 전문가 의견 제출

BRCA1/2 유전자검사의 임상적 적응증 확장 및 급여 기준에 대한 학회 의견 제출

동반진단 관련, 미국 LDT 가이드라인을 국내 적용 시 고려 사항 및 의견 제출

ctDNA NGS 결과보고서 질 관리 프로그램 운영

대장암 검진 권고안 외부검토 활동

NGS 패널 선별급여 검사의 현황 및 임상적용 발전방향 공청회 개최

NGS 기반 유전자패널검사 선별급여 적합성 평가 자문 및 의견 제출

질환별 치료 효과성, 임상적 유용성에 대한 자료 및 학회 의견 제출

한국유전자검사평가원 숙련도평가 면제의 법률적 근거 마련

유전자검사기관 종사자 교육 시행

NGS 기반 유전자패널검사 상대가치점수에 대한 학회 의견 제출

생안법 시행규칙 일부개정령안 재입법 예고에 대한 의견 제출

보건복지부 유전자검사기관 관리체계에 관한 자문회의

# 학회지 및 홈페이지

- I. 뉴스포럼
- II. 홈페이지 및 교육센터
- III. 학회지

소통하고  
나누고



Focus on

Technology Trend

Notable Research

학회뉴스

Gene心

임상지침권고안

최신보험정보 · 신의료정보

기획이슈

Opinion

뉴스포럼은 진단유전학 분야의 최신 정보와 전문 지식을 회원들에게 전달하는 종합 정보지로서, 다양한 섹션을 통해 학술적·실용적 가치를 제공하고 있다.

주요 콘텐츠는 Focus On, Notable Research, Technology Trend를 중심으로 구성된다. Focus On에서는 진단 유전학 분야의 최신 기술과 연구 동향을 소개하고, Notable Research에서는 국내외 주목받는 연구 논문을 심층 적으로 다룬다. Technology Trend에서는 산업계의 새로운 제품과 기술을 소개하여 임상 현장에서 활용 가능 성을 제시한다.

이 외에도 학회 뉴스를 통해 학회의 주요 활동과 소식을 전하고, 진심(Gene心)에서는 유전학 분야의 흥미로운 정보를 그림과 함께 간결하고 친근하게 소개한다. 임상지침권고안에서는 해당 연도에 발표된 학회의 주요 임상 지침을 요약하여 제공하며, 최신 보험정보 및 신의료기술 안내를 통해 보험 수가 변동과 신의료기술 평가 결과 등 실무에 필요한 정보를 전달한다. 또한, 최근에는 매 호마다 기획이슈를 선정하여 시의성 있는 주제를 집중 조 명하고, Opinion에서는 해당 분야 전문가의 관점과 제언을 담아 학술적 논의의 장을 마련하고 있다.

그 외에도, 필요한 중요 사안에 대해서는 호의를 발간하기도 하는데, 뉴스포럼에서는 두 차례 호의를 발간한 이 력이 있다.



## 뉴스포럼의 시작과 성장을 함께하며

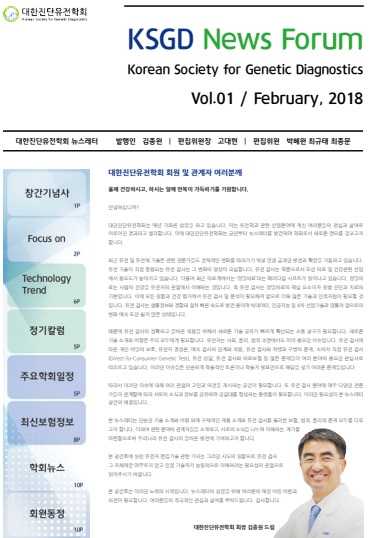


올해는 대한진단유전학회 창립 20주년 함께 대한의학회 정회원 인준을 동시에 맞이하는 뜻 깊은 한해입니다. 이를 기념하는 책자에 원고를 투고할 수 있는 기회를 얻어서 매우 영광입니다. 저는 2017년부터 2022년까지 학회 간행이사직을 맡아서 업무를 수행하였습니다. 처음 업무를 맡을 당시에는 학회지와 정기 학술대회 초록집 이외의 출판물은 없었고 학술지 업무는 편집이사 중심으로 운영되었기 때문에, 간행이사로서의 역할은 주로 회원 관리와 간단한 전산 업무에 국한되어 있었습니다.

그러던 중 2018년 당시 김종원 회장님의 아이디어에 따라 학회 첫 뉴스레터를 기획하게 되었습니다. 제로 베이스에서 새로이 내용을 만들어 나가야 함에 따라 혼자서는 업무를 진행하기가 무리일 것 같아 여러 선생님들을 간행위원으로 모셔 처음으로 간행위원회를 구성하게 되었습니다. 당시 위원회에서 여러 차례 브레인스토밍을 거쳐 전체적인 구성을 완료하였고, 여러 전문가들께 부탁하여 원고를 모아 2018년 3월 창간호를 발간하게 되었습니다. 당시 회장님의 제안으로 뉴스레터의 이름을 “뉴스포럼(News Forum)”으로 정하게 되었는데, 이는 단순한 뉴스만 전달하는 것이 아니라 필요시에는 비평이나 칼럼 등의 내용까지 포함할 수 있음을 의도한 제목이었습니다. 이후 회원과 후원사 모두에게 실질적인 도움이 될 수 있는 콘텐츠를 만들자는 목표 아래, 연 4회 발간 일정을 유지해 왔습니다. 특히 2018년 학술대회에서는 창간을 기념하여 뉴스포럼 2호 오프라인 인쇄본을 배포하기도 했던 기억이 납니다.

그리고 이전에 간행위원회에서 담당한 업무 중 하나는 전산 관련 업무였습니다. 2020년 당시 전창호 회장님의 뜻에 따라 낙후한 기존 홈페이지를 현재 디자인의 새로운 홈페이지로 개편하였습니다. 이후 코로나19 팬데믹이 시작되면서 온라인 교육 수요가 급증하였고, 학회의 여러 위원회별로 교육에 대한 수요가 많아졌습니다. 이에 2021년 당시 서울주 회장님의 의견에 따라 학회의 교육센터 홈페이지를 오픈하게 되었고, 그 결과 연중 상시 교육이 가능한 체계를 마련할 수 있었습니다. 이는 제 임기 중 가장 의미 있는 변화 중 하나였습니다.

간행위원회 업무를 수행하는 동안 가장 어려웠던 점은 뉴스포럼 매호마다 필진을 섭외하는 일이었습니다. 이 글을 쓰면서 제가 진행했던 마지막 간행위원회 회의록을 열



뉴스포럼 창간호 표지



어보았는데 Focus On 필진 중에서 절반 정도가 우리 학회원이 아닌 분들이었습니다. 내용 또한 CRISPR, microbiome, gene therapy, long-read sequencing, genomic epidemiology, pre-implantation genetic diagnosis 등 넓은 스펙트럼의 기초적/임상적 내용들을 최대한 다양하게 실으려고 노력하였습니다. 전혀 면식도 없는 전문가에게 갑작스럽게 메일을 보내 원고를 부탁하는 일이 많았는데, 뜬금없는 요청에도 기꺼이 원고를 보내주신 많은 필진 여러분들께 이 자리를 빌려 진심으로 감사의 말씀을 드립니다.

마지막으로, 제 임기동안 간행위원회가 별탈 없이 운영될 수 있었던 것은 모두 저와 함께 활동을 해 주신 역대 간행위원분들 - 박혜원, 최규태, 최종문, 서수현, 김영은, 임지숙 - 덕분이었습니다. 이 자리를 빌어서 다시 한번 감사하다는 말씀을 전하고 싶습니다. 돌이켜보면 이러한 간행위원회의 활동들이 학회원 간의 연결을 강화하고, 학회가 보다 정보 중심적이고 지속 가능한 방향으로 나아가는 데 작게나마 기여할 수 있었다고 생각합니다. 의미 있는 여정에 함께할 수 있었던 것을 영광으로 생각하며 앞으로도 학회의 무궁한 발전이 있기를 기원합니다.

2025년 11월

고 대 현

2017-2022 간행이사 역임  
울산의대 서울아산병원



뉴스포럼

Focus On

| 호수  | 주제                                               | 필진               |
|-----|--------------------------------------------------|------------------|
| 1호  | 크리스퍼 유전자가위 소개 - 발견부터 응용까지                        | 한양대학교<br>배상수     |
| 2호  | 염색체 마이크로어레이 검사의 현재와 전망                           | 울산의대<br>서울주      |
| 3호  | 마이크로바이옴 연구의 현재                                   | 제주대학교<br>박수제     |
| 4호  | Droplet digital PCR 검사 장비 운용 경험                  | 녹십자의료재단<br>최종문   |
| 5호  | 혈액 기반 종양 검사                                      | 연세의대<br>이경아      |
| 6호  | 발상의 전환과 항암면역치료 시대의 개막                            | 서울대학교<br>도준상     |
| 7호  | 렉스티나, 유전성 망막질환의 유전자 치료제 최초로 미국 FDA 승인            | 보라매병원<br>신주영     |
| 8호  | 유전체역학의 최신 동향                                     | 한림대학교<br>박지완     |
| 9호  | 의료 AI, 현실성 없는 의학 드라마가 되지 않으려면...                 | 토모큐브<br>민현석      |
| 10호 | COVID-19 분자진단검사 경험 공유                            | 보라매병원<br>김남희/박현웅 |
| 11호 | Tumor-Immune Microenvironment-Regulating lncRNAs | 한양대학교<br>남진우     |
| 12호 | CRISPR/Cas9 유전자 가위를 활용한 유전성 희귀질환의 치료제 개발         | 삼성서울병원<br>최병욱    |
| 13호 | 착상전 유전 진단                                        | 차의과대학<br>유은정     |
| 14호 | 클라우드 기반 NGS 데이터 정보분석                             | 한국생명공학연구원<br>김남신 |
| 15호 | Long-Read Sequencing 검사의 활용과 전망                  | 연세의대<br>원동주/이승태  |
| 16호 | 소아고형암에서 유전체 검사의 임상적 의미                           | 삼성서울병원<br>이지원    |
| 17호 | 대규모 유전체 염기분석 사업: 국가바이오빅데이터 사업                    | 삼성서울병원<br>김종원    |
| 18호 | Noninvasive Prenatal Testing의 해석                 | GC지놈<br>이새미      |

| 호수  | 주제                                                                 | 필진                        |
|-----|--------------------------------------------------------------------|---------------------------|
| 19호 | 척수성근위축증(Spinal Muscular Atropy): SMN 표적 치료제 도입에 따른 유전자검사시 고려사항     | 연세의대<br>이경아               |
| 20호 | 임상에서 유전자검사 후 이차적 발견의 결과 고지 의무에 대한 논의 동향                            | 연세의대 의료법윤리학과<br>김한나       |
| 21호 | 단일세포전사체법 Single-Cell Transcriptome Analysis                        | 서울대학교<br>최무림              |
| 22호 | Newborn Screening on Neoseq                                        | 서울대학교병원<br>성문우            |
| 23호 | AI-Based Liquid Biopsy Technology for Multi-Cancer Early Detection | GC지놈<br>조은해               |
| 24호 | 신장이식에서 공여자유래 세포유리핵산 검사                                             | 서울성모병원<br>오은지             |
| 25호 | 크리스퍼 유전자 편집 치료제 최신 동향                                              | 서울의대 유전체의학연구소<br>박주찬/배상수  |
| 26호 | 새로운 NGS 플랫폼 - AVITI 시스템                                            | 세브란스병원<br>박유진             |
| 27호 | Exon-Level Array의 진단적 유용성                                          | 울산의대<br>서울주               |
| 28호 | NGS 검사에서 활용되고 있는 AI 기술들                                            | 씨젠의료재단<br>최종문             |
|     | AI 혁신의 새 지평: 알파폴드(Alphafold)와 알파미스센스                               | 분당서울대병원<br>이세준            |
|     | 의학연구에서 대형언어모델(LLM)의 활용                                             | 인제대학교<br>안상진              |
|     | 유전정보, 공유되는가 아니면 판매되는가: 블록체인 기술 적용에 대한 비판적 논의                       | 연세대학교 치과대학/<br>의료윤리학자 김준혁 |
| 29호 | 싱글셀 아틀라스의 등장과 임상 유전체의 응용 현황                                        | 고려대학교 바이오시스템의과학부<br>안준용   |
| 30호 | 심근병증 유전상담                                                          | 성균관의대<br>장미애              |
| 31호 | 단일유전자질환의 착상전유전검사(PGT-M)와 유전상담                                      | 서울의대<br>김만진               |

Technology Trend

| 호수  | 주제                                                                                          | 회사                     |
|-----|---------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------|
| 1호  | Cobas CMV                                                                                   | 한국로슈진단                 |
| 2호  | Ion Torrent 차세대 시퀀서의 Oncomine 제품군과 액체 생검 Assay의 등장                                          | 써모피셔사이언티픽              |
| 3호  | 차세대 염기서열 분석 기반 혈액암 패널 및 분석 소프트웨어 개발                                                         | NGeneBio               |
| 4호  | Illumina TruSight One Panel                                                                 | 다우바이오메디카               |
| 5호  | LymphoTrack IgH Array kit를 활용한 혈액암 환자의 MRD Monitoring과 Somatic Hypermutation 효용성            | 다우바이오메디카               |
| 6호  | Cobas EGFR Mutation Test v2                                                                 | 한국로슈진단                 |
| 7호  | CytoScan Dx Assay                                                                           | 써모피셔사이언티픽              |
| 8호  | Cobas HPV Test                                                                              | 한국로슈진단                 |
| 9호  | Oncology Life Science Research (LSR) Kit                                                    | 한국로슈진단                 |
| 10호 | Ion Torrent NGS 시퀀서의 Oncomine 제품군과 액체생검용 Oncomine Pan-Cancer Cell-Free Assay                | 써모피셔사이언티픽              |
| 11호 | Cobas Liat Influenza A/B & RSV assay                                                        | 한국로슈진단                 |
| 12호 | 산전 산후 검사로 사용되는 고해상도 염색체 마이크로어레이 검사                                                          | 써모피셔사이언티픽              |
| 13호 | 한국로슈진단의 Cobas® MTB                                                                          | 한국로슈진단                 |
| 14호 | Ion AmpliSeq SARS-CoV-2 Panel을 이용한 코로나19 바이러스의 Whole Genome Sequencing                      | 써모피셔사이언티픽              |
| 15호 | 신의료기술 취득: 림프구 종양의 Clonality 확인 및 MRD Monitoring을 위한 LymphoTrack Assay                       | 녹십자지놈                  |
| 16호 | NGS 액체생검 진단분야를 위한 정도관리물질 필요성<br>Twist Bioscience사의 Methylation Custom Panel소개               | 다우바이오메디카<br>엘앤씨바이오     |
| 17호 | 대용량 전자동 코로나19-독감 동시진단 검사<br>Cobas® SARS-CoV-2 & Influenza A/B                               | 한국로슈진단                 |
| 18호 | 진단 시장을 선도해온 일루미나 NGS 플랫폼                                                                    | 다우&일루미나                |
| 18호 | 특정 요구사항을 충족하는 맞춤형 고성능 액숨 시퀀싱 패널                                                             | 애질런트 테크놀로지             |
| 19호 | 차세대염기서열분석 기반의 조직적합성항원검사 패널 및 분석 소프트웨어                                                       | 엔젠바이오                  |
| 20호 | 하루 안에 결과 도출하는 전자동 NGS 시스템, 제넥서스(Ion Torrent Genexus Integrated Sequencer System)와 임상 연구 솔루션 | 써모피셔사이언티픽              |
| 20호 | 액체 생검을 이용한 NGS 기반의 암 전주기를 아우르는 진단 플랫폼 ‘AlphaLiquid®’                                        | 아이엠비디엑스                |
| 20호 | Long-Read Capture With Twist Target Enrichment System                                       | 엘앤씨바이오/<br>트위스트바이오사이언스 |
| 21호 | 로슈진단의 첫 NGS 자동화 장비 NGS Library Prep Automation System<br>AVENIO Edge System                 | 로슈진단                   |

| 호수  | 주제                                                                                                 | 회사              |
|-----|----------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|
| 22호 | Illumina Connected Software 유전 질환 연구에 적용 가능한 유전체 데이터 분석 워크플로우의 효율성 향상                              | 다우바이오메디카&일루미나   |
| 23호 | 염색체마이크로어레이의 임상적 활용 방안: Clinical Utility of Chromosomal Microarray Analysis as a Complimentary Test | 써모피셔사이언티픽       |
| 24호 | 정밀의료를 선도하는 혁신적 AI 초정밀 유전자검사 플랫폼, 알파리퀴드                                                             | IMBdx           |
|     | 유전자특이적 기계학습을 통한 BRCA1/2 유전자 돌연변이 병원성 예측                                                            | 엔젠바이오           |
| 25호 | KAPA HyperCap DS NHL 패널:비호치킨 림프종 연구의 새로운 가능성을 열다                                                   | 한국로슈진단          |
| 26호 | Illumina Connected Insights: 종양학을 비롯한 다양한 연구 분야의 NGS 데이터 해석에 필요한 보고서 생성                            | 일루미나            |
| 27호 | 만성골수성백혈병과 BCR::ABL1 정량검사                                                                           | 다이아제닉스          |
| 28호 | Archer VARIANTPlex™ 와 FUSIONPlex™ Assays 급성 골수성 백혈병 관련 유전자의 0.1% 미만 빈도의 변이 분석                      | 아이디티코리아         |
| 29호 | 한국로슈진단 차세대 실시간 유전자증폭장치 출시                                                                          | 한국로슈진단          |
| 30호 | 혈액암 정밀의료의 혁신: Ion Torrent Genexus와 myeloMATCH 임상시험                                                 | 써모피셔사이언티픽       |
| 31호 | Emedgene 소프트웨어                                                                                     | 다우바이오메디카 & 일루미나 |

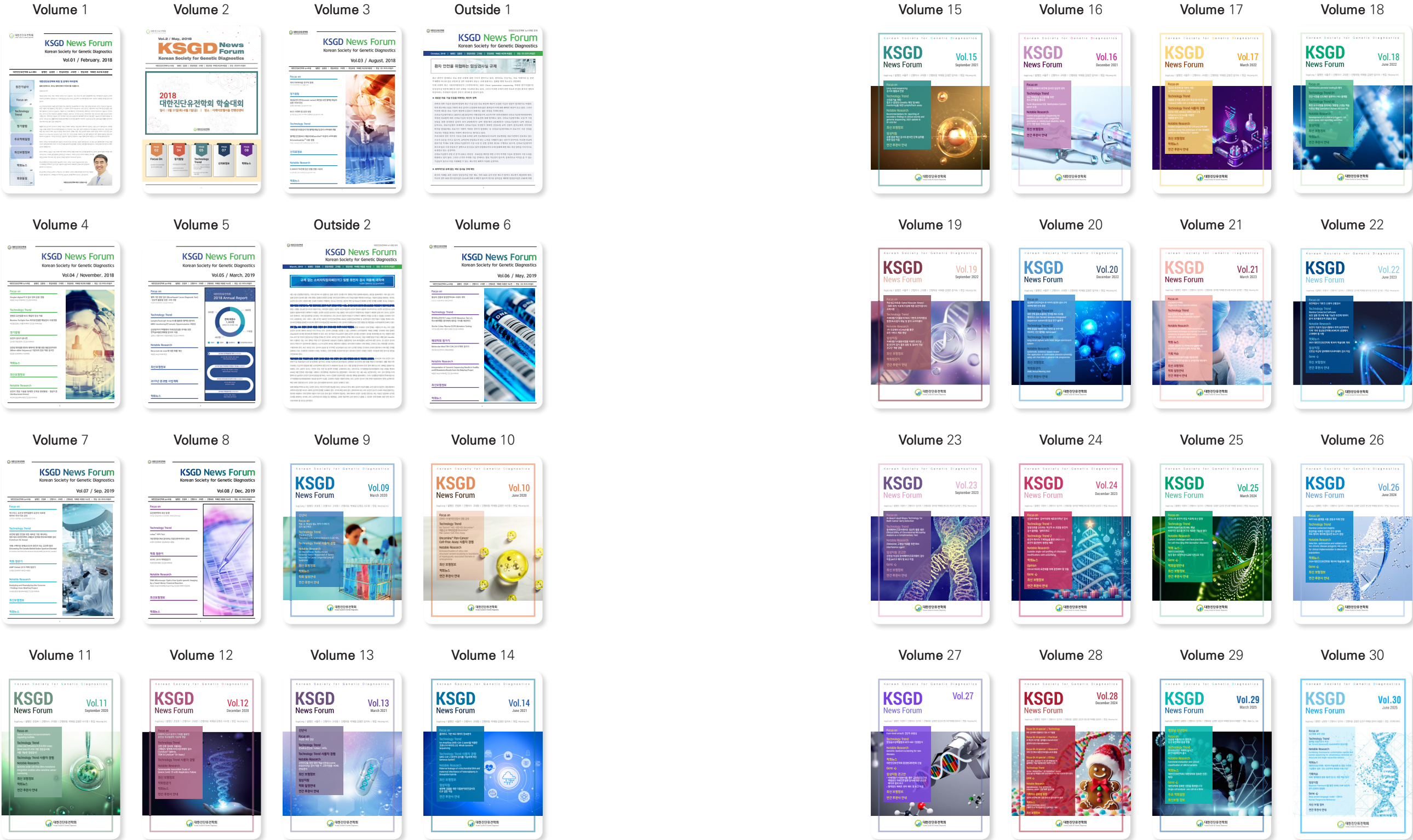


Notable Research

| Vol | Article Title                                                                                                                                   | Presenter      |
|-----|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------|
| 3호  | Sex Reversal Following Deletion of a Single Distal Enhancer of <i>Sox9</i>                                                                      | 충남의대<br>최규태    |
| 4호  | Conversion of Staphylococcal Pathogenicity Islands to CRISPR-Carrying Antibacterial Agents That Cure Infections in Mice                         | 충남의대<br>최규태    |
| 5호  | Multiple Transmissions of De Novo Mutations in Families                                                                                         | 녹십자의료재단<br>최종문 |
| 6호  | Interpretation of Genomic Sequencing Results in Healthy and Ill Newborns: Results From the BabySeq Project                                      | 녹십자의료재단<br>최종문 |
| 7호  | Analyzing and Reanalyzing the Genome: Findings From the MedSeq Project                                                                          | 서울의대<br>서수현    |
| 8호  | DNA Microscopy: Optics-Free Spatio-Genetic Imaging by a Stand-Alone Chemical Reaction                                                           | 녹십자의료재단<br>최종문 |
| 9호  | An International, Multicentered, Evidence-Based Reappraisal of Genes Reported to Cause Congenital Long QT Syndrome                              | 서울의대<br>서수현    |
| 10호 | Increased Burden of Ultra-Rare Structural Variants Localizing to Boundaries of Topologically Associated Domains in Schizophrenia                | 한양의대<br>김영은    |
| 11호 | Genome-Wide Cell-Free DNA Mutational Integration Enables Ultra-Sensitive Cancer Monitoring                                                      | 씨젠의료재단<br>박혜원  |
| 12호 | Genome-Wide Association Study of Severe COVID-19 With Respiratory Failure                                                                       | 한양의대<br>김영은    |
| 13호 | Considerations for Applying Fetal Exome Sequencing in Prenatal Diagnosis: ACMG Guidance Document                                                | 가톨릭의대<br>임지숙   |
| 14호 | Paternal Leakage of Mitochondrial DNA and Maternal Inheritance of Heteroplasmy in <i>Drosophila</i> Hybrids                                     | 씨젠의료재단<br>박혜원  |
| 15호 | Recommendations for Reporting of Secondary Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing: 2021 Update & SF v3.0 List                         | 한양의대<br>김영은    |
| 16호 | Exome and Genome Sequencing for Pediatric Patients With Congenital Anomalies or Intellectual Disability: ACMG Evidence-Based Clinical Guideline | 가톨릭의대<br>임지숙   |
| 17호 | Parallel Sequencing of 87 STR and 294 SNP Markers Using the Prototype of the SifaMPS Panel on the MiSeq FGx System                              | 씨젠의료재단<br>박혜원  |
| 18호 | Development of a Clinical Polygenic Risk Score Assay and Reporting Workflow                                                                     | 한양의대<br>김영은    |
| 19호 | Improving Genetic Service Delivery in Primary Care Through eConsult                                                                             | 가톨릭의대<br>임지숙   |

| Vol | Article Title                                                                                                                                                              | Presenter     |
|-----|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------|
| 20호 | Systematic Evidence-Based Review: Application of Noninvasive Prenatal Screening Using Cell-Free DNA in General-Risk Pregnancies                                            | 한양의대<br>김영은   |
| 21호 | Application of CRISPR/Cas9-Based Mutant Enrichment Technique to Improve the Clinical Sensitivity of Plasma <i>EGFR</i> Testing in Patients With Non-Small Cell Lung Cancer | 차의과대학<br>조선미  |
| 22호 | The Medical Geneticist's Contribution to Clinical Trials in Gene Therapy: Considerations From the ACMG Position Statement                                                  | 순천향의대<br>김지은  |
| 23호 | Zilebesiran, an RNA Interference Agent for the Treatment of Hypertension                                                                                                   | 동국의대<br>문수영   |
| 24호 | Scalable Single-Cell Profiling of Chromatin Modifications With sciCUT&Tag                                                                                                  | 씨젠의료재단<br>박혜원 |
| 25호 | Current Challenges and Best Practices for Cell-Free Long RNA Biomarker Discovery                                                                                           | 연세의대<br>김진주   |
| 26호 | Selection, Optimization, and Validation of Ten Chronic Disease Polygenic Risk Scores for Clinical Implementation in Diverse U.S. Populations                               | 한양의대<br>김영은   |
| 27호 | Genomic Newborn Screening for Rare Diseases                                                                                                                                | 인하의대<br>장우리   |
| 28호 | AlphaMissense: Google DeepMind's Missense Variant Effect Prediction Algorithm                                                                                              | 이원의료재단<br>문수영 |
| 29호 | Functional Evaluation and Clinical Classification of <i>BRCA2</i> Variants                                                                                                 | 한양의대<br>김영은   |
| 30호 | Combining Chromosome Conformation Capture and Exome Sequencing for Simultaneous Detection of Structural and Single-Nucleotide Variants                                     | 씨젠의료재단<br>박혜원 |
| 31호 | Functional Assessment of All <i>ATM</i> SNVs Using Prime Editing and Deep Learning                                                                                         | 연세의대<br>김진주   |

대한진단유전학회 20년사  
뉴스포럼





대한진단유전학회 20년사

# 홈페이지 및 교육센터



홈페이지(<https://www.ksgd.org/>)

대한진단유전학회 홈페이지는 학회의 학술 활동과 소식을 한눈에 확인할 수 있는 공식 창구로, 학술대회와 심포지엄, 분과위원회 워크숍 등 다양한 행사를 안내하고 회원 간 정보 교류의 장을 제공한다. 학회의 설립 목적과 비전을 실현하기 위한 학술 허브로서, 연구 발표와 교육, 협력의 기반을 지속적으로 확장해 나가고 있다. 대한진단유전학회는 2020년 회원 중심의 새로운 홈페이지를 구축하여 학회 운영의 효율성과 회원 서비스를 대폭 강화하였다. 새로운 홈페이지는 개인정보 보안 관리 체계를 확립하고, 온라인 결제 시스템, 증명서 자동 발급 등 다양한 편의 기능을 도입하여 회원들이 보다 편리하게 학회 서비스를 이용할 수 있도록 하였다.

현재 홈페이지는 학회 소개, 학술행사 안내, 회원 관리, 교육센터 연동 등 다양한 기능을 통합 제공하며, 대한진단유전학회의 모든 활동을 아우르는 중심 플랫폼으로 자리매김하고 있다.



교육센터(<https://edu.ksgd.org/>)

코로나19 팬데믹 이후 온라인 학술활동이 확대됨에 따라, 학술대회 전용 홈페이지를 통해 라이브 생중계로 진행된 강연을 4주간 재방송으로 제공하여 참가 회원들이 시간과 장소의 제약 없이 학술 콘텐츠에 접근할 수 있도록 지원하였다. 이후 교육센터 구축을 통해 온라인 교육 콘텐츠 제공은 더욱 안정화되었으며, 이러한 디지털 전환을 통해 학회는 회원들과의 소통을 강화하고 학술 정보를 보다 효과적으로 공유할 수 있는 기반을 마련하였다.

대한진단유전학회 20년사

학회지

Laboratory Medicine Online

대한진단유전학회는 대한진단검사의학회의 국문 공식 학술지인 Laboratory Medicine Online (LMO)에 진단유전학 분야의 연구 성과와 학술 정보를 게재하고 있다. LMO는 2010년 창간된 이래 연 4회(1월, 4월, 7월, 10월) 정기적으로 발간되며, 현재까지 597편의 논문이 게재되었다. LMO는 한국연구재단, 대한의학학술지편집인협의회(KoreaMed), Synapse, KoMCI, CrossRef, Google Scholar 등 주요 학술 데이터베이스에 등재되어 있으며, eISSN 2093-6338로 국제적인 학술지로서의 위상을 확립하고 있다. 학회지는 진단혈액학, 임상화학, 임상미생물학, 진단면역학, 수혈의학, 진단유전학, 검사정보학 등 진단검사의학의 전 분야를 아우르는 학술 논문을 게재하고 있다.

대한진단유전학회 회원들은 LMO를 통해 진단유전학 분야의 최신 연구 성과를 발표하고 공유함으로써, 학문적 발전에 기여하고 있다.



|                 |                                                                                                                                                                                                                                                                          |
|-----------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 학술지명칭           | Laboratory Medicine Online (LMO)                                                                                                                                                                                                                                         |
| 창간년월일           | 2010년 1월 1일                                                                                                                                                                                                                                                              |
| 발간회수            | 4회 (1월, 4월, 7월, 10월)                                                                                                                                                                                                                                                     |
| 현재 발간 수         | 597편                                                                                                                                                                                                                                                                     |
| 홈페이지            | labmedonline.org                                                                                                                                                                                                                                                         |
| 국제표준연속<br>간행물번호 | eISSN 2093-6338                                                                                                                                                                                                                                                          |
| 색인 및 등재         | 한국연구재단, 대한의학학술지편집인협의회(KoreaMed), Synapse, KoMCI, CrossRef, Google Scholar                                                                                                                                                                                                |
| 발간형태            | 통합학술지<br>(대한진단검사의학회, 대한진단유전학회, 대한진단혈액학회, 대한진단면역학회, 대한임상화학학회, 대한임상미생물학회)                                                                                                                                                                                                  |
| 분야구분            | 진단혈액학 (Diagnostic Hematology)<br>임상화학 (Clinical Chemistry)<br>임상미생물학 (Clinical Microbiology)<br>진단면역학 (Diagnostic Immunology)<br>수혈의학 (Transfusion Medicine)<br>진단유전학 (Diagnostic Genetics)<br>검사정보학 (Laboratory Informatics)<br>기타 진단검사의학 (Laboratory Medicine General) |



<https://labmedonline.org/main.html>



# 학회 운영

- I. 발기인 및 역대 회장
- II. 임원진
- III. 조직도
- IV. 사무국
- V. 연혁

가치를 향한  
도전과 실행

대한진단유전학회 20년사

발기인 및 역대 회장

발기인

대한진단유전학회의 출범은 진단유전학 분야의 발전을 위한 뜻을 함께한 발기인들의 헌신으로 시작되었다. 학회 창립의 초석을 다지신 발기인 분들의 선구적 노력과 열정이 오늘날 대한진단유전학회의 토대가 되었다.

발기인 대표 : 조현찬(한림의대)

- 김선희(성균관의대)

김의종(서울의대)

김종원(성균관의대)
- 박성섭(서울의대)

서순팔(전남의대)

송정한(서울의대)
- 이경원(연세의대)

차영주(중앙의대)

한진영(동아의대)

역대 회장

대한진단유전학회는 역대 회장님들의 리더십 계승을 통해 지속적인 발전을 이루어왔다. 각 시대의 도전과제를 슬기롭게 해결하고 학회의 미래 비전을 제시해 오신 역대 회장님들의 헌신과 열정이 대한진단유전학회를 명실상부한 진단유전학 분야의 대표 학술단체로 성장시켰다.

1대  
2007 - 2008

2대  
2009 - 2010

3대  
2011 - 2012

조현찬

박성섭

김선희

4대  
2013 - 2014

5대 · 6대  
2015 - 2018

7대  
2019 - 2020

한진영

김종원

전창호

8대  
2021 - 2022

9대  
2023 - 2024

10대  
2025 - 2026

서울주

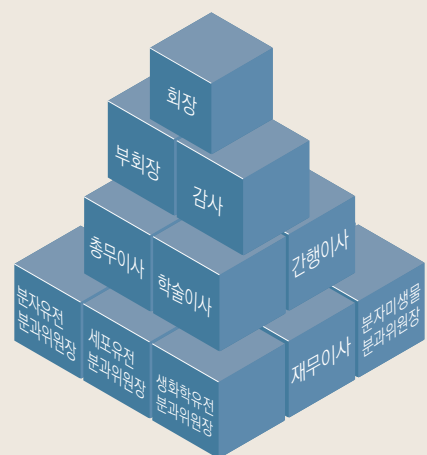
이경아

남명현

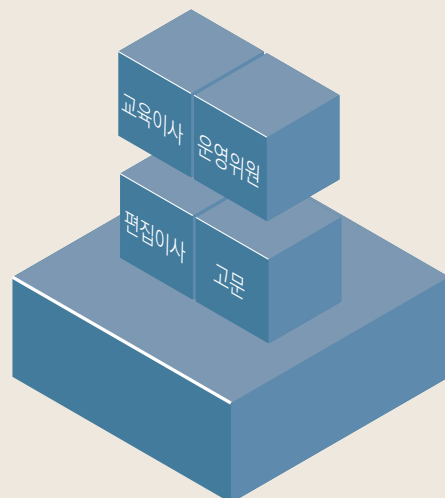


# 더 많은 손이 모여 구조를 이루다

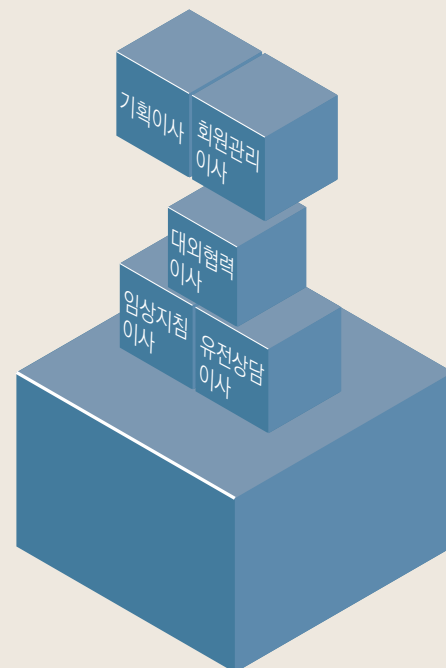
2006년 연구회 창단이후, 소수의 임원으로 시작한 학회는 시간이 흐르며 **더 많은 구성원들의 참여**로 조직을 확장해왔습니다. 각 시기마다 새로운 분과와 임원진이 추가되며, 학회는 단순한 모임을 넘어 체계적인 구조를 갖춘 공동체로 성장했습니다. 이 그래프는 **20년간 함께 손을 모아** 쌓아올린 우리 학회의 발자취를 보여줍니다.



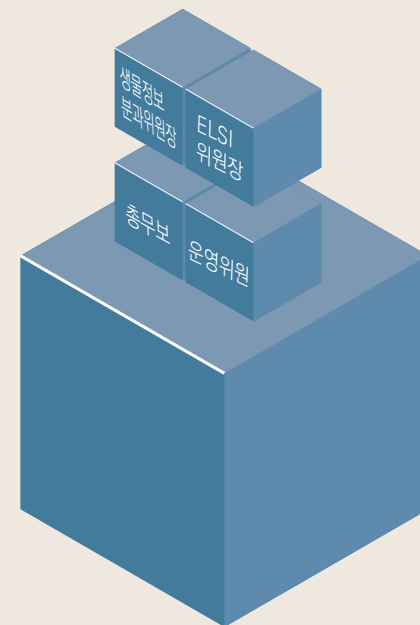
2007 - 2010



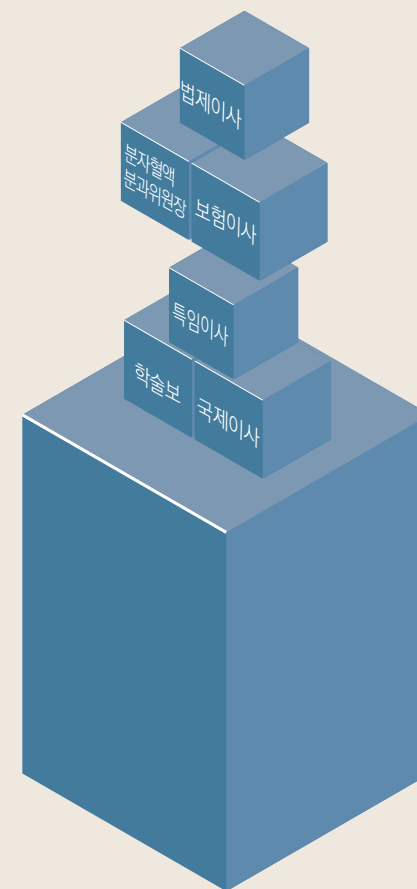
2011 ~ 2012



2015 - 2016



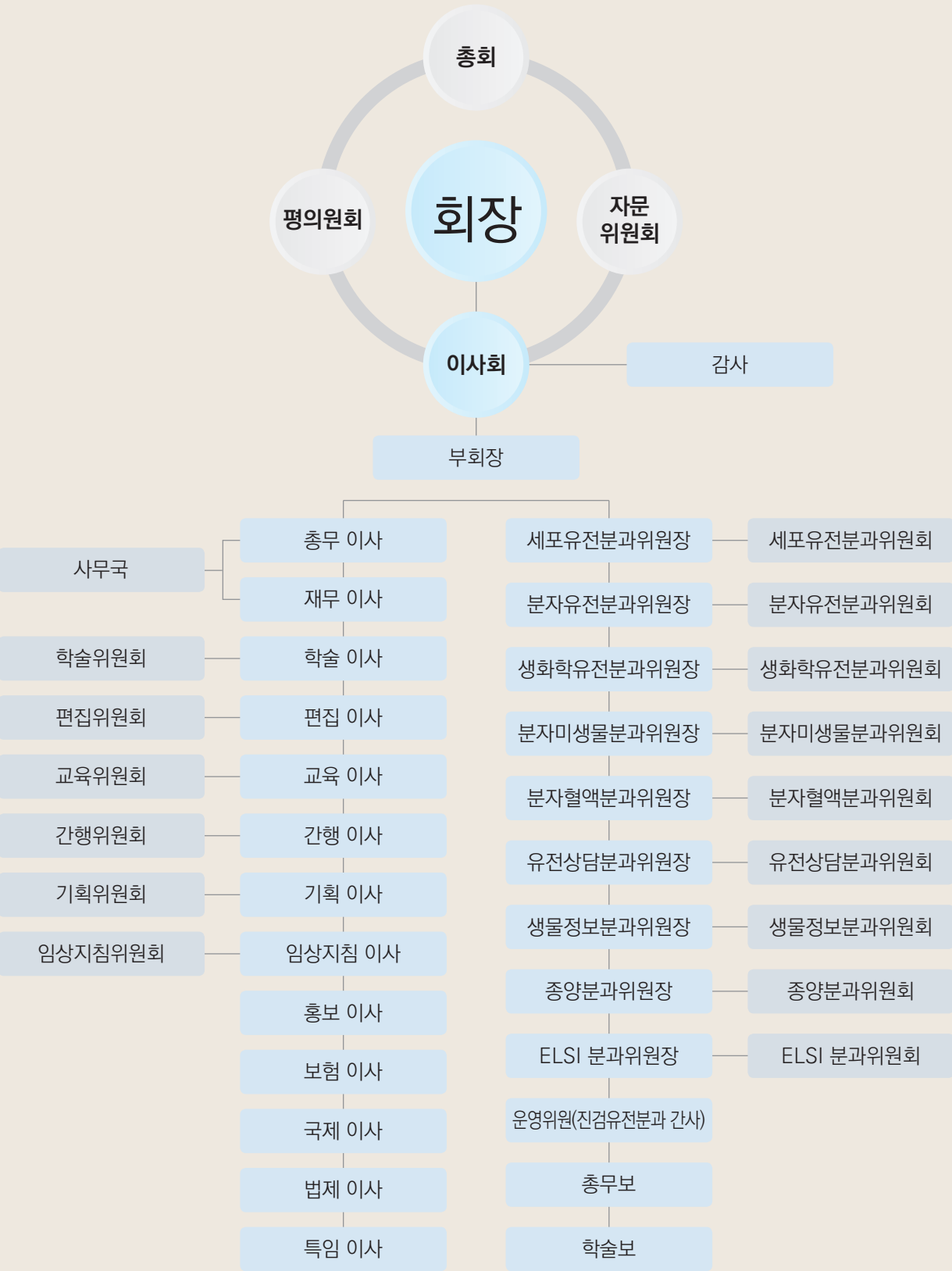
2017 - 2018



2019 - 2020



2022 - 2025



|            |                                                           |
|------------|-----------------------------------------------------------|
| <b>회장</b>  | <b>회장</b><br>학회를 대표하고, 학술사업을 총괄하여 총회 및 이사회 의장이 되며 회무를 총괄함 |
| <b>부회장</b> | 학회에 대한 관리를 하며, 회장 결위, 회장 관리, 평위원회 구성, 기타 업무를 수행           |
| <b>감사</b>  | 업무 및 재정 사항을 감독하고 그 내용을 평위원회와 총회에 보고함                      |
| <b>고문</b>  | 학회의 비전과 정책에 대해 전문적 자문을 수행                                 |

## 조직구성

|                                       |                                                 |                                     |
|---------------------------------------|-------------------------------------------------|-------------------------------------|
| <b>총무이사</b><br>학회 총괄적인 회무를 운영 및 관리    | <b>재무이사</b><br>학회 전반적인 재정 업무                    | <b>학술이사</b><br>학회 프로그램 및 전문 업무      |
| <b>편집이사</b><br>학회지 편집, LMO 논문 게재      | <b>교육이사</b><br>교육 관련 전반적인 기획·운영을 총괄             | <b>간행이사</b><br>홈페이지 및 간행물 발행        |
| <b>기획이사</b><br>학회의 전반적인 사업을 기획        | <b>임상지침이사</b><br>최신 진단유전 검사 관련 임상지침/권고안/성명 공모사업 | <b>홍보이사</b><br>대외 홍보에 관한 업무         |
| <b>보험이사</b><br>유전검사 급여화와 보험 관련 업무를 수행 | <b>국제이사</b><br>국제학술 교류에 관한 업무                   | <b>법제이사</b><br>회칙 및 내규 검토, 유전자검사 법률 |
| <b>특임이사</b><br>산업계 동향을 파악하는 업무        |                                                 |                                     |

## 위원회

|                                                       |                                                   |                                                                |
|-------------------------------------------------------|---------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------|
| <b>세포유전분과위원장</b><br>세포유전분야 검사 및 관련 연구의 활성화와 교육 사업     | <b>분자유전분과위원장</b><br>분자유전분야 검사 및 관련 연구의 활성화와 교육 사업 | <b>생화학유전분과위원장</b><br>생화학분야 검사 및 관련 연구의 활성화와 교육 사업              |
| <b>분자미생물분과위원장</b><br>분자미생물분야 검사 및 관련 연구의 활성화와 교육 사업   | <b>분자혈액분과위원장</b><br>진단혈액분야 검사 및 관련 연구의 활성화와 교육 사업 | <b>유전상담분과위원장</b><br>유전상담 연수강좌 개최 및 연구 활성화와 교육 사업               |
| <b>생물정보분과위원장</b><br>생물정보학 데이터의 활용 및 관련 연구의 활성화와 교육 사업 | <b>종양분과위원장</b><br>종양분야 검사 및 관련 연구의 활성화와 교육 사업     | <b>ELSI 분과위원장</b><br>유전진단 관련 윤리적·법적·사회적 쟁점들에 대한 이슈를 조사 및 방안 모색 |



2007-2008 임원진

|            |          |
|------------|----------|
| 회장         | 조현찬      |
| 부회장        | 박성섭      |
| 감사         | 김의종, 차영주 |
| 총무이사       | 김종원      |
| 학술이사       | 한진영      |
| 재무이사       | 서울주      |
| 간행이사       | 최종락      |
| 분자유전분과위원장  | 서순팔      |
| 세포유전분과위원장  | 김선희      |
| 생화학유전분과위원장 | 송정한      |
| 분자미생물분과위원장 | 이경원      |

2009-2010 임원진

|            |          |
|------------|----------|
| 회장         | 박성섭      |
| 부회장        | 김선희      |
| 감사         | 김의종, 차영주 |
| 총무이사       | 송정한      |
| 학술이사       | 서울주      |
| 재무이사       | 신명근      |
| 간행이사       | 허정원      |
| 분자유전분과위원장  | 김종원      |
| 세포유전분과위원장  | 최종락      |
| 생화학유전분과위원장 | 최태윤      |
| 분자미생물분과위원장 | 장철훈      |

2011-2012 임원진

|            |          |
|------------|----------|
| 회장         | 김선희      |
| 부회장        | 한진영      |
| 감사         | 민원기, 이경원 |
| 총무이사       | 서울주      |
| 학술이사       | 김종원      |
| 재무이사       | 신명근      |
| 간행이사       | 허정원      |
| 분자유전분과위원장  | 성문우      |
| 세포유전분과위원장  | 최종락      |
| 생화학유전분과위원장 | 송정한      |
| 분자미생물분과위원장 | 박연준      |
| 편집이사       | 전창호      |
| 고문         | 조현찬, 박성섭 |

2013-2014 임원진

|            |                         |
|------------|-------------------------|
| 회장         | 한진영                     |
| 부회장        | 김종원                     |
| 감사         | 조현찬, 이경원                |
| 총무이사       | 기창석                     |
| 학술이사       | 허정원                     |
| 재무이사       | 공선영                     |
| 간행이사       | 임춘화                     |
| 분자유전분과위원장  | 이경아                     |
| 세포유전분과위원장  | 서울주                     |
| 생화학유전분과위원장 | 이수연                     |
| 분자미생물분과위원장 | 기승정                     |
| 편집이사       | 전창호                     |
| 고문         | 박성섭, 김선희                |
| 교육이사       | 성문우                     |
| 운영위원       | 이우인, 신명근, 황상현, 이우창, 최종락 |

2015 임원진

|            |          |
|------------|----------|
| 회장         | 김종원      |
| 부회장        | 전창호      |
| 감사         | 조현찬, 이경원 |
| 총무이사       | 공선영      |
| 학술이사       | 신명근      |
| 재무이사       | 한성희      |
| 간행이사       | 임춘화      |
| 분자유전분과위원장  | 이경아      |
| 세포유전분과위원장  | 서울주      |
| 생화학유전분과위원장 | 이수연      |
| 분자미생물분과위원장 | 신정환      |
| 편집이사       | 하정숙      |
| 고문         | 박성섭, 김선희 |
| 교육이사       | 성문우      |
| 운영위원       | 최종락      |
| 대외협력이사     | 한진영      |
| 임상지침이사     | 기창석      |
| 유전상담분과위원장  | 공선영      |

2016 임원진

|            |          |
|------------|----------|
| 회장         | 김종원      |
| 부회장        | 전창호      |
| 감사         | 조현찬, 이경원 |
| 총무이사       | 공선영      |
| 학술이사       | 서울주      |
| 재무이사       | 한성희      |
| 간행이사       | 임춘화      |
| 분자유전분과위원장  | 이경아      |
| 세포유전분과위원장  | 서울주      |
| 생화학유전분과위원장 | 이수연      |
| 분자미생물분과위원장 | 신정환      |
| 편집이사       | 하정숙      |
| 고문         | 박성섭, 김선희 |

|           |     |
|-----------|-----|
| 교육이사      | 성문우 |
| 운영위원      | 최종락 |
| 대외협력이사    | 한진영 |
| 임상지침이사    | 기창석 |
| 유전상담분과위원장 | 공선영 |
| 기획이사      | 신명근 |
| 회원관리이사    | 이우인 |

2017 임원진

|                  |               |
|------------------|---------------|
| 회장               | 김종원           |
| 부회장              | 전창호           |
| 감사               | 조현찬, 이경원      |
| 총무이사             | 서울주           |
| 학술이사             | 이수연           |
| 재무이사             | 한성희           |
| 간행이사             | 고대현           |
| 분자유전분과위원장        | 이경아           |
| 세포유전분과위원장        | 하정숙           |
| 생화학유전분과위원장       | 이용화           |
| 분자미생물분과위원장       | 신정환           |
| 편집이사             | 하정숙           |
| 고문               | 박성섭, 김선희, 한진영 |
| 교육이사             | 성문우           |
| 운영위원             | 최종락           |
| 대외협력이사           | 전창호           |
| 임상지침이사           | 기창석           |
| 유전상담분과위원장        | 공선영           |
| 기획이사             | 남명현           |
| 회원관리이사           | 이우인           |
| 총무보              | 장자현           |
| 운영위원 (진검유전분과 간사) | 서자영           |



2018 임원진

|                  |               |
|------------------|---------------|
| 회장               | 김종원           |
| 부회장              | 전창호           |
| 감사               | 조현찬, 이경원      |
| 총무이사             | 서울주           |
| 학술이사             | 이수연           |
| 재무이사             | 한성희           |
| 간행이사             | 고대현           |
| 분자유전분과위원장        | 이경아           |
| 세포유전분과위원장        | 하정숙           |
| 생화학유전분과위원장       | 이용화           |
| 분자미생물분과위원장       | 신정환           |
| 편집이사             | 하정숙           |
| 고문               | 박성섭, 김선희, 한진영 |
| 교육이사             | 성문우           |
| 운영위원             | 최종락           |
| 대외협력이사           | 전창호           |
| 임상지침이사           | 기창석           |
| 유전상담분과위원장        | 공선영           |
| 기획이사             | 남명현           |
| 회원관리이사           | 이우인           |
| 총무보              | 장자현           |
| 운영위원 (진검유전분과 간사) | 서자영           |
| 생물정보분과위원장        | 장자현           |
| ELSI위원장          | 김나경           |

2019 임원진

|      |          |
|------|----------|
| 회장   | 전창호      |
| 부회장  | 서울주      |
| 감사   | 조현찬, 박성섭 |
| 총무이사 | 이경아      |
| 학술이사 | 이수연      |
| 재무이사 | 한성희      |
| 간행이사 | 고대현      |

|                  |               |
|------------------|---------------|
| 분자유전분과위원장        | 이승태           |
| 세포유전분과위원장        | 하정숙           |
| 생화학유전분과위원장       | 이용화           |
| 분자미생물분과위원장       | 신정환           |
| 편집이사             | 하정숙           |
| 고문               | 김선희, 한진영, 김종원 |
| 교육이사             | 성문우           |
| 임상지침이사           | 우희연           |
| 유전상담분과위원장        | 공선영           |
| 기획이사             | 남명현           |
| 총무보              | 신새암           |
| 운영위원 (진검유전분과 간사) | 이준형           |
| 생물정보분과위원장        | 최규태           |
| ELSI위원장          | 김나경           |
| 분자혈액분과위원장        | 이영경           |
| 보험이사             | 김명신           |
| 국제이사             | 이진경           |
| 특임이사             | 기창석           |
| 학술보              | 우혜인           |

2020 임원진

|            |               |
|------------|---------------|
| 회장         | 전창호           |
| 부회장        | 서울주           |
| 감사         | 조현찬, 박성섭      |
| 총무이사       | 이경아           |
| 학술이사       | 이수연           |
| 재무이사       | 한성희           |
| 간행이사       | 고대현           |
| 분자유전분과위원장  | 이승태           |
| 세포유전분과위원장  | 하정숙           |
| 생화학유전분과위원장 | 이용화           |
| 분자미생물분과위원장 | 신정환           |
| 편집이사       | 하정숙           |
| 고문         | 김선희, 한진영, 김종원 |

|                  |     |
|------------------|-----|
| 교육이사             | 성문우 |
| 임상지침이사           | 우희연 |
| 유전상담분과위원장        | 공선영 |
| 기획이사             | 남명현 |
| 총무보              | 신새암 |
| 운영위원 (진검유전분과 간사) | 이준형 |
| 생물정보분과위원장        | 최규태 |
| ELSI위원장          | 김나경 |
| 분자혈액분과위원장        | 이영경 |
| 보험이사             | 김명신 |
| 국제이사             | 이진경 |
| 특임이사             | 기창석 |
| 학술보              | 장자현 |

2021 임원진

|            |               |
|------------|---------------|
| 회장         | 서울주           |
| 부회장        | 이경아           |
| 감사         | 김선희, 이우인      |
| 총무이사       | 성문우           |
| 학술이사       | 이승태           |
| 재무이사       | 한성희           |
| 간행이사       | 고대현           |
| 분자유전분과위원장  | 박경선           |
| 세포유전분과위원장  | 전경란           |
| 생화학유전분과위원장 | 박형두           |
| 분자미생물분과위원장 | 이재현           |
| 편집이사       | 하정숙           |
| 고문         | 한진영, 김종원, 전창호 |
| 교육이사       | 장자현           |
| 임상지침이사     | 우희연           |
| 유전상담분과위원장  | 공선영           |
| 기획이사       | 남명현           |
| 총무보        | 김소연           |
| 생물정보분과위원장  | 최규태           |

|           |     |
|-----------|-----|
| ELSI위원장   | 김나경 |
| 분자혈액분과위원장 | 김인숙 |
| 보험이사      | 김명신 |
| 국제이사      | 이진경 |
| 특임이사      | 기창석 |
| 학술보       | 신새암 |
| 법제이사      | 이우창 |

2022 임원진

|                  |               |
|------------------|---------------|
| 회장               | 서울주           |
| 부회장              | 이경아           |
| 감사               | 김선희, 이우인      |
| 총무이사             | 성문우           |
| 학술이사             | 이승태           |
| 재무이사             | 한성희           |
| 간행이사             | 고대현           |
| 분자유전분과위원장        | 박경선           |
| 세포유전분과위원장        | 전경란           |
| 생화학유전분과위원장       | 박형두           |
| 분자미생물분과위원장       | 홍기호           |
| 편집이사             | 하정숙           |
| 고문               | 한진영, 김종원, 전창호 |
| 교육이사             | 장자현           |
| 임상지침이사           | 우희연           |
| 유전상담분과위원장        | 공선영           |
| 기획이사             | 남명현           |
| 총무보              | 박현웅           |
| 운영위원 (진검유전분과 간사) | 박현웅           |
| 생물정보분과위원장        | 최규태           |
| ELSI위원장          | 김나경           |
| 분자혈액분과위원장        | 김인숙           |
| 보험이사             | 장미애           |
| 국제이사             | 이진경           |
| 특임이사             | 기창석           |



|      |     |
|------|-----|
| 학술보  | 신새암 |
| 법제이사 | 이우창 |
| 홍보이사 | 임지훈 |

2023 임원진

|                  |               |
|------------------|---------------|
| 회장               | 이경아           |
| 부회장              | 남명현           |
| 감사               | 이우인, 서울주      |
| 총무이사             | 박경선           |
| 학술이사             | 이승태           |
| 재무이사             | 한성희           |
| 간행이사             | 임지숙           |
| 분자유전분과위원장        | 김윤정           |
| 세포유전분과위원장        | 전경란           |
| 생화학유전분과위원장       | 박형두           |
| 분자미생물분과위원장       | 김도균           |
| 편집이사             | 하정숙           |
| 고문               | 김종원, 전창호, 서울주 |
| 교육이사             | 한민제           |
| 임상지침이사           | 우희연           |
| 유전상담분과위원장        | 김만진           |
| 기획이사             | 공선영           |
| 총무보              | 이재준           |
| 운영위원 (진검유전분과 간사) | 박경선           |
| 생물정보분과위원장        | 박인호           |
| ELSI위원장          | 김나경           |
| 분자혈액분과위원장        | 김인숙           |
| 보험이사             | 장미애           |
| 국제이사             | 김지은           |
| 특임이사             | 기창석           |
| 학술보              | 신새암           |
| 법제이사             | 이우창           |
| 홍보이사             | 임지훈           |

2024 임원진

|                  |               |
|------------------|---------------|
| 회장               | 이경아           |
| 부회장              | 남명현           |
| 감사               | 이우인, 서울주      |
| 총무이사             | 박경선           |
| 학술이사             | 이승태           |
| 재무이사             | 한성희           |
| 간행이사             | 임지숙           |
| 분자유전분과위원장        | 김윤정           |
| 세포유전분과위원장        | 전경란           |
| 생화학유전분과위원장       | 박형두           |
| 분자미생물분과위원장       | 김도균           |
| 편집이사             | 하정숙           |
| 고문               | 김종원, 전창호, 서울주 |
| 교육이사             | 한민제           |
| 임상지침이사           | 우희연           |
| 유전상담분과위원장        | 김만진           |
| 기획이사             | 공선영           |
| 총무보              | 이재준           |
| 운영위원 (진검유전분과 간사) | 박경선           |
| 생물정보분과위원장        | 박인호           |
| ELSI위원장          | 김나경           |
| 분자혈액분과위원장        | 김인숙           |
| 보험이사             | 장미애           |
| 국제이사             | 김지은           |
| 특임이사             | 기창석           |
| 학술보              | 신새암           |
| 법제이사             | 이우창           |
| 홍보이사             | 임지훈           |

|                  |               |
|------------------|---------------|
| 회장               | 남명현           |
| 부회장              | 김명신           |
| 감사               | 이우인, 서울주      |
| 총무이사             | 박경선           |
| 학술이사             | 이승태           |
| 재무이사             | 한성희           |
| 간행이사             | 임지숙           |
| 분자유전분과위원장        | 김윤정           |
| 세포유전분과위원장        | 전경란           |
| 생화학유전분과위원장       | 박현경           |
| 분자미생물분과위원장       | 권민정           |
| 편집이사             | 김도훈           |
| 고문               | 김종원, 전창호, 서울주 |
| 교육이사             | 한민제           |
| 임상지침이사           | 윤승규           |
| 유전상담분과위원장        | 서수현           |
| 기획이사             | 공선영           |
| 총무보              | 이재준           |
| 운영위원 (진검유전분과 간사) | 임지숙           |
| 생물정보분과위원장        | 박인호           |
| ELSI위원장          | 이일학           |
| 분자혈액분과위원장        | 김인숙           |
| 보험이사             | 신새암           |
| 국제이사             | 김지은           |
| 특임이사             | 기창석           |
| 학술보              | 원동주           |
| 법제이사             | 이우창           |
| 홍보이사             | 임지훈           |

# 사무국

## 사무국 설립 및 배경

대한진단유전학회는 창립 초기, 회원들의 헌신적인 자발적 참여를 중심으로 학술행사와 교육 프로그램을 운영해왔다. 그러나 학회 활동이 점차 확대되고 회원 수가 증가함에 따라, 보다 체계적이고 지속 가능한 운영을 위한 전담 조직의 필요성이 제기되었다.

이에 따라 2020년 1월 1일, 학회의 행정과 재정을 전담할 사무국이 정식으로 설치되었으며, 같은 해 12월 10일에는 사무국 현판식을 거행하여 새로운 도약의 출발을 공식적으로 알렸다. 현판식에는 학회 임원진과 주요 회원들이 참석하여 사무국 설립의 의미를 함께 나누었고, 학회의 행정적 기반이 한층 강화되는 뜻깊은 계기가 되었다.

사무국은 설립 이후 학회의 회원 관리, 정기학술대회 및 워크숍 운영, 학술지 발간 지원, 예산 및 회계 관리, 대외 협력과 홍보 등 학회 전반의 실무를 전담하고 있다. 또한 임원진 및 각 분과위원회와 긴밀히 협력하여 학회의 주요 사업이 원활하게 추진될 수 있도록 지원하며, 회원들이 학회의 다양한 프로그램에 적극적으로 참여할 수 있는 환경을 조성하고 있다. 사무국이 설립된 이후 온라인 기반의 업무 시스템을 도입하고, 등록 및 교육 관리의 디지털화를 추진하는 등 학회 행정의 효율화와 현대화가 이루어지고 있다. 사무국은 학회의 안정적 운영을 위한 행정적 기반으로서 대한진단유전학회의 지속적인 발전을 뒷받침하고 있다.



2020년 12월 10일, 대한진단유전학회 사무국 설치 기념 현판식



대한진단유전학회 20년사

# 연혁

2006  
유전 및 분자진단연구회 발기

2007  
제2차 학술대회

2008  
제3차 학술대회

2009  
제4차 학술대회 및 교육연수

2010  
제5차 학술대회 및 교육연수

2011  
대한유전분자진단학회 창립 총회

제6차 학술대회

2012  
제7차 학술대회 및 교육연수

2013  
제8차 학술대회 및 교육연수

2014  
제9차 학술대회 및 교육연수

2015  
제10차 학술대회 및 교육연수

2016  
제11차 학술대회 및 교육연수

일시: 2007년 6월 21일 (목)  
장소: 서울아산병원 동관 6층 대강당

일시: 2008년 7월 2일 (수)  
장소: 삼성서울병원 본관 1층 대강당

일시: 2009년 9월 18일 (금) - 9월 19일 (토)  
장소: 이화여대 ECC 이삼봉홀

일시: 2010년 7월 16일 (금) - 7월 17일 (토)  
장소: 이화여자대학교 ECC 이삼봉홀 & 다목적홀

일시: 2011년 7월 15일(금)  
유전및 분자진단연구회가 새로운 도약을 위해 2011년 7월 15일  
삼성서울병원 대강당에서 창립총회를 거쳐 대한유전분자진단학회로 승격전환함.  
회장에는 김선희교수(성균관의대)가 선출됨.

일시: 2011년 7월 15일 (금) - 7월 16일 (토)  
장소: 삼성서울병원 본관대강당, 중강당

일시: 2012년 7월 13일 (금) - 7월 14일 (토)  
장소: 삼성서울병원 대강당 & 암센터 지하1층 강당

일시: 2013년 7월 12일 (금) - 7월 13일 (토)  
장소: 서울아산병원 아산생명과학연구원 대강당 & 소강당

일시: 2014년 6월 13일(금) - 6월 14일 (토)  
장소: 서울아산병원 아산생명과학연구원 대강당 & 소강당  
서울대학교병원 본관 지하 A강당

일시: 2015년 9월 14일 (월) - 9월 15일 (화)  
장소: 서울아산병원 동관 6층 강당

일시: 2016년 6월 9일 (목) - 6월 10일 (금)  
장소: 백범김구기념관 컨벤션홀 & 대회의실

2017  
학회명칭(대한진단유전학회) 개정  
제12차 학술대회

유전상담 연수강좌 [기초]

임상 차세대염기서열검사 워크숍

제1차 추계 심포지엄

2018  
제13차 학술대회

임상 차세대염기서열검사 워크숍

유전상담 연수강좌 [기초]

제2차 추계 심포지엄

2019  
제14차 학술대회

임상 차세대염기서열검사 워크숍

유전상담 연수강좌 [기초]

제3차 추계 심포지엄

2020  
학회 전담사무국 설치  
(사무국 위치 : 진단검사의학재단)  
홈페이지 웹사이트 개편  
제15차 학술대회 - 온라인 개최  
제4차 추계심포지엄 - 온라인 개최  
현판식 개최

개정일: 2017년 1월 1일  
일시: 2017년 6월 8일 (목) - 6월 9일 (금)  
장소: 더케이호텔서울 가야금홀 & 거문고홀  
일시: 2017년 7월 1일(토)  
장소: 연세대학교 에비슨의생명연구원 1층 세미나실  
일시: 2017년 7월 20일 (목) - 7월 22일 (토)  
장소: 서울의대 교육관 401호  
일시: 2017년 11월 1일(수)  
장소: 삼성서울병원 본관 지하1층 대강당

일시: 2018년 5월 31일 (목) - 6월 1일 (금)  
장소: 더케이호텔서울 컨벤션센터 그랜드볼룸 & 크리스탈볼룸 & 금강홀(애비뉴)  
일시: 2018년 7월 19일(목) - 7월 21일 (토)  
장소: 서울대학교 의과대학 학생관 1층 1학년 강의실  
일시: 2018년 8월 24일(금)  
장소: 센터포인트 광화문 Room A  
일시: 2018년 10월 10일(수)  
장소: 서울아산병원 동관 6층 대강당

일시: 2019년 5월 29일 (수) - 5월 30일 (목)  
장소: 더케이호텔서울 컨벤션센터 그랜드볼룸 & 크리스탈볼룸 & 금강홀  
일시: 2019년 7월 19일 (금) - 7월 20일 (토)  
장소: 서울대학교 암연구소 이건희홀  
일시: 2019년 8월 23일 (금)  
장소: 서울대학교 암연구소 이건희홀  
일시: 2019년 10월 10일 (목)  
장소: 백범김구기념관 컨벤션홀

일시: 2020년 3월 1일 (일)

일시: 2020년 6월 1일 (월)  
일시: 2020년 8월 28일 (금) 09:00 - 17:00  
일시: 2020년 12월 10일 (목) 08:55 - 17:40  
일시: 2020년 12월 10일 (목) 12:00

2021

|                                       |                                                                    |
|---------------------------------------|--------------------------------------------------------------------|
| 교육센터 홈페이지 신설                          | 일시: 2021년 4월 12일 (월)                                               |
| NGS워크숍 1 [Wet Bench]                  | 일시: 2021년 5월 26일 (수) 13:00 – 16:45<br>온라인 ZOOM 개최                  |
| NGS워크숍 2 [BASIC]                      | 일시: 2021년 6월 2일 (수) 13:00 – 16:45<br>온라인 ZOOM 개최                   |
| NGS워크숍 3 [Advanced]                   | 일시: 2021년 6월 9일 (수) 13:00 – 17:05<br>온라인 ZOOM 개최                   |
| NGS워크숍 4 [Clinical Application]       | 일시: 2021년 6월 16일 (수) 13:00 – 16:45<br>온라인 ZOOM 개최                  |
| 제1회 세포유전 미니워크숍                        | 일시: 2021년 7월 6일 (화) 13:30 – 16:30<br>온라인 ZOOM 개최                   |
| 유전상담강좌 [BASIC]                        | 일시: 2021년 8월 27일 (금) 09:00 – 16:05<br>장소: 온라인 ZOOM 개최              |
| 제16차 학술대회                             | 일시: 2021년 9월 2일 (목) – 9월 3일 (금)<br>온라인 라이브 생중계 송출                  |
| 제5차 심포지엄                              | 일시: 2021년 12월 10일 (금) 08:55 – 17:00<br>온라인 라이브 생중계 송출              |
| NGS 패널 선별급여 검사의 현황 및<br>임상적용 발전방향 토론회 | 일시: 2021년 12월 14일 (화) 13:00 – 17:00<br>장소: 스위스그랜드호텔 컨벤션동 3F 다이아몬드홀 |

2022

|                            |                                                                |
|----------------------------|----------------------------------------------------------------|
| 제17차 학술대회                  | 일시: 2022년 6월 9일 (목) – 6월 10일 (금)<br>장소: 서울드래곤시티 3F 한라홀         |
| 제2회 세포유전 미니워크숍             | 일시: 2022년 7월 19일 (화) 13:30 – 16:30<br>온라인 ZOOM 개최              |
| 유전상담강좌 [Advanced]          | 일시: 2022년 8월 26일 (금) 09:00 – 15:30<br>장소: 코리아나호텔 2F 프린스룸       |
| NGS 워크숍 1 [Bioinformatics] | 일시: 2022년 9월 22일 (목) 09:00 – 16:40<br>장소: 서울대학교의과대학 국제관 1F 옥정홀 |
| NGS 워크숍 2 [Advanced]       | 일시: 2022년 9월 23일 (금) 09:00 – 16:15<br>온라인 ZOOM 개최              |
| 세포유전 E-learning            | 일시: 2022년 11월 16일(수) – 12월 30일 (금)<br>온라인교육센터                  |
| 제6차 심포지엄                   | 일시: 2022년 12월 7일(수) 08:30 – 17:00<br>장소: 백범김구기념관 1F 컨벤션홀       |

2023

|                                                |                                                                   |
|------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------|
| 사무국 소재지 변경                                     | 일시: 2023년 1월 2일<br>변경주소: 서울시 용산구 한강대로 366 트윈시티 남산 6층 645호         |
| 개정된 생명윤리 및 안전에 관한 법률에 따른<br>유전자검사기관 관리의 실제 워크숍 | 일시: 2023년 3월 21일 (화) 13:30 – 17:10<br>장소: 더케이호텔 애비뉴 별관 2F 거문고홀    |
| 제18차 학술대회                                      | 일시: 2023년 6월 1일 (목) – 6월 2일(금)<br>장소: 스위스그랜드호텔 컨벤션센터 4F 컨벤션홀      |
| 제3회 세포유전 미니워크숍                                 | 일시: 2023년 7월 11일 (화) 13:30 – 16:30<br>온라인 ZOOM 개최                 |
| NGS 워크숍 1 [BASIC]                              | 일시: 2023년 9월 18일 (월) 13:00 – 16:45<br>온라인 ZOOM 개최                 |
| NGS 워크숍 2 [Advanced]                           | 일시: 2023년 9월 19일 (화) 13:00 – 17:20<br>온라인 ZOOM 개최                 |
| NGS 워크숍 3 [Bioinformatics]                     | 일시: 2023년 10월 28일 (토) 09:00 – 13:20<br>장소: 세브란스병원 중입자치료센터 4F 세미나실 |
| 제7차 ELSI-희귀질환진단 심포지엄                           | 일시: 2023년 11월 9일 (목) – 11월 10일 (금)<br>장소: 엠배서더 서울 풀만호텔 2F 그랜드볼룸   |
| 유전상담강좌 [BASIC]                                 | 일시: 2023년 11월 30일 (목) 13:00 – 17:25<br>온라인 ZOOM 개최                |
| 세포유전 E-learning 2022-2023 워크숍                  | 일시: 2023년 12월 1일 (금) – 12월 31일 (일)<br>온라인 교육센터                    |

2024

|                                   |                                                                   |
|-----------------------------------|-------------------------------------------------------------------|
| 분자미생물 미니워크숍                       | 일시: 2024년 5월 17일 (금) 13:30 – 17:00<br>온라인 ZOOM 개최                 |
| 제19차 학술대회                         | 일시: 2024년 6월 13일 (목) – 14일 (금)<br>장소: 엘리에나호텔 3F 임페리얼홀, 2F 컨벤션홀    |
| 상반기 유전자검사기관 종사자 교육                | 일시: 2024년 6월 14일 (금)<br>장소: 엘리에나호텔 2F 컨벤션홀                        |
| Bioinformatics 워크숍 1              | 일시: 2024년 7월 6일 (토) 09:00 – 13:20<br>장소: 세브란스병원 중입자치료센터 4F 세미나실   |
| 제4회 세포유전 미니워크숍                    | 일시: 2024년 7월 9일 (화) 13:30 – 16:20<br>온라인 ZOOM 개최                  |
| NGS 워크숍 1 [BASIC]                 | 일시: 2024년 8월 29일 (목) 13:00 – 16:55<br>온라인 ZOOM 개최                 |
| NGS 워크숍 2 [Clinical Applications] | 일시: 2024년 8월 30일 (금) 13:00 – 17:35<br>온라인 ZOOM 개최                 |
| Bioinformatics 워크숍 2              | 일시: 2024년 10월 12일 (토) 09:00 – 13:20<br>장소: 세브란스병원 중입자치료센터 4F 세미나실 |
| 하반기 유전자검사기관 종사자 교육                | 일시: 2024년 10월 24일 (목) – 11월 14일 (목)<br>교육센터 E-learning            |
| 제8차 ELSI-희귀질환진단 심포지엄              | 일시: 2024년 12월 12일 (목) – 13일 (금)<br>장소: 엠배서더 서울 풀만호텔 2F 그랜드볼룸      |



2025

|                                    |                                                                             |
|------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------|
| 대한의학회 정기총회 회원학회 정회원 인준             | 일시: 2025년 1월 23일                                                            |
| 대한의학회 정회원 인준 자축연 기념행사              | 일시: 2025년 4월 21일 (월) 18:00 - 20:30<br>장소: 조선팰리스 서울강남                        |
| 상반기 유전자검사기관 종사자 교육                 | 일시: 2025년 6월 13일 (금) 09:00 - 10:30<br>장소: 엘리에나호텔 2F 컨벤션홀                    |
| 제20차 학술대회 및 창립 20주년 기념행사           | 일시: 2025년 6월 12일 (목) - 6월 13일 (금)<br>장소: 엘리에나호텔 5F 그랜드볼룸, 3F 임페리얼홀, 2F 컨벤션홀 |
| 상반기 Bioinformatics 워크숍             | 일시: 2025년 7월 5일 (토) 09:00 - 13:20<br>장소: 세브란스병원 중입자치료센터 4F 세미나실             |
| 제5회 세포유전 미니워크숍                     | 일시: 2025년 7월 8일 (화) 13:30 - 16:20<br>온라인 ZOOM 개최                            |
| NGS 워크숍 1 [Basic]                  | 일시: 2025년 8월 28일 (목) 13:00 - 16:45<br>온라인 ZOOM 개최                           |
| NGS 워크숍 2 [Advanced]               | 일시: 2025년 8월 29일 (금) 13:00 - 17:35<br>온라인 ZOOM 개최                           |
| NGS 워크숍 3 [Clinical Applications]  | 일시: 2025년 9월 5일 (금) 13:00 - 17:20<br>온라인 ZOOM 개최                            |
| 유전상담강좌 [BASIC]                     | 일시: 2025년 11월 14일 (금) 13:00 - 16:45<br>온라인 ZOOM 개최                          |
| 하반기 유전자검사기관 종사자 교육                 | 일시: 2025년 11월 1일 (토) - 11월 15일 (토)<br>교육센터 E-learning                       |
| 제8차 ELSI-희귀질환진단 심포지엄               | 일시: 2025년 11월 27일 (목) 09:00 - 17:30<br>장소: 엘리에나호텔 3F 임페리얼홀, 2F 컨벤션홀         |
| 하반기 Bioinformatics 워크숍 (예정)        | 일시: 2025년 12월 12일 (금) 14:00 - 17:20<br>온라인 ZOOM 개최                          |
| 세포유전 E-learning 2024-2025 워크숍 (예정) | 일시: 2025년 12월 1일 (금) - 12월 31일 (일)<br>교육센터 E-learning                       |



편찬후기

대한진단유전학회 창립 20주년을 맞아 학회의 역사를 정리하는 작업에 참여할 수 있었던 것은 큰 영광이었습니다.

20년사를 편찬하며 학회의 지난 발자취를 되돌아보는 동안, 대한진단유전학회가 걸어온 길이 단순한 시간의 축적이 아니라 끊임없는 도전과 변화의 과정이었음을 확인할 수 있었습니다. 2006년 소수의 회원으로 시작한 학회는 진단유전학 분야의 발전과 함께 성장해왔습니다. 초창기 학술대회 중심의 활동에서 출발하여 교육, 정책 제언, 윤리적 논의, 국제 협력에 이르기까지 그 영역을 지속적으로 확장해왔습니다. 이러한 학회의 역할 변화는 진단유전학이 단순한 기술의 발전을 넘어 사회적 책임과 윤리적 성찰을 요구하는 분야로 성숙해가는 과정과 궤를 같이합니다.

20년이라는 시간 동안 학회를 이끌어오신 역대 회장님들, 각 분야에서 헌신해 주신 임원진과 회원 여러분의 참여가 오늘의 대한진단유전학회를 만들었습니다. 보이지 않는 곳에서 묵묵히 헌신해 주신 모든 분들의 노고에 이 자리를 빌어 깊은 감사의 말씀을 전합니다. 앞으로의 대한진단유전학회는 지난 20년보다 학회원들의 적극적인 참여와 다양한 분야 전문가들과의 협력이 더욱 중요해질 것입니다. 다음 10년, 20년 후에도 학회가 지속적으로 성장하며 사회적 책임을 다하는 모습을 그려봅니다.

이번 20년사는 대한진단유전학회의 성장과 변화의 과정 속에서 회원 여러분과 함께 이렇게 '빛나는 청춘'을 맞이한 것을 축하하고 기록하고자 하였습니다. 기획에서부터 감수, 자문, 실무, 교정까지 최선을 다해주신 편찬위원회 분들, 마지막까지 성심껏 도와주신 이환기획 관계자분께도 깊은 감사의 말씀을 전합니다. 또한 바쁜 일정 속에서도 소중한 원고를 보내주신 모든 분들께 진심으로 감사드립니다.

대한진단유전학회 20년사를 통해 우리 학회의 정체성을 함께 공유하며, 앞으로도 학회원 여러분의 많은 애정과 관심, 그리고 참여를 기대해봅니다.

2025년 11월  
편찬위원장 임 지 숙

## 대한진단유전학회 20년사 편찬위원회



### 감수



조현찬  
초대회장

### 자문



김종원  
5-6대 회장



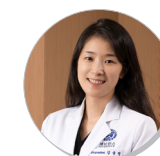
이경아  
9대 회장

### 편찬위원장



임지숙  
간행이사

### 편찬위원



김윤정  
분자진단분과위원장



박경선  
총무이사



이재준  
총무보



한민제  
교육이사

### 간사



정미선  
사무차장

### 도움주신 분



원동주  
학술보



# 대한진단유전학회 20년사

KOREAN SOCIETY FOR GENETIC DIAGNOSTICS

20살의 봄, 빛나는 청춘을 맞이하며

2006 - 2025

---

서울시 용산구 한강대로 366 트윈시티 남산 6층 645호

**Tel** 02-772-9004

**Website** ksgd.org

**Email** ksgd.office@gmail.com

**발행인** 남명현

**발행일** 2025년 11월 27일

**출판** 이환기획



**대한진단유전학회**  
Korean Society for Genetic Diagnostics