Korean Society for Genetic Diagnostics

KSGD News Forum

Vol.18
June 2022

ksgd.org | 발행인 서을주 | 간행이사 고대현 | 간행위원 박혜원 김영은 임지숙 | 편집 Hicomp Int.

Focus on
Noninvasive prenatal testing의 해석

Technology Trend 01
진단 시장을 선도해온 일루미나 NGS 플랫폼

Technology Trend 02
특정 요구사항을 충족하는 맞춤형 고성능 엑솜 시퀀싱 패널 SureSelect Human All Exon V8

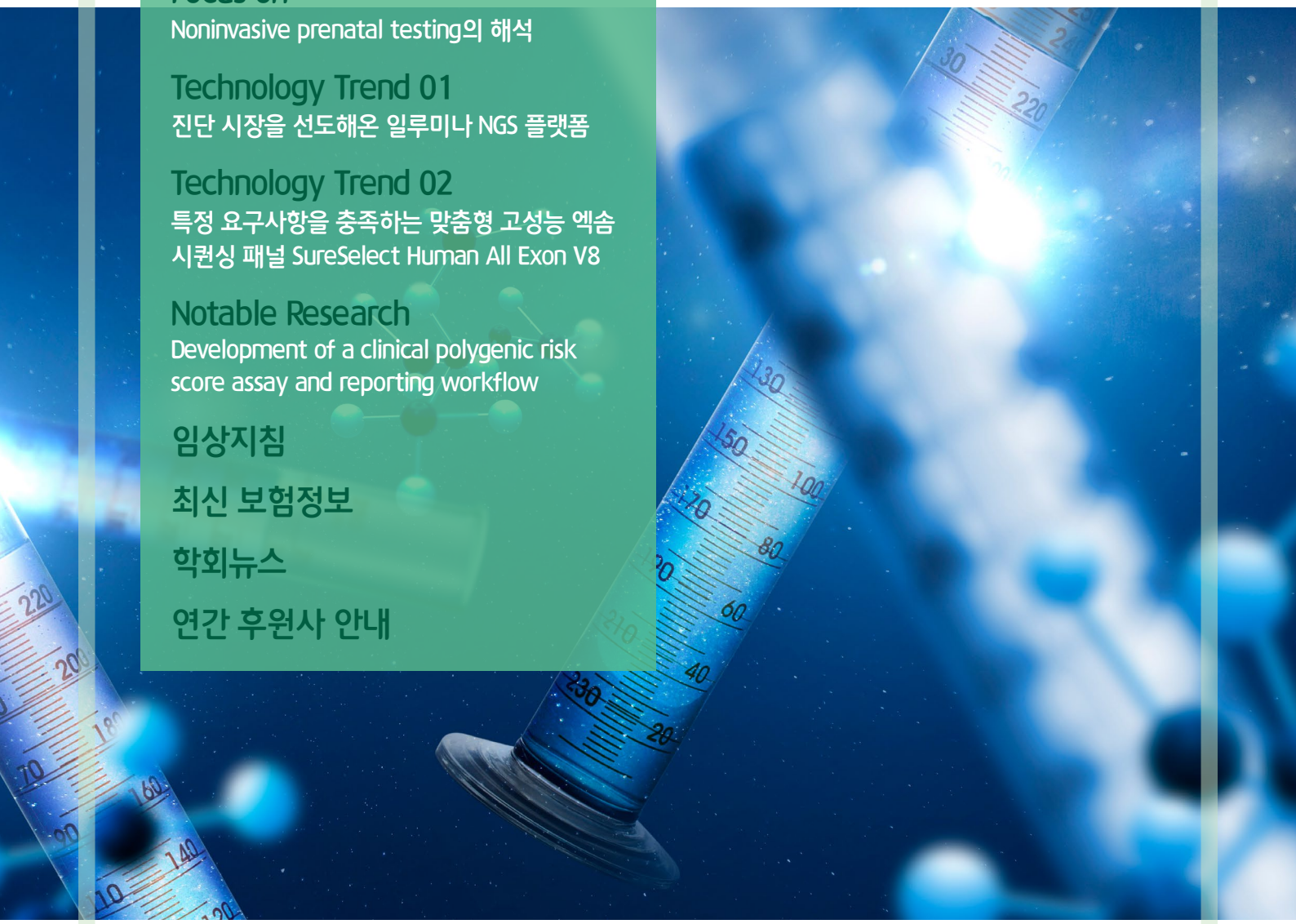
Notable Research
Development of a clinical polygenic risk score assay and reporting workflow

임상지침

최신 보험정보

학회뉴스

연간 후원사 안내



대한진단유전학회
Korean Society for Genetic Diagnostics

Noninvasive prenatal testing의 해석

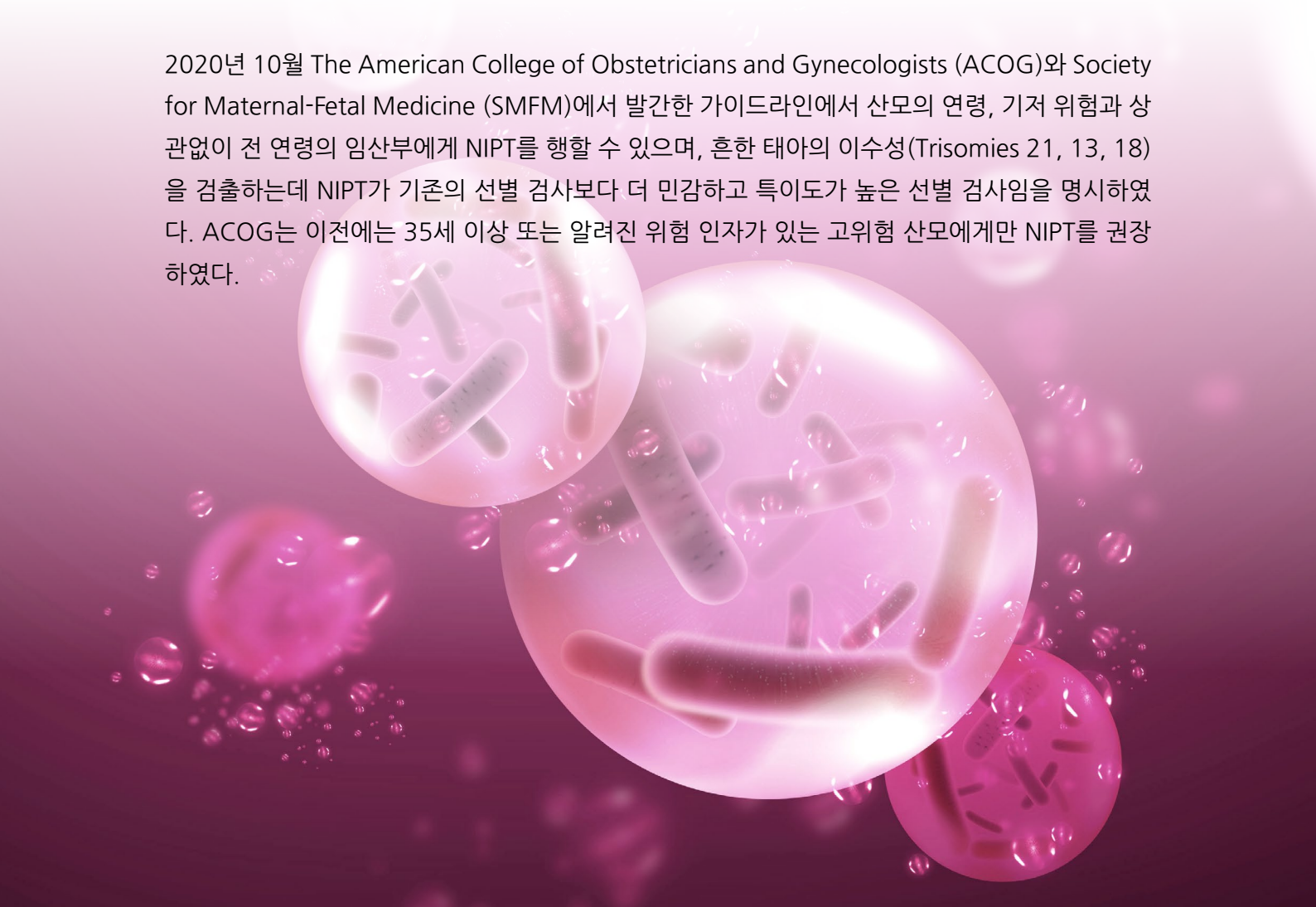
이새미

GC지놈/GC녹십자의료재단

NIPT 소개

Noninvasive prenatal testing (NIPT)는 임신 기간 동안 임산부의 혈장에서 발견되는 fetal DNA를 이용하여 태아 염색체의 이수성 질환 (다운증후군, 에드워드증후군 등)을 선별하는 검사이다. Circulating fetal DNA (cfDNA)는 placental cytotrophoblast와 syncytiotrophoblast cell에서 유래하며 placental cell apoptosis 과정에서 모체 혈액으로 유입되어 임신 4주 이후부터 검출 가능하다. 즉 “fetal DNA”라는 명칭과 다르게 엄밀히 말하면 태반에서 기원한 DNA이므로 NIPT는 선별검사이며, 양수검사나 융모막검사의 대체 검사가 될 수 없다.

2020년 10월 The American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG)와 Society for Maternal-Fetal Medicine (SMFM)에서 발간한 가이드라인에서 산모의 연령, 기저 위험과 상관없이 전 연령의 임산부에게 NIPT를 행할 수 있으며, 흔한 태아의 이수성(Trisomies 21, 13, 18)을 검출하는데 NIPT가 기존의 선별 검사보다 더 민감하고 특이도가 높은 선별 검사임을 명시하였다. ACOG는 이전에는 35세 이상 또는 알려진 위험 인자가 있는 고위험 산모에게만 NIPT를 권장하였다.



NIPT 검사 방법

cfDNA 검사 플랫폼은 크게 전체 유전체를 대상으로 하는 massively parallel shotgun sequencing (MPSS)과 13, 18, 21번, 성염색체와 같은 중요한 특정 영역을 표적으로 하는 검사인 chromosome selective sequencing (CSS), single-nucleotide polymorphism (SNP) 분석, microarray 등으로 분류할 수 있다 (그림 1). MPSS은 태아와 산모로부터 유래한 수백만의 cfDNA fragment를 각 염색체로 정렬한 후 각 염색체의 fragment를 정량화한다. 삼염색체 태아의 cfDNA fragment 양이 정상 태아에서 예상되는 cfDNA fragment 양보다 많다는 개념을 이용하며, Z-score 기반의 접근, normalized chromosome value와 같은 대표적 분석 알고리즘들이 소개되어 있다. CSS는 특정 영역만을 sequencing하므로 비교적 검사 비용이 저렴하지만 MPSS와 비교하여 검사 실패률이 높은 편이다. SNP 분석은 DNA 염기서열에서 핵산의 단일 염기 차이를 대상으로 하는 검사이며, MPSS, CSS와 유사한 성능을 보이나 검사 실패률이 더 높은 것으로 알려져 있다.

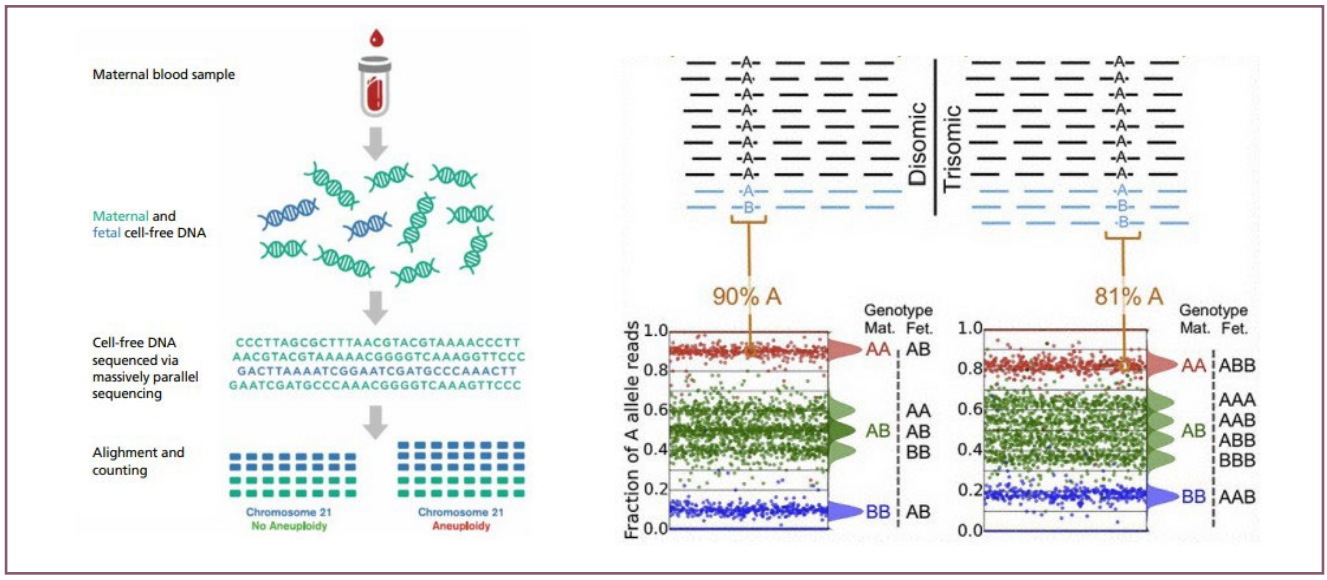


그림 1. (left) Massively parallel shotgun sequencing method (right) Single-nucleotide polymorphism method for the non-invasive prenatal detection of fetal chromosomal aneuploidy.

NIPT 검사의 해석

· 검사 실패

NIPT 검사 결과를 해석하는 데 있어서 검사에 영향을 미치는 생물학적 요소에 대한 이해가 중요하다. 특히 결과를 보고할 수 없는 기준치 이하의 낮은 태아 분획이 검사 실패에 가장 큰 영향을 주는 요소로서 알려진 원인에 대해 살펴보고자 한다. 태아 분획이란 cfDNA 양을 전체 circulating cell-free DNA 양으로 나눈 것을 말하며, 각 기관마다 차이가 있지만 보통 3~4% 이하에서는 결과의 신뢰도가 낮아 보고하지 않는다. 태아 분획에 가장 큰 영향을 주는 요소는 임신 주수와 산모의 체질량지수이

다. cfDNA는 4주 이후부터 검출되어 임신 10-21주 사이는 일주일마다 0.1%, 21주 이후에는 일주일마다 1%씩 증가하는 것으로 알려져 있다. 임신 10주 이전에는 태아 분획이 충분하지 않으므로 NIPT 검사가 권장되지 않는다. 산모의 체질량지수가 증가하면 cfDNA가 희석되고 이와 더불어 모체의 혈관세포 및 지방세포의 사멸에서 유래한 maternal cell free DNA의 유입도 증가하여 태아 분획이 낮아진다. 산모 나이의 증가, In vitro fertilization (IVF) 임신과 낮은 태아 분획과의 상관성이 알려져 있다. 그리고 쌍태아의 경우 단태아보다 태아 분획이 낮으며, 단일융모막 쌍태아(monochorionic twin)보다 두융모막 쌍태아(dichorionic twin)의 태아 분획이 더 낮다. 쌍태아 임신의 경우 쌍태아 분석 자체의 한계와 더불어 고령 산모, IVF 비율이 비교적 높은 편이라 결과적으로 단태아보다 쌍태아에서 검사 실패율이 약 3-4배 더 높아진다. 또한 태아가 18번 삼염색체, 13번 삼염색체, 터너증후군, 삼배수체일 경우 태아 분획이 낮다는 보고도 있어, 일부 연구에서는 태아 분획이 낮을 경우 이수성의 위험이 있다고 언급하기도 한다. 태아 분획이 낮아 검사에 실패한 경우에는 확진 검사를 하거나 재채혈을 하여 재검사를 시행할 수도 있다. 반복 검사 후 결과가 보고될 확률은 단태아의 경우 약 70%, 쌍태아의 경우 약 55% 정도로 보고되고 있다. ACOG에서는 검사가 실패할 경우, 검사를 반복하기 보다 확진 검사를 시행할 것을 권장하고 있다. 이에, 다음 단계 검사를 선택하기 위해 위에서 언급한 여러 요소들에 대해 면밀히 고려해야 한다. 이 외에도 산모의 질환 (예: 자가 면역 질환, 암), 약물 사용 (예: 저분자량 헤파린), 채혈 과정, 검체 보관 및 운반 과정의 문제, 검사 과정의 오류 등 다양한 원인으로 인해 검사에 실패할 수 있다.

· 고위험 결과

고위험 소견을 보고할 시, NIPT 검사의 민감도, 특이도가 기존의 선별 검사 방법보다 높기는 하나, 태반 DNA를 이용한 검사이므로 어디까지나 선별 검사라는 한계가 존재한다는 것을 유념해야 한다. NIPT 결과와 확진 검사 간 불일치한 소견이 나오는 가장 흔한 원인은 Confined placental mosaicism (CPM)이다. Postzygotic mitotic division error로 인해 염색체 이수성이 발생하는데, 이 과정에서 비정상 세포의 불균일한 분포로 인해, cytotrophoblast, mesenchymal core 그리고 태아의 핵형이 다를 수 있다 (표 1).

Type of mosaic	Cytotrophoblast	Mesenchyme	Amniocytes	Expected NIPT result
CPM1	Abnormal	Normal	Normal	False positive
CPM2	Normal	Abnormal	Normal	True negative
CPM3	Abnormal	Abnormal	Normal	False positive
TFM4	Abnormal	Normal	Abnormal	True negative
TFM5	Normal	Abnormal	Abnormal	False positive
TFM6	Abnormal	Abnormal	Abnormal	True negative

CPM, confined placental mosaicism; TFM, true fetal mosaicism

표 1. 모자이시즘 종류와 예상되는 NIPT 결과의 개략도

Vanishing twin의 경우 보고에 따라 다르지만 8주~15주까지 vanishing twin의 cfDNA가 NIPT 검사 결과에 영향을 준다는 보고가 있다. Vanishing twin의 영향으로 살아있는 태아의 태아 분획이 제대로 평가되지 못해 검사의 정확도에 영향을 미칠 수 있으며, 염색체 이상으로 태아가 소실된 경우라면, NIPT 위양성 결과를 초래할 수도 있음을 고려해야 한다. NIPT 검사 전 산모에게 이러한 검사의 한계점에 대해 설명해야 하며, 의료진은 태아 소실 시기를 고려하여 NIPT 검사를 시행할 임신 주수를 결정해야 한다.

· 드문 염색체 이상

13, 18, 21번 삼염색체 및 성염색체 이수성 이외의 결과가 보고되었을 때, 결과의 양성 예측률이 얼마인지, 만약 실제 염색체 이상이 있다면 태아에게 어떠한 영향을 끼칠지에 대한 질문이 가장 흔한다. 그러나 연구마다 검출 민감도, 특이도, 양성 예측률 등은 다양하며, 다양한 염색체의 여러 종류의 이상에 대해 정확한 검사 성능을 측정하기는 어려운 실정이다. 최근 보고된 TRIDENT-2 study의 2년 추적 관찰 결과, 13, 18, 21번 삼염색체 이외 다른 염색체의 삼염색체 및 염색체의 구조적 이상은 연구 대상 임산부의 0.36%에서 발견되었고, 이 중 22.1%는 태아 요인, 52.8%는 CPM 추정, 25.1%는 모체 요인이었으며, 10.9%에서는 원인을 밝혀내지 못하였다. 대부분(77.2%)의 태아 염색체 이상은 병원성이고 심각한 임상 표현형과 관련이 있었다. NIPT에서 발견된 드문 삼염색체 이상이 태아 요인이었을 때, 핵형 검사에서는 주로 uniparental disomy와 mosaicism이 발견되었다.

맺는 말

NIPT는 비침습적인 간단한 채혈 검사로 소개되고 있지만, 검사 결과는 다양한 요소들에 의한 영향을 받는 복잡한 검사이다. 이러한 요소들에 대해 이해하고 산모의 특성을 고려하여 검사를 시행한다면 검사 성공률을 높이고 산모에게 적절한 시기에 신뢰도 높은 결과를 제공하는 데 도움이 될 것이다.

[참고 문헌]

[1] Ultrasound Obstet Gynecol. 2013 Jul;42(1):15-33.
[2] Genes (Basel). 2020 Dec 24;12(1):15
[3] J Korean Med Assoc 2014 September; 57(9): 771-779
[4] Prenat Diagn 2017;37(5):482 – 90.
[5] Genet Med. 2014 Aug;16(8):620-4
[6] Am J Hum Genet. 2022 Jun 2;109(6):1140-1152.

진단 시장을 선도해온 일루미나 NGS 플랫폼

배진희

다우&일루미나

2016년 한국 식품의약국안전처에서 체외진단의료기기로 허가된 MiSeq™Dx 장비를 시작으로 2018년에는 보다 높은 산출량의 NextSeq™550Dx가 체외진단의료기기로 국내에 소개되었고, 2018년과 2020년에 각각 연구장비인 NovaSeq 6000과 NextSeq™ 2000장비를 소개하였습니다.

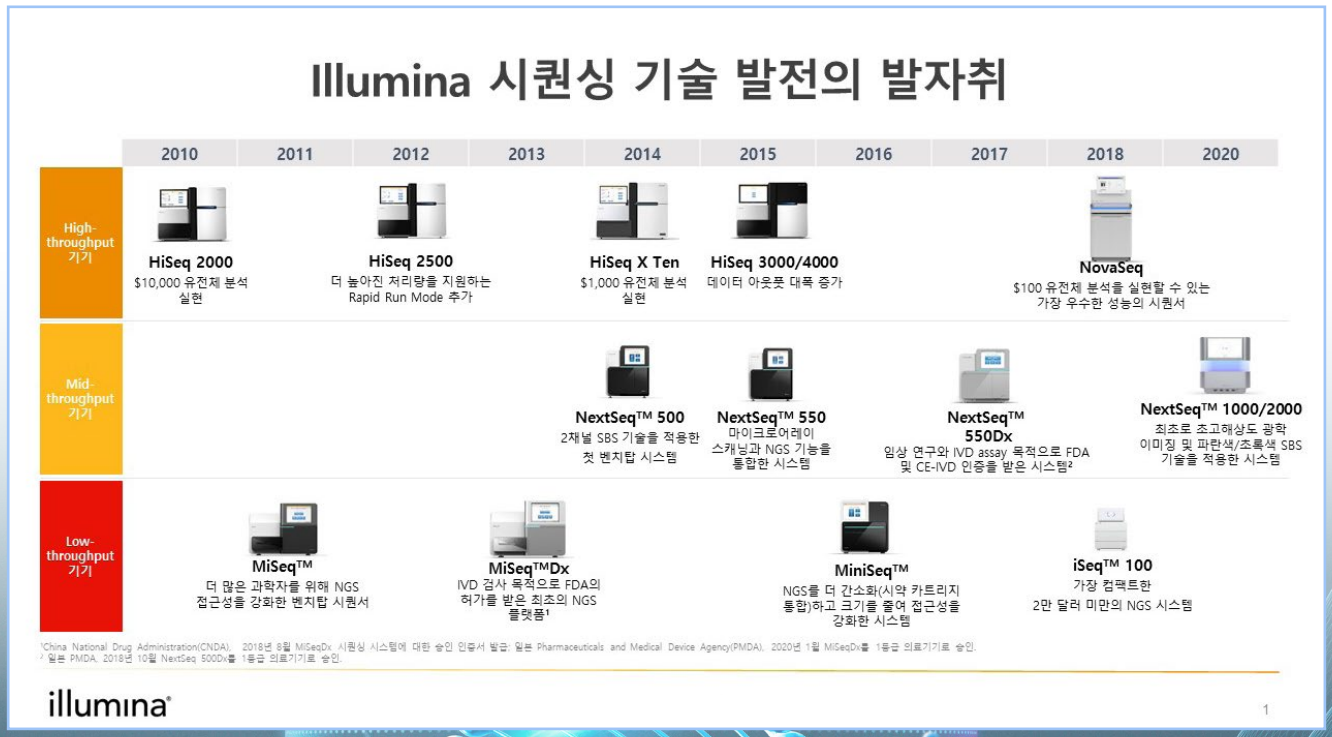
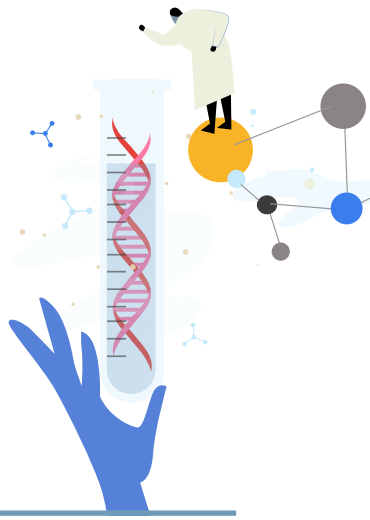


그림 1, 2. 일루미나 내부자료: 일루미나 NGS 장비 및 해외 본사 출시시점

차세대염기서열분석(NGS) 기반 유전자 패널 검사 실시기관에서는 panel size와 depth of coverage, 검체 수에 따라 적합한 산출량의 NGS 플랫폼을 선정하고 있습니다. 차세대염기서열분석(NGS) 기반 유전자 패널 검사가 panel size와 검체 수가 지속적으로 증가되는 추세에 따라, 보다 큰 산출량의 NGS 플랫폼을 도입하는 수요가 있었습니다. 일루미나 NGS 플랫폼은 검사실의 필요 산출량에 따라 고용량, 고성능의 신규 장비를 출시해 왔으며, 진단 시장의 NGS 검사의 발전과 함께 해 왔습니다.

미래의 NGS 검사실은 기존의 신뢰성 있는 정확도와 높은 산출량을 대표하는 short read sequencing을 벗어나 long read sequencing으로의 변화를 요구하고 있습니다. Long read sequencing을 지원하는 3세대 NGS 플랫폼은 아직 연구용장비로써, 체외진단 의료기기로서 신뢰성과 생산성을 확보하지 못하였습니다. 아직 2세대 NGS 플랫폼이 주류를 이루고 있는 상황에서 신뢰할 수 있는 long read sequencing 수요는 여전히 충족되지 못한 채 남아 있습니다.



2022년 1월 J.P. Morgan Healthcare Conference에서 발표된 일루미나의 신기술은 우리 나라에 구축된 기존 일루미나 NGS 플랫폼 인프라를 유지하면서, 검사실의 개선된 NGS 기술과 새로운 검사의 길을 열고자 합니다.

1. 기존 일루미나 플랫폼에 Long Read 기술 접목, 코드네임 Infinity

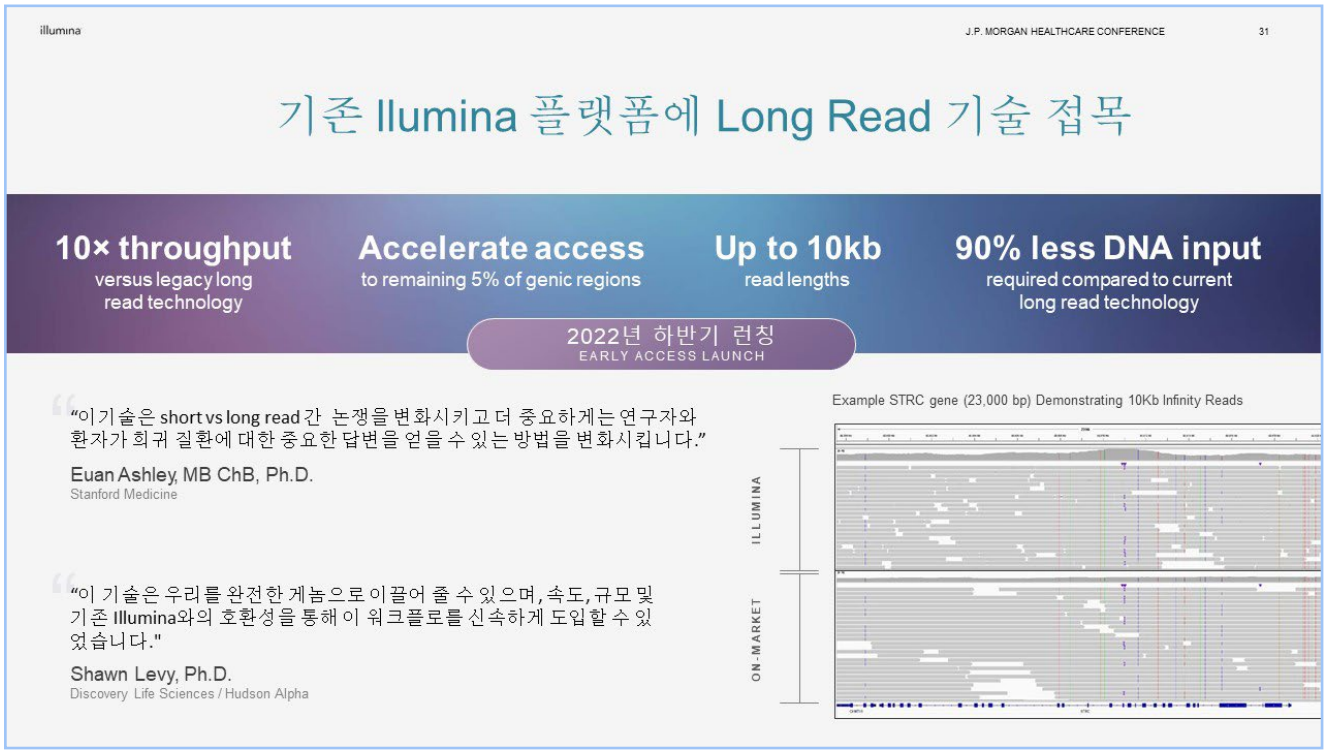


그림 3. 일루미나 내부자료, JP Morgan conference

Illumina와 ThermoFisher의 장비는 2세대 염기서열분석 장비로써 "Short Read" 기술을 사용하고 있습니다. Short read sequencing은 핵산 검체를 물리적 또는 화학적으로 조각 낸 후에 염기서열을 읽습니다. 조각난 염기서열을 참조 염기서열(reference sequence)을 이용하여 짜맞추는(mapping) 단계가 필수입니다. 반대로, PacBio와 Oxford Nanopore는 3세대 염기서열분석 장비로써 "Long Read" 기술을 사용하고 있습니다. Long read sequencing은 핵산 단일 분자를 주형으로 중합효소 반응 중 형광 방출을 측정하는 방식(PacBio)과 나선효소를 통과한 DNA 단일 가닥이 막 통로를 통과할 때 발생하는 전위차를 측정하는 방식(Oxford Nanopore)이 있습니다. (그림4)

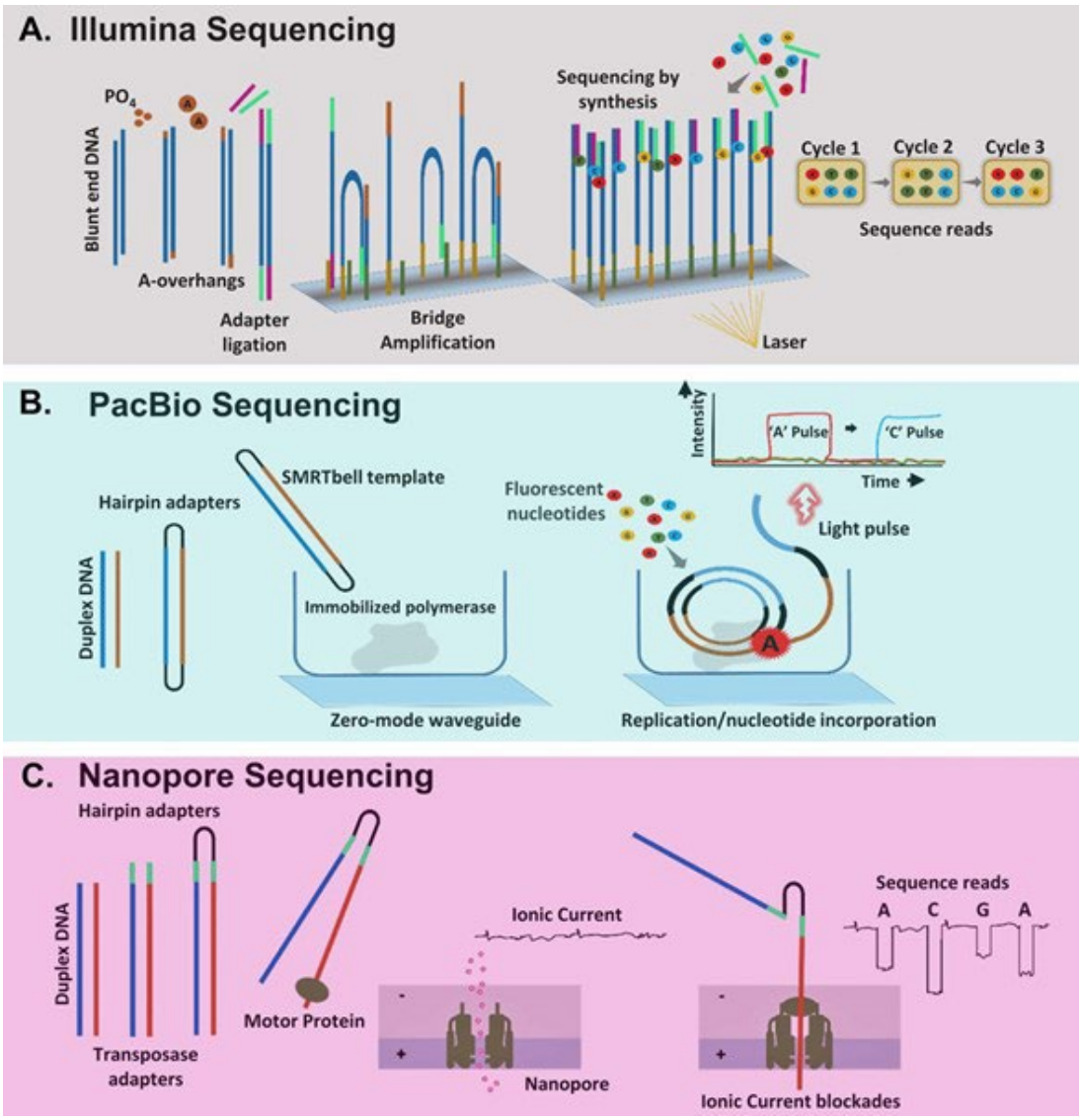


그림 4. Long-read sequencing technologies

<그림 출처: Bharti, Richa and Dominik G. Grimm. “Current challenges and best-practice protocols for microbiome analysis.” Briefings in Bioinformatics 22 (2021): 178 - 193.>

일루미나 NGS 플랫폼은 2세대 염기서열분석을 대표하고 있으며, 진단과 연구 분야에 널리 사용되고 있습니다. 일루미나의 “Sequencing by Synthesis” 기술은 높은 정확도를 갖고 있으나 600 bases를 초과하는 긴 DNA 서열을 한 번에 분석하지 못하는 제한이 있었습니다. 하지만 기존 일루미나 플랫폼에 “Infinity”를 접목하게 되면서, 기존의 2세대 염기서열 분석 장비로도 10 kb 길이까지 염기서열분석이 가능해집니다.

2. 혁신적인 Chemistry X가 새로운 industry benchmark를 설정해갑니다

그림 5. 일루미나 내부자료, JP Morgan conference

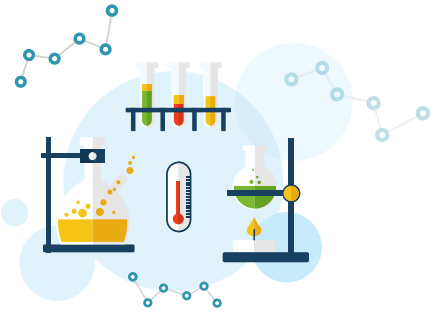
일루미나의 "Sequencing by Synthesis"(SBS) 기술에 사용되는 원재료가 개선되며 2배 빠르고, 2배 길게 시퀀싱되며, 3배 정확도가 향상됩니다. "Chemistry X"로 지칭되는 신공정은 새로운 형광 염료와 이를 염기에 연결하는 linker, 다음 중합효소 반응을 차단시키는 block, 중합효소에 모두 적용되었습니다. 열과 가수분해에 저항성이 높아지며 시약의 안정성과 정밀도가 높아졌습니다.

SBS 기술은 형광염료와 block이 부착된 염기를 한 개씩 중합 반응시키며, 형광 이미지를 촬영하는 기법으로 homopolymer error를 방지하는 장점이 있습니다. 하지만 각 중합반응 이후 형광 염료와 block을 제거하는 과정이 발생하며, 이 단계에 소요시간이 길었습니다. Chemistry X 신공정으로 block 제거가 빨라지며 SBS 기술의 속도와 염기서열길이가 대폭 향상되었습니다.

3. 보다 빠르고 정확한 NGS 기술 도입을 눈 앞에 두고 있습니다

일루미나의 SBS 기술은 "Chemistry X" 공정으로 2배의 속도와 분석길이, 3배의 정확도의 향상을 이루며 새로 접목될 "Infinity"는 3세대 NGS 장비가 필요없이 기존 일루미나 NGS 플랫폼으로 ~10 kb 염기서열분석길이를 지원하게 될 것입니다.

일루미나가 준비 중인 "Infinity"와 "Chemistry X"는 NGS 검사실의 지속적이고 안정적인 품질관리와 혁신적인 기술발전을 모두 만족시킬 수 있게 될 것으로 기대됩니다.



Technology

Chemistry X

Infinity

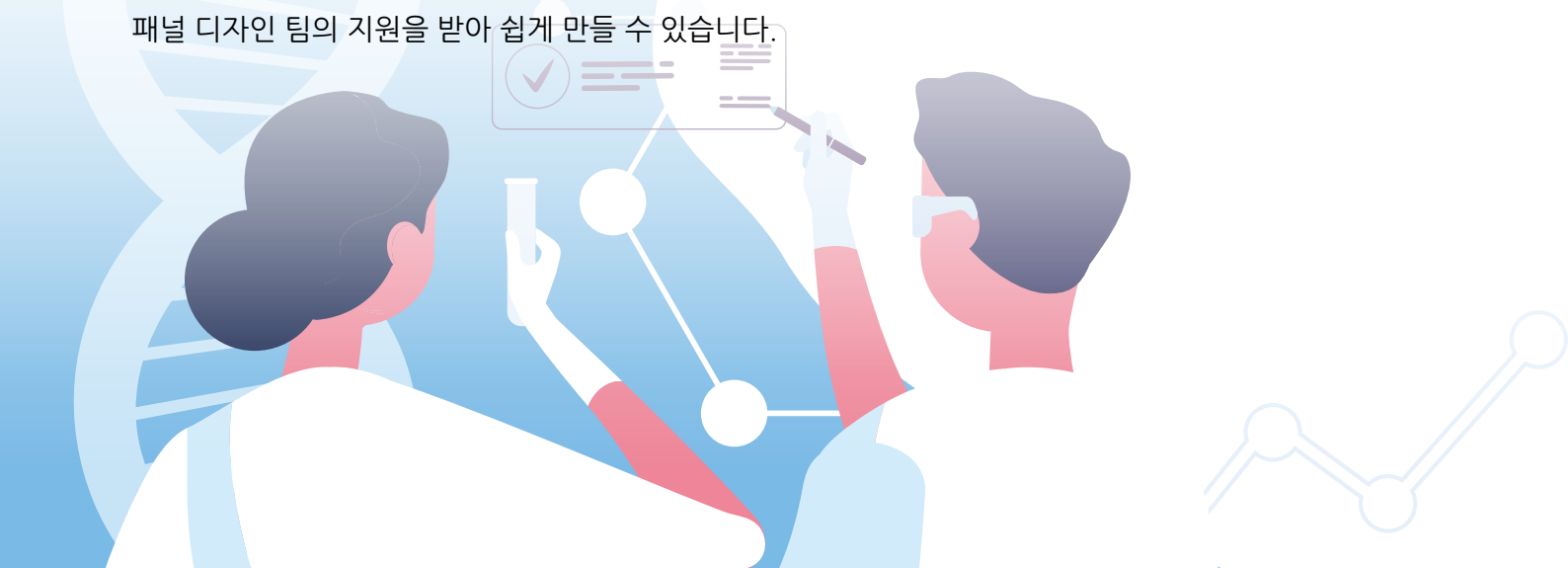
특정 요구사항을 충족하는 맞춤형 고성능 엑솜 시퀀싱 패널

SureSelect Human All Exon V8

애질런트 테크놀로지스㈜

엑솜 시퀀싱은 알려진 질병 유발 돌연변이의 약 85%가 포함된, 인간 게놈의 단백질 코딩영역을 조사하는 데 있어 비용 효율적인 접근법을 제공합니다.[1] Agilent SureSelect Human All Exon V8은 머신 러닝 기반 프로브 선택과 배치를 바탕으로 하는 슬림하고 효율적인 설계가 특징입니다. 패널은 RefSeq, CCDS, GENCODE와 같은 주요 공공데이터베이스의 인체 단백질 코딩 영역에 대한 종합적이고 업데이트된 커버리지를 제공합니다. 이뿐만 아니라 *TERT* promotor와 시장의 다른 엑솜 시퀀싱 패널에는 포함되지 않은 포착하기 힘든 엑손을 포함합니다. 가장 중요한 점은 이 패널이 뛰어난 캡쳐 성능과 경제적인 시퀀싱을 제공해 일상적인 엑솜 시퀀싱에 적합하다는 점입니다.

SureSelect Human All Exon V8 엑솜 패널은 완전한 사용자 정의가 가능합니다. 엑솜 캡쳐가 필요한 응용분야를 위해 애질런트는 SureSelect Human All Exon V8에서 제공하는, 코어 엑솜 콘텐츠와 결합해 활용할 수 있는 사전 설계된 일련의 콘텐츠를 제공해 맞춤형 엑솜 패널을 빠르게 만들 수 있도록 지원합니다. 사전 설계된 콘텐츠의 예에는 Untranslated region(UTR), Non-coding clinical variants(NCVs), Copy number variations(CNVs) backbone, pan-cancer 바이오마커 및 미토콘드리아 유전체와 같은 설계가 포함되어 있습니다. 맞춤형 콘텐츠는 Agilent SureDesign 웹 기반 맞춤형 디자인 포털을 사용하거나 Agilent SureSelect 패널 디자인 팀의 지원을 받아 쉽게 만들 수 있습니다.



SureSelect Human All Exon V8 엑솜 캡쳐 워크플로는 기본적으로 Agilent Bravo 자동 액체 처리 플랫폼에서 지원되기 때문에 시료 전처리 처리량을 높이고 Agilent Magnis NGS Prep 시스템을 통해서는 완전한, 무인 자동화를 실현할 수 있습니다.

시퀀싱 데이터는 Agilent Alissa Interpret 소프트웨어를 사용해 바로 분석할 수 있기 때문에 효과적인 변이 해석 및 보고가 가능할 뿐만 아니라 이를 통해 End-to-end 엑솜 시퀀싱 솔루션을 제공합니다.

맞춤형 또는 사전 설계된 콘텐츠를 사용해 쉽게 사용자 정의 가능

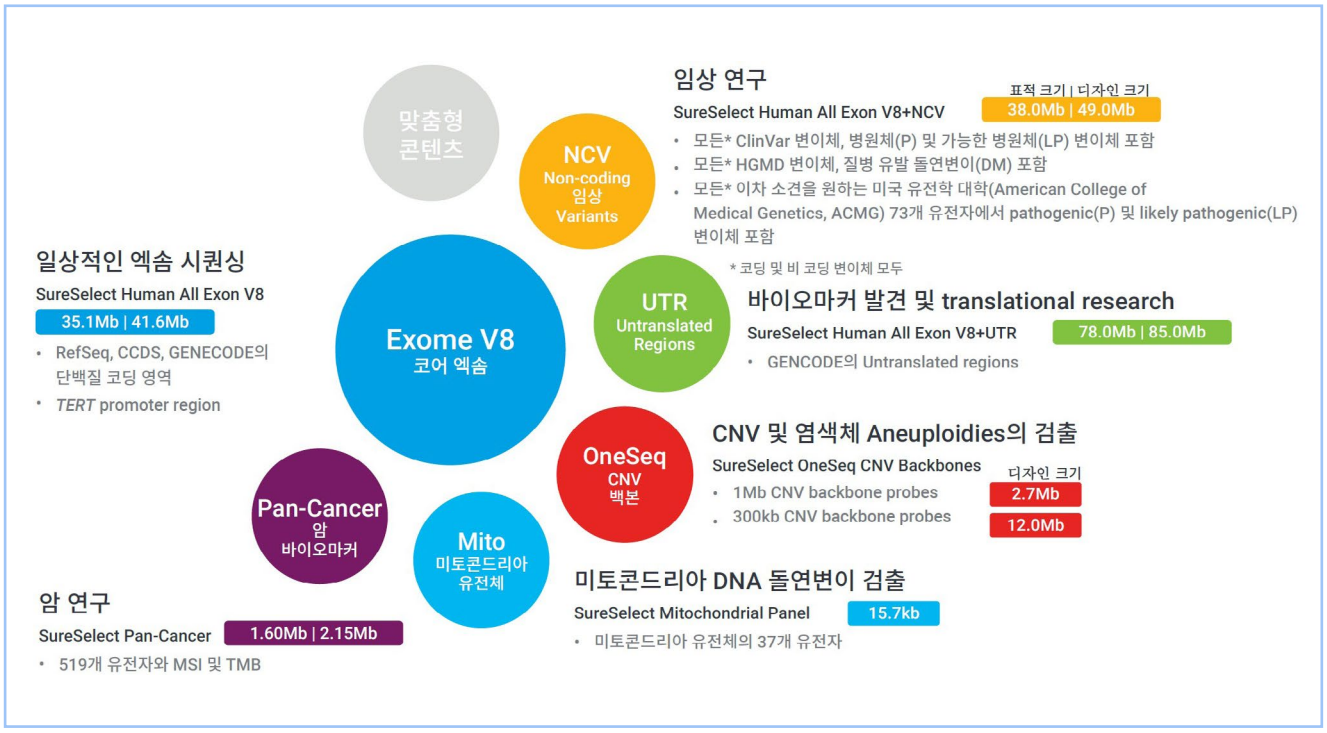


그림 1. 사용자 맞춤 엑솜 콘텐츠. SureSelect Human All Exon V8. 엑솜 패널은 애질런트가 제공하는 다양한 사전 설계된 콘텐츠를 사용해 빠르게 사용자가 원하는 엑솜 시퀀싱의 특정 요구 사항을 충족할 수 있습니다. 사용자 정의 맞춤형 콘텐츠는 SureDesign 웹 기반 포털을 사용하거나 SureSelect 패널 설계 팀의 도움을 받아 쉽게 만들 수 있습니다.

임상적으로 관련성이 있는 최신 콘텐츠

SureSelect Human All Exon V8 엑솜 패널은 CCDS, RefSeq, GENCODE의 코딩 시퀀스, ACMG, ClinVar, HGMD의 Pathogenic 변이체, GENCODE에서 정의한 Untranslated Regions(UTR) 및 National Comprehensive Cancer Network, NCCN에서 권장하는 유전자와 같은 관련성 있는 데이터베이스의 최신 콘텐츠를 대상으로 합니다.

	SureSelect Human All Exon V8	SureSelect Human All Exon V8+NCV	SureSelect Human All Exon V8+UTR	SureSelect Human All Exon V8+Pan-Cancer	Vendor ID	Vendor R	Vendor T
Target Size	35.1 Mb	38.0 Mb	78.0 Mb	35.2 MB	34.1 Mb	35.8 Mb	36.5 Mb
Design Size	41.6 Mb	49.0 Mb	85.0 Mb	42.3 Mb	42.3 Mb	43.0 Mb	42.1 Mb
Coding Content	% Database Covered						
CCDS Release 22	**100%**	100%	100%	100%	99.8%	97.9%	97.6%
RefSeq Release 95	**100%**	100%	100%	100%	97.2%	97.4%	97.2%
GENCODE V31	**100%**	100%	100%	100%	99.7%	97.7%	97.3%
Non-coding Content							
ACMG variants	43.2%	**100%**	44.3%	43.8%	43.2%	70.7%	78.0%
ClinVar P/LP variants	12.4%	**100%**	14.3%	14.3%	12.8%	64.5%	98.9%
HGMD DM variants	8.7%	**100%**	12.2%	9.0%	9.2%	38.4%	54.0%
UTR Content							
GENCODE V33	0%	0.31%	**100%**	3.0%	0%	0.33%	0.88%
NCCN Guidelines							
Enhanced coverage of NCCN genes	No	No	No	**Yes, 143 NCCN genes**	No	No	No

표 1. 모든 응용 분야에 적용되는 임상적으로 관련성이 있는 엑솜 콘텐츠.

이 표는 시중에서 구입 가능한 다른 엑솜 패널과 비교해 설계 커버리지를 요약해 보여줍니다. ACMG변이체는 ACMG가 임상 엑솜 시퀀싱에서 이차 소견 보고를 권장하는 73 유전자의 Pathogenic (P) 및 Likely Pathogenic (LP) 변이체입니다. SureSelect Human All Exon V8+Pan-Cancer는 미국 국립 암 연구소(National Cancer Institute)에서 선정한 가장 보편적인 13가지 암의 143 NCCN 유전자에 대해 보강된 커버리지를 제공합니다.

임상적으로 관련성 있는 변이체에 대한 심도 있는 커버리지를 제공하는 V8+NCV

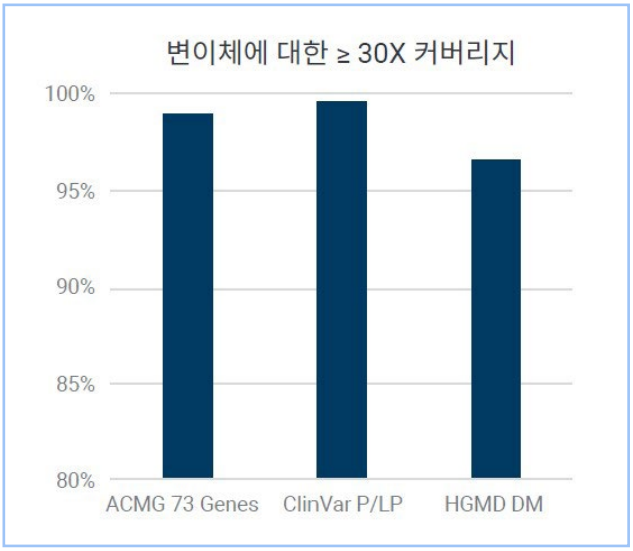


그림 2. 임상 연구에 필요한 coding 및 non-coding 콘텐츠 모두를 아우르는 포괄적인 커버리지.

SureSelect Human All Exon V8+NCV 엑솜 패널은 인체 단백질 coding 영역을 넘어 커버리지를 확대해 주요 데이터베이스의 non-coding 임상 변이체를 포함합니다. 49Mb 패널은 ACMG 73유전자 및 ClinVar 데이터베이스의 Pathogenic (P) 및 Likely Pathogenic (LP) 변이체뿐만 아니라 HGMD 데이터베이스의 질병 유발 돌연변이(DM) 전체에서 우수한(>30X) 커버리를 제공합니다. 엑솜 선별 라이브러리는 Coriell 연구소의 기계적으로 shearing된 HapMap 게놈 DNA 200ng를 Agilent SureSelect XT Low Input 시약 키트를 사용하여 생성되었으며 90분 동안 hybridization을 통해1-plex 캡처로 농축되었습니다. 시료는 2x150b으로 시퀀싱했고 분석을 위해 9Gb로 다운샘플링했습니다.

Untranslated Regions에 대한 강력한 커버리지를 제공하는 V8+UTR

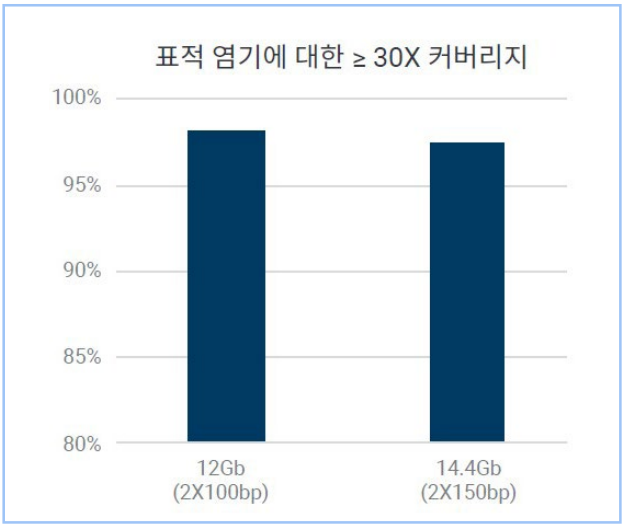


그림 3. 중개 연구 및 바이오마커 발견을 위한 강력한 Untranslated Region 커버리지.

SureSelect Human All Exon V8+UTR 엑솜 패널은 인체 단백질 코딩 영역을 넘어 커버리지를 확대해 GENOCODE V33에서 정의한 Untranslated Region(UTR)을 포함합니다. 85Mb 패널은 단백질 코딩 영역 및 UTR전체에서 우수한(>30X) 커버리지를 제공합니다. 엑솜 선별 라이브러리는 Coriell 연구소의 기계적으로 shearing된 HapMap 게놈 DNA 200ng을 SureSelect XT Low Input 시약 키트를 사용하여 생성되었으며 90분 hybridization을 통해 1-plex 캡처로 농축되었습니다. 시료는 2x100bp 및 2x150bp으로 시퀀싱했고 분석을 위해 각각 12Gb 및 14.4Gb로 다운샘플링했습니다.

암 바이오마커에 대한 조정 가능한 개선된 커버리지를 제공하는 V8+Pan-Can

맞춤형 SureSelect pan-cancer 패널로 보강된 SureSelect Human All Exon V8 엑솜 패널은 중요한 암 바이오마커의 커버리지를 개선합니다. 이 보강된 엑솜 패널을 사용하면 종양 시퀀싱에서 낮은 빈도의 체세포 변이 신뢰도 높게 검출할 수 있습니다. Pan-cancer 패널은 519 유전자의 Single nucleotide variants(SNVs), 삽입 및 결실(indels), CNVs, translocations를 포함하는 체세포 변이체와 Tumor mutational burden(TMB)와 Microsatellite instability(MSI)상태를 결정할 수 있는 게놈 위치를 표적으로 합니다. V8 엑솜 패널과pan-cancer 패널의 혼합 비율은 원하는 표적 커버리지를 제공하도록 맞춤화 될 수 있습니다. 엑솜 선별 라이브러리는Horizon Discovery의 FFPE처리된 HD799 DNA 10ng과SureSelect XT Low Input 시약 키트를 사용하여 생성되었으며 90분 동안 hybridization을 통해 1-plex 캡처로 농축되었습니다. 캡처 프로브는 SureSelect Human All Exon V8 엑솜 패널(V8 단독) 또는 다양한 비율(1:2, 1:4, 1:8)의 pan-cancer 패널을 spike in 하여 구성되었습니다. 시료는 2x150bp으로 시퀀싱했고 분석을 위해 15Gb 다운샘플링했습니다.

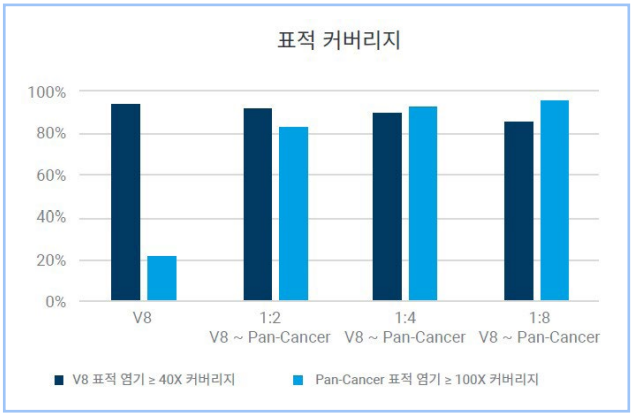


그림 4. 암 연구를 위해 개선된 암 바이오마커 커버리지.

[참고 문헌]

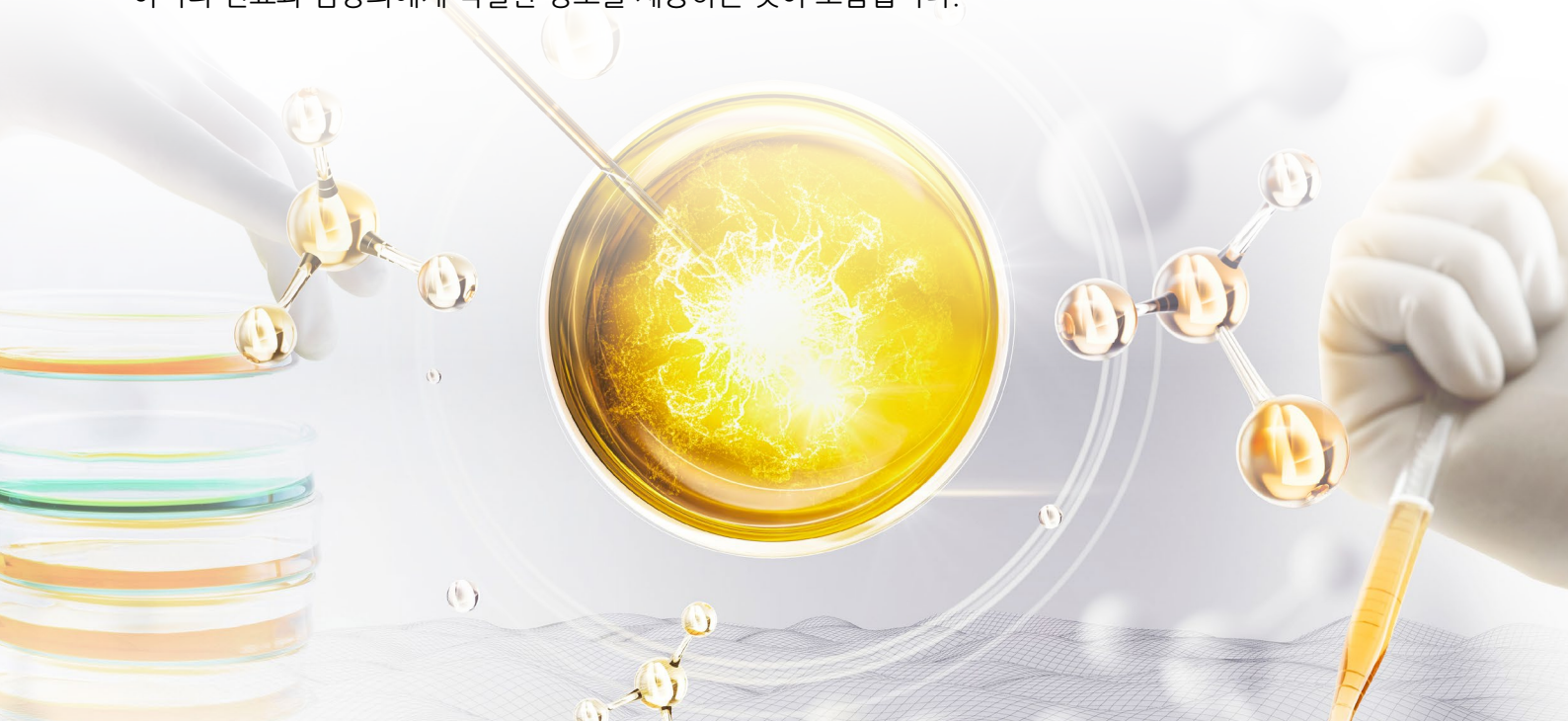
1. Choi, M.; Scholl, U. I.; Ji, W.; Liu, T.; Tikhonova, I. R.; Zumbo, P.; Nayir, A.; Bakkalo lu, A.; Ozen, S.; Sanjad, S.; Nelson-Williams, C.; Farhi, A.; Mane, S.; Lifton, R. P. Genetic Diagnosis by Whole Exome Capture and Massively Parallel DNA Sequencing. Proc. Natl. Acad. Sci. U. S. A. 2009, 106 (45), 19096–19101. https://doi.org/10.1073/pnas.0910672106.

Development of a clinical polygenic risk score assay and reporting workflow

김영은

한양대학교병원 진단검사의학과

다유전자 위험점수(Polygenic risk score, PRS)는 Genome-wide association study (GWAS)에서 발견된 변이들의 위험도를 합산하여 질환의 위험도를 예측하는 방법으로, 질병의 예방과 관리에 활용할 수 있습니다. 최근에는 PRS를 실제 진료 환경에 적용하기 위해 임상적으로 유용한 검사법을 확립하고, 각 환자의 결과를 해석하고 보고하며, 이를 실제 환자의 진단과 치료에 적용하는 구체적인 전략에 대한 연구가 활발히 진행 중입니다. PRS의 임상 적용에는 크게 세 가지 단계가 필요한데, 1) 대규모 집단에서 의미있는 PRS가 역학적으로, 통계적으로 입증 되고, 2) 검사실에서 유용한 PRS의 검사, 계산, 판독, 보고 방법을 확립하고, 3) 마지막으로 PRS 결과를 진료 시 임상적인 판단에 도입하는 단계입니다. 검사실 입장에서 고려할 부분은 연구 목적으로 흔히 사용되는 genotyping array와 PRS 계산법을 임상 상황에 적용했을 때 실제 분석 성능에 대한 문제를 고민해야 합니다. 또한 PRS를 개발할 때 활용한 인구집단이 유럽인인 경우가 많으므로 이를 다른 인종에 적용할 경우 (non-European 혹은 혼혈 등) PRS 계산 자체뿐만 아니라 각 환자에 대한 판독에도 영향을 미칠 수 있음을 고려해야 합니다. 마지막으로, PRS 결과지의 양식과 내용을 결정해야 하는데, 여기에는 PRS의 해석뿐만 아니라 진료과 임상의에게 적절한 정보를 제공하는 것이 포함됩니다.



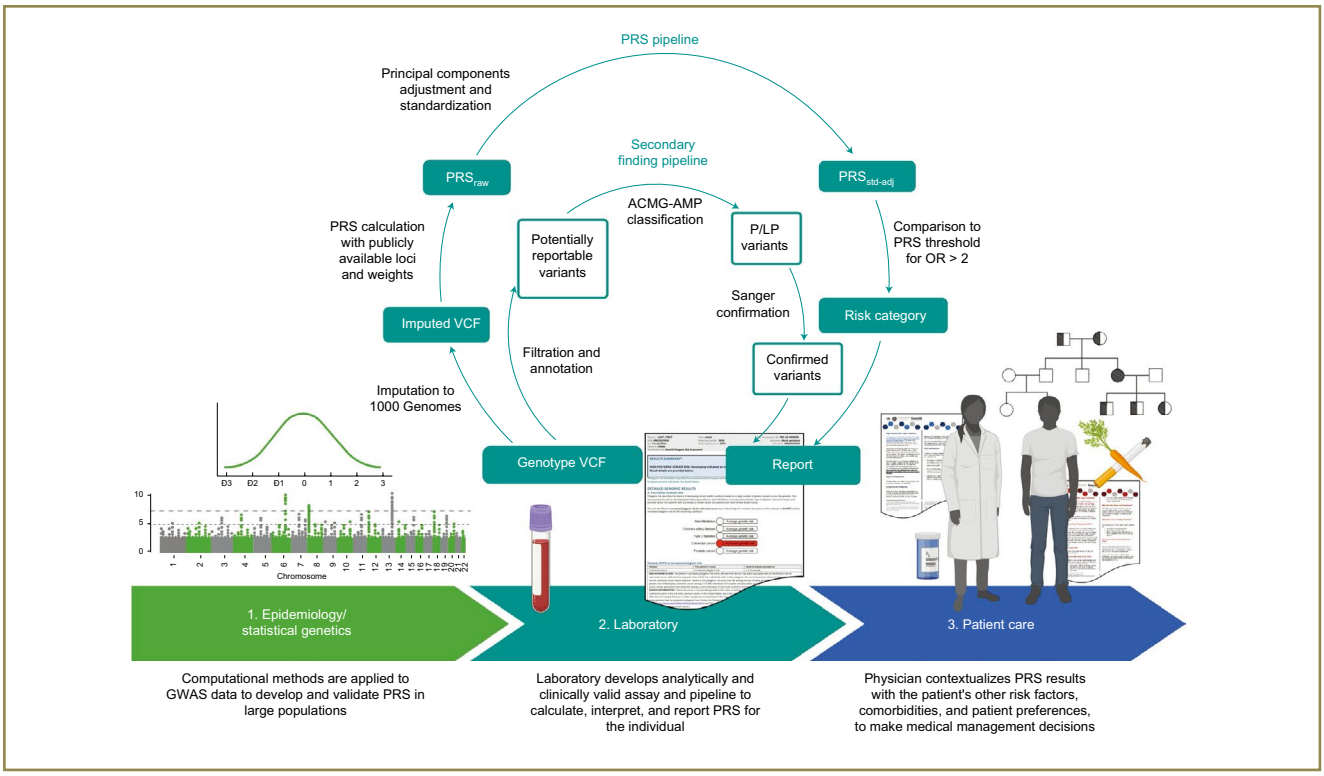


Fig 1. PRS의 임상 적용 파이프라인

이런 배경 하에 Veterans Affairs Genomic Medicine at Veterans Affairs (GenoVA) 연구에서는 기존에 보고된 6가지 PRS를 genotype array-based assay를 이용하여 임상 상황에 적용한 경험을 발표하였습니다. 이 연구에서는 심혈관질환(coronary artery disease, CAD), 제2형 당뇨병(type 2 diabetes mellitus, T2D), 심방세동(atrial fibrillation, AFib), 대장암(colorectal cancer, CRCa), 남성은 전립선암(prostate cancer, PrCa), 여성은 유방암(breast cancer, BrCa)에 대한 PRS 분석을 진행 후 결과지를 진료에 활용하였습니다.

우선 PRS 분석 파이프라인의 정확도를 검증하기 위해 36,432명의 Mass General Brigham Biobank

(MGBB) 자료와 Polygenic Score Catalog (AFib, CAD, T2D, BrCa)와 the Cancer PRSWeb (CRCa, PrCa)를 사용하여 선행 분석을 시행하였습니다. 분석 과정에서 genotype batch, 나이 10분위수, 성별을 고려하여 각 인종 집단 간 (White, Black, Asian, Other/unknown) 차이를 조정하는 작업을 진행하였습니다. 그 결과 기존에 보고된 OR 기준을 2 이상으로 설정하는 것이 합당함을 검증할 수 있었습니다.

이후 이 선행 경험을 토대로 임상 환자 227명의 검체를 전향적으로 분석하였습니다. 먼저 Genome In A Bottle (GIAB)의 세 개 레퍼런스 검체(NA12878, NA24385, NA24631)를 사용하여 genotype array와 분석 파이프라인의 민감도와 특이도를 검증하였습니다. 민감도와 양성예측율은 각 single nucleotide variant (SNV)에 대해 99.7% 이상이었으며, indel에서는 다소 떨어지는 소견이었습니다 (민감도 96.3%, 양성예측율 97.8%). 또한 GIAB 검체의 모든 PRS 항목에서 OR가 2를 넘지 않음을 확인하였으며, WGS와 genotype array를 함께 시행한 22검체에서 PRS 점수 분포가 일치함을 확인하였습니다. 마지막으로 10개 질환에서 고위험 PRS 점수를 받은 9명의 MGBB 데이터를 본 전향적 연구에서 사용한 PRS 위험도 평가에 적용한 결과 모든 PRS 종류에서 일치하는 결과를 보임으로써 본 연구에서 시행한 검사법과 분석 파이프라인의 분석 성능을 확인할 수 있었습니다.

227명을 대상으로 분석한 GenoVa 연구 결과 13명(13/227, 5.7%)에서 대장암 관련 PRS가 OR 2를 넘는 것이 확인되었고, 23명(23/150, 15.3%))에서 전립선암 관련 PRS가 OR 2를 넘는 것이 확인되었습니다. 이는 MGBB 데이터 분석결과와 유사한 소견이었습니다.

PRS 결과지를 진료과 임상의에게 전달하였고, 여기에는 점수 뿐만 아니라 진료과 임상의와 환자에게 필요한 정보를 함께 제공하여 향후 진료 과정을 결정하는데 도움이 되도록 하였습니다. 결과지에는 해당 검사의 분석 성능, 중요한 소견의 요약과 판독 결과를 기입하였습니다. 각 세부사항으로는 자세한 결과와 각 질환에 대한 설명 및 일반 인구집단 유병율, PRS가 도출된 GWAS의 간략한 요약을 기술하였으며, 검사법과 참고문헌을 마지막에 제공하였습

Table 2 Summary of PRS results from the first six batches of clinical samples in the GenoVA Study

	BrCa	CRCa	PrCa	AFib	CAD	T2D
Total analyzed, n	77	227	150[a]	227	227	227
Average risk, n (%)	67 (87.0)	214 (94.3)	127 (84.7)	203 (89.4)	211 (92.9)	210 (92.5)
High risk, n (%)	10 (13.0)	13 (5.7)	23 (15.3)	24 (10.6)	16 (7.1)	17 (7.5)

Results from the first 227 GenoVA participants. High-risk PRS, defined here as PRS associated with OR > 2 for disease in the original publication. All other results are considered as average risk. [a]One participant with male sex identifies as female.

Table 1. GenoVa 연구의 PRS 결과

니다. 하지만 결과지에 질환의 절대적인 위험성이나 유전적 요소가 아닌 다른 원인들에 대해서는 기술하지 않았으며, 고위험 결과에 대한 임상적 처치에 대한 직접적인 권고는 포함하지 않았습니다.
또한 진료과 임상의와 환자의 고위험 PRS 결과에 대한 이해를 돕기 위해 임상의와 환자 모두 결과지를 배부 받았으며, 하나 이상의 고위험 PRS 결과를 받은 환자와 임상의의 경우 각각의 필요에 맞는 교육 자료 또한 제공하였습니다. 임상의를 위한 자료에는 PRS 결과를 근거로 한 예방 행위나 선별 검사를 권고하지는 않았으나 향후 연구 결과가 누적된다면 개선될 것입니다.

해당 연구를 통해 다양한 질환군에 대해 일반적으로 적용할 수 있는 임상적 PRS의 개발 필요성과 PRS 정보가 진료 환경에 적용될 때 맞닥뜨리는 기술적, 검사적, 임상적 어려움의 해결 방안을 알아볼 수 있었습니다. 또한 PRS 점수의 활용 가능성을 과장 혹은 과소평가하지 않으면서 어떻게 진료에 도움이 될 것인지에 대한 의문도 여전히 남아있습니다. 이는 환자의 예후를 개선할 수 있는 임상적 PRS의 적용 연구가 아직은 부족하기 때문입니다. 향후 PRS의 임상 적용을 위해서는 더 큰 규모의 더 다양한 인구집단에서 얻은 데이터와 더 발전된 컴퓨터 기술이 필요하리라 생각합니다.

[참고 문헌]
[1] Development of a clinical polygenic risk score assay and reporting workflow. Nat Med. 2022;28:1006-1013

약물 유전검사 결과 설명 지침 및 권고안 개발 경험

약물 유전검사 결과를 어떻게 보고해야 할까?

임정훈

연세대학교 의과대학

최근 차세대 염기서열 분석(Next-Generation Sequencing; NGS) 기술이 발전함에 따라 기존의 진단기술로는 확진하기 어려웠던 약물유전자의 개별 변이들의 기능적 활성도가 진단유전학적/분자생물학적으로 명확하게 제시되고 있으며 해당 연구 결과를 바탕으로 약물치료 과정에서 용량 조절 설정 및 유전 상담에 적극적으로 활용될 수 있도록 다양한 근거 자료들이 발표되고 있습니다. 유전검사가 활용되고 있는 여러 분야 중 약물유전 분야는 특히 약물-유전자 조합에 대한 임상적 유용성 근거를 바탕으로 복합적인 유전자 변이에 대한 다양한 근거를 수집하여 종합적으로 판단해야 하므로 진단유전학 전문가의 역할 및 판독이 매우 중요합니다. 하지만 실제적으로 약물유전 분야에서 결과 보고 및 설명과 관련된 가이드라인은 다른 분야에 비하여 드문 편이며, 임상 현장에서 가장 많이 사용되고 있는 2015년 미국의학유전학회(American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG) 가이드라인에서는 다루고 있지 않아 별도의 가이드라인 정립 및 이해가 요구되고 있습니다.

약물유전학은 효소, 약물 수송체 등의 약물 대사와 연관된 단백들의 유전적 변이를 검출하는 학문으로 해당 약물 유전자에서의 다형성 또는 돌연변이들은 환자 개개인의 약물 반응에 큰 차이를 보일 수 있습니다. 또한 임상 의학 측면에서는 약물의 효과와 부작용의 발생이 약물 유전검사의 중요한 표현형적 지표라고 할 수 있습니다. 약동학 및 약력학에서 타겟이 되는 표적 단백 또는 환자의 약물 감수성, 대사 관련 효소 및 약물 수송체에 존재하게 되는 유전적 변이는 단백의 특성에 변화를 주게 되며, 결국 약물유전학이 약동학 및 약력학에 모두 영향을 주게 되어 다양한 임상 상황을 초래할 수 있습니다. 따라서 약물 유전검사는 정밀 의료 시대에 간과할 수 없는 중요 진단검사의학 분야가 되었습니다.

이러한 관심을 바탕으로 국내에서도 2016년 대한진단검사의학회에서 “임상약물유전학 검사와 적용: 진단검사의학 임상검사 지침”이라는 이름의 진료지침이 발표된 바 있습니다. 해당 진료 지침은 매우 유용한 정보들이 체계적으로 정리되어 있으며 실제 임상검사실에서 바로 활용할 수 있도록 그 당시 문헌들과 연구 결과들을 바탕으로 지침이 마련되었습니다. 하지만 해당 지침 발표 후 다양한 약물유전학 관련 연구 결과들이 추가적으로 발표되었으며, 이를 바탕으로 국제적으로도 다양한 국가에서 각각의 전문가 집단 기반으로 현재까지 개별적인 임상 약물유전 지침 및 가이드라인을 제시하고 있습니다.

특히 미국임상약리학회에서 시작한 Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium인 CPIC은 2009년에 설립되어 현재까지도 지속적으로 임상지침을 개발하고 있는 전문가 집단입니다. 36개국의 400명 이상의 전문가들이 협력하여 22개 유전자 및 65개 약물에 대한 25개 임상 가이드라인을 출판하여 임상적 활용도가 높은 유전자-약물 조합들에 대한 지침을 마련한 바 있으며 지속적이고 체계적으로 가이드라인을 개발 및 개정하고 있습니다. CPIC은 여러 유전자-약물별로 가이드라인을 개발하였으며 개별적인 가이드라인 간의 표준화된 용어를 사용하고자 노력하였습니다. 또한 일관된 약물유전 용어를 적용하였고, 근거 및 권고 수준 평가를 통일함으로써 약물 유전검사 결과 보고의 기준을 마련하

였습니다. 이에 본 연구진들은 CPIC 가이드라인을 체계적으로 정리하여 국내 임상검사실에서 적용할 수 있도록 약물유전 검사 결과 설명 지침 및 권고안을 작성하고자 하였습니다.

현재까지 보고된 수많은 약물-유전자 조합 중 CPIC 가이드라인들을 바탕으로 임상적 유용성이 높다고 평가된 level A 및 B 등급의 조합에서 국내 임상검사실에서 활발하게 시행되고 있는 항목 및 향후 검사실 도입이 유력하다고 판단되는 항목을 선별하여 이에 대한 구체적인 약물 유전검사 결과 보고 권고안을 작성하였습니다. 총 14개의 약물-유전자 조합을 임상적 권고안 방향성에 따라 분류하였는데, 유전형의 표기 방식 및 약물유전검사의 목적을 바탕으로 총 5가지 category로 분류하여 동일한 category의 약물-유전자 조합에 대하여서는 통일적인 형식으로 결과 보고 권고안을 제시하고자 노력하였습니다.

따라서 저희 연구진은 해당 권고안을 통해 약물 유전검사 특유의 복잡성으로 인해 임상 적용의 장애물이 되고 있는 검사결과 해석 보고 부분의 치료 권고를 실제적으로 제시하였습니다. 약물 유전검사 해석의 임상 근거들이 전문가들에 의해 지속적으로 개정되고 있으며, 다양한 기능 연구 결과들을 바탕으로 향후에도 보완 및 신규 설정될 것으로 예상되어 끊임없는 임상지침 개정도 불가피할 것으로 생각됩니다. 권고안을 통해 약물 유전검사에 대한 수요가 증가하고 있는 현 시점에서 다양한 약물-유전자 조합에 적용할 수 있도록 약물 유전검사 결과 보고 방법의 논리적이고 합리적인 예시를 제공하고자 하였으며, 이는 약물유전학 분야에서 진단유전학적/분자생물학적 연구가 축적됨에 따라 임상 검사실에서 적절하게 적용할 수 있도록 지속적으로 개선 및 발전해 나가야 할 것으로 생각됩니다.

[참고 문헌]

1. Kim S, Yun YM, Chae HJ, Cho HJ, Ji M, Kim IS, et al. Clinical Pharmacogenetic Testing and Application: Laboratory Medicine Clinical Practice Guidelines. Ann Lab Med. 2017;37(2):180-93.

2. Relling MV, Klein TE, Gammal RS, Whirl-Carrillo M, Hoffman JM, Caudle KE. The Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium: 10 Years Later. Clin Pharmacol Ther. 2020;107(1):171-5.

Pharmacogenomics

최신 보험정보

항 목	제 목	세부인정사항	고 시
누658 핵산증폭	SARS-CoV-2 [실시간역전사 중합효소연쇄 반응법] 검사의 급여기준	1. 누658다. 핵산증폭-정성그룹3-SARS-CoV-2[실시간역전사중합효소연쇄반응법] 검사는 다음과 같은 경우에 요양급여함 - 다 음 - 가. 급여대상 1) 질병관리청 「코로나바이러스감염증-19 대응지침」*에 따른 확진환자 등의 진단 및 추적관찰을 위해 실시하는 경우 * 진단검사 시행 당일 유효한 질병관리청「코로나바이러스감염증-19 대응 지침(지자체용)」의 사례정의를 기준으로 하며, 확진환자의 경우「감염병의 예방 및 관리에 관한 법률」제11조에 따라 관할 보건소를 거쳐 질병관리청에 신고되어야 함 2) 코로나19 관련 임상증상이 없이 선별목적으로 실시하는 경우 1회 인정 (1) 응급실* 내원환자로서, 중증응급환자** 또는 6시간 이상 지연할 수 없는 응급수술(시술 포함)이 필요한 중증응급의심환자** 에게 선별목적으로 실시 *「응급의료에 관한 법률」에 따라 지정된 응급의료기관의 응급실 **「응급의료에 관한 법률 시행규칙」 제18조의3(응급환자의 중증도 분류)에 따른 「한국 응급환자 중증도 분류기준」고시 참고 (2) 상급종합병원, 종합병원, 병원, 요양병원, 정신의료기관(상급종합병원, 종합병원은 제외), 재활의료기관으로 입원하는 환자 (3) 사회복지시설 중「노인복지법」제31조제2호에 따른 노인의료복지시설,「장애인복지법」제58조제1항제1호에 따른 장애인 거주시설, 「정신건강증진 및 정신질환자 복지서비스 지원에 관한 법률」제22조에 따른 정신요양시설에 입소하는 입소자 (4)「응급의료에관한법률」에따라지정된응급의료기관에내원하여응급으로 자연분만 혹은 제왕절개술이 필요한 환자 **표1-1(p31) 참조** 나. 검사방법 단독검사와 취합검사로 구분하며 표1의 급여대상별 적용가능검사에 따라 선택하여 실시함 다. 수가산정방법 검사방법 및 급여대상에 따라 아래와 같이 수가를 적용하며, 상기 가. 급여대상 2)의 경우 상기도검체로 실시한 경우에 한하여 인정함. 급여대상 가. 2)의 (2), (3)에 해당되는 취합검사와 단독검사의 청구코드는 표2와 같이 구분하여 신종 감염병 관리의 목적으로 한시적으로 기재토록 함. - 아 래 - **표1-2(p31) 참조**	보건복지부 고시 제2022 - 94호 (2022년 4월 20일부터 시행)

항 목	제 목	세부인정사항	고 시
		라. 본인부담률 상기 가. 급여대상 2)의 (2), (3)은 입원 환자(입소자) 및 입원(소) 예정자로 입원진료에 준하여 「국민건강보험법」 제44조 및 동법 시행령 [별표2] 제1호 가목에 따라 해당 검사비용의 본인부담률은 20%로 적용하며, 해당 수가의 세부코드를 '97'로 기재하여 청구함 마. 기타 1) 코로나바이러스감염증-19 응급용 선별검사와의 동시 실시는 불인정함 2) 허가병상이 150병상 미만인 병원은 취합검사가 어려운 경우 단독검사를 1회 인정하며, 본인부담률은 해당 검사비용의 20%로 함 2. 동 검사를 요양급여로 실시할 수 있는 기관은「감염병의 예방 및 관리에 관한 법률」제16조의2제2항에 따라 실험실 검사능력 평가를 완료한 요양기관으로 하며, 식품의약품안전처장이 긴급사용을 승인한 검사시약을 사용할 수 있는 기간은 식품의약품안전처장이 별도로 정한 기간까지로 함 3. 코로나19 검사가 필요하다는 타 요양기관의 소견에 따라 종합병원, 병원 내 선별진료소를 내원하여 별도 진찰 등 없이 코로나19 검사 시행만을 원하는 경우 해당 검사비용만 산정함 4. 상기 1.의 급여대상 이외에 환자가 원하여 시행하는 경우 등은 요양급여비용 전액을 본인이 부담토록 함	
누658 핵산증폭 누680 핵산증폭	코로나바이러스 감염증-19 [핵산증폭법] 응급용 선별검사의 급여기준	1. 코로나바이러스감염증-19[핵산증폭법]응급용 선별검사는 빠르게 코로나19 음성을 확인하여 신속한 치료방향 등을 결정하기 위해 선별목적으로 실시하는 검사로 응급 대응 성능 (1시간 내 검사완료)을 고려하여 식품의약품안전처장이 긴급사용을 승인한 응급용 검사 시약을 사용한 검사에 한하여 다음과 같이 요양급여를 인정함 - 다 음 - 가. 급여대상 응급진료가 불가피하여「응급의료에 관한 법률」에 따라 지정된 응급의료기관에 내원한 환자로, 코로나19 감염 판별이 필요한 경우 1) 응급실* 내원환자로서, 중증응급환자** 또는 6시간 이상 지연할 수 없는 응급수술(시술 포함)이 필요한 중증응급의심환자** *「응급의료에 관한 법률」에 따라 지정된 응급의료기관의 응급실 **「응급의료에 관한 법률 시행규칙」 제18조의3(응급환자의 중증도 분류)에 따른 「한국 응급환자 중증도 분류기준」고시 참고 2) 응급으로 자연분만 혹은 제왕절개술이 필요한 환자 나. 적용수가 상기도 검체로 실시한 경우에 한하여, 코로나바이러스감염증-19 응급용 선별검사 유형에 따라 표1과 같이 수가를 적용하고, 신종감염병 관리의 목적으로 청구코드는 한시적으로 기재함 - 아 래 - **표2 (p32) 참조**	보건복지부 고시 제2022 - 94호 (2022년 4월 20일부터 시행)

항 목	제 목	세부인정사항	고 시
		다. 인정횟수 1) 응급실(응급분만) 내원시 1회 급여하며, 코로나바이러스감염증-19 [핵산증폭법]응급용 선별검사 결과가 양성인 경우 SARS-CoV-2 [실시간역전사중합효소연쇄반응법]검사 (청구코드 D6583, 세부코드(05))의 추가 실시를 인정함 2) 단, 코로나바이러스감염증-19 응급용 선별검사와 SARS- CoV-2[실시간역전사중합효소연쇄반응법]검사의 동시 실시는 불인정함 라. 상기 가. 이외에 응급실 내원환자에게 동 검사를 실시한 경우 「선별급여 지정 및 실시 등에 관한 기준」에 따른 본인부담률을 50%로 적용함 2. 동 검사를 요양급여로 실시할 수 있는 기관은 코로나바이러스감염증-19 응급용 선별검사 유형에 따라 아래와 같으며 응급검사인 점을 고려하여 검사위탁은 불가함. - 아 래 - 가.「감염병의 예방 및 관리에 관한 법률」제16조의2제2항에 따라 실험실 검사능력 평가를 완료한 요양기관 1) 코로나바이러스감염증-19 [핵산증폭법] 응급용 선별검사 I 2) 코로나바이러스감염증-19 [핵산증폭법] 응급용 선별검사 III (COVID-19를 포함한 호흡기 바이러스, 폐렴원인균) 나.「응급의료에 관한 법률」에 따라 지정된 응급의료기관으로 진단검사의학과 전문의가 상근하는 기관 1) 코로나바이러스감염증-19 [핵산증폭법] 응급용 선별검사 II	
누680 핵산증폭	누680가 다종그룹1-(13) SARS-CoV-2를 포함한 호흡기 바이러스 검사의 급여기준	1. 누680가 다종그룹1-(13) SARS-CoV-2를 포함한 호흡기 바이러스 검사의 요양급여기준은 다음과 같이함. - 다 음 - 가. 급여대상 인플루엔자주의보 발표시 코로나바이러스감염증-19 또는 인플루엔자 관련 임상증상이 있는 환자에게 의사가 검사 필요성을 인정한 경우 * 진단검사 시행 당일 유효한 질병관리청「코로나바이러스감염증-19 대응 지침(지자체용)」의 사례정의에 해당하는 경우「감염병의 예방 및 관리에 관한 법률」제11조에 따라 관할 보건소를 거쳐 질병관리청에 신고 되어야 함 나. 산정횟수 진단 시 1회. 다만, 환자상태 등을 고려하여 의사의 판단 하에 1회 추가 인정 다. 상기 가.나.에도 불구하고 아래의 경우에는 인정하지 아니함.	보건복지부 고시 제2022 - 94호 (2022년 4월 20일부터 시행)

항 목	제 목	세부인정사항	고 시
		- 아 래 - 1) 누658다 핵산증폭-정성그룹3-SARS-CoV-2[실시간역전사중합효소연쇄반응법]과 같은 날 중복으로 시행 2) 코로나바이러스감염증-19 확진환자에게 추적관찰 목적으로 시행 라. 상기 가. 이외에 시행한 경우는 요양급여비용 전액을 본인이 부담토록 함 2. 동 검사를 요양급여로 실시할 수 있는 기관은「감염병의 예방 및 관리에 관한 법률」제16조의2제2항에 따라 실험실 검사능력 평가를 완료한 요양기관으로 함.	
누658 핵산증폭	각 분류항목별 세부 검사항목	다. 정성그룹3 (05) SARS-CoV-2 [실시간역전사중합효소연쇄반응법]	보건복지부 고시 제2022 - 94호 (2022년 4월 20일부터 시행)
누680 핵산증폭	각 분류항목별 세부 검사항목	가. 다종그룹1 (13) SARS-CoV-2를 포함한 호흡기바이러스	
누658 핵산증폭	SARS-CoV-2 [실시간역전사중합효소연쇄반응법] 검사의 급여기준	1. 누658다. 핵산증폭-정성그룹3-SARS-CoV-2[실시간역전사중합효소연쇄반응법] 검사는 다음과 같은 경우에 요양급여로 인정함. - 다 음 - 가. 급여대상 1) 코로나19 감염이 의심되거나 치료효과 판정을 위해 실시하는 아래의 경우 가) 진단 시 1회 의사 소견에 따라 코로나19 검사가 필요한 경우 나) 추적관찰 시 질병관리청「코로나바이러스감염증-19 대응지침」에 따른 위중증인 코로나19 확진환자에게 의학적 필요성이 있는 경우 2) 코로나19 관련 임상증상이 없이 선별목적으로 실시하는 아래의 경우 1회 인정 가) 응급실* 내원환자로서, 중증응급환자** 또는 6시간 이상 지연할 수 없는 응급수술(시술 포함)이 필요한 중증응급의심환자**에게 선별목적으로 실시 *「응급의료에 관한 법률」에 따라 지정된 응급의료기관의 응급실 **「응급의료에 관한 법률 시행규칙」 제18조의3(응급환자의 중증도 분류)에 따른「한국 응급환자 중증도 분류기준」고시 참고 나) 상급종합병원, 종합병원, 병원, 요양병원, 정신의료기관(상급종합병원, 종합병원은 제외), 재활의료기관으로 입원하는 환자	보건복지부 고시 제2022 - 121호 (2022년 5월 23일부터 시행)

항 목	제 목	세부인정사항	고 시
누658 핵산증폭	SARS-CoV-2 [실시간역전사 중합효소연쇄 반응법] 검사의 급여기준	다) 사회복지시설 중「노인복지법」제31조제2호에 따른 노인의료복지시설,「장애인복지법」제58조제1항제1호에 따른 장애인 거주시설,「정신건강증진 및 정신질환자 복지서비스 지원에 관한 법률」제22조에 따른 정신요양시설에 입소하는 입소자 라)「응급의료에 관한 법률」에 따라 지정된 응급의료기관에 내원하여 응급으로 자연분만 혹은 제왕절개술이 필요한 환자 - 아 래 - **표3-1(p32) 참조** 나. 검사방법 단독검사와 취합검사로 구분하며 표1의 급여대상별 적용가능검사에 따라 선택하여 실시함 다. 수가산정방법 검사방법 및 급여대상에 따라 아래와 같이 수가를 적용하며, 상기 가. 급여대상 2)의 경우 상기도검체로 실시한 경우에 한하여 인정함. 급여대상 가. 2)의 나), 다)에 해당되는 취합검사와 단독검사의 청구코드는 표2와 같이 구분하여 신종 감염병 관리의 목적으로 한시적으로 기재토록 함 - 아 래 - **표3-2(p33) 참조** 라. 본인부담률 상기 가. 급여대상 2)의 나), 다)는 입원 환자(입소자) 및 입원(소) 예정자로 입원진료에 준하여「국민건강보험법」제44조 및 동법 시행령 [별표2] 제1호 가목에 따라 해당 검사비용의 본인부담률은 20%로 적용하며, 해당 수가의 세부코드를 '97'로 기재하여 청구함 마. 기타 1) 코로나바이러스감염증-19 응급용 선별검사와의 동시 실시는 요양급여를 인정하지 않음 2) 허가병상이 150병상 미만인 병원은 취합검사가 어려운 경우 단독검사를 1회 인정하며, 본인부담률은 해당 검사비용의 20%로 함 2. 동 검사를 요양급여로 실시할 수 있는 기관은「감염병의 예방 및 관리에 관한 법률」제16조의2제2항에 따라 실험실 검사능력 평가를 완료한 요양기관으로 하며, 식품의약품안전처장이 긴급사용을 승인한 검사시약을 사용할 수 있는 기간은 식품의약품안전처장이 별도로 정한 기간까지로 함. 3. 코로나19 검사가 필요하다는 타 요양기관의 소견에 따라 종합병원, 병원 내 선별진료소를 내원하여 별도 진찰 등 없이 코로나19 검사 시행만을 원하는 경우 해당 검사비용만 산정함. 4. 상기 1.의 급여대상 이외에 환자가 원하여 시행하는 경우 등은 요양급여비용 전액을 본인이 부담토록 함.	보건복지부 고시 제2022 - 121호 (2022년 5월 23일부터 시행)

항 목	제 목	세부인정사항	고 시
누658 핵산증폭 누680 핵산증폭	코로나바이러스 감염증-19 [핵산증폭법] 응급용 선별검사 의 급여기준	1. 코로나바이러스감염증-19[핵산증폭법]응급용 선별검사는 빠르게 코로나19 음성을 확인하여 신속한 치료방향 등을 결정하기 위해 선별목적으로 실시하는 검사로 응급 대응 성능 (1시간 내 검사 완료)을 고려하여 식품의약품안전처장이 긴급사용을 승인한 응급용 검사 시약을 사용한 검사에 한하여 다음과 같은 경우에 요양급여를 인정함 - 다 음 - 응급진료가 불가피하여「응급의료에 관한 법률」에 따라 지정된 응급의료기관에 내원한 환자로, 코로나19 감염 판별이 필요한 경우 1) 응급실* 내원환자로서, 중증응급환자** 또는 6시간 이상 지연할 수 없는 응급수술(시술 포함)이 필요한 중증응급의심환자** *「응급의료에 관한 법률」에 따라 지정된 응급의료기관의 응급실 **「응급의료에 관한 법률 시행규칙」 제18조의3(응급환자의 중증도 분류)에 따른 「한국 응급환자 중증도 분류기준」고시 참고 2) 응급으로 자연분만 혹은 제왕절개술이 필요한 환자 나. 적용수가 상기도 검체로 실시한 경우에 한하여, 코로나바이러스감염증-19 응급용 선별검사 유형에 따라 표1과 같이 수가를 적용하고, 신종 감염병 관리의 목적으로 청구코드는 한시적으로 기재함 - 아 래 - **표4(p33) 참조** 다. 인정횟수 1) 응급실(응급분만) 내원시 1회 급여하며, 코로나바이러스감염증-19 [핵산증폭법]응급용 선별검사 결과가 양성인 경우 SARS-CoV-2[실시간역전사중합효소연쇄반응법]검사 (청구코드 D6583, 세부코드 (05))의 추가 실시를 인정함 2) 단, 코로나바이러스감염증-19 응급용 선별검사와 SARS-CoV-2[실시간역전사중합효소연쇄반응법]검사의 동시 실시는 불인정함 라. 상기 가. 이외에 응급실 내원환자에게 동 검사를 실시한 경우「선별급여 지정 및 실시 등에 관한 기준」에 따른 본인부담률을 50%로 적용함 2. 동 검사를 요양급여로 실시할 수 있는 기관은 코로나바이러스감염증-19 응급용 선별검사 유형에 따라 다음과 같으며 응급검사인 점을 고려하여 검사위탁은 불가함. - 다 음 -	보건복지부 고시 제2022 - 121호 (2022년 5월 23일 부터 시행)

항 목	제 목	세부인정사항	고 시
		가.「감염병의 예방 및 관리에 관한 법률」제16조의2제2항에 따라 실험실 검사능력 평가를 완료한 요양기관 1) 코로나바이러스감염증-19 [핵산증폭법] 응급용 선별검사 I 2) 코로나바이러스감염증-19 [핵산증폭법] 응급용 선별검사 III (COVID-19를 포함한 호흡기 바이러스, 폐렴원인균) 나.「응급의료에 관한 법률」에 따라 지정된 응급의료기관으로 진단검사의학과 전문의가 상근하는 기관 1) 코로나바이러스감염증-19 [핵산증폭법] 응급용 선별검사 II	
누680 핵산증폭	누680가 다종그룹1-(13) SARS-CoV-2를 포함한 호흡기 바이러스 검사의 급여기준	1. 누680가 다종그룹1-(13) SARS-CoV-2를 포함한 호흡기 바이러스 검사의 요양급여기준은 다음과 같이함. - 다 음 - 가. 급여대상 인플루엔자주의보 발표 시 코로나바이러스감염증-19 또는 인플루엔자 관련 임상증상이 있는 환자에게 의사가 검사 필요성을 인정한 경우 나. 산정횟수 진단 시 1회. 다만, 환자상태 등을 고려하여 의사의 판단 하에 1회 추가 인정 다. 상기 가. 나. 에도 불구하고 아래의 경우에는 요양급여를 인정하지 않음 - 아 래 - 1) 누658다 핵산증폭-정성그룹3-SARS-CoV-2[실시간역전사중합효소연쇄반응법]과 같은 날 중복으로 시행 2) 코로나바이러스감염증-19 확진환자에게 추적관찰 목적으로 시행 라. 상기 가. 이외에 시행한 경우는 요양급여비용 전액을 본인이 부담토록 함 2. 동 검사를 요양급여로 실시할 수 있는 기관은「감염병의 예방 및 관리에 관한 법률」제16조의2제2항에 따라 실험실 검사능력 평가를 완료한 요양기관으로 함.	보건복지부 고시 제2022 - 121호 (2022년 5월 23일부터 시행)

1) 표1-1

급여대상	검사방법
1) 확진환자 등	단독검사
2) - (1) 코로나19 관련 임상증상이 없는 중증응급환자 또는 응급수술(시술 포함)이 필요한 중증응급의심환자 2) - (4) 코로나19 관련 임상증상이 없는 응급으로 자연분만 혹은 제왕절개술이 필요한 환자	단독검사
2) - (2) 코로나19 관련 임상증상이 없는 상급종합병원, 종합병원, 병원 입원환자 *단, 허가병상이 150병상 미만인 병원은 취합검사가 어려운 경우 단독검사 가능	취합검사
2) - (2) 코로나19 관련 임상증상이 없는 요양병원, 정신의료기관(상급종합병원, 종합병원은 제외), 재활의료기관 입원하는 환자 2) - (3) 코로나19 관련 임상증상이 없는「노인복지법」제31조제2호에 따른 노인의료복지시설「장애인복지법」제58조제1항제1호에 따른 장애인 거주시설,「정신건강증진 및 정신질환자 복지서비스 지원에 관한 법률」제22조에 따른 정신요양시설입소자	단독검사 취합검사

2) 표1-2

검사방법	유 형	산정기준	적용수가	청구코드
단독검사	-	1인 검사시	누-658 다. 핵산증폭-정성그룹3-SARS-CoV-2 [실시간역전사중합효소연쇄반응법] (561.48점)	D6583 세부코드(05)
				D6583 세부코드(97) 주)
취합검사	1단계 (그룹검사)	2~5인 취합 검사시	누-658 라. 핵산증폭-정성그룹4 소정점수의25% (181.99점)	D6588 세부코드(00), (97) 주)
	2단계 (개별검사)	1단계 검사결과 양성 그룹에 대한 개별검사 실시	누-658 라. 핵산증폭-정성그룹4 소정점수의 75% (545.96점)	D6589 세부코드(00), (97) 주)

주. 해당 검사비용의 20%를 본인부담하는 경우의 청구코드로 급여대상 가. 2)의 (2), (3)에 해당하는 경우에 한하여 기재

3) 표2

유형	적용수가	청구코드
코로나바이러스감염증-19 [핵산증폭법] **응급용 선별검사 I**	누-658 라.핵산증폭-정성그룹4 소정점수	D6584 세부코드 98
코로나바이러스감염증-19 [핵산증폭법] **응급용 선별검사 II**		D6584 세부코드 99
코로나바이러스감염증-19 [핵산증폭법] **응급용 선별검사 III** **(COVID-19를 포함한 호흡기 바이러스, 폐렴원인균)**	누-680 나. 핵산증폭-다종그룹2 소정점수	D6802 세부코드 98

4) 표3-1

급여대상	검사방법
1) 코로나19 감염이 의심되거나 치료효과 판정을 위해 실시하는 경우 (진단 시, 추적관찰 시)	단독검사
2) - 가) 코로나19 관련 임상증상이 없는 중증응급환자 또는 응급수술(시술 포함)이 필요한 중증응급의심환자 2) - 라) 코로나19 관련 임상증상이 없는 응급으로 자연분만 혹은 제왕절개술이 필요한 환자	단독검사
2) - 나) 코로나19 관련 임상증상이 없는 상급종합병원, 종합병원, 병원 입원환자 *단, 허가병상이 150병상 미만인 병원은 취합검사가 어려운 경우 단독검사 가능	취합검사
2) - 나) 코로나19 관련 임상증상이 없는 요양병원, 정신의료기관(상급종합병원, 종합병원은 제외), 재활의료기관 입원하는 환자 2) - 다) 코로나19 관련 임상증상이 없는「노인복지법」제31조제2호에 따른 노인의료복지시설「장애인복지법」제58조제1항제1호에 따른 장애인 거주시설, 「정신건강증진 및 정신질환자 복지서비스 지원에 관한 법률」제22조에 따른 정신요양시설입소자	단독검사 취합검사

5) 표3-2

검사방법	유 형	산정기준	적용수가	청구코드
단독검사	-	1인 검사시	누-658 다. 핵산증폭-정성그룹3-SARS-CoV-2 [실시간역전사중합효소연쇄반응법] (561.48점)	D6583 세부코드(05)
				D6583 세부코드(97) 주)
취합검사	1단계 (그룹검사)	2~5인 취합 검사시	누-658 라. 핵산증폭-정성그룹4 소정점수의25% (181.99점)	D6588 세부코드(00), (97) 주)
	2단계 (개별검사)	1단계 검사결과 양성 그룹에 대한 개별검사 실시	누-658 라. 핵산증폭-정성그룹4 소정점수의 75% (545.96점)	D6589 세부코드(00), (97) 주)

6) 표4

유형	적용수가	청구코드
코로나바이러스감염증-19 [핵산증폭법] **응급용 선별검사 I**	누-658 라.핵산증폭-정성그룹4 소정점수	D6584 세부코드 98
코로나바이러스감염증-19 [핵산증폭법] **응급용 선별검사 II**		D6584 세부코드 99
코로나바이러스감염증-19 [핵산증폭법] **응급용 선별검사 III (COVID-19를 포함한 호흡기 바이러스, 폐렴원인균)**	누-680 나. 핵산증폭-다종그룹2 소정점수	D6802 세부코드 98

대한진단유전학회 2022년도

정기학술대회 오프라인 개최

대한진단유전학회(회장 서을주)는 지난 6월 9일부터 10일까지 양일간 서울 드래곤 시티에서 2022년도 제17차 정기학술대회를 개최하였다. 본 학술대회는 코로나19 이후 3년 만에 참가회원 419명이 참석한 가운데 전면 오프라인으로만 진행되었으며, 유관기관 및 단체 중에도 올해 개최되는 유일한 오프라인학회로 진행하면서 많은 기대 속에서 성황리에 개최되었다.

금번 학술대회에서는 유전학의 최신 지견을 소개하는 plenary 강연을 비롯하여, ▲국내 광범위신생아선별검사의 현황과 전망, ▲국가바이오빅데이터 사업 전장유전체 분석, ▲혈액종양 NGS, ▲마이크로바이옴 NGS, ▲ctDNA 검사, ▲유전 상담 등의 주제를 다루는 다양한 심포지엄과 ▲의학유전학에서 생물정보학, ▲세포유전학에서 데이터베이스 활용, ▲유전검사 결과보고 및 설명과 같은 전문적이고 필수적인 교육 세션으로 구성하였다.또한 ▲분자유전 최신 기술을 다루는 런천 심포지엄과 industry workshop을 준비하였으며, 회원 여러분들이 연구 결과를 발표하는 ▲구연발표 및 포스터 전시도 마련하였다.

이어서 정기 총회를 통해 사업활동 보고와 예결산 및 감사내용을 보고하였으며, 시상식에서는 최우수논문상, 우수논문상, 우수연제상 수여가 있었다.

그동안 온라인상에서만 마주하던 회원 및 물론 전시 기업들도 다시 활기를 찾은 학술대회에 반색하며 즐기는 모습이었고, 세션마다 열띤 발표와 심도 있는 토론을 진행하였으며, 오랜만의 회원들 간의 만남에 반갑고, 토론하며 학문에 대한 갈증 해소는 물론 학회의 소중함을 느끼는 자리가 되었다.

※ 대한진단유전학회 하반기 학술행사 일정은 아래와 같습니다.

7월 19일(화)	세포유전 미니워크숍 (온라인, 100~150명 예상)
8월 26일(금)	유전상담강좌 Advanced Course 과정 (오프라인, 소수정예 25명)
9월 23일(금) ~ 24일(토)	임상차세대염기서열검사(NGS) 워크숍 (오프라인, 소수정예 50명)
12월 미정	제6차 심포지엄 개최 (오프라인, 200명 예상)

※ 행사문의 : 사무국 ksgd.office@gmail.com

GC Genome
SPMED
Thunderbio.

대한진단유전학회
2022년 제17차 학술대회

Learning the "histone codes" using AI
대한진단유전학회
2022년
제17차 학술대회

최우수논문상

전년도와 전전년도(2년) SCI(E)등재 학술지에 게재완료 된 논문(Original article) 중
대한진단유전학회의 정회원으로서 제1저자 혹은 교신저자가 신청한 논문을 대상

윤 재 원(중앙보훈병원)

김 훈 석(서울성모병원)

regulation of cancer genes by
genic fusions
cteristics of RAS pathway muta
enile myelomonocytic leukaem
-institution study from Korea

우수논문상

LMO학술지에 게재완료 된 논문 (original article, review article) 중
대한진단유전학회의 정회원이 교신저자인 논문을 대상

우수연제상 (구연)

대한진단유전학회학술대회에서 당해년도 발표한 연제를 대상

논문제목	수상자	소속
궁경부암 선별을 위한 HPV-16 및 HPV-18 유전자형 검사의 임상적 유용성	조은혜	성균관의대
결저히자의 침습적 아스퍼길루스 진단을 위해 혈액 내 미생물 유래 세포유리핵산 양유전체분석기법의 임상적 이용	원동주	연세의대
암에서 순환 종양 DNA(ctDNA)의 예	허진호	연세의대
환자에서 지메틸화제 치료 반응	택규	연세의대
acteristics of somatic passenger	김정아	순천향의대
조절작용이 순환종양 DNA 프	이광섭	연세의대

우수연제상 (포스터)

대한진단유전학회학술대회에서 당해년도 발표한 연제를 대상

논문제목	수상자	소속
제 불가능한 췌장암 환자에서 항암 치료 후 잔존 순환 종양 DNA 안 좋은 예후를 예측한다	김홍경	연세의대
백혈병의 미세잔존 정을 위한 NGS 패널의 적용	김진주	연세의대
in-Siris 증후군: 군집 성을 이 유전 표현 관관계	원	서울의대
새로운 변이		
암에 대한 차세디		아의대
인 Birt-Hogg-Dub om 의	수	울의대
특징 연구		
소아 B-ALL 환자 전자 스	린	산의대 양산부

P 플래티넘 PLATIUM

한국로슈진단

- 대표제품 KAPA Hyper Exome/Choice/Explorer, cobas CMV, cobas 6800/4800 system
- 회사소개 스위스 헬스케어그룹인 로슈의 진단사업부 국내법인으로서 1990년 외국인 투자기업으로 창립되었으며 혈액, 체액, 조직 등을 검사하여 질병의 조기발견, 예방, 진단, 치료 및 모니터링을 위한 혁신적인 제품과 서비스를 공급하고 있다. 진단검사사업부(Core Lab & Point of care Solutions), 분자진단사업부(Molecular Lab), 조직진단사업부(Pathology Lab), 임상 의사결정 지원 사업부(Clinical Decision Support), 당뇨관리사업부(Diabetes Care)의 5개 사업본부로 구성되어 있으며 로슈진단은 병원 및 검사실의 대용량 분석용 체외진단 시스템, 생명과학분야의 연구용 분석기기 및 시약은 물론 병원의 현장 검사용 기기와 혈당측정기 등 환자자가 검사기기에 이르는 광범위한 제품 포트폴리오를 갖추고 있으며 국내는 물론 세계 체외진단(IVD)업계의 선두기업이다. 2019년 클라우드 기반의 임상결정 지원 데이터 플랫폼 네비파이 튜머보드(Navify Tumor Board)를 출시하며 디지털 헬스케어 영역에 본격 진출했다. 특히, 로슈진단은 로슈제약과의 공조를 통해 개인의 유전적, 조직적 특성을 진단해 최적의 치료법을 선택할 수 있도록 환자와 의료진 모두를 위한 맞춤의료시대를 본격적으로 열어 인류의 삶의 질을 향상시킬 수 있도록 노력하고 있다. 또한 한국로슈진단은 아프리카 어린이 돕기 자선 걷기대회, 사회공헌 협약을 통한 국내 저소득층 어린이 지원, 피학대 아동 지원, 소아당뇨환자 지원 등의 꾸준한 사회공헌 활동을 통해 기업의 사회적 책임을 다하기 위해 노력하고 있다. 에이온휴잇(Aon Hewitt)이 선정한 '한국 최고의 직장(Best Employer in Korea)' 본상을 2015년, 2016년, 2017년 3회 연속 수상했으며, 2019년, 2020년에는 Great Place To Work Institute 주관 '대한민국 일하기 좋은 100대기업'에 선정되었다. 보다 자세한 정보는 홈페이지 www.roche-diagnostics.co.kr에서 확인할 수 있다.

G 골드 GOLD

써모피셔사이언티픽

- 대표제품 Ion TorrentTMIonS5XL(차세대 염기서열분석기, NGS), CytoScan® Dx (마이크로어레이, CMA)
- 회사소개 써모피셔 사이언티픽 (ThermoFisher Scientific)은 전 세계 50여 개 국가, 약 70,000명의 직원들과 함께 연매출 $200억 이상을 달성하는 세계적인 과학 회사입니다. 써모피셔 사이언티픽은 고객들이 세상을 더욱 건강하고, 깨끗하며, 안전하게 만들 수 있도록 돕는다는 사명을 가지고, 생명과학 분야 연구 촉진, 복잡한 분석 난제 해결, 환자 진단 개선 및 의약품 개발, 실험실 생산성 향상에 주력하고 있습니다.

다우바이오메디카 & 일루미나코리아

- 대표제품 체외진단용 의료기기 & Next Generation Sequencing System
- 회사소개 ▶다우바이오메디카회사소개:DowBiomedicaisamarketdeveloper&distributorofin-vitrodiagnostics products. Through partnership with global leaders, we are introducing cutting-edge technology products to our customers. Dow intends not to compete in the established market segments but to develop specialty areas which may be required for development. Dow is proud to have contributed to improvement of medicare for human health through providing innovative technology products. ▶일루미나코리아 회사소개: There is a dramatic 'DNA revolution' happening today and Illumina is leading it. Our technology and the solutions we continue to bring to market are transforming our understanding of the genome and will ultimately transform health care.

엔젠바이오

- 대표제품 BRCAaccuTest PLUS / ONCOaccuPanel/ HLAaccuTest / NGeneAnalySys
- 회사소개 NGS 정밀진단 선도기업 엔젠바이오는 BT 기술과 IT 기술 결합을 통한 정밀진단 플랫폼 구축으로 국내 외 정밀진단 기술을 선도하는 글로벌 정밀의료 혁신 기업입니다. 엔젠바이오는 2017년 국내 최초 NGS 기반 유전성 유방암 및 난소암 정밀진단 제품 상용화를 시작으로 혈액암, 고형암, 희귀유전질환, 조직적합항원 정밀진단 제품 등 다양한 제품 포트폴리오를 구축하고 있습니다. 또한 엔젠바이오는 임상검사실에서 방대한 유전체 데이터를 정확하고 손쉽게 분석할 수 있도록 분석 소프트웨어를 상용화해 제품과 함께 제공하고 있습니다. 정확한 설계, 정교한 검증 및 고도화된 기술 등을 통해 임상적 유효성을 확보하였으며, 최상의 정밀의료 서비스를 위해 진단제품과 검사 서비스 모두 엄격한 품질관리시스템을 통해 관리하고 있습니다. 또한 지속적인 핵심 기술 상용화 및 확장을 통해 진단 영역의 다양한 분야 확대를 추진하고, 항암제 관련된 동반진단(CDx), 질병의 예후와 예측에 필요한 액체 생검, 감염병 진단 분야에서도 가시적인 성과를 창출하며 기술 및 사업 확장을 지속하고 있습니다.

아이엠비디엑스

- 대표제품 알파리퀴드100 NGS 패키지
- 회사소개 IMB Dx는 혈액 내 암세포에서 나온 DNA의 분석을 통해 암을 진단하고 개인맞춤형 정밀의료를 구현할 수 있는 기술력과 임상 경험을 가진 국내 유일의 액체생검 전문기업입니다. 회사명이 In My Blood Diagnostics의 약자인 것에서 의미하듯이 혈액을 이용한 액체생검에 높은 전문성을 보유하고 있으며, 자체 보유한 특허기술을 적용하여 암을 정복해가고 있습니다. 더 나아가 AlphaLiquid® 검사를 통해 전세계에 있는 암 환자와 그들의 가족, 그들을 돌보는 의료진에게 유용한 정보를 제공하고, 암의 진단과 모니터링, 치료 방식을 혁신하고 있습니다.

S 실버 SILVER

트위스트바이오사이언스&엘앤씨바이오

- 대표제품 TwistBioscience사: NGS Panel, Genes, Oligo pools, variant libraries, Covid19 control, Twist Biopharma
- 회사소개 저희 ㈜엘앤씨바이오는TwistBioscience사 단독 대리점입니다. Twist사의 독보적인 DNA 합성기술을 바탕으로 한 NGS panel, Genes, Oilgo pools, Variant libraries 서비스 및 항체&단백질 합성 서비스인 Biopharma를 통해 국내 유수의 연구진에게 최신 기술정보와 제품을 제공하고 있습니다.

한국애질런트

- 대표제품 SureSelect, Magnis, 4150/4200TapeStation
- 회사소개 Agilent is a leader in life sciences, diagnostics and applied chemical markets. The company provides laboratories worldwide with instruments, services, consumables, applications and expertise, enabling customers to gain the insights they seek. Agilent's expertise and trusted collaboration give them the highest confidence in our solutions.

한국아스트라제네카&한국MSD

- 대표제품 키트루다 / 린파자 (AZ Alliance product)
- 회사소개 MSD는 1891년 설립 이래 130년 이상 전 세계 사람들의 삶에 의미 있는 변화를 만들기 위해 혁신 의약품, 백신을 개발해 온 연구 중심의 바이오 제약회사로 더 건강한 세상을 만들어 가고 있습니다. 연구 중심의 바이오 제약회사로서 암과 HIV 및 에볼라를 포함한 감염질환, 새로운 동물질환 등 생명을 위협하는 질환의 예방과 치료를 위해 최선을 다하고 있습니다. 앞으로도 생명을 구하고 삶의 질을 높이는 '삶을 위한 발명(Inventing for life)'을 이어갈 것입니다. 생명을 구하고 더 나은 삶을 만드는 것, "Inventing for life"가 MSD의 유일한 비전이자 미션입니다.

B 브론즈 BRONZE

녹십자지놈

- 대표제품 DES/CMA/NGS패널/G-NIPT
- 회사소개 GC녹십자지놈은 GC녹십자의 유전체분석 부문 자회사로서 산전 유전체 및 유전자 검사와 암유전체 분석, 개인별 약물반응 예측 등 유전체 분석을 통한 질병 진단 서비스 사업을 진행하고 있습니다. GC녹십자지놈은 향후 유전체 분석정보를 활용한 맞춤 치료를 실현하여 건강산업의 패러다임을 바꿔나가고, 유전체 분석 시장의 리더로 성장해 나갈 것입니다.

시스멕스코리아

- 대표제품 SafeSEQ (Ultra-Sensitive NGS Liquid Biopsy Technology)
- 회사소개 시스멕스(Sysmex)는 체외 진단 의료장비 및 진단시약을 제공하는 글로벌회사로, 전세계 혈액 검사 의학 분야를 선도하는 헬스케어 회사다. 일본 고베에 본사를 두고, 170여개 국가에 제품을 제공하고 있다. 시스멕스코리아(Sysmex Korea)는 2013년 4월부터 한국에서 본격적으로 사업을 전개하고 있다. 국내에 많은 의료기관에 진단검사 관련 기기 및 시약을 공급하고 있으며, 특히 혈액검사 분야에서는 글로벌 마켓 점유율 No.1인 업체로, 헬스케어 분야의 최신의료기술을 지원하고 있다.

AVENIO Edge System

NGS 검체 준비 자동화 실현

진정한 완전 자동화를 통한 실험실 혁신

AVENIO Edge System은 라이브러리 준비, Target Enrichment 및 Quantification을 위한 완전 자동화 시스템입니다.
검증된 프로토콜, 통합 구성 요소와 End-to-end 제어를 통한 완벽한 자동화의 고품질 결과를 경험하십시오.
검사실 작업자에게 자신감과 신뢰를 바탕으로 더 이상 검사실을 지키고 있지 않아도 되는 자유를 제공합니다.

AVENIO Edge 1652mm x 834mm (65 in x 32.8 in)

단순함의 재정의

생산성의 극대화

신뢰의 향상

매뉴얼 검체 준비의 장벽 극복

가장 선진적인 검사실조차도 여전히 매뉴얼로 수행하는 여러 단계로 인한 제약이 있어 작업이 노동 집약적이고 시간 소모적이며 오류가 발생하기 쉽고 비용이 높습니다. AVENIO Edge System은 인력과 노동에서 시약과 소모품에 이르기까지 오늘날 검사실이 직면한 많은 장애물을 제거하여 자원을 최적화하도록 설계되었습니다.

- 매뉴얼 절차 최소화
- 검체 오염 감소
- 시간 소모가 많은 워크플로 제거
- 업무 유연성 향상
- 일관되고 재현 가능한 결과 생성
- 인력과 교육 시간 및 비용 절감
- 전폭적인 본사의 지원

ion torrent

The Genexus System

전세계최초전자동NGS 시스템

- 두 번의 조작과20분의 hands-on time
- 샘플준비부터리포트작성까지단 하루만에가능
- 적은수의 샘플도경제적으로실험

Genexus System
가상 데모 신청하기

- Lysate from FFPE tissue
- Plasma
- Whole blood
- Peripheral blood leukocytes (PBLs)
- Lysate from fresh-frozen tissue
- Lysate form bone marrow

Ion Torrent™ Genexus™ Purification System

- Automated nucleic acid extraction, purification, and quantification (A48148)

Ion Torrent™ Genexus™ Integrated Sequencer

- Sequencing, variant analysis, and report (A45727)

* Genexus System 별도 구매

Genexus System에서의 Oncomine Assay

	FFPE	Plasma	Blood Bone Marrow	Blood
	Ion Torrent™ Oncomine™ Comprehensive Assay V3 GX (A46296)	Ion Torrent™ Oncomine™ Precision Assay GX (A46291)	Ion Torrent™ Oncomine™ TCR Beta-LR Assay GX (A46297)	Ion Torrent™ Oncomine™ Myeloid Reseach Assay GX (A47857)
Genexus™ FFPE DNA and RNA Purification Kit (A45539)	●	●		
Genexus™ Multisample DNA Purification Kit (A45540)				●
Genexus™ Cell-Free Total Nucleic Acid Purification Kit (A45542)		●		
Genexus™ Total RNA Purification Kit (A45541)			●	●

thermofisher.com
Thermo Fisher Scientific 써모피셔사이언티픽솔루션스유한회사
서울시강남구광평로281 수서오피스빌딩12층, 06349 | 대표번호: 1661-9555

ThermoFisher SCIENTIFIC

For Research Use Only. Not for use in diagnostic procedures. (연구목적으로만사용가능하며 진단목적으로는사용할수 없음)

“Whole-genome sequencing changes the game. One test to eliminate the many.”
Julia Ortega, PA, MHS
VP, iHope Genetic Health
Genetic Alliance
Discover more:
illumina®
No rare disease will go unseen.
M-GL-00641
©2022 Illumina, Inc. All rights Reserved

NGeneBio

*High-resolution **HLA** typing*
for Safe Transplantation

NGS 고해상도
조직적합성 검사의 시작

NGS는 엔젠바이오
HLAaccuTest™

- 조직적합성 검사를 위한 NGS 패널 시약 및 분석 소프트웨어 제공
- **국산제품 최초 5개 좌위 동시 검사** 체외진단 의료기기 허가 (제외 제허 21-361호)
  : HLA-A, B, C 및 DRB1, DQB1
- 확장된 타겟 지역 디자인 및 최적화 분석 파이프라인을 통한
  판독의 모호성 (ambiguity rate) 감소
- 패널 디자인 및 실험조건 최적화를 통한
  대립유전자 균형 (allele balance) 개선 으로 정확도 향상
- 연 2회 최신 데이터베이스 업데이트 적용

Office 303-307, Daerung Post-Tower 1st, 288, Digital-ro, Guro-gu, Seoul, Korea
E-mail business@ngenebio.com / support.technology@ngenebio.com

NGB-GM-003A(0)-006-P

ctDNA Liquid Biopsy for Precision Oncology

ctDNA Liquid Biopsy WEBINAR

2022-07-13(Wed) 12:00 ~ 13:00

INVITATION

존경하는 교수님께

COVID-19로 인하여 어려운 여건 속에서 국민건강을 위해 헌신하시는 교수님들의 노고에 존경과 감사의 마음을 표합니다.

아이엠비디엑스는 오는 **7**월 **13**일(수) **12:00**에 교수님들을 위한 첫 번째 웨비나로 인사드리려 합니다.
이번 웨비나에서는 **ctDNA Liquid Biopsy for Precision Oncology** 를 주제로 한 심도있는 강연과 토론을 바탕으로 최신 지견을 교류하는 뜻 깊은 학술의 장이 될 것으로 기대됩니다.

교수님의 성원에 다시 한 번 고개 숙여 감사드리며, 바쁘신 일정중에도 부디 본 웨비나에 참석하시어 ctDNA Liquid Biopsy 에 관한 새로운 임상 정보를 확인하시고, 교수님의 고견도 경청할 수 있는 유익한 자리가 될 수 있도록 많은 관심 부탁드립니다.

감사합니다.

아이엠비디엑스 올림

AGENDA

TIME	TOPIC	SPEAKER
12:00 - 12:05	Introduction – ctDNA: current and future perspectives	**김태유** (서울의대)
12:05 - 12:45	Clinical experiences of ctDNA analysis in advanced cancer	
	Colorectal Cancer	**한세원** (서울의대)
	Small Cell Lung Cancer	**이세훈** (성균관의대)
	Prostate Cancer	**정창욱** (서울의대)
12:45 - 12:55	The path to innovations in blood-based cancer screening	**방두희** (연세대)
12:55 - 13:00	Closing	**김태유** (서울의대)

Authorised Channel Partner

PERSONALISED MEDICINE DEMANDS PERSONALISED SEQUENCING

Learn more about the Twist MRD Rapid 500 Panel

Understanding how cancer evolves is critical to anticipating progression and discovering new treatment methods. Tools such as imaging or tumor biopsy testing can provide meaningful insights but are only possible once the disease has progressed significantly. Minimal residual disease (MRD) testing from blood samples opens a new, less invasive, and more sensitive avenue for monitoring cancer recurrence over time.

Save on customization time

With 6 days from design to ship, keep pace with the time window for critical observation

Expanding cancer insights

With up to 500 targets per panel, gain maximum target coverage for enhanced understanding of personalized cancer

Save on sequencing cost

With cost-effective targeted panels, sequencing personalized targets at multiple time points is available for all

Streamlined workflows for any test

Using Twist's established library preparation and target enrichment protocols, samples for WES and MRD panels can be prepared with the same robust workflow.

Find out more here

©2022. All Rights Reserved Twist Bioscience Inc.

Agilent

Trusted Answers

Ignite.

Your impact.

Every genetic insight ignites an impact. Confidence in your lab results drives solutions to advance critical knowledge, influence decisions, and give hope for generations to come.

Ignite your impact at www.agilent.com/en/solutions/inherited-disease

For Research Use Only. Not for use in diagnostic procedures.
PR7000-3147

© Agilent Technologies, Inc. 2022

대한진단유전학회

Korean Society for Genetic Diagnostics

ksgd.org 02-772-9004 ksgd.office@gmail.com 04323 서울시 용산구 한강대로 372 센트레빌아스테리움 A동 505호