Korean Society for Genetic Diagnostics

KSGD News Forum

Vol.19
September 2022

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

대한진단유전학회
Korean Society for Genetic Diagnostics

척수성근위축증 (Spinal Muscular Atropy) : SMN-표적 치료제 도입에 따른 유전자검사시 고려사항

이경아
연세의대

척수성근위축증 (Spinal Muscular Atropy, SMA)은 상염색체 열성으로 유전되는 치명적인 운동신경 질환으로 국내에서도 약 50명 중 1명 정도의 보인자 빈도를 보이며, 유전성으로 발생하는 유아기 사망 원인의 가장 흔한 질환으로 알려져 왔다. 최근에는 새로운 유전자 표적 치료제의 도입으로 전기를 맞이하고 있다.

SMA는 5번 염색체에 존재하는 *SMN1* (Survival Motor Neuron) 유전자의 동형접합형 유전자 복제수 결손 또는 점돌연변이와 복제수 결손의 복합이형접합 돌연변이에 의해 SMN 단백이 소실되어 발생한다. *SMN1* 유전자와는 7번 엑손부위에 단일염기서열 차이를 보이는 패럴러그 유전자인 *SMN2* 유전자가 존재하는데 이러한 단일염기변이는 *SMN2* 전사물의 90%에서 7번 엑손이 소실된 불안정한 절단 단백 (SMNΔ7)을 형성함으로써 빠르게 분해되고, 약 10% 정도에서는 정상적인 길이의 단백을 생성한다. SMA는 발병 연령, 중증도, 운동 능력, 질병의 진행 양상에 따라 임상적으로 0~4의 총 5개의 유형으로 나눌 수 있는데 일반적으로 SMA 질병의 중증도는 SMN2 유전자의 복제수가 증가할수록 양호한 것으로 알려져 있어, 임상적 중증도가 가장 높은 SMA 제1형은 ~2개, 2,3형은 3~4개, 임상적 중증도가 가장 낮은 4형는 4개 이상의 SMN2 복제수를 갖는 것으로 보고된 바 있다.

최근 유전자 표적 SMN 대체 치료제로 nusinersen (스핀라자, 바이오젠), onasemnogene abeparvovec (졸겐스마, 노바티스), risdiplam (에브리스디, 로슈)의 3가지 약제가 국내에서도 허가되어 사용 중에 있다. 국내에서 2017년 제일 처음 허가된 스핀라자는 antisense oligonucleotide로 *SMN2*의 pre-mRNA을 조절하여 SMN 단백의 발현을 증가시키는 약제로 국내에서는 1) 5q SMN-1 유전자의 결손 또는 변이의 유전자적 진단, 2) 만 3세 이하에 SMA 관련 임상 증상과 징후 발현, 3) 영구적 인공호흡기를 사용하고 있지 않는 경우의 조건을 모두 만족하는 경우 급여 대상이 된다. 2020년 허가된 에브리스디는 소분자 약제로 스핀라자와 유사하게 *SMN2*의 splicing을 조절하는 원리로 작용하는데 아직 국내 급여 기준은 마련되지 않은 상태이다. 졸겐스마는 가장 최근인 2021년에 허가된 약제로 앞의 두 약제와는 달리 벡터에 삽입된 *SMN1* 유전자를 대체하는 원리로 작용하며, 환자의 *SMN2* 복제수가 투여 대상을 선정하는데 기준으로 사용된다. 졸겐스마는 직접 유전자를 대체하는 방식으로 평생 1회만 투여하면 되지만 매우 고가인 약제 항목으로서 국내에서는 요양급여 적용 여부에 대한 사전승인제도 적용 항목이다. 사전승인제도란 고위험, 고비용이거나, 대체불가능한 행위 및 약제항목에 대한 요양급여적용여부를 사전에 심의하는 제도로서 졸겐스마에 대해 지난 7월 다음과 같이 1) 5q SMN1 유전자의 결손 또는 변이의 유전자적 진단, 2) SMA 1형의 임상적인 진단이 있거나, 증상 발현 전이라도 SMN2 유전자의 복제수가 2개 이하, 3) 투여시점 기준 생후 9개월 미만 환아와 같은 세부 인정 기준이 고시된 바 있다.

SMA 진단을 위한 유전자검사로 과거 유전자검사의 초기에는 정성적인 PCR-RFLP가 사용되었으나 *SMN1/SMN2* 유전자[Multiplex ligation dependent probe amplification (MLPA) 검사가 신의료기술로 고시된 2010년 1월 이후 MLPA가 통상 검사로 보편화되었다. 이에 따라 국내에서는 10년 이상 SMA 진단을 위한 MLPA검사 경험이 축적되었으며, 정도관리협회 및 한국유전자검사평가원의 외부정도관리 프로그램이 활용되면서 검사의 질을 확보할 수 있었다. 검사실에서는 MLPA 내부정도관리를 위하여 Q, D, X, Y-fragment 확인을 통하여 핵산의 질과 검체 오류를 점검하고, 참조 소식자비, MLPA 스코어 등의 데이터 체크 등을 기본적으로 수행하여 MLPA 실험의 공통적인 강건성을 확보하게 된다.

SMA의 진단에는 *SMN1* 유전자 분석이 필수 요소이지만 SMN 표적 치료제 특히 최근 도입된 졸겐스마의 경우 사전승인 제도의 세부 인정 기준으로 *SMN2* 복제수 기준이 포함됨에 따라 *SMN1* 유전자 뿐 아니라 *SMN2* 복제수에 대한 정확한 분석 및 해석을 제공하는 것이 중요한 고려 사항이 되었다. 이에 따라 기존에 SMN 분석 공통 사항 이외에 *SMN2* 분석을

위한 사항을 점검할 필요가 있다. MRC Holland에서 제공하는 SMA 관련 시약은 검사의 일차 목적에 따라 여러가지로 제공되고 있는데 P060 및 P460의 경우 일차적으로 보인자 검출을 목적으로 하며 P021의 경우 환자 진단을 목적으로 한다. 세 개 제품은 공통적으로 두 유전자 각각에 7번과 8번 엑손에 특이적인 소식자는 모두 포함하고 있기 때문에 대조검체의 *SMN2* 복제수 검증 절차를 거쳐 검체 선별이 가능하다면 *SMN2* 복제수 분석이 가능하다. 단 P021의 경우 비특이적인 *SMN* 1-6 엑손 및 7-8 엑손 소식자가 추가로 포함되어 있어 *SMN1* 복제수가 0 또는 1일 경우 비특이적인 소식자의 중간값을 기준으로 *SMN2* 복제수를 결정할 수 있는 해석 기준이 마련되어 있어 좀더 편리하게 활용이 가능하다. 일반 인구 집단에서 *SMN2* 복제수는 매우 다양하게 존재하는데 저자가 100명의 한국인을 대상으로 유전형 분석한 결과에 의하면 *SMN2* 복제수가 2인 경우는 전체의 64%였으며 나머지는 다양한 복제수를 보이기 때문에 무작위 방식으로, 소수의 검체를 고를 경우 2개 복제수를 가진 검체가 선정되지 않을 가능성이 있어 최종 검사 결과에 영향을 주게 된다. 그러므로 *SMN2* 분석을 위한 대조검체를 적절하게 선정하는 것이 매우 중요하다. 최소 20검체 정도 정상인을 대상으로 검사를 진행하고 참조 물질 선정을 위한 DNA SD082를 실험에 포함하면 좋은데 이 물질은 대조검체를 선정하기 위한 목적으로 사용하여야 하며 통상적인 데이터 normalization 용도로는 사용하지 않도록 한다.

졸겐즈마주 요양급여 신청서에는 환자의 임상적인 소견과 함께 유전자검사의 검사일자, 검사결과, *SMN2* 복제수를 기재하도록 되어 있기 때문에 검사실에서 제공하는 결과보고서가 심의에 직접적인 근거가 되므로 각 검사실에서는 SMN2 유전자 복제수를 해석하여 검사 결과란에 반드시 기재하는 것이 필요하다. 이러한 개별 검사실의 노력과 함께 학회 차원에서는 그동안 수행하여온 *SMN1* 중심의 외부정도관리 프로그램에서 *SMN2* 를 함께 평가할 수 있는 문항 마련을 고려해야 할 것으로 생각된다.

[참고 문헌]

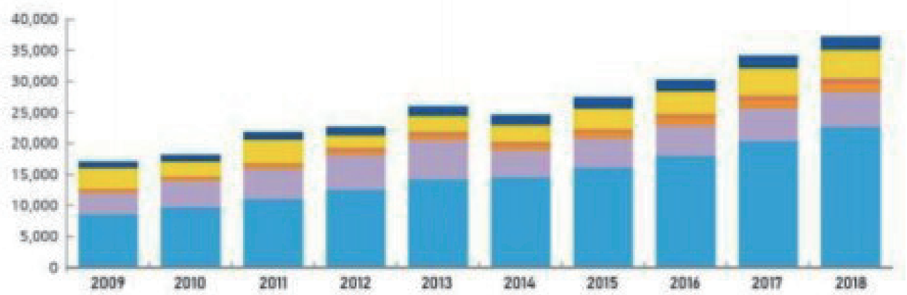
Korean J Lab Med 2010;30:93-6
Cell Reports Medicine 2021;2:1-19
보건복지부 고시 제2022-160호, 181호, 189호
보건복지부 홈페이지(www.mohw.go.kr) > 정보 > 법령 > 훈령/예규/고시/지침
https://www.mrcholland.com/


01
02

차세대염기서열분석(NGS) 기반의 조직적합성항원(HLA)검사 패널 및 분석 소프트웨어

엔젠바이오

고령화로 인한 노화 또는 치명적 질병(고형암, 혈액암) 등의 치료수단으로 장기 및 조혈모세포이식(골수이식)에 대한 관심이 고조되고 있습니다. 국립장기이식관리센터(KONOS)의 통계자료에 의하면 2017년 3월 이식대기자는 30,286명으로 매년 2,000여 명씩 증가하고 있는 추세이며, 매년 1,600건 이상의 이식이 시행되고 있습니다.



구분	2009년	2010년	2011년	2012년	2013년	2014년	2015년	2016년	2017년	2018년	전년대비 증감율(%)
신장	8,488	9,622	10,964	12,463	14,181	14,477	16,011	17,959	20,283	22,620	▲11.52
간장	3,501	4,279	4,895	5,671	6,334	4,422	4,774	4,969	5,411	5,649	▲4.40
췌장	373	435	532	603	715	766	890	1082	1210	1334	▲10.25
심장	138	202	257	343	433	342	400	431	577	642	▲11.27
폐장	20	39	88	123	194	99	120	119	168	245	▲45.83
췌도	4	6	18	23	23	25	28	32	33	34	▲3.03
소장	8	12	10	17	21	20	18	19	19	20	▲5.26
골수	3,426	2,390	3,746	1,941	2,448	2,761	3,323	3,702	4,364	4,497	▲3.05
안구	1,097	1,204	1,351	1,511	1,687	1,695	1,880	1,973	2,122	2,176	▲2.54
계	17,055	18,189	21,861	22,695	26,036	24,607	27,444	30,286	34,187	37,217	▲8.86

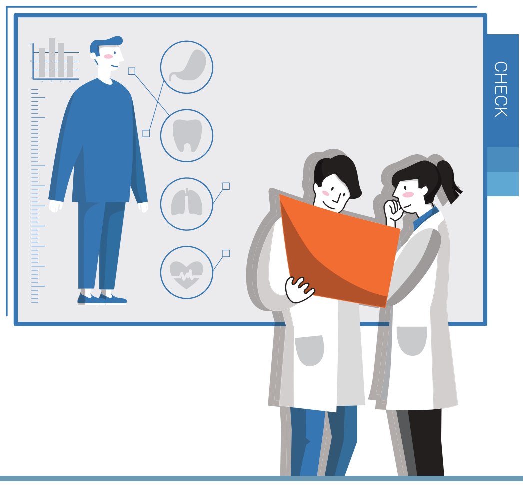
그림1. 국립장기이식관리센터(KONOS)의 연도별 이식대기자

장기, 골수 등을 이식하기 위해서는 공여자와 수여자의 조직적합성이 높아야 이식 후 거부 반응이 적은 것으로 알려져 있으며, 조직적합성을 알 수 있는 HLA의 종류는 개인의 유전자에 따라 결정이 되기 때문에 이식 전 공여자와 수여자의 HLA 종류를 알아보는 유전자 검사가 필수로 자리잡고 있습니다. 이에 최근 차세대 염기서열 분석 기술(NGS)이 발전함에 따라 짧은 시간에 대량의 검체가 처리 가능한 NGS 기반의 고해상도 HLA 형별 분석에 대한 연구 및 검사가 각광받고 있습니다. 건강보험심사평가원의 통계자료에 따르면, 2021년 NGS 기반의 고해상도 HLA 검사수는 전년대비 2배 이상 증가하여 약 4,400회로 집계되었고, 기존의 SBT 방식의 검사는 전년대비 약 21% 감소하는 추세를 보였습니다.

성공적인 이식을 위한 NGS 기반의 조직적합성항원 (HLA)검사의 필요성

고형장기와 조혈모세포 이식에 있어서 근본적인 장애는 타인의 항원에 대한 면역반응에 의해 야기되는 거부현상으로, 이식의 성공률을 높이기 위해서는 면역반응을 방지 또는 최소화해야 하므로, 조직적합성 항원 검사는 성공적인 장기이식을 위한 가장 중요한 부분입니다.

보통 조직적합성 검사는 HLA-A, HLA-B, HLA-DR 등 3개 HLA 유전자좌를 검사하며, 이들 3개 유전자좌에 대해 모두 적합한 경우 6/6 적합(match) 또는 0 부적합 (zero mismatch)으로 판단합니다. 장기이식 시, 5년 생존율은 HLA가 완전히 일치하는 형제자매의 경우는 84% 정도이며, HLA 1개 일배체형 일치 가족의 경우는 73%, 뇌사공여자의 경우 66% 등의 순서로 부적합한 HLA 항원 개수가 증가할수록 생존율은 단계적으로 낮아지게 됩니다. 조혈모세포 이식시에는 공여자의 전체 면역 시스템이 환자에게 이식되기 때문에 더 정확하고 정밀한(High resolution HLA typing) 검사가 필요합니다. HLA가 완벽히 일치할수록 이식 성공률이 높고, 중요한 합병증인 급성 이식편대숙주병(GvHD) 발생 위험성이 감소합니다.



최근 다양한 분자생물학적 진단기법과 치료법의 개발로 악성 혈액암과 난치성 자가면역질환에서 진단 및 치료 목적의 HLA 대립 유전자 형별 검사가 증가하고 있습니다. 특히 HLA 유전자는 사람이 갖고 있는 유전자 중 다형성(polymorphism)이 가장 심한 특징을 가지고 있으며, HLA 유전자좌(locus)에는

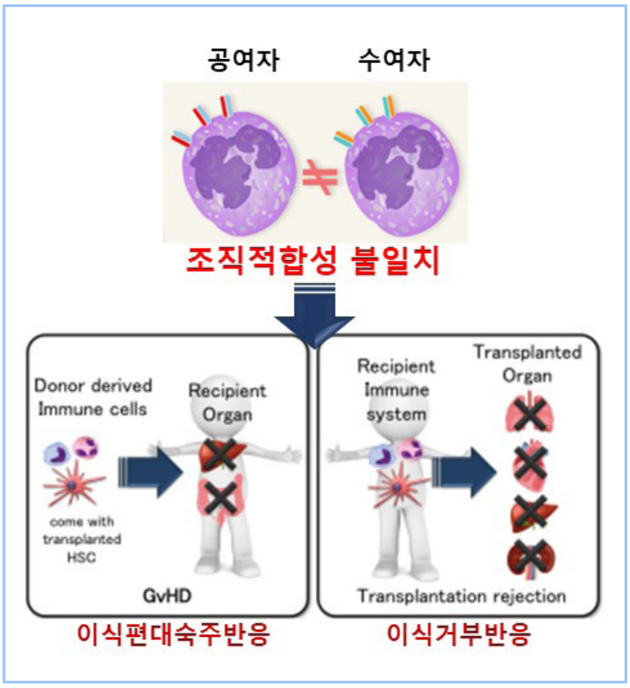


그림 2. 조직적합성항원(HLA)의 불일치에 따른 부작용

다수의 대립유전자(allele)가 존재하고, 기존의 HLA-SBT 검사 target exon 이외에 추가 영역에 대한 분석을 수행해야만 식별되는 신규 대립유전자형의 빈도가 증가하고 있습니다. 대립유전자 수가 급격하게 증가하면서 보다 성공적인 골수 및 조혈모세포이식을 위한 4 digit 이상의 고해상도 HLA 유전자형별 검사의 중요도가 높아지고 있습니다.

[고해상도 조직적합성항원 검사 NGS 패널 HLAaccuTest™]

자사가 제공하는 HLAaccuTest™은 국내 식품의약품안전처 체외진단의료기기 제조허가를 획득한 제품으로 이식 공여자 또는 수여자의 혈액에서 추출된 DNA를 차세대염기서열분석법(NGS)으로 조직적합성항원 중 HLA-A, B, C, DRB1, DQB1 대립유전자를 고해상도로 식별하여 골수 또는 장기 이식을 위한 조직적합성 검사에 사용하는 체외진단용 패널입니다.

사람의 혈액에서 추출한 DNA를 대상으로 중합효소연쇄반응(PCR)을 이용하여 HLA-A, B, C, DRB1, DQB1 유전자 영역(Exon 및 intron 영역)을 증폭시키며, HLAaccuTest™_Library Preparationn Kit와 HLAaccuTest™_Library Preparation Index Kit는 증폭된 amplicon을 차세대염기서열분석 장비에서 분석이 가능한 형태의 DNA 라이브러리를 제작하는데 사용됩니다.

자사의 HLAaccuTest™는 단순한 스텝으로 구성되어 있으며, 5종의 HLA 유전자의 주요 exon/intron 지역을 확인할 수 있습니다. 특히 DRB1, DQB1의 경우 넓은 지역을 커버하고 있어 판독의 모호성(ambiguity rate)

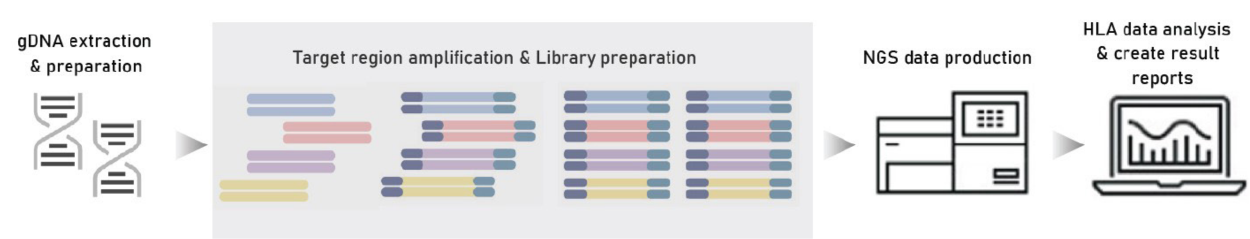


그림3. HLAaccuTest™의 검사 방법

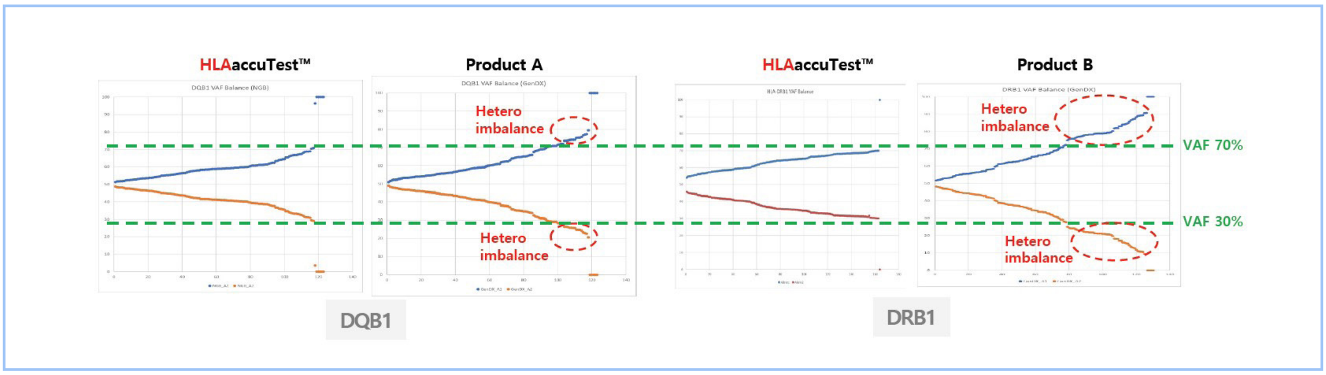


그림4. 대립유전자 균형 내부테스트 결과

을 감소시켰으며, 대립유전자간 균형(allele balance)을 개선하여 이형접합체(heterozygote)에서 안정적인 염기서열분석 결과를 얻어 정확도를 향상시켰습니다. 자사는 제품 개발 과정에서 국내 대형병원과의 협업을 통해 충분한 임상 테스트를 통한 패널과 분석 파이프라인의 개발 및 교정을 거쳤고, 한국인 환자에게 최적의 결과를 도출할 수 있도록 하였습니다.

[조직적합성항원(HLA) 검사를 위한 분석 소프트웨어 EasyHLAanalyzer™]

EasyHLAanalyzer™는 자사의 정밀진단용 패널을 사용하여 HLA 검사시약으로부터 생산된 NGS 데이터를 생물정보학 파이프라인을 적용, 자동 분석하고, HLA 유전자형 판독 및 임상보고서 작성까지 원스톱으로 가능하도록 구현하였습니다.

전문가의 분석 시나리오를 바탕으로 소프트웨어가 설계되었으며, 결과 확인 및 리뷰를 위한 화면 간 이동을 최소화, 분석 효율성을 향상시킬 수 있도록 소프트웨어 화면을 구성하였습니다. 사용자는 간단히 분석 데이터를 서버로 업로드 하는 작업만 수행하면, 서버에서 자동으로 데이터를 분석하여 사용자에게 분석 결과를 제공함으로 사용자의 편의성을 한층 높혔습니다. 또한, Genotype 결과를 리뷰하고 확인함에 있어 대화형으로 리뷰화면을 구성하여 리뷰어간 리뷰결과의 승인/변경/거절을 확인하고 추적하는데 용이한 장점이 있습니다.

그림5. EasyHLAanalyzer™의 단계별 사용 방법

1차 진료에서 eConsult를 통한 유전 서비스 제공 향상

임지숙
서울성모병원

유전 검사 결과를 보고하고 임상 진료의로부터 의뢰된 협진들에 답하면서, 종종 진료의와의 소통 및 유전 교육의 필요성을 느끼게 됩니다. 많은 임상 학회 및 세미나에서 유전 검사와 유전 질환에 관한 강의가 이루어지긴 하지만, 특히나 병원 내 유전클리닉이 없는 경우, 임상 진료의는 환자 진료 및 관리에 대한 유전적 논의 사항이 있을 때 시기적절하게 해결될 수 있는 창구가 필요할 것임을 짐작할 수 있습니다. 본 논문에서는 캐나다에서 시행되고 있는 eConsult라는 전자협진 프로그램의 실행 경험을 통해 이러한 문제들에 대한 잠재적 해결 가능성과 문제점들을 소개합니다.

서론

유전 및 게놈 정보의 이점은 특히 개인 맞춤 진단, 예후, 위험 평가 및 관리 분야에서 점점 더 인정받고 있습니다. 유전 의학을 1차 진료에 통합하는 것은 유전학 서비스에 대한 인식 부족, 언제 그리고 어떻게 유전으로 의뢰할지 등과 같은 지식의 부족, 일부 유전자 검사의 임상적 유용성 인식 부족, 유전학을 임상 실무에 통합할 시간의 부족 등의 여러가지 장벽으로 인해 어려움을 겪고 있습니다. 또한, 1차 의료진(primary care providers, PCP)이 유전전문가(geneticists) 및 유전클리닉에 익숙하지 않고, 이들 중 다수가 유전전문가에게 직접 의뢰한 적이 없다고 보고된 바 있습니다.게다가, 유전학 서비스의 증가하는 수요를 충족시킬 유전전문가가 국제적으로 부족하여, 대기시간이 길고, 유전 센터가 종종 환자가 접근하기에는 너무 멀어 서비스 제공의 불평등이 있습니다. 캐나다 온타리오주에서 긴급하지 않거나, 산전 유전 검사가 아닌 경우, 유전적 의뢰를 위한 대기 시간은 1개월에서 2년 사이입니다.

전자 협진(eConsult)은 1차 의료진과 유전전문가를 연결하는 무료로 제공되는 온라인 플랫폼입니다. 본 연구에서는 eConsult가 1차 진료에서 유전학 서비스 제공을 개선하는 데 효과적인지에 대해 알아보고자 하였습니다.

방법

eConsult는 1차 의료진 유전전문가가 환자에 대해 직접 의사소통 할 수 있는 의사소통의 한 형태로, 온타리오 주의 모든 의료 제공자와 환자가 무료로 이용할 수 있습니다. 1차 의료진은 보안 웹기반 포털을 통해 환자 관련 질문을 제출합니다. 케이스는 가능한 전문가에게 할당됩니다. 전문가는 보안사이트를 통해 케이스에 엑세스하라는 이메일 알림을 받고, 답변은 1주일 이내에 제공될 것으로 기대됩니다.

본 연구에서는 eConsult의 유용성에 관하여 1차 의료진을 대상으로 한 설문, eConsult 유형 및 적절성에 대한 유전전문가의 추적 양식(tracking form) 평가, eConsult에 대한 유전전문가의 인터뷰가 수행되었습니다.

결과

· eConsult 서비스를 경험한 1차 의료진의 구성 및 평가

연구 기간 동안 유전학 eConsult를 제출한 205명의 1차 의료진 중 179명은 의사였고, 나머지 26명은 간호사였습니다. 18개월의 연구 기간(2019년 1월~2020년 6월)동안 1차 의료진이 제출한 eConsult는 305건으로, 89.2%(272건)는 의사가, 10.8%(33건)은 개업 간호사가 제출하였습니다.

대부분의 eConsult는 성인환자(257, 84.3%)와 18세 미만의 환자(48건, 15.7%)에 대한 협진이었습니다. 약 2/3(207건, 67.9%)의 eConsult는 일반 유전학에 관한 내용이었고, 나머지 1/3은 (98건, 32.1%)은 암 유전에 관한 내용이었습니다. 유전전문가들은 질문에 답하는 데 중앙값으로 10분(SD=7.3)이 걸렸고, eConsult 당 중앙값 $33.33 캐나다 달러(SD=24.2)를 받았습니다. 대부분의 eConsults(265, 86.9%)는 1개의 응답만 필요로 했으며 추가 정보가 필요하지 않았습니다. 1차 의료진이 eConsult를 제출한 후 첫번째 응답을 받은 시간의 중앙값은 1.8일(SD=3.5)였습니다. 표 1은 eConsult 연구 종료 시 시행된 설문조사에서 1차 의료진이 보고한 환자에 대한 eConsult 결과를 보여줍니다.

유전학 eConsults의 절반 이상에 대해 1차 의료진은 “내가 시행할 새로운 조치에 대해 좋은 조언

을 받았다.”고 응답했습니다(169, 55.4%). 1/3 이상의 경우 1차 의료진이 “원래 추천을 고려했었지만, 지금은 필요하지 않다”고 응답했습니다(110, 36.1%). 5.9%(18)의 경우, “원래는 의뢰를 고려하지 않았지만, eConsult에서 유전전문가의 조언에 따라 이제 의뢰를 시작했다.”고 응답했습니다. 대다수의 1차의료진은 eConsult 응답이 환자에 대한 지속적인 평가 및 관리에 “중요 또는 매우 중요”하다고 평가했습니다. 절반 이상의 1차의료진(160, 52.4%)은 그들이 제출했던 특정 eConsult 질문이 차후 지속적인 교육 프로그램으로 통합되어야 할 중요한 임상문제를 다룬다는 것에 “동의 또는 매우동의” 한다고 응답했습니다.

표 1. eConsult 1차 의료진 연구 종료 설문조사 응답 (N=305)

질문: 다음 중 환자에 대한 eConsult 의 결과를 가장 잘 설명한 것은 무엇입니까?		
결과	N	%
1. 원래 하려던 조치를 확인할 수 있었다.	106	34.8
2. 내가 실행할 새로운/추가 조치에 대해 좋은 조언을 얻었다.	169	55.4
3. 내가 실행할 수 없는 새로운/추가 조치에 대한 새로운 좋은 조언을 얻었다.	5	1.6
4. 위 항목 모두 해당없음	25	8.2
질문: 이 eConsult의 결과로 다음과 같이 말할 수 있다.		
응답	N	%
1. 원래 (유전전문가에게) 의뢰를 고려하고 있었지만, 이제 필요하지 않다.	110	36.1
2. 원래 의뢰를 고려하고 있었고, 지금도 필요하다.	89	29.2
3. 원래 의뢰를 고려하지 않았고, 지금도 필요하지 않다.	55	18
4. 원래 의뢰를 고려하지 않았지만, eConsult 결과에 따라 의뢰를 시작하였다.	18	5.9
5. 기타*	33	10.8

eConsult, 전자 협진

*총 24건의 의견, 14건 재분류, 1차의료진이 의뢰 고려 2건, 환자가 의뢰 거부 2건, 1차의료진이 환자와 논의 1건, 이미 작성된 의뢰를 할당하는 것을 도움 1건, 이전 권장 사항 업데이트 1건, 다음 단계에 대한 확신 없음 1건, eConsult가 도움이 되지 않음 1건, 해당 사항 없음 1건.

연구에 참여한 유전전문가의 구성 및 평가

연구 당시 7명의 임상 유전전문가가 참여하였습니다. 표 2는 참여 유전전문가가 답한 eConsult 질문 관련 질환입니다. 131개의 eConsult 중 84.7%(111건)는 성인에 대한 것이고, 15.3%(20건)은 소아과에 대한 것이었습니다. 대부분의 eConsult (68건, 51.9%)는 암에 관한 질문이었고, 그 중 절반 이상이 유방암/난소암에 관한 질문이었습니다. eConsult 의 48.1%(63건)에서 유전전문가는 가정의가 제기한 질문에 대한 답을 알것으로 예상한다는 물음에 “동의하지 않음/강하게 동의하지 않음”으로 응답했습니다.

표 2. 참여 유전학자가 작성한 eConsult 질문의 질환 범주 (N=131)

범주	N	%
암	68	21.9
유방암/난소암	38	29
증후군	11	8.4
인종	7	5.3
유전자 검사 및 기술	6	4.6
결합조직질환	6	4.6
정신건강	5	3.8
심혈관질환	3	2.3
선천 기형	2	1.5
약물 유전체학	2	1.5
대사장애	2	1.5
소비자 직접 유전자 검사	2	1.5
혈색소침착증	0	0
기타	20	15.3

eConsult, 전자 협진

3명의 응답자가 하나 이상의 질환을 선택

유전전문가와의 인터뷰 결과

- 일반적으로 참여 유전전문가들은 eConsult 서비스를 긍정적으로 보았습니다. 회신받은 의료진의 만족도가 높다고 설명했습니다.

- 유전전문가들은 eConsult를 사용하면 접근성을 높이고 효율성을 개선함으로써 유전학 서비스 제공에 도움이 될 수 있는 여러가지 방법을 설명했습니다. 그들은 eConsult가 유전학 전문가의 부재로 발생할 수 있는 유전학 상담에 대한 접근의 일부 불평등을 잠재적으로 줄일 수 있다고 설명했습니다.

  "환자가 유전학 클리닉에 가는 것이 매우 어려운 도시가 많이 있습니다. 유전전문가가 어디에 있는지도 모르는 의사도 있을 수 있습니다."

- 유전전문가들은 의뢰가 부적절한지 조기에 판단하고 의뢰 대기 시간을 잠재적으로 줄이고 효율성을높일 수 있음을 언급했습니다.

  "환자가 2년 동안 기다리게 하여 다른 곳으로 의뢰하는 것이 더 나았다거나, 실제로 진료를 받을 필요가 없다는 사실을 알게 하는것보다, 자원과 긴 대기 시간의 측면에서 엄청난 압박을 받고 있음을 감안할 때, eConsult 사용은 효과적입니다"

“유전 클리닉에 의뢰가 필요한 몇 명이 있었지만, 그 외 다른 사람들은 의뢰를 거부할 환자들이었습니다. 오래 기다려 의뢰 거부 응답을 받지 않고, 이메일을 통해 간단히 답변을 받을 수 있었습니다.”

“우리는 원래는 의뢰되지 않았을, 하지만, eConsult 회신을 통해 정말로 의뢰되어야 할 환자를 알릴 수 있었습니다”

- 일부 참가자는 유전학 상담을 기다리는 동안 또는 상담 대신 1차 의료진이 조사를 수행하도록 제안함으로써 eConsult 가 효율성을 향상시킬 수 있음을 지적했습니다.

  “필요한 의뢰의 경우에도 전문가가 대기시간을 활용하기 위해 사전에 필요한 조사를 권장할 수 있다는 점에서 다른 역할을 한다고 생각합니다”

- 또한, 참여 유전전문가들은 eConsult가 교육적 가치가 있다고 말했습니다.

  “질문을 하는 의사를 위한 학습에 적합하고, 누군가는 질문에 답하는 방법을 알아내야 할 때 잠재적으로 저에게도 도움이 되는 교육 도구로서의 가치가 있다고 생각합니다. 그리고 나는 이를 통해 그들이 언제 유전상담을 의뢰할지를 더 잘 알게되는 것을 의미한다고 생각합니다.”

- 참가자들은 eConsult를 위한 보안 플랫폼에 감사하며, 보다 비공식적인 이메일이나 복도상담과 달리 시간에 대한 보상을 받았다고 말했습니다.

- 전문가들은 1차 의료진의 지식부족에 대한 약간의 좌절감을 표현했습니다. “많은 질문이…실제로 제가 받는 질문에 놀랐습니다. 왜냐하면 가정의가 알았어야 하는 질문이거나 알아낼 수 있었어야..” 그들은 흔한 eConsult 질문에 대한 평생 교육 행사를 계획할 것을 제안했습니다. 추가적으로, 서비스에 대한 인지가 향상된다면, 반복 질문을 줄이고, 더 복잡한 질문들을 다루게 될 것입니다.

- 참가자들은 eConsult가 잘 실행되었지만, 분류 및 대기 시간에 영향을 미치기에는 제한적이라고 말했습니다. eConsult 조언이 제공된 가족력의 정확성, 대기 명단에 효과를 주기 위해 답해야 할 eConsult의 양 조절 또는 할당 작업을 누가 수행할지 등에 대한 우려가 있었습니다.

논의

이 연구는 eConsult가 1차 의료진이 임상적으로 유용하고 중요하게는 임상 유전전문가가 수용할 수 있는 유전적 질문에 대한 시기적절하고 효율적인 답변을 제공한다는 것을 보여주었습니다. eConsult의 결과, 절반 이상의 사례에서 1차 의료진이 해당 환자에 대한 새로운 조치를 시행할 계획이었고 절반 이상의 사례에서 원래 계획했던 의뢰는 이제 필요하지 않은 것으로 확인되었습니다. 이는 이전에 보고된 다양한 전문분야에 대한 eConsult 서비스 및 유전학 eConsult의 파일럿 프로젝트의 성과와 유사합니다. 이 연구는 참여 유전전문가의 관점을 추가하여 eConsult가 더 멀리 떨어져 있거나 제대로 서비스를 받지 못하는 지역의 1차 의료진 및 환자를 위한 유전학 상담에 대한 접근성을 높이고 접근의 형평성을 달성하고 잠재적으로 효율성을 높이고 대기 시간을 줄일 수 있는 가능성을 제공하는 것을 보여줍니다.

이 연구는 1차 의료진의 유전적 교육 요구에 대한 새로운 통찰을 제공합니다. eConsult의 약 20%에서 참여 유전전문가들은 1차 의료진이 제기된 질문에 대한 답을 알고 있을 거라고 예상했으며, 인터뷰에서 이에 대해 약간의 좌절감을 표현했습니다. 1차 의료진의 유전자 검사 및 의뢰 지침을 포함한 유전에 관한 지식의 부족이 널리 보고되어 왔습니다. eConsult의 질문을 통해 나타난 지식 격차를 기반으로 한 지속적인 교육은 1차 의료진의 관심을 끌 가능성이 높으며 시간이 지남에 따라 eConsult의 특성을 변경하여 복잡성을 증가시킬 수 있습니다.

현재는 1차 의료진이 혈색소침착증에 대한 유전자 검사를 주문하고, 전반적 발달지연 및 지적장애가 있는 아동조사를 위한 1차 유전자 검사(염색체 마이크로어레이 분석 및 취약 X 증후군 검사 등)를 지시하고 있습니다. 과거에는 이러한 검사가 유전전문가와 상의하거나 유전전문가에 의해 지시되었을 것입니다. 이러한 현황에 따라 일부에서는 1차 의료진이 일부 조건에 대한 유전상담 및 검사를 제공해야 한다고 말합니다. 참여 유전전문가가 설명한대로 eConsult를 통해 유전전문가는 유전상담 전에 시행할 평가에 대해 1차 의료진에 조언하고 교육함으로써 효율성을 높이거나 양성 검사 결과 또는 특정 기준이 충족되는 경우에만 의뢰가 필요한 적절한 검사를 알려줄 수 있습니다. 이를 위해서는, 1차 의료진이 유전자 검사를 주문하고 결과를 해석하고 전달하는 데 적절한 지침이 필요합니다.

결론

eConsult는 적시에 유전학 조언을 받을 수 있고, 불필요한 환자 의뢰를 피하기 위한 잠재적인 솔루션을 제공하지만, 접근도 및 대기 시간에 더 큰 영향을 미치려면 1차 의료진 및 유전전문가의 진료에 체계적 통합이 필요합니다.

[참고 문헌]

Carroll JC, Liddy C, Afkham A, et al. Use of eConsult to enhance genetics service delivery in primary care: A multimethod study. Genet Med. 2022

차세대염기서열분석법을 이용한 유전성 암 유전자 검사 결과 설명 및 결과지 작성 권고안 개발 경험

김도훈

계명의대

차세대염기서열분석(next-generation sequencing, NGS)은 기존의 Sanger 염기순서 검사법과 구별되는 새로운 염기서열분석 검사법이며, 다량의 유전 정보를 효율적으로 빠르게 얻을 수 있어서 기존의 Sanger 염기순서 검사법을 이용한 진단의 제한을 극복할 수 있게 해줍니다. NGS는 전세계적으로 기초과학분야에서부터 임상진단분야에 이르기까지 광범위하게 사용되고 있으며, 국내에서는 2017년 3월부터 NGS기반 유전자검사에 대해 보험급여를 시작한 이래 많은 검사실에서 연구와 임상진단분야에 활발히 이용되고 있습니다. 하지만 국내에는 아직 NGS기반 유전자검사의 결과보고서에 대한 표준 지침이 없어 각 검사실마다 다양한 형식으로 작성되어 보고되고 있습니다. 또한 아직 국내 NGS기반 유전자검사의 결과에 대한 설명 지침도 없으므로 각 의료기관에서 다양한 형태로 환자에게 결과 설명이 이루어지고 있는 실정입니다.

이에 본 연구진들은 우선 임상에서 활용도가 높은 유전성 암 관련 NGS 유전자패널검사 결과의 설명과 결과보고서에 대한 권고안을 제안하고자 하였습니다. 이 지침 및 권고안은 미국유전상담학회(National Society of Genetic Counselors, NSGC), 미국종합암네트워크(National Comprehensive Cancer Network, NCCN), 미국의학유전학회(American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG), 미국분자병리학회(Association for Molecular Pathology, AMP), 미국병리학회(College of American Pathologists, CAP), 미국식품의약국(Food and Drug Administration, FDA), 유럽임상유전과학회(Association for Clinical Genomic Science, ACGS), EuroGentest, 북유럽임상유전체학회(Nordic Alliance for Clinical Genomics), 경제협력개발기구(Organization for Economic Cooperation and Development, OECD)의 관련 지침 및 권고안들을 참고하여 국내 실정에 맞게 조정하였습니다.

우선 유전성 암 관련 NGS 유전자패널 검사 결과에 대한 설명 권고안은 유전성 암 유전자검사에 대한 것이므로 암 조직을 이용한 유전자검사에는 해당되지 않음을 유의하여 다음의 주제들을 중심으로 정리하였습니다; 검사의 목적 상기, 유전자에 관한 정보, 결과에 대한 설명, 검사의 기술적 부분, 경제적 측면, 정신사회적 측면, 비밀 유지, 결과의 활용, 가족 검사, 미성년자에 대한 검사, 상담 내용의 기록. 결과의 활용에 대해서는 유전성 유방/난소암 증후군 유전자(*BRCA1*, *BRCA2*), 리-프라우메니 증후군 유전자(*TP53*), 린치 증후군 유전자들(*MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2*, *EPCAM*), 폰 히펠-린다우 증후군 유전자(*VHL*)에서 병원성 변이가 확인된 보인자에 대한 진료 지침을 정리해 보았습니다.

다음으로 유전성 암 관련 NGS 유전자패널 검사 결과보고서에 대한 권고안은 다음의 주제들을 중심으로 정리하였습니다; 명확성, 결과 보고서 요약 페이지, 그 외 보고서 구성 내용, 변이 명명법, 변이 분류, 미분류 변이, 상염색체 열성 질환, 검사 목적과 상관없이 우연히 발견된 이차적 결과(Secondary findings), 검사의 질 관리 측정 항목 보고, 검사의 제한 사항, 관련 가이드라인 준수, 가족검사 보고서, 익명성, 재분석. 또한 병원성 변이 및 미분류 변이가 발견된 경우, 상염색체 열성 질환 관련 유전자에서 하나의 병원성 변이만이 이형접합체로 발견 및 우연히 발견된 이차적 결과가 검출된 경우, 재분석 경우의 유전성 암 관련 NGS 유전자패널검사 결과보고서 양식을 제시해보았습니다. 이 결과 보고서 권고안은 어디까지나 권고안으로 개별 기관의 특성 및 다양한 의료현장의 실정을 반영하여 일부 변형 또는 보완하여 적용할 수 있다는 점을 유념해야 합니다.

본 연구진은 이 권고안을 통한 유전성 암 관련 NGS 유전자패널검사 결과의 설명과 결과보고서의 표준화가 각 검사실, 임상 의사, 환자 간의 원활한 소통에 기여하고 유전 상담의 질을 높여 결과적으로 보다 나은 환자 진료에 도움을 줄 수 있을 것으로 기대합니다.

최신 보험정보

항 목	제 목	세부인정사항	비 고
누658 핵산증폭 누659 핵산교잡 누660 염기서열분석- 유전자형 그룹 3	인유두종 바이러스 검사 (Human Papilloma Virus, HPV검사)의 급여기준	1. 인유두종 바이러스(Human Papilloma Virus, HPV) 검사의 적응증은 다음과 같이 하며, 동 기준 이외에 시행한 경우에는 비급여토록함. - 다 음 - 가. 자궁질세포병리검사상 미확정 비정형 편평세포(ASC-US) 이상의 변화된 소견이 있는 경우 나. 조직검사상 구인두암 또는 구인두전구암이 확인된 경우 다. 상기 가. 또는 나. 이후 추적검사가 필요한 경우 2. 산정방법 위 1항에 의한 적응증에 해당하는 경우 검사방법에 따른 다음 검사항목 중 1가지 검사만 인정함. 다만, 중합효소연쇄반응법(PCR)에 의한 HPV 검사인 누658가, 누658나, 누658바 검사는 여러 HPV type을 실시하더라도 소정점수의 200%까지만 산정함. - 다 음 - 가. 누658가 핵산증폭-정성그룹1-인유두종바이러스 나. 누658나 핵산증폭-정성그룹2-인유두종바이러스 다. 누658바 핵산증폭-유전자형그룹1-인유두종바이러스 라. 누659나 핵산교잡-유전자형그룹1-인유두종바이러스 마. 누660나 염기서열분석-유전자형그룹3-인유두종바이러스 3. 위 1항에 의한 적응증에 해당하더라도, 2항의 마. 누660나 염기서열분석-유전자형그룹3-인유두종바이러스의경우는 「선별급여 지정 및 실시 등에 관한 기준」에 따라 본인부담률을 90%로 적용함. ※ ASCUS : Atypical Squamous Cell of Undetermined Significance	행위 제2장 검사료 [별표 1] 누660 염기서열분석 가. 약제내성그룹 2란 다음에 나. 유전자형그룹 3란을 다음과 같이 신설한다. **고 시** 보건복지부 고시 제 2022 - 94호 (2022년 4월 20일부터 시행)

<table>
<tr><th rowspan="1">항 목</th><th>제 목</th><th>세부인정사항</th><th>비 고</th></tr>
<tr><td rowspan="3">누591 핵산 증폭</td><td rowspan="3">카바페넴 분해 효소 유전자 (KPC, NDM, VIM, IMP) [중합효소 연쇄반응법] 검사 급여기준</td><td rowspan="3">카바페넴 분해효소 유전자(KPC,NDM,VIM,IMP)[중합효소연쇄반응법] 검사는 카바페넴계 항생제 내성인 장내세균 감염 환자에서 카바페넴 분해효소 표현형 선별검사 양성을 보인 경우 1회 실시함을 원칙으로 함. 다만, 카바페넴 분해효소 표현형 선별검사의 패턴이 변경된 경우이거나 검체종류에 따라 유전자형이 달라질 것으로 예상되는 등 환자 상태 변화가 있어 임상적으로 필요한 경우 추가 인정함.</td><td>행위 제2장 검사료 [별표 1] 누591다 (03) 약제내성그룹 1-카바페네마제 유전자[중합효소연쇄반응법] 비색법란을 다음과 같이 한다.</td></tr>
<tr><th>고 시</th></tr>
<tr><td>보건복지부 고시 제2022 - 188호 (2022년 8월 1일 부터 시행)</td></tr>
</table>

1) 별표 1

항목	제목	세부인정사항	
누660 염기서열분석	각 분류항목별 세부검사항목	나.유전자형그룹3	(01) 인유두종바이러스 (HumanPaillomavirus HPV)

2) 별표 1

항목	제목	세부인정사항	
누591 핵산증폭	각 분류항목별	다.약제내성그룹1	(03) 카바페넴분해효소 유전자 (KPC, NDM, VIM, IMP 유전자 각각 산정) [중합효소연쇄반응법] Carbapenemase Gene (KPC, NDM, VIM, IMP)

2022 AACC Annual Scientific Meeting & Clinical Lab Expo 참석 후기

이혜영

가톨릭관동대학교 국제성모병원 진단검사의학과 조교수

2022년 7월 24일부터 28일까지 미국 시카고에서 열린 AACC Annual Scientific Meeting & Clinical Lab Expo에 참석하였다. 전 세계 체외 진단 의료기기 업체와 전문가들이 모이는 자리여서 내 전공 분야뿐 아니라 다른 분야 관련 폭넓은 지식을 습득한 좋은 기회였다.

끝이 보이지 않는 코로나 시대에 걱정 반, 기대 반으로 시카고행 항공권을 구입하고 출국일을 손꼽아 기다렸다. 이번이 AACC에 두 번째 참석이다. AACC는 미국 임상화학회에서 주관하는 학회이지만, 진단검사의학 전반에 걸쳐 다양한 주제로 강의가 구성되어 있다.

임상화학(General Clinical Chemistry), 질량분석법(Mass Spectrometry), 현장검사(Point-of-Care Testing), 독성학 및 치료약물모니터링(Toxicology and Therapeutic Drug Monitoring), 진단면역학(Clinical & Diagnostic Immunology)을 주제로 하는 강의가 있고, 혈액학 및 응고(Hematology and Coagulation), 미생물학과 전염병(Microbiology and Infectious Diseases), 분자병리(Molecular Pathology), 정밀의학(Precision Medicine), 데이터 분석(Data Analytics and Informatics)에 대한 강의도 구성되어 있다. 그 외에 진단검사의학과 전문의에게 유용한 검사실 운영(Laboratory Management), 검사실 책임과 환자 안전(Laboratory Stewardship and Patient Safety) 등 검사실 운영에 필요한 강의를 다루고 있어 유익한 학회라고 생각한다.

전시업체를 구경하는 게 학회를 찾는 주목적이라고 할 만큼 엄청나게 많은 의료기기 회사의 제품들이 전시되어 있었다. 올해도 약 800개의 전시 부스가 준비되어 있었다. 특히 현장검사(POCT, point-of-care test) 기기가 많이 전시되었던 것 같다. 그리고 국내 제품이 많이 전시하고 있어서 매우 놀랐다. 한국보건산업진흥원에서도 국내 회사를 홍보하는 전시 부스를 마련하고 AACC에 참석한 회사와 제품을 소개하는 책자를 나눠주고 있었다. 국내 체외진단의료기기의 위상이 매우 높아졌음을 느끼고 뿌듯했다.

이번 학회에서 관심 있게 들었던 강의는 현장검사와 약물검사에 대한 강의였다. New World for Point-of-Care Testing 이란 제목의 강의에서 COVID-19이 현장검사에 대한 새로운 기회를 제공하였고, 품질과 신뢰성을 향상하는 길을 열었다고 강조하였다. 최신 molecular POCT에 관한 강의에서는 molecular POCT의 개발 현황과 다양한 임상 현장에서 어떻게 평가하고 활용할 수 있는지에 대한 방향을 소개하였다. Molecular POCT를 도입할 때 주의할 점과 COVID-19 상황에서 활용 방안에 관해서 설명한 부분이 인상적이었다. 최근 이슈가 되고 있는 약물 오남용 검사에 대한 강의도 흥미로웠다. 약물 선별검사, 확진 검사에 대한 이론적인 강의뿐 아니라 실제 환자 케이스를 기반으로 하는 강의가 이해하기 쉽고 유익했다.

해외 학회를 다녀오면 많은 전문가가 자신의 연구를 발표하고 토론하는 모습이 항상 인상적이다. 올해 AACC에서 clinical and diagnostic immunology division에서 주는 best abstract award를 수상하여, auxiliary meeting에서 발표하는 기회를 가지게 되어 더 기억에 남을 것 같다.

바람이 많이 불어서 windy city라고도 불리지만, 7월 말의 시카고는 날씨가 매우 좋은 편이었다. 학회 동안 화창한 날씨에 종일 학회장에 있을 수만은 없었다. 맑은 하늘과 깨끗한 바람을 맞으며 그동안의 스트레스와 피곤함에 익숙했던 몸과 마음이 정화되는 느낌이었다. 시카고는 19세기에 대화재로 도심 지역이 완전히 파괴되었지만 이후 유명한 건축가들이 몰려와 매우 화려하고 현대적인 건축물을 지었다. 근대 건축을 대표하는 고층 건물들이 스카이라인을 이루고 있어 특히 야경이 매우 아름다웠다. 유독 해외에 나오면, 평소보다 더 식욕이 돋는지 모르

겠다. 학회장 주변과 호텔 근처에서 맛있는 음식과 와인을 즐길 수 있어서 더 행복했던 것 같다.

이번 AACC에서 해외 참석자들을 위해 학회장에서 무료로 COVID-19 검사를 제공해 주었다. 현장에서 스스로 검체를 채취해서 전달하면 바로 옆 차량에서 RT-PCR 검사를 진행하고 30분 만에 결과지를 이메일로 보내주었는데, 그 신속함에 감탄하였다.

마지막으로 일주일 동안 함께하며 풍성한 경험을 만들어 준 일행에게 감사하다고 전하고 싶다. 내년 AACC는 애너하임에서 열린다고 하는데 기대가 된다.

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 연 매출 $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 특허 기술을 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

GC지놈

- 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.

NAVIFY® Mutation Profiler

Empowering next-generation sequencing clinical labs with actionable information

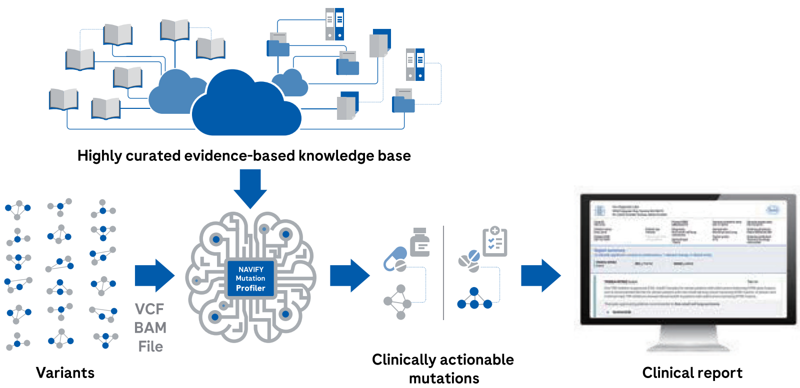
The emergence of next-generation sequencing (NGS) has played a major role in the shift toward precision medicine. But the amount of patient-specific data that NGS generates and the evergrowing body of knowledge in which it has to be interpreted has proven as much of a challenge for healthcare facilities as an opportunity.

NAVIFY Mutation Profiler is a clinical NGS reporting solution that can help labs accurately and efficiently interpret the clinical significance of mutations, empowering clinicians to deliver more personalized healthcare.

NAVIFY Mutation Profiler drastically reduces curation time, increasing reproducibility and automating the workflow for report generation.

With NAVIFY Mutation Profiler, labs are enabled to inform on potential personalized treatment strategies in a concise professional report for the oncologist.

Clinical Decision Support apps such as NAVIFY Therapy Matcher app and NAVIFY Clinical Trial Matcher app* extend the functionality of NAVIFY Mutation Profiler.



NAVIFY Mutation Profiler safeguards and manages sensitive patient data.

Enable your clinical labs to support better-informed patient treatment strategies while adhering to global, regional and country regulations that govern the privacy and security of sensitive patient data.

Benefits

- A richly curated and up-to-date knowledge base of genetic variants with clinical significance for thousands of the most common variants classified in accordance with AMP guidelines
- Links findings to actionable therapy options that are supported by local drug-approval agencies, clinical studies and medical guidelines
- Pre-configured clinical and variant summaries that help reduce the time of interpretation
- Lab and variant analytics; with the option to opt-in for variant classification sharing
- Integrations with the LIS and EHR via APIs
- Aligned to HIPAA and GDPR regulations; and ISO 27001, ISO 27017, ISO 27018, and ISO 13485 certified

NAVIFY®

iontorrent

The Genexus System

전세계 최초 전자동 NGS 시스템

- 두 번의 조작과 20분의 hands-on time
- 샘플 준비부터 리포트 작성까지 단 하루만에 가능
- 적은 수의 샘플도 경제적으로 실험

- 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 별도구매

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 써모 피셔 사이언티픽 솔루션스 유한회사
서울시 강남구 광평로 281 수서 오피스빌딩 12층, 06349 | 대표번호 : 1661-9555

For Research Use Only. Not for use in diagnostic procedures. (연구 목적으로만 사용 가능하며, 진단 목적으로는 사용할 수 없음)

ThermoFisher SCIENTIFIC

OHTAHARA SYNDROME

“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


엔젠바이오는 차세대 융복합 바이오기술을 기반으로한 정밀진단 플랫폼 전문기업입니다.
26개의 특허받은 정밀진단 제품을 20여개국에 수출하고있으며,
차별화된 기술을 바탕으로 정밀진단 산업의 글로벌 리더로 도약하고 있습니다.
NGeneBio
The Global Innovator of Bio-Technology
혁신적인 진단 솔루션을 통해
건강하고 안전한 삶의 가치를 창조하는
엔젠바이오
NGB-GM-003F(0)-008-P

액체생검 전문기업

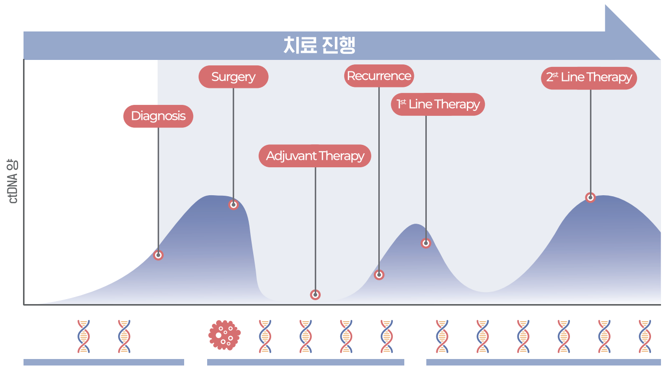
IMBDx
Early Detection of Cancer

IMBdx(In My Blood Diagnostics)는 혈액 내 종양 유래 DNA (ctDNA) 분석을 통해 암을 진단하고 개인맞춤형 정밀의료를 구현하는 국내 유일의 액체생검 전문기업입니다.

IMBdx는 액체생검에 높은 전문성을 보유하고 있으며,
자체 특허기술을 통해 암을 정복해가고 있습니다.
AlphaLiquid®검사는 전세계 암 환자와 그들의 가족, 의료진에게
암 치료에 필수적인 정보를 제공하고 있으며
이를 통해 암의 진단과 치료 방식을 혁신하고 있습니다.

AlphaLiquid® 플랫폼

IMBdx의 AlphaLiquid®플랫폼은 진행성 암을 포함하여 재발 및
조기진단 등 암의 전주기를 아우르는 진단 서비스를 제공합니다.



AlphaLiquid® Platform	AlphaLiquid® Screening	AlphaLiquid® Detect	AlphaLiquid® 10,100,500
활용	• 조기진단	• MRD 모니터링 • 조기 재발 진단	• ctDNA 변이 모니터링 • 치료 계획 수립 • 치료제 반응성 예측
검사 대상	PRE-CANCER	STAGE 1~3	STAGE 3~4

AlphaLiquid® 100

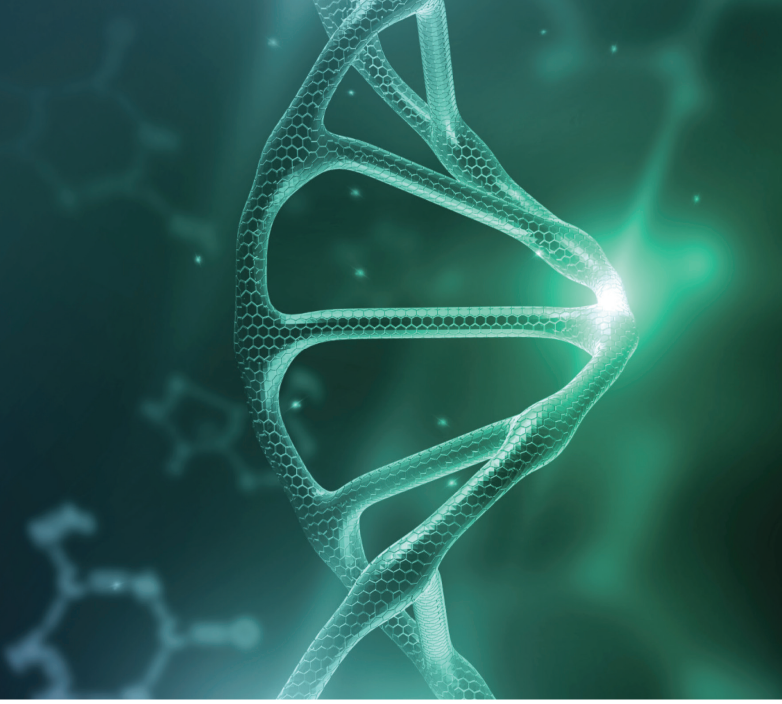
AlphaLiquid®100 검사는 3~4기 진행성 고형암 환자의
혈액 내 ctDNA(circulating tumor DNA)를 분석하여
118개 종양 유전자 변이를 확인하고, 환자 개개인에게 적합한
치료전략을 수립할 수 있도록 도움을 드리는 검사입니다.

혈액만으로 진행하는 비침습적 검사로써 반복적인 검사가 가능하며,
종양이질성 반영, 치료반응 모니터링, 내성유전자 발굴 등
조직검사와 비교하여 다양한 장점을 가지고 있어
현재 서울대학교병원 등 주요 종합병원 진단검사의학과에서
ctDNA 검사 Panel로 저희 AlphaLiquid®100 키트를 선정하여
임상에 활용하고 있습니다.

Authorised Channel Partner

Twist Human Methylome Panel

Discovery in Methylation Profiling



The Twist Human Methylome Panel targets 3.98M CpG sites through 123 Mb of genomic content to target biologically relevant methylation markers. Expansive content makes this panel an ideal choice for investigators to explore the methylation fraction in a diverse range of applications from cancer metastasis, human development, and functional genomics.

Find out more

KEY BENEFITS

Design and workflow efficiency

- Optimized performance with an end to end workflow
- Increased library complexity
- Flexibility in adding spike-in content

Broader Coverage versus average microarray

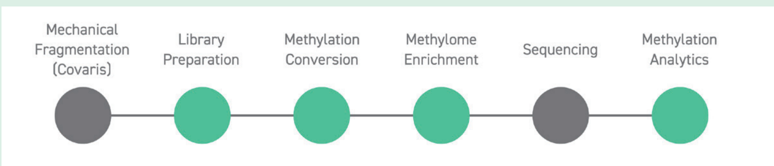
- ~4x more coverage of all CpG sites
- More coverage of CpG island bases
- Based on updated reference databases

Advantage over microarrays

- Higher calls at differentially methylated regions
- More upstream and downstream coverage of adjacent CpG sites

Design and Workflow Efficiency

A complete solution that produces highly complex and uniform sequencing reads for methylation analysis. The end-to-end protocol achieves this by combining an innovative, enzymatic conversion process, optimized target enrichment workflow, and highly developed panel design process.



twistbioscience.com TwistBioscience twist-bioscience

Is Your NGS Workflow Working for You?

One easy, integrated solution

Are you...

- Struggling to deliver successful sequencing data?
- Having difficulty getting run-to-run reproducibility?
- Experiencing laboratory operational inefficiencies?

Your next-generation sequencing (NGS) workflow does not have to be complicated. A simplified, integrated NGS solution can offer improved genomic sequencing repeatability, productivity, and results.

www.agilent.com/en/product/next-generation-sequencing

For Research Use Only. Not for use in diagnostic procedures.

대한진단유전학회
Korean Society for Genetic Diagnostics

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