

Korean Society for Genetic Diagnostics

KSGD

News Forum

Vol.31

September 2025

ksgd.org | 발행인 남명현 | 간행이사 임지숙 | 간행위원 김영은 김진주 박혜원 장우리 최종문 | 편집 (주)메디씨티.

Focus on

단일유전자질환의 착상전유전검사(PGT-M)와
유전 상담

Technology Trend

Emedgene™ 소프트웨어

Notable Research

Functional assessment of all *ATM* SNVs using prime
editing and deep learning

기획이슈

기술은 준비가 되었는데 우리 사회는 준비되었나?:
신생아 WGS가 던진 여러 질문들

임상지침

NGS 검사에서 참조 유전체 전환 시 검토 사항

Gene 心

AI-assisted variant interpretation
Handle With Care

최신 보험 정보

연간 후원사 안내



대한진단유전학회

Korean Society for Genetic Diagnostics

단일유전자질환의 착상전유전검사(PGT-M)와 유전 상담

김 만 진

서울대학교병원 임상유전체의학과

1. PGT의 개요

착상전유전검사(Preimplantation Genetic Testing, PGT)는 시험관아기(IVF) 과정에서 만들어진 배아를 대상으로, 착상 전에 유전적 이상을 선별하는 검사입니다. 크게 세 가지 유형이 있습니다.

- PGT-A: 염색체 수 이상(비배수성, aneuploidy) 선별
- PGT-SR: 염색체 구조 재배열(전좌, 역위 등) 선별
- PGT-M: 단일유전자질환(Mendelian disorder) 선별

이 중 PGT-M은 가족력이 있거나, 특정 병원성 변이가 확인된 경우에 활용되며, 유전질환 출생 위험을 줄이는 중요한 도구입니다.

2. 유전 상담의 필요성과 제공 정보

PGT-M은 단순히 기술적 과정에 그치지 않고, 환자와 가족이 올바른 정보를 기반으로 결정할 수 있도록 하는 유전 상담이 필수적입니다. 유럽생식의학회(ESHRE)와 미국생식의학회(ASRM)는 모두 PGT 과정에서 유전 상담을 권장하고 있습니다.

상담에서 제공해야 할 주요 정보는 다음과 같습니다 (표 1).

표 1 PGT 유전 상담 시 제공할 정보

- 질환의 유전적 원인 및 유전 방식
- 가족 내 전달 위험 및 불완전 침투 가능성
- 임상 양상 및 발병 시점(연령 의존성 포함)
- PGT 절차(배아 생검, 동결, 검사, 이식 과정)
- 검사 정확도와 한계(allele drop-out, mosaicism 등)
- 변이 해석의 어려움: 임상적 의미가 불명확한 변이(VUS) 개념 설명
- PGT 결과에 따른 가족(1차 친족) 관리 및 추후 상담 필요성

3. PGT-M 과정과 고려사항

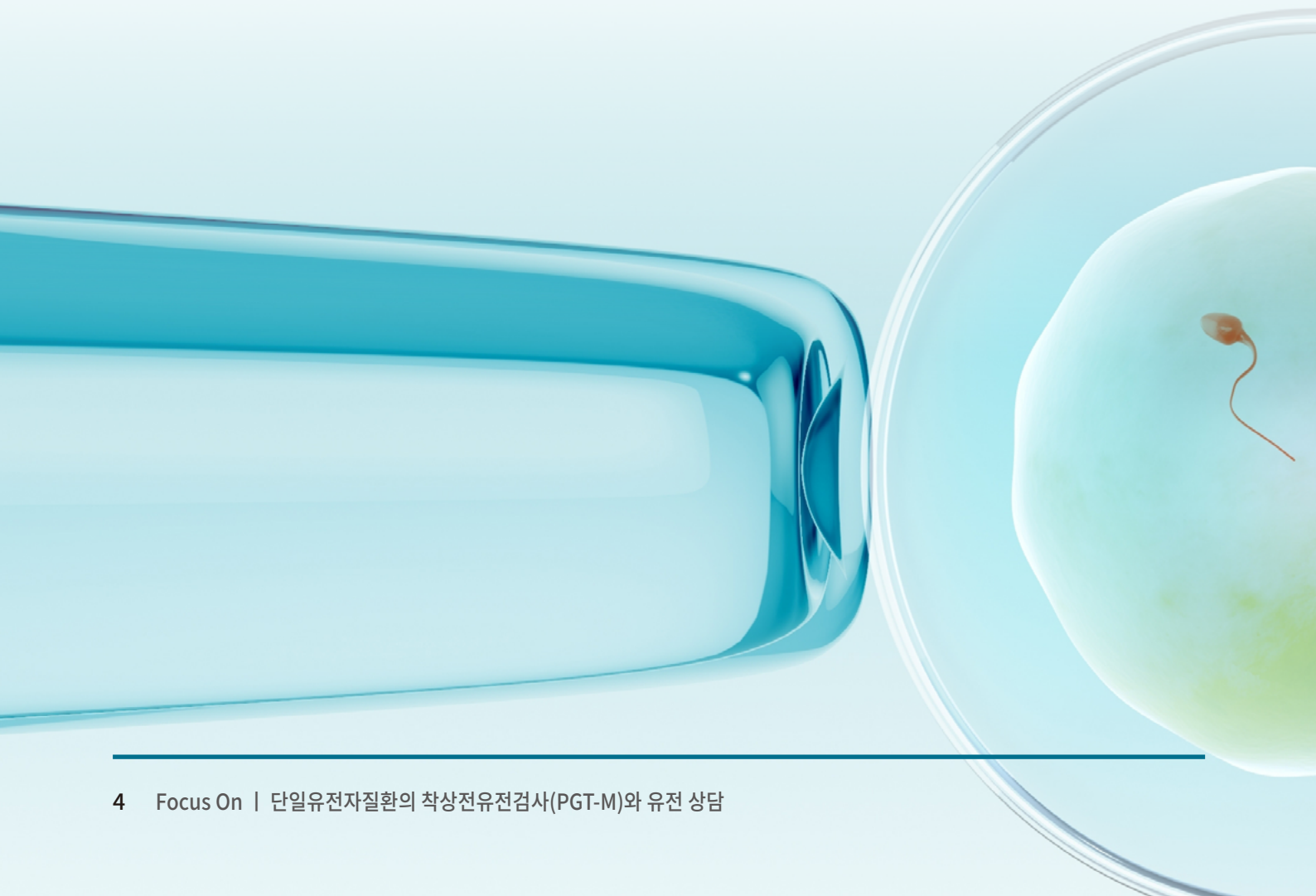
PGT-M은 시험관아기(IVF) 과정에서 배아의 유전질환 여부를 미리 확인해 건강한 배아를 선택하는 검사입니다. 먼저 질환의 원인 변이가 병원성으로 확인되어야 하며 배아가 5-6일 자랐을 때 5-8개 세포를 떼어 검사하고, 이상이 없는 배아를 동결 보관 후 이식합니다. 거의 단일세포 수준의 DNA를 증폭해 검사하므로 allele drop-out 등으로 인한 위음성 가능성이 있습니다. 따라서, 병원성 변이와 함께 유전되는 연관된 대립유전자(linked allele)를 확인하고, 정보성 높은 표지(마커) 3-4개를 확보하는 “가족 연관분석(linkage analysis)”이 정확도를 높이기 위해 중요합니다.

이렇게 하면 allele drop-out 등으로 인한 오진 위험을 줄이고 배아 판별의 신뢰도를 높일 수 있습니다. 그럼에도 불구하고, 정확도가 100%라고 볼 수는 없으므로 임신 후 산전 확진(융모막/양수천자)을 권합니다.

PGT는 사례별 의사결정이 중요합니다. 임상적 의미가 불명확한 변이(VUS), 성인발현 질환, 여성 X-연관 보인자 배아 이식 여부 등 과학·임상·윤리 이슈가 얹혀 있어 하나의 원칙으로 처리할 수 없습니다. 따라서 PGT 클리닉에서 유전상담을 충분히 진행한 뒤, 환자·가족이 의료진과 공동 의사결정을 통해 진행 여부를 정해야 합니다.

4. PGT-M 적용 질환 확대와 최신 현황 공유

PGT-M은 근이영양증 등 다양한 단일유전자질환에 적용될 수 있습니다. 다만, 모든 희귀유전질환에서 PGT-M을 시행할 수 있는 것은 아니며 보건복지부는 배아·태아 유전자검사 가능 질환을 심의·등재하여 관리하고 있습니다. 과거에는 배아·태아 유전자검사 가능 질환을 등재하려면 민원을 제기한 뒤 실제 고시까지 수 년이 걸리곤 했습니다. 그러나 최근에는 배아·태아 유전자검사 자문위원회가 분기마다 개최되어, 심의·등재 절차가 훨씬 신속하게 진행됩니다. 보건복지부 누리집을 통해 최신 검사 가능 질환 목록이 정기적으로 공고되므로, 환자와 의료진 모두 최신 정보를 손쉽게 확인할 수 있습니다. 이러한 변화는 환자들이 더 빠르게 PGT-M 혜택을 받을 수 있는 환경을 조성하고 있습니다.



5. 요약

PGT-M은 단일유전자질환의 출생 위험을 줄이는 데 매우 중요한 기술입니다. 그러나 기술적 한계와 윤리적 고려 사항이 존재하므로, 환자와 가족에게는 체계적인 유전 상담이 반드시 필요합니다. 상담 과정에서 제공되는 정보와 맞춤형 접근을 통해 환자와 가족은 올바른 결정을 내릴 수 있으며, 건강한 출산과 가족 계획에 기여할 수 있습니다.

[References]

1. ESHRE PGT Consortium. Good practice recommendations (Organisation / Embryo Biopsy / PGT-M / PGT-SR&P-GT-A), Hum Reprod Open (2020).
2. ASRM Ethics Committee. PGT-M for adult-onset conditions, Fertil Steril (2018).
3. ACMG/AMP. Standards for sequence variant interpretation, Genet Med (2015; updates 2020).
4. Porto A, et al. Offering PGT-M for reduced penetrance/VUS: ethical insight, J Genet Couns (2021). 33



Emedgene™ 소프트웨어

권 지 영

다우바이오메디카&일루미나

Emedgene 소프트웨어는 희귀질환 및 유전질환 연구에 특화된 AI 기반 3차 분석 자동화 플랫폼으로, 수작업 중심의 복잡한 변이 해석 과정을 획기적으로 간소화합니다. 정밀의료 연구를 위한 대용량 유전체 분석 환경에서 실질적인 분석 속도 향상과 운영 효율 개선을 제공합니다.

변이 해석의 병목을 해결하는 XAI 기반 플랫폼

차세대 시퀀싱(NGS)은 WGS, WES, 표적 패널, 가상 패널 등을 통해 유전체 전체 또는 특정 영역의 고해상도 분석을 가능하게 하지만, 실제 랩에서는 방대한 데이터 해석 단계에서 병목이 발생합니다. 특히 변이 해석은 유전체당 최대 7시간 이상 소요될 수 있으며 반복적 큐레이션 작업이 요구됩니다.

Emedgene은 이러한 병목을 해결하기 위해 설명 가능한 인공지능(XAI) 기반의 자동화 도구를 제공합니다.

- 분석 속도 2~5배 향상
- 총 워크플로우 시간 최대 75% 절감
- 변이 우선순위 자동 지정 및 근거 시각화 지원

XAI는 과학 논문, 유전자-질병 DB, 표현형 데이터와 연계된 지식 그래프 기반 근거 그래프를 자동 생성하여 연구자의 해석 시간을 크게 단축시킵니다. Baylor Genetics의 연구 검증 결과에 따르면, Emedgene의 XAI 기반 해석은 96.6%의 샘플에서 주요 원인 변이를 정확히 식별했습니다.

다양한 변이 유형과 분석 환경에 대한 포괄적 지원

Emedgene은 다음과 같은 다양한 변이 유형을 지원합니다:

- | 단일 염기서열 변이(SNV)
- | 삽입/결실(Indel)
- | 복제수 변이(CNV)
- | 구조적 변이(SV)
- | 미토콘드리아 DNA(mtDNA)
- | 짧은 연쇄 반복(STR)

또한 DRAGEN™ Secondary Analysis, BaseSpace™ Sequence Hub, Illumina Connected Analytics 등 Illumina의 2차 분석 생태계와 완전 통합되어 샘플 업로드부터 보고서 생성까지 엔드투엔드 자동화가 가능합니다. Emedgene은 FASTQ, VCF 등 다양한 입력 형식을 지원하며, 사용자의 데이터 저장소와 연동되어 별도 데이터 이동 없이 분석을 수행할 수 있습니다.

자동 ACMG 분류와 맞춤형 큐레이션 도구

Emedgene은 미국의학유전학회(ACMG) 기준에 따라 SNV, CNV, SV, mtDNA에 대해 자동 분류 태그를 부여하고, 큐레이터 간 해석 일치성을 높이기 위해 정량적 기준을 자동화합니다.

- | 큐레이션 저장소 제공 (variant-level repository)
- | 자동 주석(annotation) 및 해석 템플릿 활용
- | 과거 사례 및 해석 기록 재활용 가능

큐레이션된 데이터는 이전 분석 케이스와 연동되며, 협업 파트너 간 네트워크 기반 데이터 공유 기능(opt-in)도 제공되어 공동 연구 환경에 최적화되어 있습니다.



유연한 해석 워크플로우와 보고서 생성

Emedgene은 랩 환경에 맞춘 맞춤형 SOP 설정이 가능하며, 각 분석 단계(접근, 검증, 해석, 큐레이션, 보고)를 구성요소별로 설정할 수 있습니다. Microsoft Word 유사 UI를 기반으로 보고서 편집이 가능하며, PDF/JSON 형식으로 결과를 손쉽게 내보낼 수 있습니다.

또한, CNV 분석의 경우 지식 기반 시각화 기능과 전장 유전체 및 마이크로어레이 통합 데이터를 제공하여, 세포 유전학적(cytogenetic) 해석을 간소화합니다.

보안 및 시스템 연동

Emedgene은 다음과 같은 국제 보안·데이터 보호 기준을 지원합니다:

- HIPAA, GDPR, ISO 27001, SOC2 Type 1/2
- SSO, BYOK(Bring Your Own Key), 이중 암호화 지원

또한 다양한 IT 시스템과 연동 가능하며, REST API를 통해 LIMS, EMR 등 기관별 실험실 정보관리 시스템과 유연한 통합이 가능합니다.



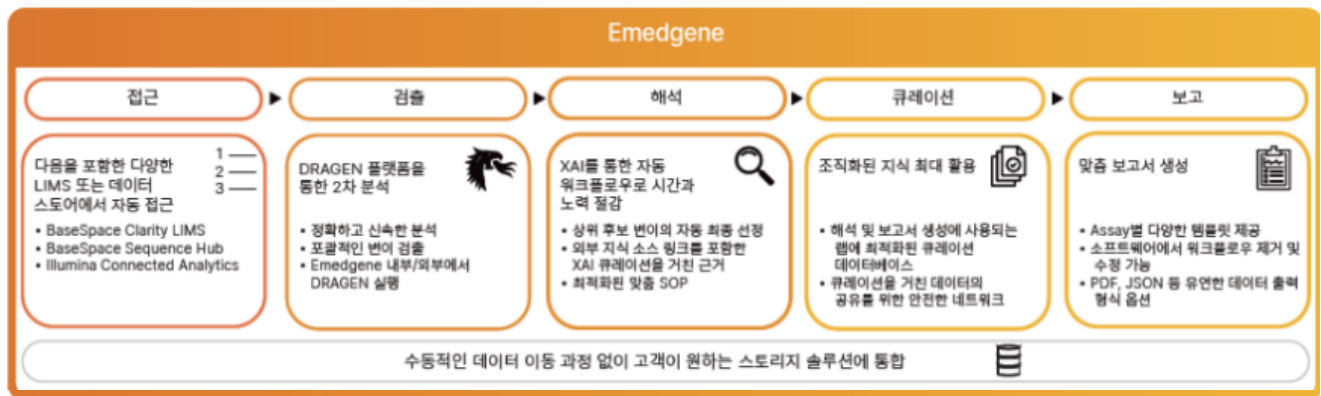


그림 1 Emedgene으로 최적화되는 사용자 정의 변이 해석 워크플로우 — 사용자 정의 해석 워크플로우의 간소화 및 최적화를 지원하는 다양한 소프트웨어의 기능.

Emedgene은 AI 기반의 변이 해석 자동화, 다양한 변이 유형 지원, 포괄적 시스템 통합을 통해 연구자의 분석 효율성과 정밀도를 획기적으로 개선하는 솔루션입니다. DRAGEN 엔진과 결합된 정확한 2차 분석, 사용자 정의 해석 워크플로우, 맞춤형 보고서 생성 기능 등은 유전체 기반 정밀의료 연구에 이상적인 플랫폼입니다.

연구 전용입니다. 진단 절차에는 사용할 수 없습니다. | M-KR-00314



Functional assessment of all *ATM* SNVs using prime editing and deep learning

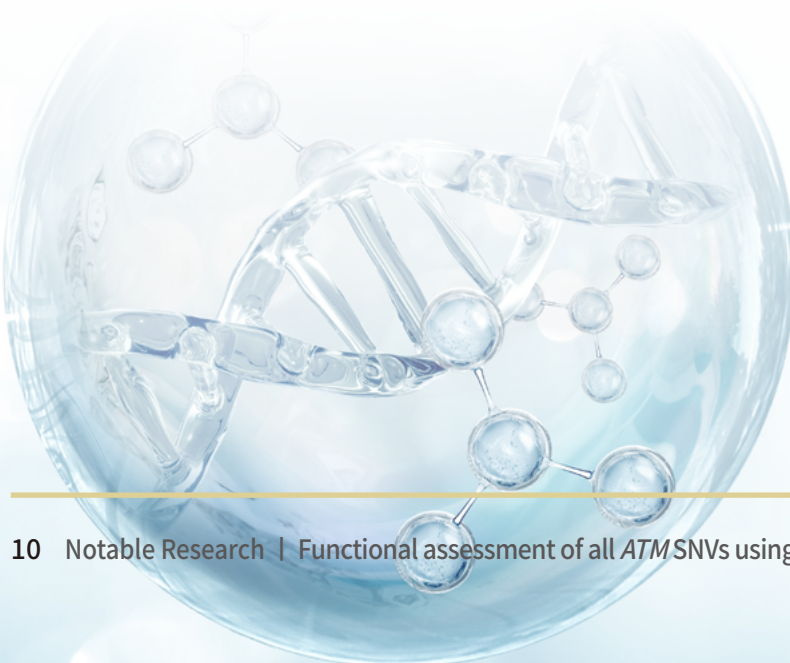
김 진 주

연세의대

ATM(ataxia telangiectasia mutated) 유전자는 63개의 엑손을 갖는 대형 유전자로, DNA 손상 반응(DNA damage response)의 핵심 조절자이자 종양 억제 유전자이다. *ATM* 기능 상실은 다양한 암의 발생 위험을 증가시키고, 특히 유전성 유방암, 전립선암, 췌장암에서 예후에도 중요한 영향을 미친다. 그러나 현재까지 보고된 *ATM* 단일염기변이(SNV)의 상당수는 VUS(Variants of Uncertain Significance)로 분류되어 임상 해석이 어려운 상황이다. 특히, 유전성 암 증후군 선별 및 치료 반응 예측을 위해 *ATM* 변이의 기능적 평가가 필수적이지만, 유전자 크기가 커서 기능 분석이 기술적으로 난이도가 높다.

본 연구는 *ATM*의 가능한 모든 코딩 SNV(27,513개)와 인트론 SNV(1,442개)에 대한 기능적 영향을 체계적으로 규명하고자 하였으며, 이를 위해 프라임 에디팅 기반 대규모 세포 생존력 평가와 딥러닝 모델(DeepATM)을 결합하였다.

프라임 에디팅(Prime Editing) 기술은 Cas9 nickase와 역전사효소를 결합하여, 표적 변이 서열을 포함한 확장형 프라임 편집 가이드 RNA(epegRNA)를 통해 DNA 염기를 정밀 치환·삽입·삭제할 수 있는 최신 유전체 편집 기술이다. 연구진은 HCT116 세포에 *ATM*-haploid 모델을 제작하고, 렌티바이러스 기반 epegRNA 라이브러리를 도입하여 23,092개의 SNV를 실험적으로 평가하였다. DNA 손상 반응을 유도하는 PARP 억제제인 Olaparib을 처리 조건에서 세포 생존율을 측정함으로써 *ATM* 기능 손실여부를 반영하는 지표 (기능 점수)를 산출하였으며, 실험적으로 기능 평가가 어려운 4,421개의 변이는 DeepATM을 통해 예측함으로써 전체 27,513개 변이에 대한 평가를 완성하였다.



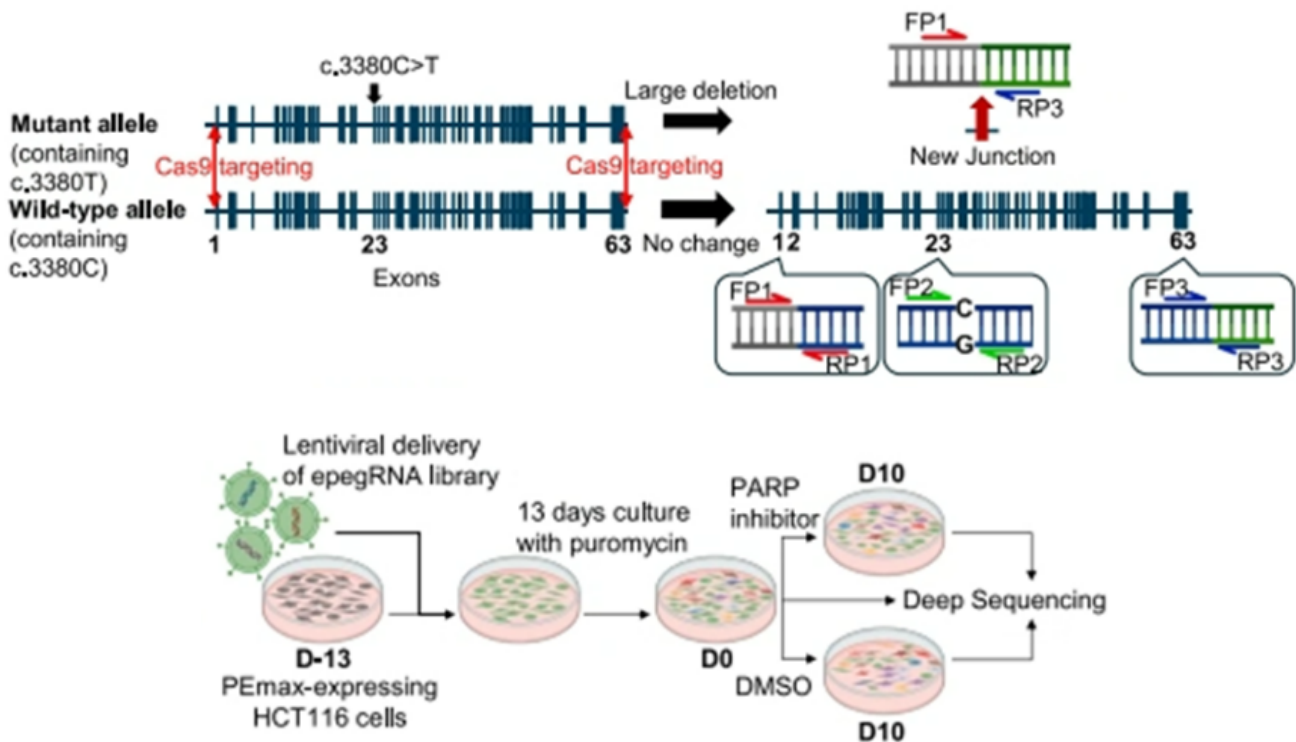


그림 1 Cell line generation for functional evaluation of *ATM* variants 발체 : HCT116 cell의 두개의 *ATM* 유전자 copy중 정상 copy만을 가진 *ATM*-haploid HCT116 세포 모델을 구축하였으며 제작된 epegRNA 라이브러리를 렌티바이러스 벡터에 탑재하여 *ATM*-haploid 세포에 도입하였다.

분석결과 대부분의 synonymous 변이는 중립적인 기능 점수를 보였으나 엑손-인트론 경계부위의 경우는 synonymous 변이임에도 일부의 경우 낮은 기능 점수를 나타냈다. Nonsense 변이는 모든 엑손에 걸쳐 고르게 걸림되어 있었으며, 끝에서 두 번째 엑손(penultimate exon)과 3' 말단 엑손에서도 마찬가지였다. 일반적으로 3' 말단 엑손이나 끝에서 두 번째 엑손의 마지막 50개 뉴클레오타이드 내에서 발생한 nonsense 변이는 nonsense-mediated decay(NMD)를 회피할 수 있기 때문에, 이들 영역에서의 넌센스 변이 걸림은 해당 엑손들이 *ATM* 단백질 기능에 중요함을 시사하였다.

Missense SNV의 경우, 엑손 57~60 (코딩 위치 8,269~8,786)에서 가장 강한 기능 손실이 관찰되었으며, 평균 기능 점수는 각각 -2.1, -2.1, -3.6, -5.5 였다 (Figure 2A). 이 영역의 missense 변이 중 50% 이상이 비기능적 (non-functional)이었으며, 나머지 엑손에서는 평균적으로 18%만이 비기능적이었다 (Figure 2C). 이는 해당 영역이 *ATM* 기능에 필수적임을 나타냈다. 이 영역은 고도로 보존된 kinase 도메인(엑손 55~63)에 포함되며, kinase 활성화는 *ATM*의 DNA 손상 반응(DDR) 기능에 핵심적이다. *ATM* 단백질에 Missense SNV에 대한 기능적 민감도를 매핑한 결과(Figure 2D), activation loop(잔기 2,888~2,911) 및 catalytic loop(잔기 2,867~2,875)에서 높은 민감성이 관찰되었다. 반면, 엑손 17(VUS가 자주 발견되는 엑손)에서는 396개의 Missense 변이 중 단 13개(3.3%)만이 비기능적이었으며, 이는 이 영역이 *ATM* 단백질 기능에 덜 중요할 수 있음을 나타냈다.

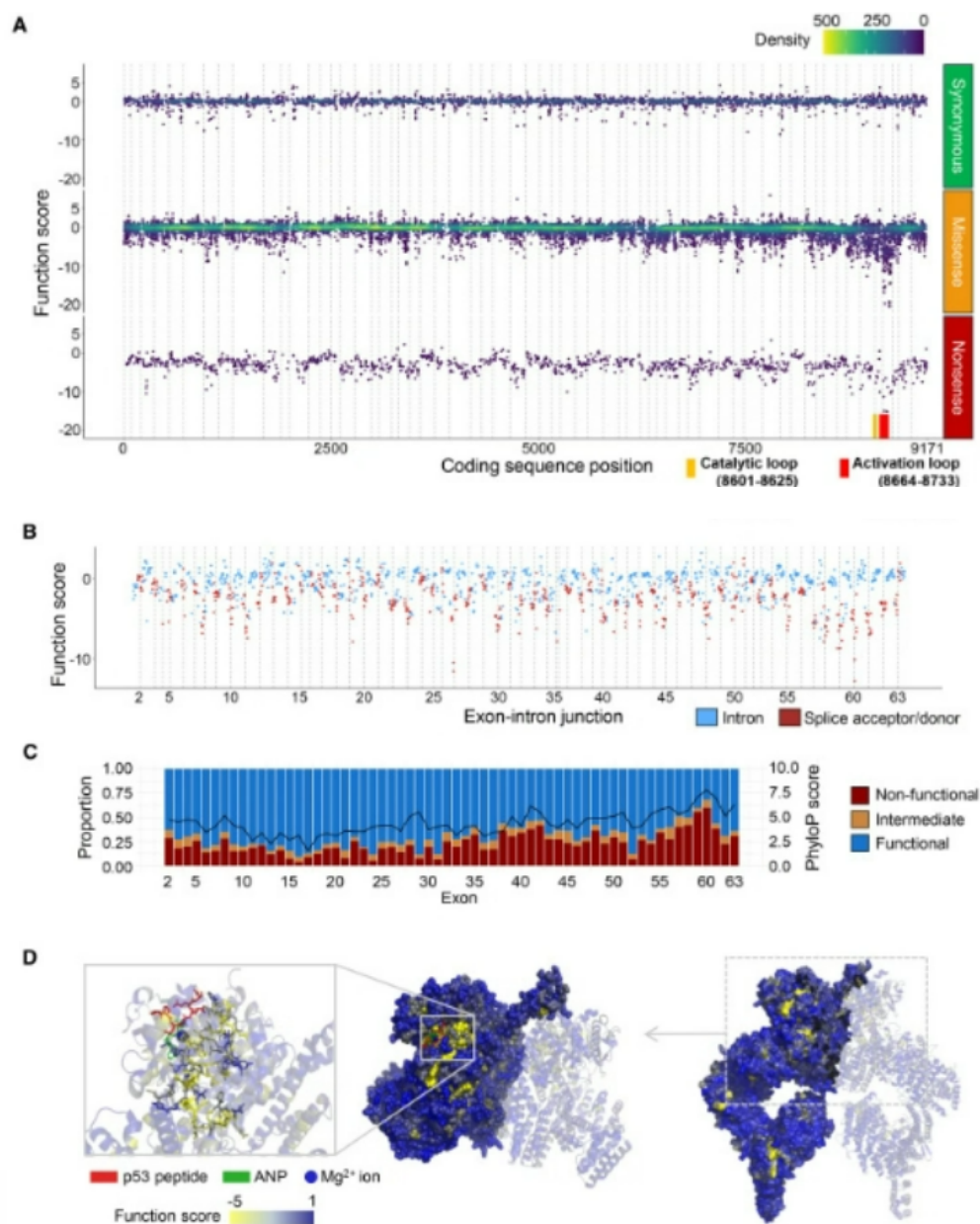


그림 2 ATM 유전자 변이의 기능 점수 시각화: (A) 엑손 2-63 까지 SNV에 대한 기능 점수 (B) 인트론 및 수용체/공여체 (splice acceptor/donor) 변이에 대한 기능 점수 (C) 엑손별 기능저하를 유발하는 missense 변이의 비율 (D) ATM 단백질의 3D 구조에 missense 변이에 대한 기능적 민감도

연구진은 실험 데이터를 기반으로 딥러닝 모델인 DeepATM을 개발하였다. 이 모델은 각 SNV의 염기 서열, 위치, 구조적 정보 등을 입력값으로 활용하여 기능 손실 여부를 예측한다. DeepATM은 기존의 예측 도구(CADD, REVEL, PolyPhen-2 등)와 비교하여 높은 정확도와 민감도를 보였으며, 특히 임상적으로 중요도가 높은 변이 분류에서 우수한 성능을 입증하였다. 모델의 성능은 ROC curve 및 precision-recall 분석을 통해 정량적으로 평가되었으며, 기존 임상데이터 베이스에서 평가가 되지 않은 변이에 대해 실험 데이터와 높은 상관관계를 보였다 ($r=0.70$). ClinVar 검증 세트에서는 병리적(P/LP) 변이와 양성(B/LB) 변이의 구분에서 AUC = 0.95, 특히 신뢰도 높은 ≥ 2 -star 변이 세트에서는 AUC = 0.99로 매우 높은 분류 정확도를 보였다. 또한 AlphaMissense, EVE, ESM1b 등 최신 모델들과 비교했을 때도 DeepATM은 통계적으로 유의하게 높은 성능($p=0.034$)을 나타냈으며, *ATM* kinase 도메인 외부의 변이 예측에서도 AUC = 0.99로 기존 모델을 능가하였다.

추가적으로, 연구진은 UK Biobank의 대규모 유전체-임상 데이터베이스를 활용하여 기능 손실 변이를 가진 개인의 암 발병률을 분석하였다. DeepATM 기반의 기능 저하 예측(experimentalized DeepATM, eDA)을 통해 비기능성 변이를 보유한 집단은 대조군에 비해 유방암, 전립선암, 췌장암 등의 발병 위험이 유의하게 증가한 것으로 나타났다 (Figure 3A). 예를 들어, UK Biobank 분석에서는 비기능성 변이 보유자에서 암 위험이 $p=7.5 \times 10^{-4}$ 수준으로 통계적으로 유의하게 증가하였다. 또한 GENIE 암 데이터셋에서는 DeepATM이 예측한 비기능성 미평가 변이 698종에 대해 pan-cancer odds ratio (OR) = 52, $p=1.1 \times 10^{-82}$ 로 매우 강력한 연관성이 관찰되었다. 유방암 및 pan-cancer 위험 예측에서도 DeepATM은 기존 모델보다 일관되게 높은 OR을 보여주며, 실험 기반 기능 평가의 임상적 타당성을 강하게 뒷받침하였다. 또한 암 환자 집단을 대상으로 한 생존 분석에서는 동일한 *ATM* 비기능성 변이가 암종에 따라 상반된 예후와 관련됨이 관찰되었다. 예를 들어, 만성 림프구성 백혈병 (CLL) 환자에서는 불량한 예후와, 진행성 방광암 환자에서는 상대적으로 좋은 예후와 관련되었다 (Figure 3B). 이러한 결과는 *ATM* 기능 평가가 단순히 발병 위험 예측에 그치지 않고, 암종별 환자 예후 stratification 에도 중요한 의미를 가질 수 있음을 시사하였다.

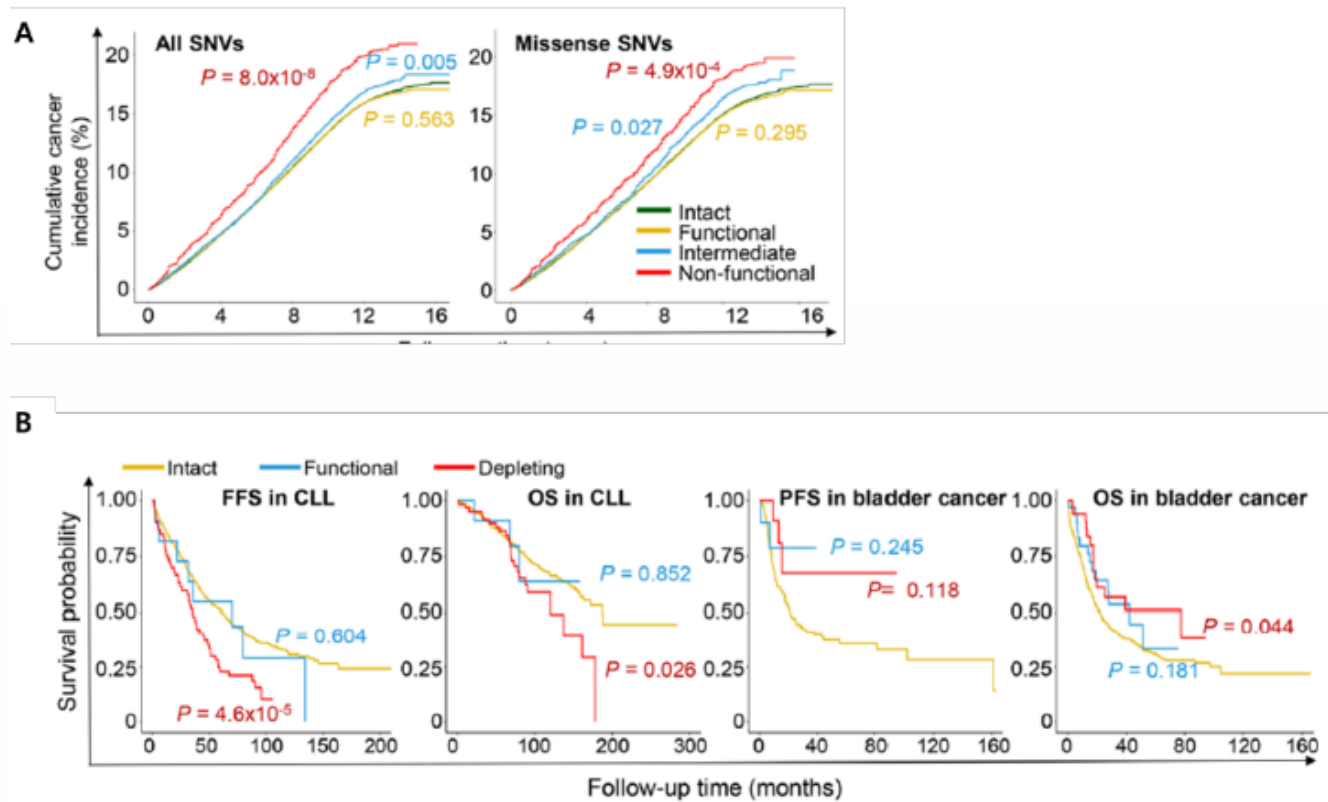


그림 3 ATM 유전자 변이의 기능 점수와 임상 결과: (A) UK biobank 코호트에서 ATM 기능 손실 변이를 가진 집단의 누적 암 발생률이 대조군보다 높음 (B) Kaplan-Meier 분석에서 ATM 기능 손실 변이는 CLL에서는 불량한 예후, 진행성 방광암 환자에서는 양호한 예후와 연관됨.

본 연구는 *ATM* 유전자 내 모든 단일 염기 변이에 대해 프라임 에디팅과 약물 반응 분석을 통해 기능적 영향을 평가한 최초의 대규모 실험으로, 유전체 해석의 새로운 기준을 제시한다. 기존의 예측 중심 접근에서 벗어나 실제 생물학적 기능을 기반으로 한 평가를 수행함으로써, 임상 유전체 분석의 정확도와 신뢰도를 크게 향상시킬 수 있다. 특히 DeepATM 모델은 향후 유전체 기반 암 위험 예측, 진단, 치료 전략 수립에 있어 강력한 도구로 활용될 수 있으며, *ATM* 외의 다른 암 관련 유전자에 대한 유사한 접근이 기대된다. 본 연구는 정밀의학 시대에 실험-AI 결합 변이 해석 모델의 새로운 표준을 제시하는 중요한 이정표로 평가될 수 있다.

[References]

Lee et al., Functional assessment of all *ATM* SNVs using prime editing and deep learning, *Cell* (2025), <https://doi.org/10.1016/j.cell.2025.05.046>

기술은 준비가 되었는데 우리 사회는 준비되었나?: 신생아 WGS가 던진 여러 질문들

이 정 현 연세대학교 의료법윤리학연구원

김 한 나 연세대학교 의과대학 인문사회 의학교실

희귀유전질환에서 조기 진단과 개입은 아이의 미래를 바꿀 수 있다. 해외의 경우 영국의 국가의료서비스(NHS)는 제너레이션 스터디(Generation Study)라는 이름으로 10만 명을 목표로, 미국은 주 단위로 가디언(GUARDIAN)·네오식(NeoSeq)·비긴엔지엑스(BeginNGS) 등 연구를 통해 실행 가능성을 시험 중이다. 이에 한국은 제도의 시범사업을 위해 2025년부터 서울아산병원에서 임상연구와 함께 연세대 의료법윤리학연구원에서 전문가 대상 설문을 시행했다. 본 연구는 연세대학교 세브란스병원 IRB 승인을 받아(4-2025-0575) 2025년 7월 7일부터 20일까지 온라인으로 시행되었다. 설문 대상은 실제 희귀질환 진료·상담·검사 의사결정의 주체를 중심으로 현장 인식을 포착하기 위해 관련 의학회 및 전국의 희귀질환 거점병원 협조를 통해 표적 모집하였고 중복 응답 차단을 적용해 데이터 신뢰성을 확보했다. 응답자는 최종 356명으로 의사 288명(80.9%), 간호사 37명(10.4%), 유전상담사 31명(8.7%)이 포함되었다. 수도권 근무 비중은 75.1%였고, 3차 병원 근무가 64.4%로 다수를 차지했다.



임상적 타당성에 대해서는 폭넓은 합의가 확인되었다. 조사 대상인 세 직군은 “조기 치료가 중요한 질환 대응에 유리하다(89.8%)”는 항목이나, “이차발견 유전자 리스트는 지속적으로 보완되어야 한다(98.9%)”, “변이 발견이 가족의 건강관리에 도움이 된다(79.8%)”, “바이오마커가 부족한 질병 진단에 유용하다(87.3%)”와 같은 부분에서 모두 높은 동의율을 보이며 유사한 경향을 보였다. 즉, 신생아 시기 WGS가 진단 방향을 줄이고 조기 개입으로 이어질 수 있다는 기본 명제에는 전문가 집단 간 이견이 적었다.

그러나 사회윤리적 문항 부분에서는 쟁점들이 드러났다. 먼저 “의료진의 법적 책임 부담이 높아진다”(p=0.02)는 항목은 세 직군 모두 과반이 동의했지만 유의한 차이를 보였는데 의사 집단의 동의율이 특히 높았다. 이는 결과 설명·추가 확인·경계 사례의 관리 등에서 법적 최종 책임이 임상자에게 집중되는 현재 구조를 반영한다. 특히 현재 의학기술로 해석하기 어려운 의미 불명 변이(Variant of Uncertain Significance, VUS)에 대해 불확실성과 한계의 고지, 재검 및 추적검사의 필요성 등 ‘설명 가능한 유전체의료’의 기록 표준이 선행되어야 현재 잠재된 분쟁 위험을 줄일 수 있다. 또한 “검사 결과 상담이 충분히 제공되지 않는다”(p=0.02)는 응답에서 유전상담사와 의사 직군이 높은 동의율을 나타냈던 것을 통해 유전 상담의 부족함을 우려하는 부분도 확인할 수 있었다.

형평성과 사회적 파장에 관한 인식은 공통의 우려를 보였다. “지역의 검사 접근성 차이 해소가 어렵다(64.0%)”, “경제적 소외계층 포함이 어렵다(61.6%)”는 직군 간 차이가 없이 우려를 나타냈으며 “부모의 결과 이해가 어렵다(88.9%)”는 지적도 고르게 제기되었다. 특히 이와 병행하여 임상에서 유전자검사와 관련한 차별 우려에 대해 자유서술 응답을 수집하였는데, 이 과정에서 보험 인수·지급상의 불이익 가능성, 가족 갈등, 교육·고용 현장의 차별 우려와 경험이 크게 드러났다. 이는 WGS 자체의 기술적 리스크보다 이 기술을 다루는 현재 우리 사회제도의 리스크가 더 두드러지게 체감되고 있다는 점을 드러냈다.

이번 조사는 임상적 타당성이 이미 합의의 영역임을 확인시켜 주었으며 책임, 비용부담, 형평성 같은 세심한 제도 설계가 필요함을 드러냈다. 유전자 변이 발견 결과는 의학적 입증 정도에 따른 해석 불확실성이 존재한다. 따라서 한국형 신생아 WGS가 제도적으로 안착하기 위해서는 이에 대한 설명의 한계를 명시하는 동의 템플릿을 마련해 책임에 대한 부담을 완화하고, 부모에게는 임신 기간부터 이 프로그램에 대해 접하고 충분히 고민할 시간을 주도록 하는 것이 필요하다. 또한 이 템플릿에 사용 목적 제한·보관 기간·이차 이용 통제와 성년 재동의, 접근기록의 상시 감사·공개를 포함한 데이터 거버넌스를 내장하면 민감 유전자 정보의 장기 관리에 대한 우려 부분도 대응이 가능할 것이다. 지역 접근성이나 소외계층에 대한 형평성에 대한 우려가 존재하는 부분은 예를 들어 권역단위의 분석-지역 거점 진료-원격 상담을 패키지로 묶는 인프라를 구성하고 지원하는 식으로 형평성 우려를 해소해 나갈 수 있을 것이다.

우리 법제에는 이미 유전자를 기반으로 하는 보험·고용·교육 영역의 차별 방지 규정이 존재하고 있다. 그러나 임상에서 응답한 바에 따르면 보험 등 영역에서 이미 실질적 차별이 일어나고 있거나 이러한 우려 때문에 본 기술 도입에 저해 요소가 있음을 확인할 수 있었다. 이러한 부분에 대해서는 정부 차원의 실효성 있는 대응이 필요한 부분으로 사료된다.

한국에서 WGS 도입 성공의 지표는 ‘얼마나 많은 신생아를 얼마나 빠르게 진단했는가’에 한정되어서는 안 된다. 불확실성을 정직하게 다루었는가, 충분한 상담이 제공되었는가, 불이익과 차별을 예방했는가, 지역·계층 격차를 줄였는가가 동등한 성과 지표로 자리 잡아야 한다. 이번 설문은 그 방향을 분명히 가리키고 있고 기술의 합의 위에 제도의 설계를 엮는 일에 조금 더 집중할 필요성이 있다.

Acknowledgement

본 연구는 2025년도 질병관리청 국립보건연구원 주관 「전장유전체염기서열 기반 신생아 선별검사 시범연구: 2025-ER0701-00」 및 2024년 질병관리청 「한국인 이차발견 질환별 임상 가이드라인 확립: 2024-ER0701-00」 연구의 지원을 받아 수행되었습니다.

[References]

1. Deepali Yadav, Bhagyashri Patil-Takbhate, Anil Khandagale, Jitendra Bhawalkar, Srikanth Tripathy, Priyanka Khopkar-Kale. "Next-Generation sequencing transforming clinical practice and precision medicine", Clinica Chimica Acta, 2023;551, doi: 10.1016/j.cca.2023.117568
2. Pichini A, Ahmed A, Patch C, Bick D, Leblond M, Kasperaviciute D, Deen D, Wilde S, Garcia Noriega S, Matoko C, Tuff-Lacey A, Wigley C, Scott RH. Developing a National Newborn Genomes Program: An Approach Driven by Ethics, Engagement and Co-design. Front Genet. 2022 May 30;13:866168. doi: 10.3389/fgene.2022.866168
3. Ziegler A, Koval-Burt C, Kay DM, Suchy SF, Begtrup A, Langley KG, Hernan R, Amendola LM, Boyd BM, Bradley J, Brandt T, Cohen LL, Coffey AJ, Devaney JM, Dygulska B, Friedman B, Fuleihan RL, Gyimah A, Hahn S, Hofherr S, Hruska KS, Hu Z, Jeanne M, Jin G, Johnson DA, Kavus H, Leibel RL, Lobritto SJ, McGee S, Milner JD, McWalter K, Monaghan KG, Orange JS, Pimentel Soler N, Quevedo Y, Ratner S, Retterer K, Shah A, Shapiro N, Sicko RJ, Silver ES, Strom S, Torene RI, Williams O, Ustach VD, Wynn J, Taft RJ, Kruszka P, Caggana M, Chung WK. Expanded Newborn Screening Using Genome Sequencing for Early Actionable Conditions. JAMA. 2025 Jan 21;333(3):232-240. doi: 10.1001/jama.2024.19662
4. Shah N, Brlek P, Bulić L, et al. Genomic sequencing for newborn screening: current perspectives and challenges. Croat Med J. 2024;65(3):261-267. doi:10.3325/cmj.2024.65.261
5. Lee jh, CHA hj, SEO ej, Kim H. Clinical Return of Secondary Genomic Findings: Legal and Ethical Considerations in South Korea. Korean Journal of Medicine and Law. 2025;33(1):265-290.
6. Bick D, Ahmed A, Deen D, et al. Newborn Screening by Genomic Sequencing: Opportunities and Challenges. Int J Neonatal Screen. 2022;8(3):40. Published 2022 Jul 15. doi:10.3390/ijns8030040
7. Gold NB, Adelson SM, Shah N, Williams S, Bick SL, Zoltick ES, Gold JI, Strong A, Ganetzky R, Roberts AE, Walker M, Holtz AM, Sankaran VG, Delmonte O, Tan W, Holm IA, Thiagarajah JR, Kamihara J, Comander J, Place E, Wiggs J, Green RC. Perspectives of Rare Disease Experts on Newborn Genome Sequencing. JAMA Netw Open. 2023 May 1;6(5):e2312231. doi: 10.1001/jamanetworkopen.2023.12231.

NGS 검사에서 참조 유전체 전환 시 검토 사항

박 중 호

분당서울대학교병원

1. 서론

인간 참조 유전체는 GRCh37(2009년)에서 GRCh38(2013년), T2T-CHM13(2022년)로 발전해 오며 지속적으로 정확도와 완전성을 향상시켜 왔다. 참조 유전체는 임상 NGS 분석의 기초가 되는 출발점으로서 분석 결과에 직접적인 영향을 미친다. GRCh38에서는 전체 염기 수의 증감과 무관하게 각 염색체의 미주석 간격('N' gap)이 크게 감소하고 갭이 보정되었으며, 대체 스캐폴드(alternate scaffold)와 합성 동원체(synthetic centromere)의 도입을 통해 문제 영역의 표현력이 향상되었다. 이러한 변화는 엑솜 정의와 주석 품질 개선으로 이어지므로, 동일한 샘플 데이터라도 사용한 참조 유전체 버전에 따라 NGS 데이터 커버리지와 변이 검출 결과가 달라질 수 있다.

현재 많은 기관에서 GRCh37을 사용하고 있지만, 더욱 정확한 분석과 최신 데이터베이스와의 연동을 위해 GRCh38로의 전환 필요성이 증대되고 있다. 다만 참조 유전체 전환은 분석 파이프라인, 데이터베이스, 해석 프로토콜, 보고서 양식 등의 전면적인 재검증을 요구하여 상당한 리소스가 필요하다[1-4]. 본 논고에서는 참조 유전체 전환 시 검토해야 할 사항들을 살펴보고자 한다.

2. 국내외 참조 유전체 사용 현황

현재 임상 현장에서는 GRCh37과 GRCh38이 공존하고 있다. 외부 정도관리 프로그램과 gnomAD, ClinVar, COSMIC, dbNSFP 등 주요 데이터베이스들은 GRCh37과 GRCh38 참조 유전체를 모두 지원하지만, gnomAD 최신 버전과 같이 일부 외부 데이터베이스는 점진적으로 GRCh38 중심으로 재편되고 있어 최신 데이터베이스 반영을 위해서는 GRCh38 전환이 필수적인 추세이다. 동시에 각 기관의 내부 변이 데이터베이스와 보고 체계는 실제 사용하는 참조 유전체에 맞춘 좌표계(genomic position) 일치가 필요하다.

참조 유전체 전환은 단순한 파일 교체가 아니라 분석 파이프라인의 재검증, 내부 데이터베이스의 리프트오버(liftover), 시약 및 타겟 캡처 영향 점검이 결합된 종합적인 프로젝트이다. 2021년 미국 임상검사실 설문조사에서 GRCh38 완전 전환율은 7%에 불과한 것으로 보고되었는데, 이는 기술적 장벽보다는 검증 및 운영 비용, 그리고 기존 생태계에 대한 의존성의 영향을 시사한다[5]. 반면 국가 주도의 대형 유전체 기반 바이오뱅크 구축 사업들은 GRCh38을 기본 참조 유전체로 채택하고 있으며, GRCh37의 다수 문제점들이 GRCh38에서 개선되었다는 사례들이 지속적으로 축적되고 있다.

3. 참조 유전체에 따른 성능평가 결과 및 리프트오버

여러 연구에서 참조 유전체 버전에 따른 변이 검출 차이를 비교 평가하였다. 1,572명의 엑솜 데이터를 GRCh37과 GRCh38로 각각 분석한 결과, SNV는 1.5%, INDEL은 2.0%의 불일치율을 보였다. 이러한 불일치는 주로 분절 중복(segmental duplication), 탠덤 반복(tandem repeat), 그리고 수정 패치(patch) 영역에 집중되었다. 멘델 질환과 연관성이 보고된 일부 유전자들의 경우, *PRODH*, *SIK1*, *CBS*, *H19*, *KCNE1*은 GRCh37에서만 변이가 검출된 반면, *RPS17*은 GRCh38에서만 검출되었다. 또한 *CRYAA* 유전자는 두 참조 유전체에서 서로 다른 고유한 변이가 각각 보고되었다. 이는 참조 유전체 선택이 임상적으로 의미 있는 차이를 만든다는 중요한 근거이다[6].

리프트오버(liftover)는 원시 데이터의 재정렬 없이 좌표만 변환하는 실용적 수단으로 널리 사용된다. 대표적인 도구로는 UCSC liftover, CrossMap, Picard Liftover, bcftools/liftover 등이 있으며, 최근 보고에서는 bcftools/liftover가 최대 확장 VCF 레코드 접근법을 통해 까다로운 INDEL에서도 높은 정확도를 보였다. 그럼에도 불구하고 참조 유전체 간 서열 차이와 갭으로 인해 전장 유전체 변이의 약 5%는 GRCh37↔GRCh38 전환에 실패할 수 있으며, 리프트오버는 GRCh38 어셈블리 보정의 이점을 완전히 복원하지 못한다는 한계가 있다[4,7].

4. 참조 유전체 전환 시 고려 사항

첫째, 참조 유전체 특성 파악과 전체 단계(정렬-변이 검출-주석-보고)에 대한 사전 검증 계획을 수립할 필요가 있다.

둘째, 파이프라인 내 내부 변이 데이터베이스와 외부 데이터베이스의 참조 유전체 버전을 확인하고, 체인 파일(chain file) 기반 리프트오버를 사전 수행한 후 전환 실패 및 오류 유형을 기록하여 호환성 리스크를 관리한다.

셋째, 캡처 프로브 및 프라이머가 새로운 참조 유전체에서 동일한 성능을 보이는지 제조사 자료와 내부 검증 과정을 통해 확인하고, 참조 유전체에 따른 유전자 정보(transcript ID 등) 변경 여부를 반영한다.

넷째, 기존 문헌을 통해 보고된 참조 유전체 의존성 유전자들을 검토함과 동시에 전반적인 커버리지 및 변이 검출 정확성을 별도로 검증한다.

다섯째, 전환 과정의 로그화를 통해 영향 여부를 판단하고, SOP(Standard Operating Procedure), 보고서 서식의 좌표 체계 표기, 버전 관리와 변경 이력 추적 체계를 마련한다.

5. 결론

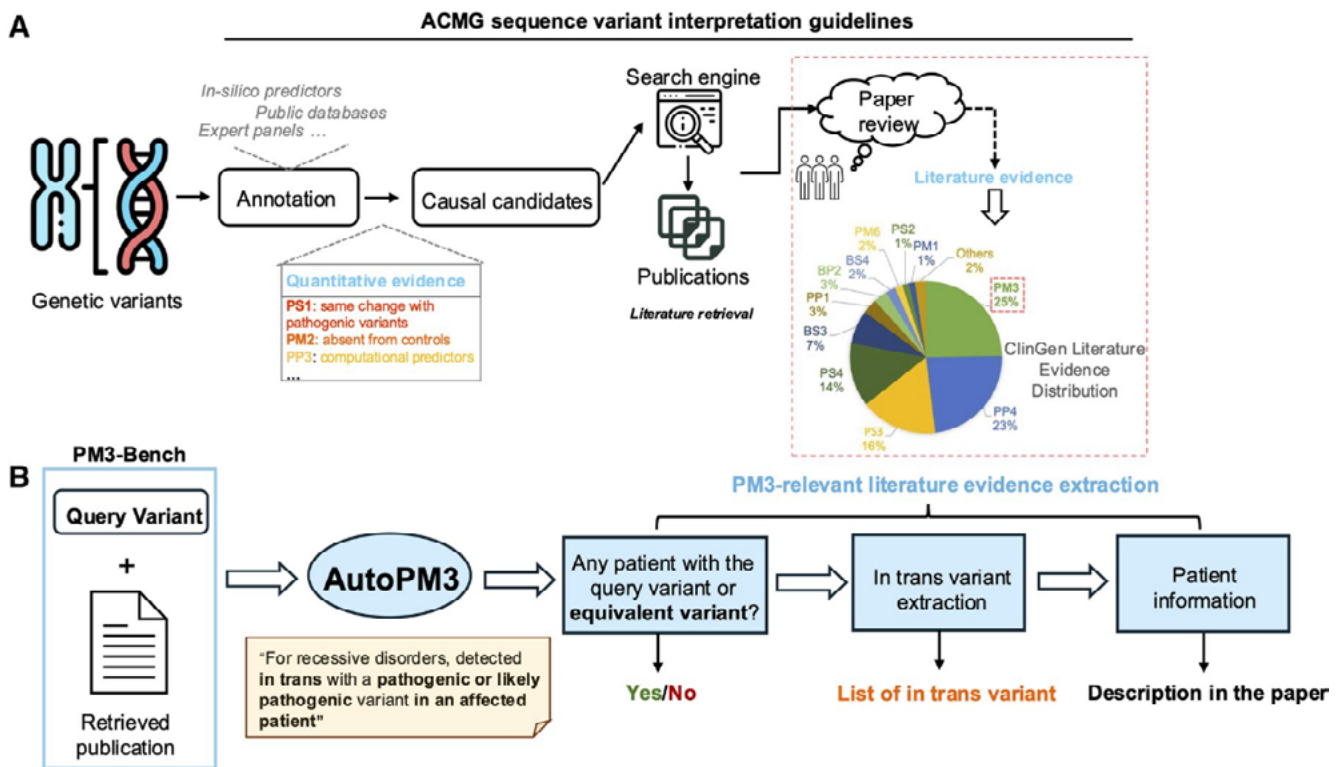
참조 유전체 전환 시에는 기존 참조 유전체와의 비교 평가를 통해 변경사항을 면밀히 검토해야 한다. 비교 평가는 임상 검사실에서 검사하는 모든 유전자 및 변이 타입을 기반으로 하며, 기존에 보고된 환자 검체와 함께 GIAB(Genome in a Bottle)의 표준 물질 평가 결과를 활용하여 SNV, INDEL 등에 대한 종합적인 평가를 수행한다[8]. 또한 검사, 분석, 판독 담당자는 각 참조 유전체의 특성을 충분히 이해하고, GRCh37의 hs37d5 디코이(decoy) 적용이나 GRCh38의 마스킹(masking) 등 보정 전략을 통해 잠재적 오류를 인지하고 완화해야 한다. 이러한 체계적인 검증은 최적화된 참조 유전체 전환으로 이어져 임상 진단의 신뢰도와 효율성을 향상시키는 데 기여할 것이다.

[References]

1. Lander ES, Linton LM, Birren B, Nusbaum C, Zody MC, Baldwin J, et al. Initial sequencing and analysis of the human genome. *Nature*. 2001;409:860-921. 10.1038/35057062
2. International Human Genome Sequencing C. Finishing the euchromatic sequence of the human genome. *Nature*. 2004;431:931-945. 10.1038/nature03001
3. Guo Y, Dai Y, Yu H, Zhao S, Samuels DC, Shyr Y. Improvements and impacts of GRCh38 human reference on high throughput sequencing data analysis. *Genomics*. 2017;109:83-90. 10.1016/j.ygeno.2017.01.005
4. Schneider VA, Graves-Lindsay T, Howe K, Bouk N, Chen HC, Kitts PA, et al. Evaluation of GRCh38 and de novo haploid genome assemblies demonstrates the enduring quality of the reference assembly. *Genome Res*. 2017;27:849-864. 10.1101/gr.213611.116
5. Lansdon LA, Cadieux-Dion M, Yoo B, Miller N, Cohen ASA, Zellmer L, et al. Factors Affecting Migration to GRCh38 in Laboratories Performing Clinical Next-Generation Sequencing. *J Mol Diagn*. 2021;23:651-657. 10.1016/j.jmoldx.2021.02.003
6. Li H, Dawood M, Khayat MM, Farek JR, Jhangiani SN, Khan ZM, et al. Exome variant discrepancies due to reference-genome differences. *Am J Hum Genet*. 2021;108:1239-1250. 10.1016/j.ajhg.2021.05.011
7. Pan B, Kusko R, Xiao W, Zheng Y, Liu Z, Xiao C, et al. Similarities and differences between variants called with human reference genome HG19 or HG38. *BMC Bioinformatics*. 2019;20:101. 10.1186/s12859-019-2620-0
8. Wagner J, Olson ND, Harris L, McDaniel J, Cheng H, Fungtammasan A, et al. Curated variation benchmarks for challenging medically relevant autosomal genes. *Nat Biotechnol*. 2022;40:672-680. 10.1038/s41587-021-01158-1

GENE 心

AI-assisted variant interpretation : LLM-driven PM3 evidence



Text2SQL을 이용한 변이 추출과 거대언어모델(LLM)의 retrieval-augmented generation (RAG) module을 이용하여 문헌의 테이블과 본문에 나온 변이의 PM3 해당 여부를 판독하는 AI-assisted variant interpretation 모델입니다. 향후 이러한 도구들이 다양하게 개발될 것으로 예상되며, 전문가로서 정확도의 판단이 중요할 것으로 생각된다.

Source : Bioinformatics. 2025;41(7):btaf382

From: 한양의대 김영은

Handle With Care

WIRED SECURITY POLITICS THE BIG STORY BUSINESS SCIENCE CULTURE REVIEWS

NEWSLETTERS

EMILY MULLIN SCIENCE JUN 12, 2025 12:00 PM

Congress Demands Answers on Data Privacy Ahead of 23andMe Sale

House Democrats sent letters to the potential buyers of the genetic testing company, asking how they plan to protect customer genetic data under a change of ownership.



DTC 유전자 검사 선도적 기업인 23andMe가 7월 14일, 창업자 Anne Wojcicki의 비영리기관 TTAM Research Institute에 매각되었다. 이번 매각은 고객 유전자 데이터 처리에 대한 우려로 적지 않은 논란을 불러일으켰다. TTAM은 기존 프라이버시 정책을 준수하겠다고 약속했으며, 이에 따라 고객 동의 없이는 유전정보가 활용되지 않고 데이터 삭제 권리도 유지된다. 또한 TTAM은 유전학과 건강 데이터 연구를 공익적으로 확장하겠다는 목적을 공식적으로 밝혔다. 유전정보가 비영리 구조로 편입된 이번 전환이 실제로 윤리적 보호 장치로 기능할 수 있을지 향후 귀추가 주목된다.

<https://www.wired.com/story/congress-demands-answers-on-data-privacy-ahead-of-23andme-sale/>

From: 고려의대 임지숙

GENE 心 에서는 회원분들의 응모를 받습니다.



뉴스포럼의 새로운 코너 **GENE 心** 에서는
진단유전 관련 이미지를 게재합니다.
진단유전과 관련된 흥미롭거나,
유익한 이미지를 게재하고
현재 유전분야의 동향 및 단면을 제시하고,
기록으로 남기고자 합니다.





GENE 心 코너에서는

대한진단유전학회 회원분들의 응모를 받습니다.
진단유전 관련 사진 또는 이미지와 출처,
간략한 설명을 보내주시면,
선정되신분께는 소정의 상품권이 지급됩니다.
사진과 이미지의 주제와 형식은 자유이고,
단순히 재미있는 이미지도 환영하므로,
많은 관심과 참여를 부탁드립니다.



| 제출 사항

- ① 진단유전 관련 사진 또는 이미지
- ② 간략한 제목 및 설명
- ③ 출처
- ④ 보내주신 분 소속과 성함

| 보내주실 곳

ksgd.office@gmail.com

Q 최신 보험 정보

항목	제목	세부내용	고시
누604 핵산증폭	누604나 핵산증폭-정성그룹3-항결핵약제내성 결핵균 검사 (리팜피신, 이소니아아지트)의 급여기준	"누604나 핵산증폭-정성그룹3 (03) 항결핵약제 내성 결핵균 검사(리팜피신)[중합효소연쇄반응교잡반응법], 누604나 핵산증폭-정성그룹3 (04) 항결핵약제 내성 결핵균 검사(이소니아아지트)[중합효소연쇄반응교잡반응법], 누604나 핵산증폭-정성그룹3 (06) 항결핵약제 내성 결핵균 검사(리팜피신 및 이소니아아지트)[실시간 중합효소연쇄반응법]의 급여기준은 다음과 같음. - 다 음 - 가. 급여대상 결핵균이 확인된 결핵환자 나. 급여횟수 1) 치료기간 중 1회 2) 최초 검사 시 약제내성검사 결과가 음성이었으나 이후 치료실패가 의심이 되어 시행한 경우 추가 1회 다. 기타 1) 누604나 핵산증폭-정성그룹3 (03)항결핵약제 내성 결핵균 검사(리팜피신)[중합효소연쇄반응교잡반응법], 누604나 핵산증폭-정성그룹3 (04) 항결핵약제 내성 결핵균 검사(이소니아아지트)[중합효소연쇄반응교잡반응법], 누604나 핵산증폭-정성그룹3 (06) 항결핵약제 내성 결핵균 검사(리팜피신 및 이소니아아지트)[실시간 중합효소연쇄반응법]와 다음 검사를 동시 시행 시 가)~라)는 요양급여하지 아니함. -다 음 - 가) 누604가 핵산증폭-정성그룹2 (01) 결핵균[중합효소연쇄반응법] 나) 누604나 핵산증폭-정성그룹3 (01) 결핵균[이중중합효소연쇄반응법] 다) 누604나 핵산증폭-정성그룹3 (02) 결핵균[중합효소연쇄반응교잡반응법] 라) 누604나 핵산증폭-정성그룹3 (07) 결핵균 및 비결핵항산균 동시검출검사[실시간 중합효소연쇄반응법] 2) 누604나 핵산증폭-정성그룹3 (06) 항결핵약제 내성 결핵균 검사(리팜피신 및 이소니아아지트)[실시간중합효소연쇄반응법]는 다음 검사와 중복하여 산정하지 아니함. -다 음 - 가) 누604나 핵산증폭-정성그룹3 (03) 항결핵약제 내성 결핵균 검사(리팜피신)[중합효소연쇄반응교잡반응법] 나) 누604나 핵산증폭-정성그룹3 (04) 항결핵약제 내성 결핵균 검사(이소니아아지트)[중합효소연쇄반응교잡반응법] 3) 다음 검사는 내성검사 결과가 위양성(위음성)으로 의심되어 내성에 대해 재확인 필요한 경우에만 중복하여 요양급여함. -다 음 - 가) 누604나 핵산증폭-정성그룹3 (03) 항결핵약제 내성 결핵균 검사(리팜피신)[중합효소연쇄반응교잡반응법] 나) 누604나 핵산증폭-정성그룹3 (04) 항결핵약제 내성 결핵균 검사(이소니아아지트)[중합효소연쇄반응교잡반응법] 다) 누604나 핵산증폭-정성그룹3 (05) 결핵균 및 리팜핀, 이소니아아지트 내성검사[실시간중합효소연쇄반응법] 라) 누604나 핵산증폭-정성그룹3 (06) 항결핵약제 내성 결핵균 검사 (리팜피신 및 이소니아아지트)[실시간중합효소연쇄반응법] 마) 누604다 핵산증폭-정성그룹4 (01) 결핵균 및 리팜핀 내성검사[실시간 이중중합효소연쇄반응법]"	보건복지부 고시 제 2025 - 113호 (2025년 7월 1일부터 시행)

누604 핵산증폭	누604나(07) 결핵균 및 비결핵항산균 동시검출검사[실시간 중합효소연쇄반응법]의 급여기준	"누604나 핵산증폭-정성그룹3 (07) 결핵균 및 비결핵항산균 동시검출검사[실시간 중합효소연쇄반응법]는 동일 검체에 대하여 다음 검사와 중복하여 산정하지 아니함. -다 음 - 가. 누604가 핵산증폭-정성그룹2 (01) 결핵균[중합효소연쇄반응법] 나. 누604가 핵산증폭-정성그룹2 (04) 비결핵항산균(NTM)[이중중합효소연쇄반응법] 다. 누604나 핵산증폭-정성그룹3 (01) 결핵균[이중중합효소연쇄반응법] 라. 누604나 핵산증폭-정성그룹3 (02) 결핵균[중합효소연쇄반응교잡반응법] 마. 누604나 핵산증폭-정성그룹3 (05) 결핵균 및 리팜핀, 이소니아아질 내성검사[실시간중합효소연쇄반응법] 바. 누604다 핵산증폭-정성그룹4 (01) 결핵균 및 리팜핀 내성검사[실시간 이중중합효소연쇄반응법]"	보건복지부 고시 제 2025 - 113호 (2025년 7월 1일 부터 시행)
	각 분류항목별 세부 검사항목	"나. 정성그룹3 (07) 결핵균 및 비결핵항산균 동시검출검사 [실시간 중합효소연쇄반응법] Simultaneous Detection of Mycobacterium Tuberculosis Complex and Nontuberculous Mycobacteria" 누604 핵산증폭의 각 분류항목별 세부 검사항목 나. 정성그룹3 (06)란 다음에 (07)란을 신설	

P 플래티넘 PLATINUM



- 대표제품 cobas 5800/6800/8800 system, AVENIO Edge system, navify Mutation Profiler
- 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 체외진단시스템, 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 환자 와 의료진 모두를 위한 맞춤형의료시대를 본격적으로 열어 인류의 삶의 질을 향상시킬 수 있도록 노력하고 있다. 또한 한국로슈진단은 아프리카 어린이 돕기 자선 걷기대회, 사회공헌 협약을 통한 국내 저소득층 어린이 지원, 피해대 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.

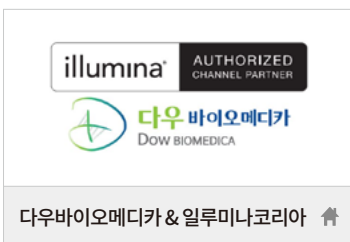


- 대표제품 진단/병리 검사
- 회사소개 1983년 국내 최초 검사 전문기관으로 설립된 SCL(재단법인 서울의과학연구소)은 체계적인 정보관리시스템과 혁신적인 검사 프로세스 도입을 통해 세계적 수준의 검사기관으로 자리매김했다. 1992년 PCR 분석법 개발 및 24시간 노스톱 검사시스템 도입을 비롯해 1998년 국내 최초로 세계적 정보관리기관인 CAP(College of American Pathologists)로부터 인증을 획득한 후 현재까지 검사의 질 향상을 위해 지속적인 노력을 이어왔다. 특히 아시아 최대 자동화 시스템을 비롯해 SCL은 자동화운영·진단혈액·분자진단·진단면역·특수분석 등 12개 검사부서에서 400여 종의 최신 장비를 통해 4,000여 개 검사 항목을 시행할 수 있는 체계적인 검사시스템을 구축했다. 뿐만 아니라 SCL은 검사실과는 별도로 기술혁신센터, 의료기기임상시험센터 등 연구파트를 구축해 연구기술력 역량 강화를 위해 힘써왔다. 전문의를 포함한 전문 연구인력을 대거 포진시켜 신규 검사법 개발은 물론, 임상시험지원, 인체유래물은행에 이르기까지 SCL 연구기술력 향상에 주력하고 있다. SCL은 국내뿐만 아니라 오랜 기간 쌓아온 연구·분석 역량을 바탕으로 해외 의료기관과 공조체계를 구축하여 감염병 확산 방지도에 기여하고 있다.

G 골드 GOLD



- 대표제품 Ion TorrentTM IonS5XL(차세대 염기서열분석기, NGS), CytoScan® Dx (마이크로어레이, CMA)
- 회사소개 써모피셔 사이언티픽 (ThermoFisher Scientific)은 전 세계 50여 개 국가, 약 120,000명의 직원들과 함께 연 매출 \$380억 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.



- 대표제품 체외진단용 의료기기 & Next Generation Sequencing System
- 회사소개 At Illumina, our goal is to apply innovative technologies to the analysis of genetic variation and function, making studies possible that were not even imaginable just a few years ago. It is mission critical for us to deliver innovative, flexible, and scalable solutions to meet the needs of our customers. As a global company that places high value on collaborative interactions, rapid delivery of solutions, and providing the highest level of quality, we strive to meet this challenge. Illumina innovative sequencing and array technologies are fueling groundbreaking advancements in life science research, translational and consumer genomics, and molecular diagnostics.



- 대표제품 NGS System & Library Prep Solutions
- 회사소개 엑스퍼젠(주)는 2022년도에 설립한 생명과학 기자재 판매 회사로, 다년간 생명공학 연구 장비 및 시약 공급 지원의 노하우를 바탕으로 보다 혁신적인 솔루션과 제품들을 발굴하여 공급하고자 합니다. 엑스퍼젠은 Jumpcode Genomics, Element Biosciences, Watchmaker Genomics의 공식 대리점입니다.

S

실버 SILVER

Dxome

디엑숨

- 대표제품 체외진단의료기기(NGS)
- 회사소개 (주)디엑숨은 암과 감염성 질환 검사를 위한 분자 진단 제품을 개발 및 제조하는 회사입니다. 주요 관심사는 NGS (Next Generation Sequencing) 분석을 기반으로 한 암 진단 제품을 개발하는 것입니다. 분자 검사에 독자적인 구성 요소를 도입하여 맞춤형, 모니터링 및 조기진단 분야에서 견고한 제품 포트폴리오를 구축하고 있습니다. 궁극적으로는 임상 환경에서 사용하기에 적합한 최고 수준의 제품을 개발하고, 암의 개인 맞춤형 치료를 가능하게 하기 위한 정보를 임상에게 제공하는 것을 목표로 합니다.

Lynparza[®]
olaparib

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

NGeneBio

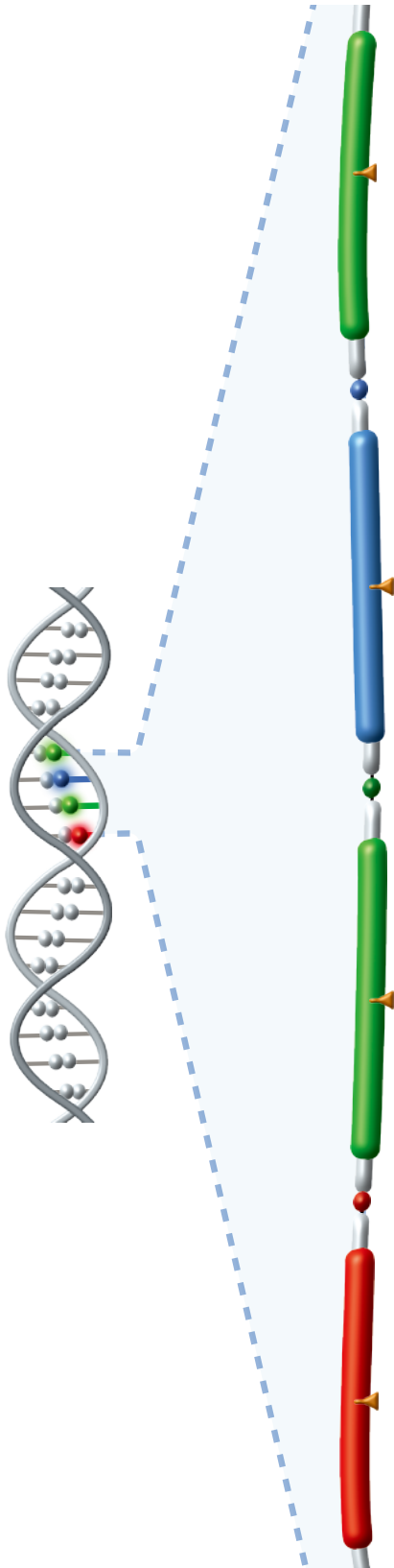
엔젠바이오

- 대표제품 BRCAAccuTest™PLUS / HEMEaccuTest™ / 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 분야에서 가시적인 성과를 창출하며 기술 및 사업 확장을 지속하고 있습니다.

GC지놈

GC지놈

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



Welcome to a new space in NGS with SBX¹

SBX technology utilizes a proprietary biochemical conversion process to expand and encode the sequence of a DNA template into a surrogate polymer, called an **Xpandomer**. These molecules are then passed through a high-density complementary metal oxide semiconductor (CMOS)-based sensor module with millions of biological pores, enabling accurate sequencing of hundreds of millions of bases per second.

A new space to set the pace: faster time to data

- Ultra-rapid **real-time sequencing** and **greater control over run times**
- **Higher rates of data generation enabled** by a novel circuit design and sensor array with a high density of microwells
- **High accuracy single-molecule sequencing** with improved signal-to-noise ratios on a massively parallel scale



Ultra-rapid sequencing leading to staggering rates of data generation



Scalable throughput with CMOS-based sensor module for analyzing a wide range of batch sizes – minimizing penalties of reduced batches



Flexible-read sequencing supporting a broad range of applications

The SBX technology is in development and not commercially available.
The content of this material reflects current study results or design goals.

1. Wang, Y., Zhao, Y., Bollas, A. et al. Nanopore sequencing technology, bioinformatics and applications. Nat Biotechnol 39, 1348–1365 (2021).
<https://doi.org/10.1038/s41587-021-01108-x>

2. Average coverage and concordant duplex base call quality score, F1 metrics assessed over the GIAB high-confidence region, data on file MC-KR-01861



**Harness the power of space with
ultra-rapid, scalable, and flexible-read
sequencing for all your sequencing needs**

This is just the beginning. Sign up to the Kakao Channel to stay current on the latest SBX updates in Korea

Sharpen your focus with Ion Torrent next-generation sequencing solutions

Unlike other next-generation sequencing (NGS) approaches, Ion Torrent™ NGS solutions enable the speed, scalability, and precision you need to spend more time finding answers and less time looking for them.

Whether you want to leverage the full breadth of our application portfolio or need to get up and running quickly with minimal training and resources, we have an NGS system that fits your needs.

Ion Torrent NGS systems

Genexus System

Specimen to report in as little as a single day with a hands-off, automated workflow*



The Ion Torrent™ Genexus™ System** is the first turnkey NGS solution that automates the specimen-to-report workflow and delivers results in as little as a single day with just two user touchpoints.*

Ion GeneStudio S5 System

Scalable, targeted NGS to support small and large projects



The Ion GeneStudio™ S5 System combined with the Ion Chef™ System is a scalable, targeted NGS workhorse with wide application breadth and throughput capability, and the ultimate in customization flexibility.

Ordering information

Product	Cat. No.
Genexus Integrated Sequencer	A45727
Genexus Purification System	A48148
Ion GeneStudio S5 System	A38194
Ion GeneStudio S5 Plus System	A38195
Ion GeneStudio S5 Prime System	A38196
Ion Chef System	4484177

* Specimen-to-report workflow will be available after the Ion Torrent™ Genexus™ Purification System is released for sale in 2021.

** The Genexus System comprises the Ion Torrent™ Genexus™ Integrated Sequencer and the Genexus Purification System.

Find out more at thermofisher.com/iontorrent

유전체학적 통찰을 이끌어 내는 기술

Explainable-AI(XAI)를 활용한
3차 분석 임상 연구 워크플로우와
자동화를 통해 효율성과 신뢰도를
향상해 보세요.

Emedgene은 사용자 정의 보고서 생성
워크플로우를 통해 변이 해석 단계를
간소화하고 통합해 줍니다.

유수의 기관이 신뢰하는 Emedgene

BAYLOR
GENETICS

SickKids®

MAYO
CLINIC
HEALTH

 Greenwood
Genetic Center

fleury medicina e saúde | Genômica

Redefine NGS

Sequencing
NGS 시퀀싱과



Spatial Omics
공간 오믹스를 함께

하나의 플랫폼, 무한한 가능성
with **AVITI 24TM**

단일 장비로 시퀀싱과 공간 멀티오믹스를 한 번에 탐구하다



Revolutionizing Cancer Care With **Next-Generation Sequencing**

Unlock the potential of liquid biopsy with DxLiquid – groundbreaking solution that utilizes circulating tumor DNA (ctDNA) to provide unparalleled insights into tumor genomics. Our NGS-based solution provides clinicians with the data needed to personalize cancer treatment and monitor disease progression in real-time. By identifying key genomic alterations across multiple cancer types, DxLiquid drives improved patient outcomes through more tailored and informed decision-making.



CNV



SNP & InDel



Fusion



MSI



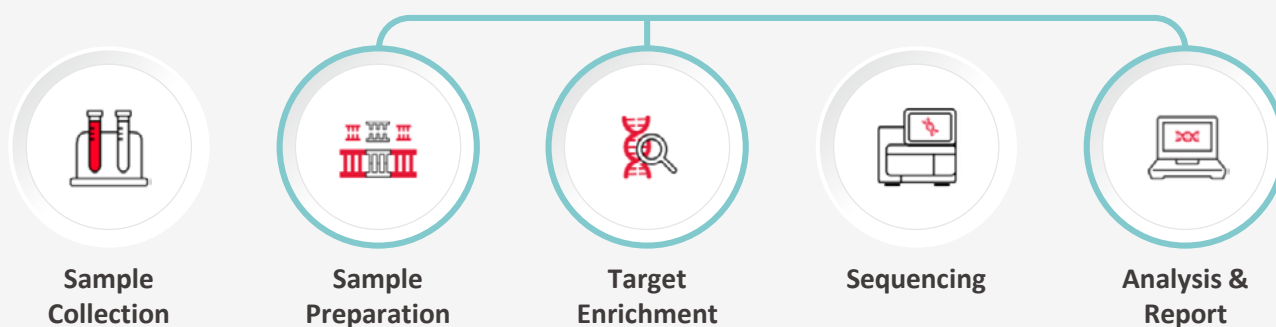
TMB

Product	Number of Genes
Single-Cancer Panels	
Breast	49
Colon	41
Esophagus	27
Kidney	16
Lung	47
Lymphoma	116
MRD30	30
Ovarian	9
Pancreatobiliary	41
Prostate	18
Multi-Cancer Panels	
Pan100	105
TMB500	540

*Genes may be updated. All DxLiquid products are available in 24 or 96 tests per kit. For more details or inquiries regarding custom panels, please contact sales@dxome.com.

Streamlining Non-Invasive Testing **Optimized Workflow**

Dxome Solution





대한진단유전학회
Korean Society for Genetic Diagnostics