

KSGD

NEWS FORUM

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

■ Focus On

WGS 기반 신생아 선별검사: 아동의 미래 권리 보장과 재동의

■ Technology Trend

Long-read sequencing을 대체하는
Illumina TruPath™ Genome의 핵심 성능

■ Notable Research

Specification of frequency criteria for secondary findings
genes to improve variant classification concordance

■ 기획이슈

플랫폼에서 목적과 위험으로:
유전체 시대 유전자검사 목적별 범주 분류의 새로운 기준

■ 임상지침

폐암에서 흉수 및 기관지폐포세척액 기반
ctDNA 검사에 대한 권고안: 해석과 결과 보고

■ 학회뉴스

■ Gene 心

■ 최신보험정보

■ 연간후원사 안내

WGS 기반 신생아 선별검사: 아동의 미래 권리 보장과 재동의

박현정, 연세대학교 의료법윤리학연구원 | 김한나, 연세대학교 의과대학 인문사회 의학교실

개요

신생아 선별검사에서 전장유전체분석(whole genome sequencing, WGS) 기술이 도입되면서 기존 검사보다 더 많은 질환의 유전적 위험을 발견하고, 조기에 의학적 개입이 가능하게 되었다. 그러나 기존 선별검사보다 훨씬 넓은 범위의 유전체정보를 생성하며, 해당 정보를 장기간 보관·재분석·활용하는 것이 가능해지면서, 부모의 최초 동의가 신생아 시기 수집된 유전체 데이터의 장기 관리의 전 과정을 포괄하는 지에 대한 검토가 필요해졌다. 저자들은 부모의 동의는 신생아 시점의 검사와 연구 참여를 정당화하는 출발점이 될 수 있지만, 성년 이후의 계속 보관과 활용까지 자동으로 정당화한다고 보기는 어렵다고 본다. 이러한 관점에서, 이 글은 아동이 성장한 이후 자신의 유전체정보의 보관·활용 여부를 다시 결정할 권리를 구현할 방안으로 재동의 체계를 제안한다.

1. 부모 동의의 필요성과 한계

신생아는 자신의 연구 참여 여부, 유전체정보의 생성, 보관 및 향후 연구 활용 여부를 스스로 판단하거나 동의할 수 없다. 따라서 WGS 기반 신생아 선별검사 연구에서 부모 또는 법정대리인의 동의는 불가피한 출발점이다. 그러나 부모 동의가 성년 이후의 정보 보관과 활용까지 당연히 포괄한다고 보기는 어렵다. 부모 동의는 아동의 최선의 이익을 보호하기 위한 제도적 장치이지만, 아동이 성장하여 독립적인 의사결정능력을 갖추게 된 이후에는 자신의 유전체정보의 계속 보관·활용 여부를 직접 결정할 수 있어야 한다.

이 문제는 유전체정보의 특성 때문에 더욱 중요하다. 유전체정보는 한 시점의 건강정보에 그치지 않고, 생애 전반에 걸쳐 재해석될 수 있으며, 가족 구성원에게도 영향을 미친다. 특히 WGS 기반 신생아 선별검사에서는 출생 직후 생성된 정보가 장기간 보관되고, 새로운 지식과 기술에 따라 재분석되며, 향후 연구와 공중보건 정책의 근거로 활용될 수 있다. 따라서 최초의 부모 동의만으로 정보의 장기 보관, 재분석, 이차 연구 활용, 추가 결과 통보까지 모두 포괄한다고 보기는 어렵다. 성년 도달 시 재연락과 재동의를 단순한 행정 절차가 아니라, 성장한 연구대상자를 독립적인 권리 주체로 다시 위치시키는 절차로 이해될 필요가 있다.

2. 국외 사례: Generation Study와 BabySeq2

국외 WGS 기반 신생아 선별검사 연구는 이미 이러한 문제를 제도 설계에 반영하고 있다. 영국 Generation Study는 아동이 16세가 되었을 때, 동의능력이 없다고 판단되는 경우를 제외하고는 프로그램에 계속 남을 것인지에 대해 본인의 동의를 요청하는 구조를 포함한다. 잔여 인체유래물과 DNA의 보관 기간도 이 재동의 구조와 연결되어 있으며, 아동이 재동의를 요청받는 시점 또는 인체유래물이 모두 사용될 때까지 보관되는 방식으로 설계되어 있다. BabySeq Project 2 역시 장기 추적관찰과 성년 도달 이후 본인 동의 절차를 포함하고 있으며, 연구가 계속 진행 중인 경우 아동이 18세가 된 이후 가족에게 연락하여 참여자 본인의 동의를 받도록 하고 있다. 특히 18세 이후에는 본인 동의가 확보되기 전까지 의무기록 검토를 포함한 추가 연구 절차를 수행하지 않는 구조를 두고 있다.

3. 국내 법제의 한계와 운영 공백

국내 법제는 아직 이러한 장기적 동의 전환 문제를 충분히 구체화하고 있지 않다. 「생명윤리 및 안전에 관한 법률」은 동의능력이 없거나 불완전한 사람이 연구대상자인 경우 법정대리인의 서면동의를 요구하고, 「개인정보 보호법」 역시 14세미만 아동의 개인정보 처리에 대해 법정대리인의 동의를 요구한다. 그러나 이러한 규정은 주로 연구 참여 또는 개인정보 처리의 초기 동의에 관한 기준이다. 신생아 시점에 부모 동의로 수집된 유전체정보와 인체유래물에 대해, 아동이 성장한 이후 본인의 의사를 언제, 누가, 어떤 방식으로 다시 확인해야 하는지는 아직 충분히 구체화되어 있지 않다.

이 공백은 앞으로 더 중요한 문제가 될 가능성이 크다. 국내의 유전체 연구 환경은 국가 통합 바이오 빅데이터 사업, 희귀질환 유전체 연구, WGS 기반 신생아 선별검사 연구 등 대규모 유전체정보 활용 기반이 빠르게 확대되고 있으며, 점차 신생아와 아동을 포함한 장기적 유전체 정보 활용 구조로 이동하고 있다. 그럼에도 성년 도달 이후 재연락, 재동의, 동의 철회, 자료 보관 또는 폐기 기준을 누가 책임지고 관리할 것인지는 아직 명확하지 않다. 결국 문제는 재동의 필요성을 인정하는 데 그치지 않고, 이를 실제로 수행할 수 있는 운영체계를 어떻게 설계할 것인지로 이어진다.

4. 재동의 체계 설계 방향

다만 재동의 논의의 핵심은 “성년이 되면 다시 동의서를 받아야 한다”는 문구를 추가하는 데 그쳐서는 안 된다. 실제로 중요한 것은 누가 재연락을 담당할 것인지, 연락이 되지 않는 경우 어떻게 처리할 것인지, 동의하지 않거나 철회한 경우 유전체 정보와 인체유래물 및 연구자료를 어떻게 관리할 것인지, 새로운 재분석 결과가 나온 경우 누구에게 어떤 기준으로 통보할 것인지에 관한 운영체계이다. 성년 도달 시 재동의를 출생 당시 검사를 시행한 의료기관이나 담당 의료진의 개별 의무로 두는 것은 현실적으로 한계가 있다. 재동의는 개별 의료진의 역할이 아니라, 장기적 유전체 정보 관리체계의 기능으로 설계되어야 한다.

따라서 국가 주도 WGS 기반 신생아 선별검사 연구나 대규모 아동 유전체 연구에서는 유전체 정보와 인체유래물을 장기적으로 보관·관리하는 책임기관 또는 운영체계를 명확히 할 필요가 있다. 해당 기관은 단순한 정보 보관 주체에 그치는 것이 아니라, 성년 도달 여부 확인, 연락처 관리, 본인 확인, 재연락 및 재동의 요청, 동의 철회 시 자료 처리, 장기 보관 또는 폐기 여부 기록, 추가 결과 통보 기준 관리 등 장기적 후속 관리 기능을 수행해야 한다.

5. 결론

WGS 기반 신생아 선별검사의 동의는 부모의 결정에서 출발하지만, 출생 직후 생성된 유전체정보는 검사 시점에만 머무르지 않는다. 아동이 성장한 이후에도 보관될 수 있고, 과학기술의 발전에 따라 새로운 의미를 갖게 될 수 있으며, 향후 연구와 공중보건 정책에도 활용될 수 있다. 따라서 WGS 기반 신생아 선별검사의 동의 체계는 아동이 성장한 이후 자신의 유전체 정보에 대해 다시 결정할 수 있는 구조를 포함해야 한다.

이를 위해서는 개별 연구자나 의료기관의 선의에 의존하는 재연락 방식에서 벗어나, 성년 도달 시 본인의 의사를 확인하고 동의 철회, 장기 보관, 폐기, 재분석 결과 통보 등을 체계적으로 관리할 수 있는 국가 차원의 유전체정보 관리 거버넌스가 마련되어야 한다. 부모 동의 이후의 본인 동의로의 전환을 어떻게 설계할 것인가는 WGS 기반 신생아 선별검사가 아동의 권리와 공공의 이익을 함께 고려하는 지속 가능한 제도로 자리 잡기 위한 중요한 과제이다.

Acknowledgement

본 연구는 2026년도 질병관리청 국립보건연구원 주관 「전장유전체염기서열 기반 신생아 선별검사 시범연구: 2025-ER0701-00」, 「전장유전체염기서열 기반 신생아 선별검사 연구: 2026-ER0806-00」 연구의 지원을 받아 수행되었다.



References

1. Knoppers, B., Sénécal, K., Boisjoli, J., Borry, P., Cornel, M. C., Fernandez, C. V., ... & Wright Clayton, E. (2016). Recontacting pediatric research participants for consent when they reach the age of majority. *IRB: Ethics & human research*, 38(6).
2. Cornel, M. C., van der Meij, K. R., van El, C. G., Rigter, T., & Henneman, L. (2024). Genetic Screening—Emerging Issues. *Genes*, 15(5), 581.
3. Edworthy, E. (2025). Communitarian ethics perspective on UK biobanking: the Newborn Genomes Programme. *Journal of Medical Ethics*.
4. Park, H., Cha, H., Yoo, W., Kim, H., Kim, J., & Kim, S. Y. (2025). A Systematic Review for the Development of a Consent System for Newborn Screening Based on Whole-Genome Sequencing (WGS). *Korean Journal of Medical Ethics*, 28(3), 207-228.
5. Park, H., Lee, J., Yoo, W., & Kim, H. (2026). Parental Consent Approaches for Newborn Whole-Genome Sequencing-Based Screening. *Korean Journal of Medical Ethics*, 29(1), 15-29.
6. Council for International Organizations of Medical Sciences. International ethical guidelines for health-related research involving humans: Prepared by the Council for International Organizations of Medical Sciences (CIOMS) in collaboration with the World Health Organization (WHO). Council for International Organizations of Medical Sciences, 2016.
7. Genomics England. (2025). The Generation Study Protocol v8.0.
8. Boston Children's Hospital. BabySeq2 – Implementation of Genome Sequencing as Screening in a Diverse Cohort of Infants.

Long-read sequencing을 대체하는 Illumina TruPath™ Genome의 핵심 성능

다우바이오메디카/일루미나

유전체 분석 분야에서는 반복 서열이 많아 기존 short-read sequencing으로 접근하기 어려운 이른바 ‘암흑 영역(dark regions)’의 변이를 규명하는 것이 오랫동안 과제로 남아있었습니다.^{1,2} 일루미나의 TruPath™ Genome은 기존 NovaSeq™ X 시리즈와 DRAGEN™ Secondary Analysis에 근접성 리드 매핑(Proximity Mapped Read) 기술을 결합해, 별도의 long-read 장비 없이 이러한 한계를 극복할 수 있도록 설계된 전장유전체분석(WGS) 솔루션입니다.

TruPath™ Genome은 라이브러리 준비 과정을 약 10분 이내로 줄였으며, 생성된 데이터는 DRAGEN 알고리즘을 통해 분석됩니다. [그림1]의 정밀 메커니즘을 보면 동일 nano-well 내 DNA 분자들의 공간적 정보를 활용해 short-read간 연관성을 재구성함으로써 보다 정확한 변이 분석을 지원합니다.

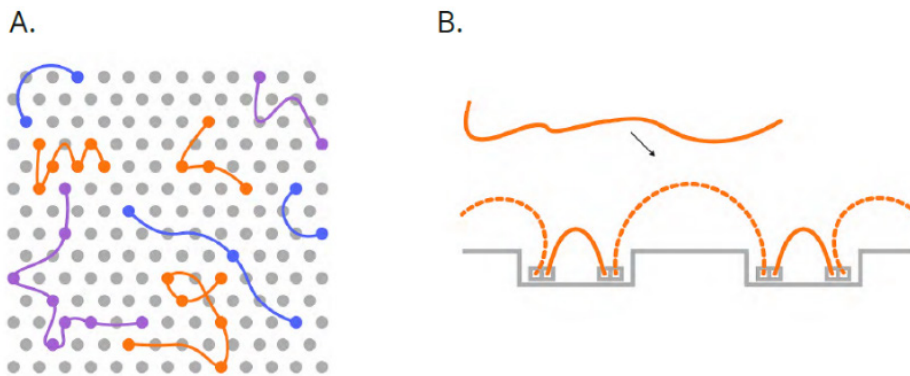


그림 1: Proximity mapped read technology의 원리

- (A) DNA가 인접한 여러 나노웰로 흘러들어가 원거리 유전체 정보의 생성에 필요한 근접성 정보의 활용을 가능케 함.
(B) DNA가 나노웰(회색 상자) 안의 트랜스포좀에 의해 포획되며, 여기에서 태그멘테이션과 클러스터 생성 과정을 거침

NIST HG002 벤치마킹 데이터에 따르면 TruPath™ Genome은 기존 short-read 분석으로 어려웠던 유전체 영역에 대한 해석 능력을 크게 향상시켰습니다. 특히 RHCE 유전자와 같은 복잡한 영역의 커버리지를 개선했으며, [그림 2]에서 볼 수 있듯이 50 bp 이상의 구조 변이(structural variant) 검출에서 고분자량(HMW) DNA 기준 94.0%의 재현율을 기록했습니다. 또한 phasing 정확도를 높여 hamming error를 약 4% 수준까지 낮췄으며, *CYP2D6*, *SMN1/2*를 포함한 15개 주요 동종 유전자(paralogous genes)의 변이 분석도 지원합니다.³

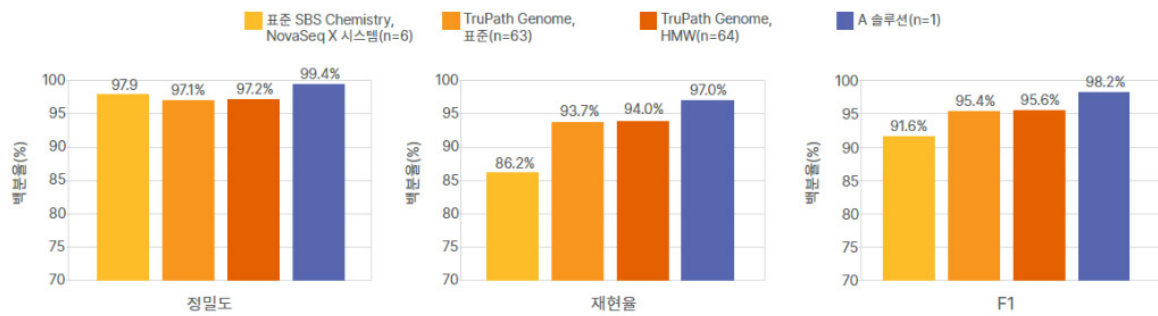


그림 2: SV 검출 성능을 높이는 TruPath Genome⁴

TruPath™ Genome은 기존 short-read sequencing의 높은 정확도를 유지하면서도 복잡한 유전체 영역과 구조 변이에 대한 분석 역량을 확장할 수 있는 새로운 접근법입니다.

기존 NovaSeq™ X 기반 워크플로우를 활용하면서 분석 범위를 확장할 수 있다는 점에서, long-read 도입을 검토중인 연구기관과 대규모 유전체 프로젝트를 수행하는 기관에서 관심을 받고 있습니다.

References

1. Ebbert MTW, et al. Systematic analysis of dark and camouflaged genes reveals disease-relevant genes hiding in plain sight. *Genome Biol.* 2019;20(1):97.
2. Ryan NM, Corvin A. Investigating the dark-side of the genome: a barrier to human disease variant discovery? *Biol Res.* 2023;56(1):42.
3. Illumina internal data
4. 그림6 및 reference 6 참고. <https://www.illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/trupath-genome-data-sheet-m-gl-03931/trupath-genome-data-sheet-m-gl-03931-kor.pdf>

※ 본 제품은 연구 전용으로 진단 절차에는 사용할 수 없습니다. M-KR-00365

Specification of frequency criteria for secondary findings genes to improve variant classification concordance

씨젠의료재단 박혜원

2013년 미국의학유전학회(ACMG)는 임상 역소 및 전장유전체 검사 과정에서 발견되는 이차적 발견(secondary findings, SF)을 환자에게 제공할 것을 권고하였다. 이를 표준화하기 위해 ACMG는 보고가 권장되는 단일유전자 질환(monogenic disease entity, MDE) 목록을 제정하였으며, 현재 v3.3 기준으로 83개 유전자와 관련 94개 MDE가 포함되어 있다. 2015년 ACMG와 AMP는 서열 변이의 병원성을 평가하기 위한 ACMG/AMP 가이드라인을 발표하였다. 그러나 이후 여러 연구에서 동일한 가이드라인을 사용하더라도 검사실 간 변이 분류 결과가 일치하지 않는 문제가 확인되었다. 이 문제를 해결하기 위해 ClinGen이 질환별 기준을 개발 중이나 아직 많은 SF에 대해 세부 기준이 존재하지 않는다. 저자들은 본 연구에서 SF 질환별 최대 허용 질병 대립유전자 빈도(disease allele frequencies thresholds, DAFT)를 계산하고 BA1 및 BS1 기준을 설정하여 검사실 간 변이 분류 일치도를 향상함으로써 불필요한 변이 검토 부담을 감소시키고자 하였다.

이를 위해 이미 ClinGen Variant Curation Expert Panels (VCEP)가 존재하는 질환은 해당 위원회의 BA1 및 BS1 기준을 사용하였다. 기준이 아직 공개되지 않았지만 개발 중인 경우에는 각 VCEP와 직접 협의하여 예비값을 제공받았다. VCEP 기준이 없는 58개 SF 질환에 대해서는 질환 유병률(prevalence), 유전자 기여도(gene contribution), 침투도(penetrance)를 고려하여 DAFT를 계산하였다. 상염색체 우성 질환은 다음 공식을 사용하였고,

$$DAFT = \left(\frac{Prevalence * Gene Contribution}{Penetrance} \right) * 0.5$$

상염색체 열성 질환은 다음 공식을 사용하였으며,

$$DAFT = \sqrt{\left(\frac{Prevalence * Gene Contribution}{Penetrance} \right)}$$

X-연관 열성 질환은 다음 공식을 사용하였다.

$$DAFT = \sqrt{\left(\frac{Prevalence * Gene Contribution}{Penetrance} \right)}$$

한 유전자가 여러 SF 질환과 관련되는 경우에는 유전자형-표현형 상관관계가 명확하면 각 질환별 DAFT를 계산하고 가장 높은 값을 사용하였고(예, *SCN5A* loss-of-function의 Brugada

syndrome, *SCN5A* gain-of-function의 Long QT syndrome 등) 상관관계가 명확하지 않으면 각 질환의 DAFT를 계산한 후 합산하였다. BA1 및 BS1 설정은 보수적으로 BS1는 DAFT, BA1은 DAFT의 10배 값을 사용하여 병원성 변이가 실수로 benign으로 분류되는 위험을 최소화하고자 하였다. 이렇게 구한 BA1/BS1을 검증하기 위하여 gnomAD v4.1 continental group maximum (Grpmax) filtering allele frequencies (FAF)에서 가장 흔한 P/LP 값과 비교하였다.

총 28개의 SF 관련 MDE는 이미 ClinGen VCEP에서 BA1/BS1 기준을 제공하고 있었으며, 추가로 8개 질환에 대해서는 VCEP가 예비 기준값을 제공하였다. BA1/BS1 기준이 없는 58개 MDE의 47개 유전자에 대해서 DAFT를 계산하고 BA1 및 BS1 값을 산정하였다. 기존 VCEP 기준과 본 연구의 계산값을 비교한 바, 대부분의 경우 본 연구에서 VCEP 기준보다 더 높은 BA1/BS1 값을 산출하였고 일부 질환에서만 연구진이 계산한 값이 더 낮았다. 일례로 *KCNQ1* (Long QT syndrome)이나 *TP53* (Li-Fraumeni syndrome)에서는 VCEP가 더 높은 BS1 기준을 사용하고 있었는데, 이는 더 낮은 침투도(penetrance)를 가정하여 BS1을 높게 설정하였기 때문인 것으로 생각되었다. BA1 검증 시 P/LP 값과 비교한 검증에서는 계산된 BA1 기준을 초과하는 P/LP 변이는 없었으며, 이는 본 연구에서 제시한 BA1 기준을 적용했을 때 실제 병원성 변이를 잘못 배제할 위험은 매우 낮음을 의미한다. BS1 검증 시 8개 유전자에서 9개의 변이(9/4,305 P/LP변이, 0.2%)가 BS1 기준을 초과하였다. 따라서 이 기준은 변이 분류의 일관성을 높이고 검사실 간 불일치를 줄이는 데 유용할 것으로 판단되었다.

ACMG/AMP 2015 가이드라인에서는 변이의 빈도가 5%를 초과하면 BA1(stand-alone benign)을 적용할 수 있도록 하였다. 그러나 이후 연구에서 일부 병원성 변이가 특정 인구집단에서 5% 이상의 빈도를 가질 수 있음이 밝혀져 BA1 적용 시 주의가 필요하다는 문제가 제기되었다. 만약 BA1 기준이 너무 낮게 설정되면 실제로는 병원성일 수 있는 변이가 추가 검토 없이 양성으로 필터링될 수 있으며, BA1 기준이 너무 높으면 양성인 변이들까지 검토하게 되어 검사실의 업무 부담이 증가한다. 따라서 질환별 DAFT를 이용한 BA1 설정은 병원성 변이 필터링과 분석 업무 감소라는 두 가지 목표를 동시에 달성할 수 있게끔 해야 하였다. 본 연구에서 모든 P/LP 변이가 BA1로 걸러졌으며, 병원성 변이를 잘못 분류할 위험은 매우 낮은 것으로 판단되었다. 본 연구에서 계산한 BS1을 적용했을 때 4305개의 P/LP 또는 pLoF 변이 중 9개만 BS1을 초과하였는데, 이는 0.2%의 비율이며, 상당히 안전한 BS1기준이라고 할 만하다. 다만 이번 연구는 동일 질환을 유발하는 다양한 병원성 변이들을 모두 고려하지는 못하였으며, 향후 VCEP가 세부 기준을 만들 때는 이를 고려해야 할 것이다.

컨센서스가 없는 SF 유전자 변이에 대해서 BS1=DAFT, BA1=10×DAFT라는 빈도 기준을 적용함으로써 검사실 간 일치도를 향상시키고 변이 분류의 정확성 제고도 꾀해볼 수 있겠다.

References

1. Johnston JJ, Lee K, Ritter DI, et al. Specification of frequency criteria for secondary findings genes to improve variant classification concordance. Genet Med. 2026 May;28(5):102552. doi: 10.1016/j.gim.2026.102552. PMID: 41000626; PMCID: PMC12458940.

플랫폼에서 목적과 위험으로: 유전체 시대 유전자검사 목적별 범주 분류의 새로운 기준

'예측'이라는 이름의 함정과 책임: 유전자검사 범주1·범주2 분류 지침과 위험 비례 관리 인프라

한국유전자검사평가원 서면평가위원장
경희의대 박경선

1. 서론: 법적 범주와 실무 기준 사이의 간극

유전자검사 목적별 범주는 「생명윤리 및 안전에 관한 법률」이 2020년 12월 29일 개정되면서 같은 법 제49조 제2항에 질병의 진단 및 치료(범주1), 질병의 예측(범주2), 영양·생활습관 및 신체적 특징에 따른 질병의 예방(범주3), 유전적 혈통(범주4), 개인식별 및 친자확인(범주5)의 다섯 범주로 규정된 이후, 국내 유전자검사기관의 신고와 관리 체계 전반을 규율하는 기본 틀로 자리 잡았다.

다만 이 다섯 범주는 처음부터 검사실 실무를 충분히 반영하여 설계된 기술적 분류라기보다는, 유전자검사기관의 신고와 관리를 위한 개념적·행정적 분류에 가까웠다. 중요한 점은 이러한 행정적 범주가 단순히 신고 서식 상의 항목으로 끝나지 않는다는 것이다. 「생명윤리 및 안전에 관한 법률 시행규칙」 제46조의2 제1항에 따르면 유전자검사기관은 검사 목적별 유전자검사항목의 적절성에 대한 숙련도평가를 받아야 하며, 서면평가 단계에서 각 검사항목이 법률상 목적별 범주에 맞게 적절하게 신고되었는지가 검토된다. 실무적으로 이는 모든 유전자검사기관이 자신의 검사항목을 목적별 범주 기준에 따라 일괄적으로 재검토하는 과정을 필수적으로 거쳐야 한다는 뜻이며, 목적별 범주 분류가 질병관리청 신고, 한국유전자검사평가원의 숙련도평가, 검사기관의 시설·인력 요건, 결과 해석의 책임 범위까지 직결되는 관리 체계의 출발점이라는 의미를 갖게 된다.

이에 따라, 보건복지부와 한국유전자검사평가원에서 유전자검사 목적별 범주 분류 지침서를 발간하여(공공누리 발간등록번호 11-1352000-100638-14) 법적·행정적 분류를 공식 지침이 제시하는 기준에 따라 실제 유전자검사기관·임상검사실·평가기관이 활용할 수 있는 실무 기준으로 재구성하고, 특히 범주1(질병의 진단 및 치료)과 범주2(질병의 예측)의 경계가 유전자검사의 임상적 책임 및 품질관리 요구 수준과 어떻게 연결되는지 제시하였다.

2. 왜 실무적 분류 기준이 필요한가

과거 유전자검사는 특정 유전자 또는 특정 변이를 확인하는 검사, 즉 표적 유전자검사(targeted genetic testing), 염기서열 위치 특이 검사(locus-specific testing), 유전자 특이 검사(gene-specific testing)가 중심이었으며, 이 시기에는 검사기술과 검사목적이 거의 일대일로 대응하는 경향이 뚜렷했다. 그러나 현재 임상현장에서는 전장엑솜염기서열분석(whole exome sequencing, WES), 전장유전체염기서열분석(whole genome sequencing, WGS), 다양한 설계의 차세대염기서열분석 패널(next-generation sequencing, NGS panel), 염색체마이크로어

레이(chromosomal microarray, CMA), 단일염기다형성 마이크로어레이(single nucleotide polymorphism array, SNP array) 등 포괄적 유전체 분석 기법이 일상적으로 사용되면서, 하나의 검사 플랫폼이 희귀 단일유전자질환 진단과 유전성 종양 증후군 진단에 사용되는 동시에, 산정특례 인정 및 항암제 선택을 위한 종양 유전체검사, 약물유전체(pharmacogenomics) 해석, 난임·산전 상황에서의 보인자검사(carrier screening), 다유전자위험점수(polygenic risk score, PRS)를 이용한 질환 위험도 예측까지 매우 이질적인 목적을 아우르게 되었다. 이러한 변화는 같은 기술 기반 검사라 하더라도 실제 표적과 해석 프레임, 결과가 연결되는 임상 의사결정 경로에 따라 검사 목적과 위험 수준이 크게 달라질 수 있음을 보여준다.

이처럼 동일한 기술 플랫폼이 서로 다른 임상 목적을 동시에 수행하는 상황에서, “중합효소연쇄반응(polymerase chain reaction, PCR)인지 차세대염기서열분석(next-generation sequencing, NGS)인지, 생어염기서열분석(Sanger sequencing)인지 전장엑솜분석(whole exome sequencing, WES)인지 전장유전체분석(whole genome sequencing, WGS)인지”와 같은 기술적 구분만으로 검사 목적별 범주를 결정하는 것은 더 이상 적절하지 않다. 어떤 검사든 그 목적을 판단할 때에는 해당 검사가 실제로 무엇을 표적으로 삼고 있는지, 어떤 해석 기준과 프레임을 적용하는지, 그리고 최종적으로 어떤 임상 의사결정-예컨대 진단 확정, 치료제 선택, 가족검사 시행, 생식 의사결정, 예방적 감시-과 연결되는지를 종합적으로 고려해야 한다.

유전자검사는 일반적인 혈액·생화학검사와는 시간 축과 정보의 성격 측면에서도 분명한 차이를 가진다. 생식세포(germline) 변이 검사는 한 번 확인되면 개인의 생애 전반에 걸쳐 유지되는 고정된 정보이며, 미국의학유전·유전체학회(American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG)와 분자병리학회(Association for Molecular Pathology, AMP)가 제시한 변이 해석 기준과 임상유전체자원(Clinical Genome Resource, ClinGen) 등 전문가 컨소시엄이 구축한 데이터베이스, 그리고 클린바(ClinVar), 온라인 멘델유전질환 목록(Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM)과 같은 공공 데이터베이스의 업데이트에 따라 장기적인 재해석과 재보고가 가능하다. 반면 종양 유전자검사나 혈장 유리 DNA(circulating cell-free DNA, cfDNA)를 활용한 검사, 최소잔존질환(minimal residual disease, MRD) 모니터링 검사는 질병 경과와 치료 반응, MRD 상태에 따라 결과가 달라질 수 있고, 다유전자위험점수(polygenic risk score, PRS)와 같은 통계 기반 지표는 모델을 구성하는 변이 목록, 효과 크기(effect size) 가중치, 참조 집단의 인구학적·유전적 특성에 따라 해석이 크게 변화할 수 있다.

이러한 특성을 고려하면, 유전자검사 범주 분류의 궁극적 목적은 단지 행정적인 분류 항목을 정리하는 데 있지 않고, 검사 목적에 따른 위험 수준에 비례하여 안전성, 정확성, 윤리성, 전문성에 대한 요구 수준을 달리 적용하기 위한 기반을 마련하는 데 있다. 질병의 진단과 치료에 직접 연관되는 검사는 높은 수준의 전문 인력과 체계적인 변이 해석, 엄격한 품질관리, 적절한 의료전문가 개입이 필수적이며, 통계적 위험도나 건강관리 참고 정보를 제공하는 검사는 그 성격과 근거 수준에 맞는 별도의 관리 강도와 해석·상담 체계가 필요하다. 보건복지부와 한국유전자검사평가원이 발간한 「유전자검사 목적별

범주 분류 지침」이 제시하는 목적별 범주 체계는 결국 이러한 위험 비례적(risk-proportionate) 관리 체계를 구현하기 위한 핵심 인프라로 기능하는 것을 목표로 하고 있다.

3. 핵심 쟁점: 범주1과 범주2의 경계

목적별 범주 분류에서 가장 중요한 실무적 쟁점은 범주1과 범주2의 경계이다. 범주1은 “질병의 진단 및 치료를 위한 유전자검사”이고, 범주2는 “질병의 예측을 위한 유전자검사”이다. 두 범주는 모두 질병을 대상으로 한다는 점에서 공통적이지만, 검사 결과가 질병의 존재 여부와 원인 규명, 치료 가능성, 가족검사, 생식 의사결정, 예방적 의료 개입 등 실질적인 의료행위에 직접 연결되는지 여부가 결정적인 차이를 만든다. 지침은 범주1과 범주2의 구분이 행정적 편의가 아니라 유전자검사 체계 전체의 일관성과 신뢰성을 좌우하는 핵심 기준이라고 설명하면서, 범주1을 “목적 기반” 분류체계의 원칙에 따라 질병의 진단 및 치료에 직접 연계되는 의료행위에 활용되는 검사로 정의한다. 반대로 범주2는 질병을 대상으로 하되 현재의 과학적·의학·임상적 근거 수준과 진료지침·보험·규제 체계에서 볼 때 진단·치료와 직접 연결되는 실질적 의료행위로 보기 어렵고, 주로 통계적 위험도나 예측 정보를 제공하는 검사에 해당한다.

4. “예측”이라는 명칭으로 진단적 검사를 축소할 수 없다”

범주 1과 범주 2의 경계를 논할 때 가장 주의해야 할 점은, 검사명이나 결과보고서에 “예측”이나 “위험도”라는 단어가 사용되었다고 해서 그 검사가 자동으로 범주 2에 해당하는 것은 아니라는 점이다. 핵심은 해당 검사 결과가 표준 진료 체계에서 어떤 의미를 갖는지, 그리고 실제로 어떤 임상적 개입 경로를 열어주는지이다. 질환 관련 변이 가운데 ‘병원성(pathogenic)’ 또는 ‘병원성 가능성 높음(likely pathogenic)’으로 분류된 변이를 표적으로 하는 검사는, 검사 대상이 환자이든 환자 가족이든, 무증상 성인이든, 산전 진단 대상이든, 신생아이든 상관없이 질병의 원인 변이 존재 여부를 직접 확인하는 검사에 해당한다. 이는 단순히 통계적으로 질병 발생 가능성을 추정하는 예측검사가 아니라, 미국의학유전·유전체학회(American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG)와 분자병리학회(Association for Molecular Pathology, AMP), 임상유전체자원(Clinical Genome Resource, ClinGen)이 제시하는 표준화된 변이 해석 기준에 근거하여 질병과 직접 관련된 변이를 확인하는 검사이며, 본질적으로 진단적 성격을 가진다.

종양 억제 유전자 *TP53*에서 병원성 변이가 확인된 경우를 예로 들면, 이를 단순히 “유방암 위험도가 높다”는 식의 예측 정보로만 설명하는 것은 부적절하다. 실제 임상에서는 이러한 결과가 리프라우메니 증후군(Li-Fraumeni syndrome)의 진단 가능성을 제기하고, 해당 환자 및 가족에 대한 연쇄 유전검사(cascade genetic testing), 유방암·육종·뇌종양·부신피질암 등 고위험 암종에 대한 장기적 감시(surveillance)와 예방적 의료 개입으로 직결된다. 이러한 검사를 “유방암 예측 검사”라는 목적만으로 신고하거나, 결과보고서에서 해석 범위를 위험도 예측 정보로 축소하는 것은 검사가 표준 진료 체계에서 갖는 의미를 심각하게 왜곡할 수 있다.

보인자검사(carrier screening)도 같은 맥락에서 이해해야 한다. 상염색체 열성 질환이나 X-연관 질환에서 무증상 이형접합자를 확인하는 검사는 대개 건강한 성인이나 배우자 쌍, 신생아를 대상으로 시행되지만, 그 결과는 이후의 생식 의사결정, 배우자·가족에 대한 추가 검사, 착상전 유전진단(preimplantation genetic testing) 또는 산전검사 선택과 직접 연결된다. 지침은 보인자검사가 발병 가능성 평가와 생식 의사결정 개입을 수반하기 때문에 단순한 예측 정보 제공을 넘어 실질적인 진단 기능을 수행한다고 정리하고 있으며, 특히 상염색체 우성 질환에서 병원성 변이를 건강인에게서 확인하는 경우에는 “보인자”라는 개념을 적용하기 어렵고, 질환 진단 또는 질환 소인 확인 검사와 동일한 성격을 갖는다고 설명한다.

결국 범주 1과 범주 2의 경계를 나눌 때 기준이 되어야 하는 것은 검사명에 어떤 단어가 쓰였느냐가 아니라, 해당 검사 결과가 실제로 질환의 진단과 치료, 예방적 의료 개입, 생식 의사결정, 가족검사 등 어떤 구체적인 임상 행위와 연결되는지 여부이다. 다시 말해, “예측”이라는 표현을 사용했다는 이유만으로 원인 변이 확인 검사나 보인자검사와 같이 본질적으로 진단적 의미를 갖는 검사를 범주 2로 축소하는 일은 피해야 하며, 각 검사가 표준 진료 체계 안에서 수행하는 역할에 따라 범주 1과 범주 2를 구분하는 것이 타당하다.

5. 범주1 해당성 판단 기준

범주 1은 건강보험에 등재된 검사만을 의미하지 않는다. 지침은 범주 1에 해당할 수 있는 검사 유형으로 국민건강보험 요양급여 또는 선별급여에 해당하는 유전자검사, 배아 또는 태아를 대상으로 시행 가능한 유전질환 검사, 신의료기술 또는 혁신의료기술에 해당하는 유전자검사, 예방진료 목적의 유전자검사, 그리고 질병의 진단 및 치료와 직접적으로 연계되는 의료행위 여부 평가 기준에서 근거가 확인되는 유전자검사를 제시한다. 이 가운데 특히 중요한 것은 마지막 항목으로, 해당 검사가 이미 건강보험이나 신의료기술 평가 등 제도권에 편입되어 있는지 여부와 무관하게, 결과보고서에서 제공되는 해석이 과학적·의학적·표준적 근거에 기초하여 질병의 진단 또는 치료 결정에 직접 활용된다면 범주 1 해당성을 적극적으로 검토해야 한다는 점이다.

이때 참조할 수 있는 외부 근거로는 생식세포 단일염기변이(single nucleotide variant, SNV) 해석에 적용되는 미국의학유전·유전체학회(American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG)와 분자병리학회(Association for Molecular Pathology, AMP), 임상유전체자원(Clinical Genome Resource, ClinGen)의 공동 기준, 염색체 수·구조 이상과 같은 체성 염색체수 변이(copy number variant, CNV) 해석을 위한 ACMG/ClinGen CNV 기준, 체세포(somatic) 변이 해석에 사용되는 분자병리학회(AMP)·미국임상의학회(American Society of Clinical Oncology, ASCO)·미국병리학회(College of American Pathologists, CAP)의 4단계 분류 체계와 ClinGen·암유전체콘소시엄(Cancer Genomics Consortium, CGC)·변이해석암컨소시엄(Variant Interpretation for Cancer Consortium, VICC)의 체세포 변이 분류가 포함된다. 약물유전체(pharmacogenomics) 해석에서는 약물유전체지식기반(Pharmacogenomics Knowledge Base, PharmGKB)이 제시하

는 약물-유전자-임상효과(level of evidence) 체계가 주요 근거로 활용된다.

지침은 또한 보인자검사와 질환 소인 검사 영역에서 미국의학유전·유전체학회(ACMG)의 보인자 검사 권고(carrier screening guideline), 미국 식품의약국(Food and Drug Administration, FDA)의 제2등급 체외진단기기(in vitro diagnostic device, IVD) 분류 및 510(k) 사전시장 신고(special controls) 체계, 유럽연합 체외진단의료기기 규정(In Vitro Diagnostic Medical Devices Regulation, IVDR, Regulation (EU) 2017/746) 등을 참고 사례로 언급한다. 이는 국내 목적별 범주 분류가 국내 보험·허가 제도에만 머물지 않고, 국제적으로 축적된 임상 유효성과 규제 근거와도 조응해야 한다는 점을 강조하는 것이다. 이러한 관점에서 보면 범주 1 해당성의 핵심은 “보험 등재 여부”가 아니라, 해당 유전자검사가 과학적·의학적·임상적 유효성이 충분히 입증되어 실제 진단·치료와 직접적으로 연계되는 의료행위에 활용되고 있는지 여부라고 할 수 있다.

6. 범주2의 위치: 질병을 다루지만 진단·치료 검사로 보기 어려운 영역

범주 2는 질병을 대상으로 하지만, 아직 범주 1로 분류될 만큼 진단 또는 치료와 직접 연결되는 검사로 보기는 어려운 영역이다. 대표적으로 단일염기다형성(single nucleotide polymorphism, SNP)과 특정 질환 간의 연관성을 전장유전체연관분석(genome-wide association study, GWAS) 결과에 기초해 제시하는 통계 기반 위험 예측 검사나, 여러 유전변이의 효과를 통합해 개별 질환의 위험도를 수치화하는 다유전자위험점수(polygenic risk score, PRS) 기반 검사, 그리고 일부 연구에서 질병 또는 건강 상태와의 잠재적 연관성이 보고되었지만 임상진료지침·건강보험·규제 체계에서 진단·치료 결정에 직접 반영될 정도로 유효성이 충분히 입증되지 않은 검사들이 이에 해당한다. 이러한 검사는 질병과의 관련성을 다루지만, 현재까지는 주로 “위험도 정보” 수준에 머물러 있고, 표준 진료 체계에서 진단 확정이나 치료 전략 변경을 직접적으로 뒷받침하는 데 사용되지는 않는다.

그렇다고 해서 범주 2가 고정된 “낮은 단계”로 머무는 것은 아니다. 지침은 다수의 임상 연구에서 과학적·의학적·임상적 유효성이 충분히 입증되거나, 공신력 있는 전문가 단체와 데이터베이스가 제시하는 기준·지침(예를 들어 임상유전체자원(ClinGen), 주요 전문학회 진료지침 등)에서 해당 검사 결과가 진단·치료와 연관된 실질적인 의료행위를 수반한다는 객관적 근거가 확인되는 경우, 기존에 범주 2로 분류되던 검사라도 범주 1 유전자검사로 재분류될 수 있다고 명시한다. 알츠하이머병과 관련된 아포지단백 E(apolipoprotein E, APOE) 유전형검사는 이러한 변화를 보여주는 대표적인 사례로, 초기에는 주로 질병 위험도를 제시하는 예측 검사로 활용되었으나, 임상 근거와 진료지침이 축적되면서 특정 상황에서 진단·예후 평가·관리 전략 수립에 직접 활용될 수 있는 검사로 위치가 이동하고 있다.

이러한 맥락에서 범주 2는 근거 수준과 임상적 활용 경로에 따라 범주 1으로 이동 가능한 “과도기적” 영역으로 이해하는 것이 타당하다. 새로운 연구 결과와 메타분석, 국제·국내 임상진료지침 개정, 건강보험 등재와 신의료기술평가 결과, 신약·동반진단(companion diagnostics)에 대한 미국

식품의약품(Food and Drug Administration, FDA)과 유럽연합 체외진단의료기기 규정(In Vitro Diagnostic Medical Devices Regulation, IVDR, Regulation (EU) 2017/746)에 따른 규제 승인 등이 축적될수록, 특정 유전자검사는 더 이상 단순 예측검사가 아니라 질병의 진단·치료 결정과 직접 연계되는 검사로 재평가될 수 있다. 목적별 범주 분류는 이러한 근거의 축적과 임상적 활용 변화에 맞추어 정기적으로 업데이트되고, 범주 2에 속한 검사 중 어느 시점에서 범주 1으로 옮겨야 할지를 지속적으로 재검토하는 동적인 관리 체계로 운영되어야 한다.

7. 검사대상자의 증상 유무보다 중요한 것은 결과의 임상적 의미

범주 1과 범주 2를 구분할 때 검사대상자가 환자인지 일반인인지, 증상이 있는지 여부는 흔히 먼저 떠올리는 기준이지만, 지침은 이러한 요소를 “참고 정보”로만 다루며 결정적 기준으로 보지 않는다. 무증상자를 대상으로 시행한 검사라도 그 결과가 질병 존재 가능성 평가, 가족 내 원인 변이 확인, 향후 암 감시와 예방적 수술, 생식 의사결정, 가족검사(cascade testing)와 직접 연결된다면, 이는 예측 정보 제공을 넘어 진단·치료 목적의 검사로서 범주 1에 해당할 수 있다. 유전성 종양 증후군 관련 병원성(pathogenic) 변이 검사는 무증상 가족에게 시행되더라도, 가족 내 원인 변이를 확인한 이후 고위험 암종에 대한 감시, 예방적 수술 또는 약물 예방, 추가 가족검사로 이어지는 것이 표준 진료 경로이므로, 단순한 위험도 예측 검사로 축소해 범주 2로 분류하기 어렵다는 점이 지침에서 강조된다.

반대로 특정 질환에 대한 다유전자위험점수(polygenic risk score, PRS) 기반 위험도 평가처럼 질병을 대상으로 하더라도, 현재 표준 진료에서 진단 확정이나 치료 방침을 직접 바꾸는 데 사용될 만큼 과학적·의학적·임상적 유효성이 충분히 입증되지 않은 경우에는 범주 2에 해당하는 것으로 보는 것이 타당하다. 즉 “환자 대상 검사냐, 무증상자 대상 검사냐”가 아니라, 해당 검사 결과가 실제로 진단·치료·예방·생식 의사결정 등의 구체적인 의료행위와 어떻게 연결되는지가 범주 1과 범주 2의 핵심 경계라는 것이다.

이처럼 목적별 범주 분류는 검사대상자의 특성 자체보다, 검사 결과의 해석 수준과 그 해석을 바탕으로 어떤 임상적 개입 경로가 열리는지를 중심축으로 판단해야 한다. 검사 항목의 선정과 패널 구성은 각 검사실의 기술적·전문적 판단에 따라 달라질 수 있지만, 그 패널에 포함된 항목이 표준 진료 체계에서 질병의 진단 및 치료와 직접적으로 연관되는 경우, 검사 목적을 “예측”으로만 신고하거나 결과 해석 범위를 위험도 정보로 축소하는 것은 적절하지 않다. 이는 수검자와 임상 의에게 결과의 성격을 혼동하게 만들고, 환자 안전과 임상 의사결정의 적정성을 저해할 뿐만 아니라, 결과 해석에 대한 책임 주체와 오류 발생 시 대응 체계마저 불명확하게 만드는 결과를 낳을 수 있다.

8. 범주 분류와 숙련도평가의 연결

한국유전자검사평가원의 숙련도평가에서 중요한 쟁점은 검사실이 유전자검사 결과를 정확하게 산출하는가에만 있지 않다. 유전자검사 결과를 미국의학유전·유전체학회(American College of Medical

Genetics and Genomics, ACMG)·분자병리학회(Association for Molecular Pathology, AMP)·임상유전체자원(Clinical Genome Resource, ClinGen), 분자병리학회·미국임상의학회(American Society of Clinical Oncology, ASCO)·미국병리학회(College of American Pathologists, CAP), ClinGen·암유전체콘소시엄(Cancer Genomics Consortium, CGC)·변이해석암컨소시엄(Variant Interpretation for Cancer Consortium, VICC), 약물유전체지식기반(Pharmacogenomics Knowledge Base, PharmGKB) 등에서 제시하는 표준적인 해석 방법과 지표에 따라 객관적으로 해석할 수 있는지, 그리고 해석 과정에서 발생할 수 있는 오류에 대해 해당 검사실이 책임 주체와 대응 역량을 갖추고 있는지도 핵심 평가 요소에 포함된다. 이는 지침이 제시하는 목적별 범주 분류가 단순히 신고 서류에 기재하는 행정적 구분이 아니라, 각 범주에 따라 요구되는 전문성·품질관리 수준과 책임 범위를 구분하는 실질적인 기준으로 작동함을 보여준다.

범주 1 검사를 시행하는 기관은 질병의 진단과 치료에 직접 영향을 미치는 결과를 보고하는 만큼, 변이 해석 역량과 결과보고서 작성 능력, 임상적 의미를 정확히 전달하는 체계, 장기적인 재해석과 추적 관리, 오류 발생 시 정정과 재통보 및 수검자 보호 조치, 유전상담 진료 또는 관련 의료전문가와 연계까지 전 주기에 걸친 관리·책임 구조를 갖추어야 한다. 범주 2 검사를 시행하는 기관 역시 질병 예측 정보를 다루는 만큼, 통계적 위험도와 의학적 의미를 과장되게 해석하거나 수검자가 이를 확정적인 진단 정보로 오인하지 않도록 관리해야 하며, 다유전자위험점수(polygenic risk score, PRS)와 전장유전체연관분석(genome-wide association study, GWAS)에 기반한 결과가 가지는 한계와 불확실성을 수검자에게 명확히 설명할 책임이 있다. 범주 3 검사는 직접의료유전자검사(direct-to-consumer, DTC) 인증 체계 안에서 건강관리 목적 서비스로 제공되는 만큼, 생활습관·영양·체질 관련 정보가 질병 진단이나 치료 정보로 과도하게 해석되지 않도록 제도 설계와 정보 제공 방식 전반에 대한 관리가 필요하다

이처럼 목적별 범주 분류는 검사기관의 역량과 책임 범위를 명확히 하는 과정이며, 범주가 불명확하게 적용되면 평가가 왜곡되고 기관 간 형평성 문제가 발생할 수 있다. 동시에 수검자는 검사 결과를 과도하게 의학적 진단처럼 오해하거나, 반대로 실제로는 진단·치료와 직접 관련된 정보를 단순한 예측 정보로만 인식해 필요한 의료적 조치를 놓칠 위험이 커진다. 따라서 목적별 범주를 정확히 적용하는 일은 수검자 보호와 임상적 신뢰성 확보, 검사기관 책임성 강화를 위한 필수 전제라고 할 수 있다.

9. 범주3은 별도 DTC 인증 체계에서 판단되는 영역

범주3은 영양, 생활습관 및 신체적 특징에 따른 질병 예방을 위한 유전자검사로 정의되며, 실무적으로는 국가생명윤리정책원이 운영하는 DTC 유전자검사 서비스 항목 신청 및 인증 체계와 직접 연결된다. 지침은 범주3 유전자검사항목의 구체적인 적절성 검토 기준은 국가생명윤리정책원의 DTC 유전자검사 서비스를 위한 항목 신청 가이드라인을 참조하도록 명시하고 있다. 따라서 범주3은 범주 1·2와 동일한 논리 구조 안에서 질병 진단·예측 검사의 경계를 논할 대상이라기보다는, 건강관리 목적의 DTC 서비스로서 별도의 인증 및 관리 체계에서 판단되는 영역으로 보는 것이 적절하다.

이때 실무적으로 중요한 원칙은, 특정 검사가 DTC 인증 체계에서 범주3 항목으로 허용되지 않았다면 질병 또는 질병 위험과 관련된 유전정보를 제공하는 검사는 원칙적으로 범주1 또는 범주2의 기준으로 검토해야 한다는 점이다. 이러한 원칙을 명확히 할 때 범주2가 범주3과 혼재되어 해석되는 것을 막을 수 있으며, 질병을 대상으로 한 예측 검사는 어디까지나 의료체계 안에서 관리되어야 함을 분명히 할 수 있다. 범주2는 건강관리 목적 DTC 검사가 아니라 질병을 대상으로 한 예측 검사이되, 아직 진단·치료와 직접 연결될 만큼 근거가 충분하지 않은 영역이라는 점에서 범주1·3과 구별된다.

10. 목적 기반, 위험 비례 관리 체계로의 전환

유전자검사 목적별 범주 분류 기준의 핵심은 검사 플랫폼 중심의 분류에서, 검사 목적과 위험 수준에 따른 목적 기반·위험 비례적 분류로 전환하는 데 있다. 중합효소연쇄반응(polymerase chain reaction, PCR)인지, 차세대염기서열분석(next-generation sequencing, NGS)인지, 생어염기서열분석(Sanger sequencing)인지, 전장유전체염기서열분석(whole genome sequencing, WGS)인지와 같은 기술적 차이는 여전히 중요하지만, 이제는 그것만으로 검사 범주를 결정할 수 없다. 더 중요한 것은 해당 검사가 어떤 유전정보를 대상으로 하고, 결과보고서가 어떤 수준의 해석을 제공하며, 그 결과가 질병의 진단·치료·예방, 생식 의사결정, 가족검사, 연구 참여 권고 등 구체적인 의료행위 또는 의사결정과 어떻게 연결되는가 하는 점이다.

이 관점에서 보면, 범주 1은 질병의 진단과 치료에 직접 연계되는 유전자검사, 범주 2는 질병을 대상으로 하지만 아직 진단·치료와 직접 연결되는 실질적 의료행위로 보기에는 근거가 충분하지 않은 예측 검사, 범주 3은 국가생명윤리정책원의 직접의료유전자검사(direct-to-consumer, DTC) 인증 체계에서 별도로 판단되는 건강관리 목적 검사로 정리할 수 있다. 지침의 의의는 법률상 5개 범주를 반복 설명하는 데 있는 것이 아니라, 「생명윤리 및 안전에 관한 법률」 제49조 제2항과 같은 법 시행규칙 제46조의2 제1항이 제시한 개념적·행정적 범주를 실제 유전자검사기관, 임상검사실, 평가기관이 적용할 수 있는 실무 기준으로 구체화했다는 데 있다. 특히 범주 1과 범주 2의 경계는 유전자검사가 표준 진료 체계 안에서 어떤 임상적 책임 범위를 가지는지, 결과 해석 수준과 품질관리 요구 수준을 어디까지로 설정해야 하는지, 오류 발생 시 어느 범위까지 책임을 져야 하는지를 가르는 핵심 기준이다.

앞으로 전장엑솜염기서열분석(whole exome sequencing, WES), WGS, 다양한 설계의 NGS 패널, 다유전자위험점수(polygenic risk score, PRS), 암 유전체검사, 약물유전체검사, 인공지능(AI) 기반 변이 해석 등 새로운 기술과 서비스가 계속 등장할수록, 지침이 제시하는 목적별 범주 분류 기준은 고정된 행정 문구에 머물러서는 안 된다. 과학적 근거와 임상적 활용성, 건강보험과 신의료기술평가, 국내외 규제 환경의 변화를 반영해 주기적으로 업데이트되는 “살아 있는” 기준으로 운용되어야 하며, 그렇게 할 때 비로소 유전자검사 전 주기 관리를 위한 핵심 인프라로 자리 잡을 수 있다

폐암에서 흉수 및 기관지폐포세척액 기반 ctDNA 검사에 대한 권고안: 해석과 결과 보고

가톨릭의대 인천성모병원 이재웅

순환종양DNA(circulating tumor DNA, ctDNA) 검사는 폐암에서 표적치료제 선택, 내성 변이 평가, 치료 반응 모니터링 등에 활용될 수 있는 중요한 분자진단 도구이다. 현재 임상에서는 주로 혈장 기반 ctDNA 검사가 사용되고 있으나, 조직검사가 어렵거나 검체량이 부족한 경우에는 다른 체액 검체를 활용한 검사도 고려될 수 있다.

흉수(pleural effusion, PE)와 기관지폐포세척액(bronchoalveolar lavage fluid, BALF)은 폐 병변과 인접한 검체로, 일부 환자에서는 혈장보다 종양 유래 DNA가 풍부할 수 있다. 특히 흉수 상층액(supernatant)을 이용한 연구들에서는 조직 또는 혈장 검사에서 확인되지 않은 actionable alteration이 추가로 검출되는 경우가 보고되었다. 그러나 PE/BALF 기반 ctDNA 검사는 아직 검사 전 처리, 분석 검증, 질관리, 결과 해석 및 보고 방식이 충분히 표준화되어 있지 않다. 이에 폐암 환자에서 PE/BALF 기반 ctDNA 검사를 보다 일관되게 적용하기 위한 권고안이 마련되었다.

본 권고안은 문헌고찰, 국내 검사 현황 조사, 전문가 델파이 합의를 바탕으로 개발되었으며, 총 15개 권고안은 크게 세 영역으로 나눌 수 있다.

1. 검사 전 단계

PE/BALF 기반 ctDNA 검사는 검체 처리 과정에 따라 결과가 크게 달라질 수 있다. 흉수 ctDNA 분석에서는 세포 성분에 의한 genomic DNA 오염을 줄이기 위해 상층액 사용이 권고된다. BALF에서도 같은 원칙을 적용할 수 있으나, BALF 특이 근거는 제한적이므로 검사실 내 검증이 필요하다.

검체는 채취 후 가능한 한 신속하게 처리해야 하며, 각 기관은 허용 가능한 처리 시간, 원심분리 방법, 분획 분리 절차를 SOP에 포함해야 한다. 전처리 후 장기 보관이 필요한 경우에는 상층액을 aliquot 하여 -80°C에 보관하고, 반복 동결-해동은 피하는 것이 바람직하다. 또한 검체 종류, 사용 분획, 채취 및 처리 시간, 혈성 또는 혼탁 여부, 핵산량 등을 기록해야 하며, BALF의 경우 주입량과 회수량 등 희석 관련 정보도 함께 기록하는 것이 좋다.

2. 분석 및 질관리

검사 플랫폼은 검사 목적에 따라 선택해야 한다. 초기 분자 프로파일링처럼 여러 driver alteration을

확인해야 하는 경우에는 NGS 기반 검사가 적합하며, 낮은 VAF 변이 검출을 위해 UMI 등 오류 억제 기법을 포함한 검사를 고려할 수 있다. 반면 이미 알려진 특정 변이를 추적하거나 고감도로 확인해야 하는 경우에는 ddPCR 또는 dPCR과 같은 표적 검사를 사용할 수 있다.

검사실은 limit of detection(LOD), 보고 가능 기준, run-level QC, 검사 실패 기준 등을 명확히 정해야 한다. 특히 PE/BALF 검체는 혈장과 다른 matrix 특성을 가지므로, 혈장 기반 검사의 성능을 그대로 적용해서는 안 된다. 검사실 자체 개발검사로 시행하는 경우에는 PE/BALF에 대한 matrix-specific validation이 필요하며, 가능할 경우 외부정도관리 또는 기관 간 비교에 참여하는 것이 권고된다.

3. 결과 해석과 보고

PE/BALF 기반 ctDNA 검사는 조직 또는 세포블록 기반 분자검사가 불가능하거나 지연되는 경우 보완적 검사로 활용될 수 있다. 검증된 검사에서 actionable driver alteration이 검출되고 QC 기준을 충족한다면, 임상적 맥락에 따라 치료 결정에 참고할 수 있다.

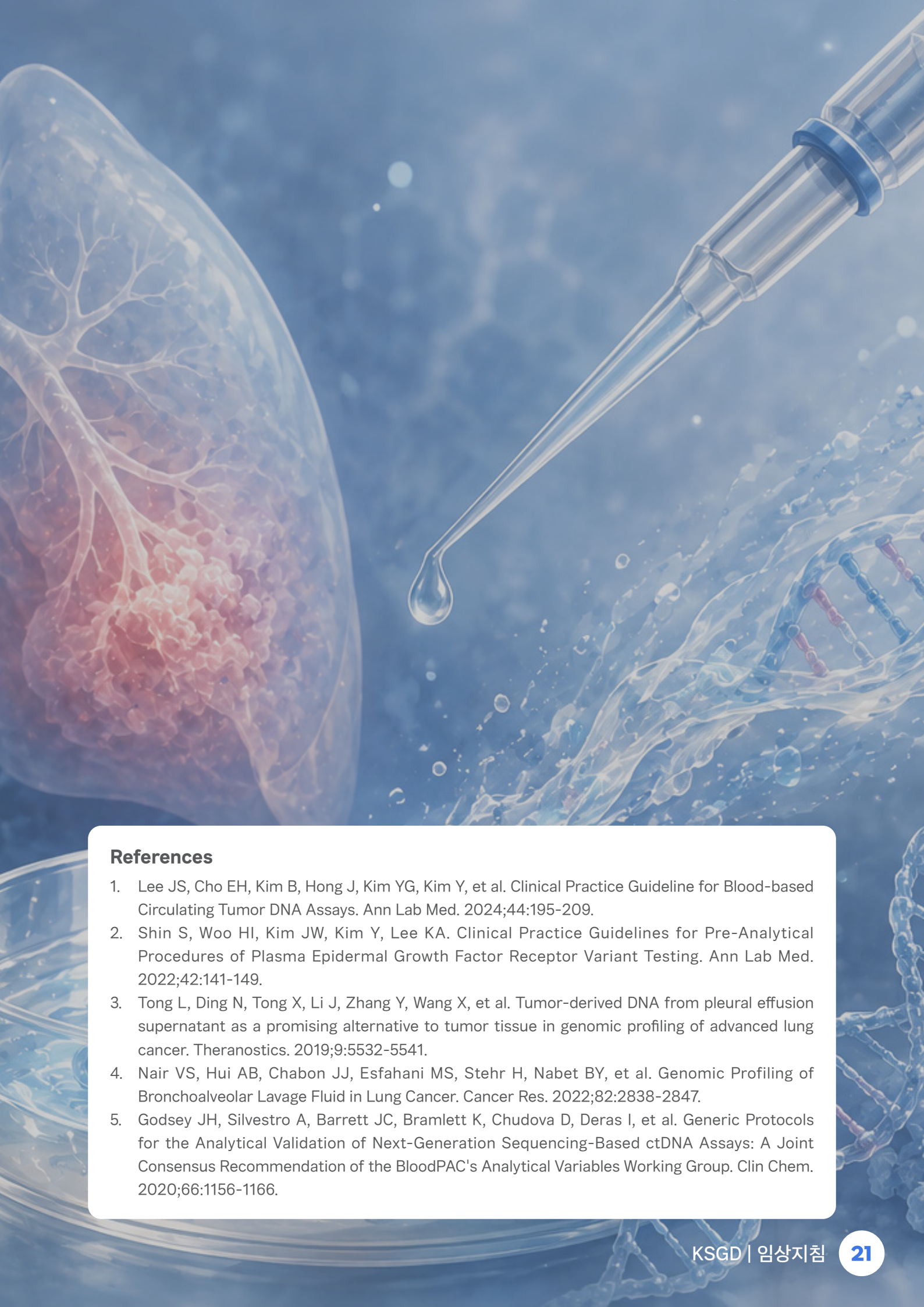
반면 “not detected” 결과를 변이 부재로 해석해서는 안 된다. 낮은 종양 DNA shedding, 검체 희석, 낮은 DNA 입력량, 검사 민감도 한계 등으로 위음성이 발생할 수 있기 때문이다. 따라서 임상적으로 중요한 변이가 검출되지 않은 경우에는 조직 검사 또는 혈장 ctDNA 검사를 통한 확인이 필요할 수 있다.

보고되는 변이는 tier 기반 해석 체계를 따르는 것이 바람직하며, 낮은 VAF 변이에서는 technical artifact 또는 clonal hematopoiesis of indeterminate potential(CHIP)의 가능성을 고려해야 한다. 보고서에는 검사 방법, panel 정보, 주요 QC 지표, LOD 또는 보고 기준, HGVS 기반 변이명, 임상 해석, 검사 한계, 추가 또는 확인 검사 권고가 포함되어야 한다.

핵심 권고안

영역	주요 내용
검사 전 단계	흉수 ctDNA 분석은 상층액 사용을 권고하며, BALF는 검증 후 적용한다.
검사 전 단계	채취 후 처리 지연을 최소화하고, 원심분리 및 분획 분리 절차를 SOP에 포함한다.
검사 전 단계	전처리된 상층액은 aliquot하여 -80°C에 보관하고 반복 동결-해동을 피한다.
분석 및 질관리	초기 분자 프로파일링에는 오류 억제 기법을 포함한 NGS를 고려한다.
분석 및 질관리	특정 변이 추적에는 ddPCR/dPCR 등 표적 고감도 검사를 사용할 수 있다.
분석 및 질관리	PE/BALF matrix에 맞춘 분석적 검증과 QC 기준 설정이 필요하다.
결과 해석	조직검사가 어렵거나 지연되는 경우 보완적 분자 프로파일링으로 고려할 수 있다.
결과 해석	“Not detected”는 변이 부재를 의미하지 않으며, 필요 시 확인 검사를 고려한다.
결과 보고	방법, QC, LOD, HGVS, 임상 해석, 검사 한계, 추가 검사 권고를 포함한다.

PE/BALF 기반 ctDNA 검사는 폐암 환자에서 조직검사가 어렵거나 검체가 불충분한 경우 유용한 보완적 검사로 활용될 수 있다. 다만 현재 근거는 흉수 중심이며, BALF에 대한 근거는 아직 제한적이다. 따라서 각 검사실은 검체 처리, 분석 검증, 질관리, 결과 해석 및 보고 기준을 명확히 정한 뒤 임상에 적용해야 한다. 향후 다기관 연구와 외부정도관리 체계가 마련된다면 PE/BALF 기반 ctDNA 검사의 임상적 활용도는 더욱 명확해질 것으로 기대된다.



References

1. Lee JS, Cho EH, Kim B, Hong J, Kim YG, Kim Y, et al. Clinical Practice Guideline for Blood-based Circulating Tumor DNA Assays. *Ann Lab Med.* 2024;44:195-209.
2. Shin S, Woo HI, Kim JW, Kim Y, Lee KA. Clinical Practice Guidelines for Pre-Analytical Procedures of Plasma Epidermal Growth Factor Receptor Variant Testing. *Ann Lab Med.* 2022;42:141-149.
3. Tong L, Ding N, Tong X, Li J, Zhang Y, Wang X, et al. Tumor-derived DNA from pleural effusion supernatant as a promising alternative to tumor tissue in genomic profiling of advanced lung cancer. *Theranostics.* 2019;9:5532-5541.
4. Nair VS, Hui AB, Chabon JJ, Esfahani MS, Stehr H, Nabet BY, et al. Genomic Profiling of Bronchoalveolar Lavage Fluid in Lung Cancer. *Cancer Res.* 2022;82:2838-2847.
5. Godsey JH, Silvestro A, Barrett JC, Bramlett K, Chudova D, Deras I, et al. Generic Protocols for the Analytical Validation of Next-Generation Sequencing-Based ctDNA Assays: A Joint Consensus Recommendation of the BloodPAC's Analytical Variables Working Group. *Clin Chem.* 2020;66:1156-1166.

대한진단유전학회 2026년 제21차 학술대회 성료



대한진단유전학회(회장 남명현)는 지난 5월 21일과 22일 양일간 서울 엘리어나호텔에서 '대한진단유전학회 2026년 제21차 학술대회'를 성료했다.

이번 학술대회는 세션 A(3층 임페리얼홀)와 세션 B(5층 그랜드볼룸)로 나누어 진행되었으며, 2층 컨벤홀에서는 후원사 부스 및 포스터 전시가 함께 운영되었다. 남명현 대한진단유전학회장의 개회사로 문을 연 학술대회는 진단유전학 분야의 최신 기술 동향과 임상 적용 경험을 폭넓게 공유하는 자리로 마련되었다.



Plenary Lecture: 'The Human Pangenome Project' 주목

이번 학술대회에서 가장 주목받은 순서는 둘째 날 진행된 기조강연(Plenary Lecture)이었다. 미국 Washington University School of Medicine의 Ting Wang 교수가 'The Human Pangenome Project'를 주제로 강연을 진행하였으며, 좌장은 남명현 회장(고려의대)이 맡았다. 인간 판게놈(pangenome)은 하나의 선형 참조유전체(linear reference genome)를 넘어, 전 세계 다양한 집단의 유전체 다양성을 포괄적으로 반영하는 새로운 참조 체계로, 변이 해석의 정확도와 포용성을 높일 수 있는 핵심 인프라로 주목받고 있다. Ting Wang 교수의 강연은 이러한 판게놈 연구의 국제적 흐름과 임상 유전체 의학에서의 함의를 조망하는 자리로, 참가자들의 큰 관심을 모았다.



다양한 세션을 통한 포괄적 프로그램 구성

본 학술대회는 ▲리소좀축적질환(LSD) 진단의 실제 ▲순환종양DNA(ctDNA) 검사의 임상 구현 ▲임상 세포유전체학(Clinical Cyto genomics) ▲혈액종양에서의 RNA Sequencing 임상 활용 ▲유전체 해석을 위한 인공지능 및 생물정보학(AI & Bioinformatics) ▲임상미생물검사실에서의 분자진단 ▲완전 참조유전체·롱리드 시퀀싱·한국인 유전체 빅데이터를 다룬 정밀의료의 다음 단계 ▲마이크로바이옴 및 메타게노믹스 등을 주제로 구성되어, 최신 기술 동향과 실무 교육이 병행되어 진행되었다. 또한 ▲한국유전자검사평가원 현장평가 심사원 공동교육 ▲유전자검사기관 종사자 교육 등 교육 세션과, ▲고형암 액체생검과 관련하여 기관지세척액이나 소변 기반 검사 지침을 다룬 임상 지침 공모과제 심포지엄이 함께 진행되었다. Industry Workshop 세션에서는 NGS 및 WGS 관련 다양한 기술과 솔루션이 소개되었다.

학술대회 기간 중에는 구연발표(Oral Presentation)와 포스터 전시를 통해 임상 유전체 분야의 활발한 연구 성과가 발표되었으며, 첫째 날 일정 종료 후 평의원회가, 둘째 날 오후에는 총회 및 시상식이 진행되었다.



녹화 강의 한 달간 다시보기 제공

이번 학술대회의 강의를 약 한 달간 녹화본으로 다시 볼 수 있도록 제공되어, 현장에서 모든 세션을 듣지 못한 참가자들도 주요 강연을 시간과 장소에 구애받지 않고 다시 학습할 수 있는 기회가 마련되었다.

이번 제21차 학술대회는 인간 판게놈을 비롯한 정밀 유전체 의학의 최신 흐름을 공유하고, 진단유전학의 실무·연구·교육을 아우르는 폭넓은 프로그램으로 구성되어 그 의미를 더했다.

최우수논문상

논문제목	수상자	소속
Genomic Profiling in Patients with Endometrial Cancer by Deep Sequencing of Vaginal Swabs and Plasma	김남수	항공우주의료원
PALB2 germline pathogenic variants: frequency, clinical features, and functional analysis of c.3350+5G>A variant in 3987 Korean cancer patients	공선영	국립암센터

최우수논문상

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

김 남 수 (항공우주의료원) 공 선 영 (국립암센터)

Genomic Profiling in Patients with Endometrial Cancer by Deep Sequencing of Vaginal Swabs and Plasma
PALB2 germline pathogenic variants: frequency, clinical features, and functional analysis of c.3350+5GA variant in 3987 Korean cancer patients



우수논문상

No	논문제목	1저자	교신저자
1	Germline Mutations Associated with Predisposition to Lymphoid Neoplasms	신새암	신새암
2	Major Updates in the NCCN Guidelines for Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, and Pancreatic, Version 3.2024	원동주	공선영
3	Primary Ciliary Dyskinesia: A Comprehensive Review	조은혜	조은혜
4	Clinical and Cytogenetic Findings from 14,011 Amniocentesis Cases in Korea Following the Implementation of Non-Invasive Prenatal Testing (2014–2023)	한성희	한성희
5	EPCAM 생식세포 유전자 변이의 임상적 의의	장준하	하정숙
6	포이츠-제거스 증후군에 대한 종합적 고찰: 유전학, 임상적 표현 및 관리 전략	김준규	공선영
7	Frequency of Duarte variant allele and its genetic characteristics in the Korean population	김지아	박형두



우수연제상 - 구연

No	논문제목	수상자	소속
1	Performance of AlphaGenome for Predicting NF1 Splicing Alterations: A Comparative Study with SpliceAI	이현우	삼성서울병원
2	실제 임상적용 가능한 CPIC 가이드라인 기반 약물유전체학 솔루션	강병주	의정부 을지대병원
3	Uptake and Patterns of Cascade Genetic Testing for Germline Pathogenic Variants in Families of 990 Patients with Hereditary Cancer	강민채	국립암센터
4	데이터 공유를 위한 유전체 데이터 개인 식별 가능성 제거 방법	이택규	연세대학교

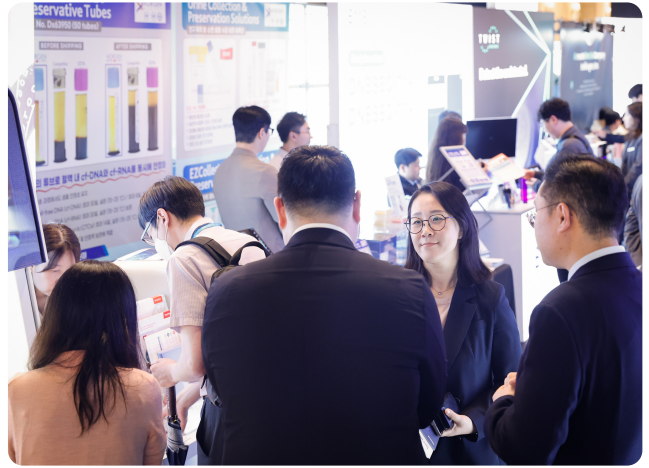


우수연제상 - 포스터

No	논문제목	수상자	소속
1	다양한 희귀질환 코호트에서 분자유전학적 진단을 위한 인공지능 기반 엑솜 시퀀싱의 적용	박현웅	전북대학교병원
2	비정상 자궁 출혈이 있는 가임기 여성의 자궁 절제술 후 질 미생물군집 및 사이토카인 변화 양상	이승옥	인천성모병원
3	NF1 유전자 MLPA 검사에서 염기서열변이로 인한 위양성	설창안	GC지놈
4	AI 기반 자동 염색체 분석기를 이용한 핵형 분석의 효율성	손정옥	서울성모병원
5	임신 중기 양수 검체를 이용한 고위험 임신 14,011예에서 비침습적 산전검사, 염색체 마이크로어레이 검사 및 핵형검사의 비교 연구	한성희	GC녹십자의료재단
6	원발성 중추신경계 림프종에서 뇌척수액 및 혈장 내 순환 종양 DNA의 진단 및 예후적 가치	임서영	연세대학교 세브란스병원









Breakfast with the Pioneer of the Pangenome

순천향의대 김지은, 연세의대 박유진

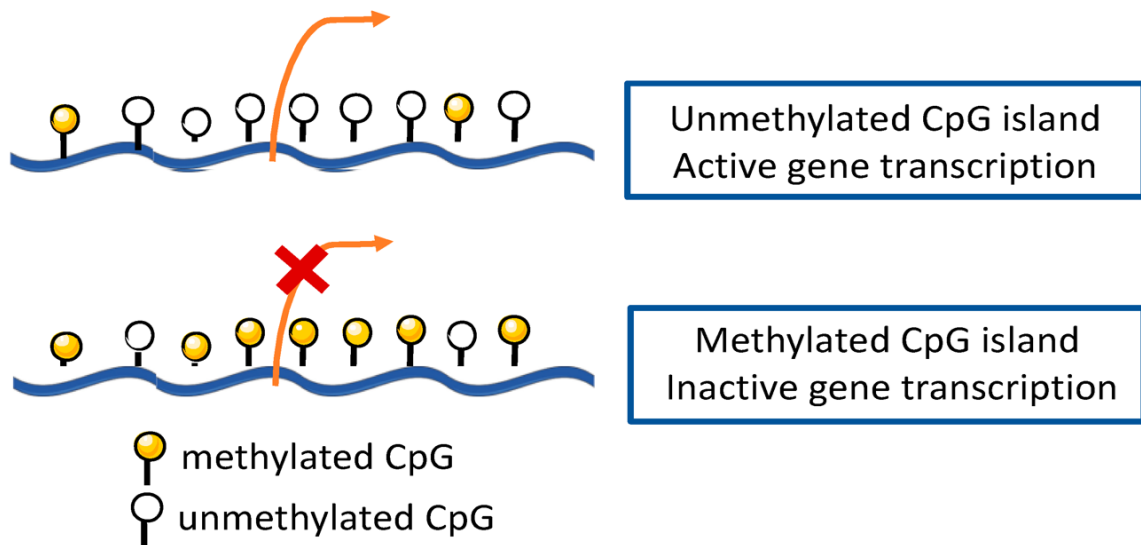


김지은 국제이사(순천향의대)와 박유진 교수(연세의대)의 새벽 마중으로 Ting Wang 교수님은 무사히 학회장에 도착했다. 학회가 끝난 토요일 롯데타워 전망대의 그는 가벼운 차림으로 우리를 반갑게 맞이했다. 어떻게 그렇게 많은 일을 하시느냐는 물음에, 그는 웃으며 답했다.

"오늘 새벽에 밀린 논문을 투고하고 왔어요. 인생이 그런거죠. 바쁠 때는 정신없지만, 난 내 일이 좋아요. 평소에는 회의가 많아서, 점심은 거의 못먹는 경우가 많습시다. 하지만, 저는 워커홀릭은 아니예요. 은퇴 이후에도 일만이 전부인 삶을 살고 싶지는 않습시다 (웃음)"

Methylation, in Brief

경희의료원 임지숙



DNA 메틸화는 유전자 발현을 조절하는 안정적인 후성유전학적 표지자로, 세포의 정체성과 발달 과정을 반영한다. 서열 분석이 "어떤 변이가 있는가"를 본다면, 메틸화는 "이 세포가 무엇이고 어떤 상태인가"라는 다른 층위의 정보를 제공할 수 있다.

종양 분류에서는 종양 고유의 메틸화 프로파일로 종양 유형을 분류하고 원발부위를 추정하며, cfDNA 메틸화를 이용한 조기 암 선별(multi-cancer early detection, MCED)로도 확장되어 사용되고 있고, 희귀질환 진단에서도 질환별 고유 메틸화 패턴(episignature)으로 진단을 확정하거나 의미 불명 변이(VUS)를 재분류하는 방법들이 소개되고 있다.

Sources

Constâncio V, et al. Cells. 2020;9(3):624
Sill M, et al. Cancer Cell. 2026;44(2):340-354
Kerkhof J, et al. Genet Med. 2024;26:101075.

최신 보험 정보

분류	내용
항목	사람유전자 분자유전 검사 - 나583 비유전성 유전자 검사
제목	비유전성 유전자검사 항목별 유전자 종류
세부내용	나. 종합효소 연쇄반응확장 (2) 종합효소 연쇄반응폴리아크릴아마이드겔 전기영동 유전자명 (01) ~ (09) <현행과같음> (10) CALR Gene
비고	(제·개정사유) 신의료기술등재 관련고시 신설
고시	보건복지부 고시 제2026 - 78호 (2026년 4월 1일부터 시행)

P 플래티넘 PLATINUM

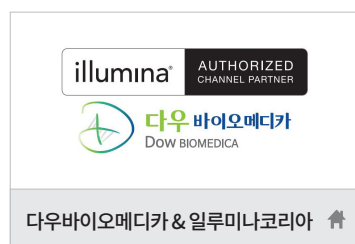


- **대표제품** cobas 5800/6800/8800 system, AVENIO Edge system, navify Mutation Profiler
- **회사소개** 한국로슈진단은 스위스 헬스케어 그룹인 로슈의 진단사업부 한국 법인으로 1990년 창립되었다. 진단검사사업부(Core Lab & POC), 분자진단사업부(Molecular Lab), 병리진단사업부(Pathology Lab), 디지털 인사이트 사업부(Digital Insights), 당뇨관리사업부(Diabetes Care)의 5가지 핵심 사업부에서 질병의 조기발견, 예방, 진단, 치료 모니터링을 위한 혁신적인 검사 솔루션, 현장검사 및 환자 자가검사 기기, 디지털 솔루션에 이르는 광범위한 제품 포트폴리오를 제공한다. 로슈진단은 국내는 물론 세계 체외 진단업계의 선두 기업으로 로슈그룹의 맞춤형 의료 비전에 따라 제약사업부와와의 공조를 통해 환자 맞춤형 솔루션을 제공하며 환자가 최적의 치료를 받을 수 있도록 돕는다. 한국로슈진단은 아프리카 어린이 돕기 자선 걷기대회, 국내 저소득층 어린이 지원, 아동학대 예방 및 보호 사업 지원, 소아당뇨환자 지원 등 사회 공헌 활동에 앞장서고 있다. diagnostics.roche.com/kr/ko



- **대표제품** 진단/병리 검사
- **회사소개** 1983년 국내 최초 검사 전문기관으로 설립된 SCL(재단법인 서울의과학연구소)은 체계적인 정도관리시스템과 혁신적인 검사 프로세스 도입을 통해 세계적 수준의 검사기관으로 자리매김했다. 1992년 PCR 분석법 개발 및 24시간 논스톱 검사시스템 도입을 비롯해 1998년 국내 최초로 세계적 정도관리기관인 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 방지에도 기여하고 있다.

G 골드 GOLD



- **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.



브론즈 BRONZE



써모피셔사이언티픽

- 대표제품 Ion Torrent™ Genexus™ Dx Integrated Sequencer (차세대 염기서열분석기, NGS)
- 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.



디엑섬

- 대표제품 DxLiquid (ctDNA) 및 DxSeq (gDNA) NGS 솔루션
- 회사소개 (주)디엑섬은 차세대 염기서열 분석 (Next-Generation Sequencing, NGS) 기반의 분자진단 솔루션을 개발하는 기업입니다. 혈액 내 순환 종양 DNA (circulating tumor DNA, ctDNA) 및 유전성 변이를 정밀하게 분석하여, 비침습적 접근으로도 치료제 선택, 치료 반응 모니터링, 재발 탐지를 가능하게 하며, 임상 의사결정을 효과적으로 지원합니다. 자체 개발한 시약, 고도화된 타겟 패널, 정교한 생물정보학 (bioinformatics, BI) 분석 파이프라인을 통합한 end-to-end 플랫폼을 기반으로 DxLiquid Pan100, DxLiquid TMB500 등 혁신적인 제품을 선보이고 있으며, 조직 생검의 한계를 보완하는 정밀의료 구현에 기여하고 있습니다. 당사는 환자 예후 개선을 위한 정확한 진단 인사이트 제공이라는 미션 아래 지속적인 연구개발을 수행하고 있으며, CLIA 인증을 포함한 글로벌 품질 기준을 확보하는 동시에, 국내외 의료기관 및 연구기관과의 협력을 통해 정밀진단 분야에서 신뢰받는 글로벌 파트너로 도약하고 있습니다.



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 바꿔나가고, 유전체 분석 시장의 리더로 성장해 나갈 것입니다.



엔젠바이오

- 대표제품 BRCAaccuTest™PLUS / HEMEaccuTest™ / ONCOaccuPanel™ / 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 도 가시적인 성과를 창출하며 기술 및 사업 확장을 지속하고 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.



뉴스포럼 내지광고 후원사



마스트바이오(주)

- 대표제품 AMPLIRUN DNA/RNA PCR Control
- 회사소개 마스트바이오는 1996년 설립된 한국 체외진단(IVD) 검사 분야의 선구자입니다. 지난 30년간 의과대학 부속 병원, 주요 임상 검사실, 제약 회사, 바이오 벤처 기업, 대학교 및 국가기관 등 진단 및 연구에 필요한 고품질 시약을 개발 및 공급하는 데 주력해 왔습니다. 제품 다양화를 위해 지속적으로 노력할 것입니다.

Make Space -차세대 유전체 분석의 새로운 기준, AXELIOS 1

Powered by SBX technology

혁신적인 SBX 케미스트리, 초고속 · 고정밀 단일 분자 시퀀싱, 그리고 가속화된 분석 기술의 결합을 통해, AXELIOS 1 플랫폼은 차세대 염기서열 분석(NGS) 시장의 패러다임을 재정의합니다.



The platform is designed to be:



Accurate (정확성): 속도와 타협하지 않는 정밀함 — 고속 시퀀싱에서도 흔들림 없는 압도적 데이터 품질을 제공합니다.



Cost-effective (경제성): 분석의 문턱을 낮추는 효율성 — 다양한 연구 분야에 최적화된 하드웨어 및 구동 비용으로 운영 부담을 획기적으로 줄였습니다.



Flexible (유연성): 숏 리드(Short-read)의 한계를 넘어서다 — 더 긴 리드 길이를 지원하여 복잡하고 다양한 연구 케이스를 완벽히 수용합니다.



Scalable (확장성): 대규모 연구를 현실로 — 싱글 셀(Single cell) 및 벌크 RNA 분석을 위한 혁신적인 확장성으로 연구의 규모를 제약 없이 키울 수 있습니다.



Fast (신속성): 기다림을 확신으로 — 실시간 데이터 처리 기술을 통해 분석 기간을 수일에서 수 시간 단위로 단축하여 결과 도출 시간을 가속화합니다.

한국로슈진단이 전하는 NGS기술의 새로운 흐름,
이제 카카오톡에서 가장 먼저 확인하세요.





DRAGEN™ Secondary Analysis

대회 수상을 통해 우수한 정확도가 입증된 효율적인 2차 NGS 데이터 분석 기술

DRAGEN Secondary Analysis는 대회 수상을 통해 입증된 분석 정확도,^{1,2} 광범위한 종류의 앱 그리고 효율적인 워크플로우를 통해 다양한 랩에서 규모나 연구 분야와 관계없이 유전체 데이터를 한층 더 효과적으로 활용할 수 있도록 해 줍니다. 지금 하드웨어 가속 유전체 분석 알고리즘, 머신 러닝을 활용한 지속적인 기술 혁신, Multigenome(그래프) 레퍼런스 등을 토대로 DRAGEN Secondary Analysis가 제공하는 포괄적인 커버리지를 얻어 보세요.

유전체의 가치를 최대한 활용하세요



정확성

precisionFDA Truth Challenge V2 벤치마크 데이터로 Multigenome (그래프) 레퍼런스와 머신 러닝이 제공하는 99.84%의 정확도 점수를 실현합니다.¹



포괄성

전장 유전체, 엑솜, 메틸화 및 전사체를 모두 분석하려면 일부만 재현하더라도 30개가 넘는 오픈소스 도구가 필요하지만, DRAGEN 플랫폼으로 이 모든 도구를 대체할 수 있습니다.³



효율성

30x 커버리지의 인간 유전체 전체를 처리하는 데 약 25분이 소요되며,² DRAGEN ORA 기술을 적용해 FASTQ 파일을 최대 1/5 크기로 압축합니다.

DRAGEN 소프트웨어를 원하는 플랫폼에서 사용하세요



DRAGEN 온프레미스

온프레미스 서버를 사용해 기존의 CPU 기반 시스템보다 훨씬 짧은 시간 안에 로컬에서 데이터를 분석하고 저장할 수 있습니다.



DRAGEN 온보드

추가적인 컴퓨팅 인프라나 바이오인포매틱스 리소스 없이 데이터를 NovaSeq™ X 시리즈, NextSeq™ 1000 시스템 또는 NextSeq 2000 시스템에서 바로 분석할 수 있습니다.



DRAGEN 클라우드

하드웨어를 따로 마련할 필요 없이 시퀀싱 시스템에 있는 데이터를 BaseSpace™ Sequence Hub 또는 Illumina Connected Analytics로 스트리밍하여 원하는 규모와 속도로 분석할 수 있습니다.



우승

precisionFDA Truth Challenge V2에서 "Difficult-to-Map Regions" 및 "All Benchmark Regions" 부문 우승.
precisionFDA NCTR Indel Calling from OncoPanel Sequencing Data Challenge에서 Panel X로 "Best Precision" 및 "Best Overall" 부문, "Best Applicability" 부문 우승^{1,2}

\$100 Genome 시대를 여는 새로운 기준, 새로운 표준의 NGS & Multiomics System 으로 모든 연구의 가능성을 열다

NGS부터 멀티오믹스까지,
Element Biosciences의 통합 솔루션

**A Fleet of Instrument Options
to Meet Your Research Needs**

AVITI



유연한 중간 처리량
시퀀싱 플랫폼

100M - 2B reads

2 lanes

AVITI24

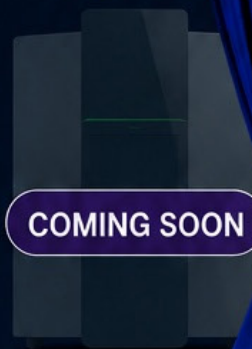


NGS 시퀀싱과 온보드
멀티오믹스 플랫폼을
하나로

150M - 3B reads

2 lanes

AVITI Dx

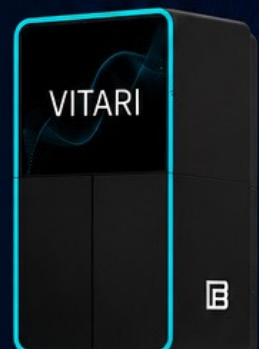


CE-IVD Class A¹
인증 예정으로
향상된 NGS 성능 제공

150M - 3B reads

2 lanes

VITARI



차세대 연구를 위한
고처리량 벤치탑 플랫폼

5-10B reads

6 lanes



정확성

>90% Q30 데이터로
신뢰할 수 있는
변이 검출



유연성

듀얼 독립 플로우셀과
개별 주소 지정 가능한
레인



호환성

선형 라이브러리
직접 로딩 지원



간편성

Trinity를 통한
온플로우셀
하이브리드 캡처



경제성

더 많은 데이터를
더 효율적으로
확보

Element Biosciences와 함께, 연구의 한계를 넘어 새로운 가능성을 발견하세요.





마스트바이오(주)

AMPLIRUN® PCR Controls

Independent molecular controls
for a wide range of infectious diseases



AmpliRun® Total Extraction & Amplification Controls



Product LIST



FEATURES

- 01 Inactivated whole pathogen**
유전체 전체를 포함
- 02 환자 검체를 모방한 다양한 제품 조성**
핵산 추출부터 증폭, 측정까지 전 과정 모니터링 가능
Plasma · Swab · Sputum · Exudate · Urine 등
- 03 Low Positive Quantification**
임상적으로 유의미한 약양성 수치 제공
- 04 동결건조 형태의 1회 사용 용량 Vial**
높은 보관안정성과 편리한 사용
- 05 Non-infectious material**
완전히 불활성화되어 안전하게 사용가능

AmpliRun® DNA/RNA Amplification Controls



Product LIST

FEATURES

- 01 Any target can be amplified**
모든 Target 유전자 증폭 가능
- 02 Purified nucleic acid**
분리 및 정제된 *안전한 DNA / RNA control
증폭 단계부터 사용
- 03 동결건조 형태의 Vial**
높은 보관안정성과 편리한 사용 (재구성 후 냉동보관 가능)
- 04 Non-infectious material**
완전히 불활성화되어 안전하게 사용가능

* 예외) MBC080-R PARVOVIRUS B19
특정 유전자 plasmid 와 증폭을 위한 primer 포함



대한진단유전학회
Korean Society for Genetic Diagnostics