



유전성 희귀질환 유전자 패널검사 (NGS-Rare disease panel)

NGS(Next Generation Sequencing) 검사

차세대염기서열분석(Next Generation Sequencing, NGS) 검사는 유전체를 무수히 많은 조각으로 나눈 뒤, 각각의 염기서열을 조합하여 분석하는 것으로 기존의 단일 유전자 검사법(Sanger sequencing)과 달리 수십-수백 개의 유전자를 한 번에 검사할 수 있는 효율적인 검사법입니다.



유전성 희귀질환 환자에서 NGS 패널검사의 필요성

NGS 검사를 통해서 얻은 유전자 정보는 환자의 진단, 치료 방향의 설정, 치료 후 예후 예측 등에 많은 도움이 될 수 있습니다. 특히 유전성 희귀질환 NGS 패널검사의 시행으로 원인 유전자가 밝혀질 경우 가족을 대상으로 추가적인 검사를 시행하여 환자뿐만 아니라 가족들의 건강관리에도 도움이 될 수 있습니다.

NGS 검사결과의 해석 및 보고

NGS 검사를 통해서 발견된 변이는 미국의학유전학회(American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG)에서 제공하는 최신 가이드라인에 따라 5단계로 분류할 수 있습니다. 이 중에서 질병과 연관성이 있을 수 있는 병인성 변이, 준병인성 변이, 의미를 알 수 없는 변이를 보고합니다.



유전성 희귀질환 유전자 패널검사 정보

검체정보	검사일정	검사법	보험정보
EDTA Blood 3.0mL	월-금 45	NGS	나598-1가 CB00100C (Level I), CB00200C (Level II)

- Level I (36항목)

No.	SML code	검사명	No.	SML code	검사명
1	29707	유전성 근긴장이상 유전자 패널검사 NGS-Dystonia panel	19	29727	유전성 갑상선기능저하증 유전자 패널검사 NGS-Hypothyroidism panel
2	29708	유전성 뇌전증 유전자 패널검사 NGS-Epilepsy panel	20	29728	유전성 혈액응고장애 유전자 패널검사 NGS-Coagulation panel
3	29709	유전성 운동실조증 유전자 패널검사 NGS-Ataxia panel	21	29729	유전성 일차성 면역결핍증 유전자 패널검사 NGS-Primary immune deficiency panel
4	29710	유전성 심근병증 유전자 패널검사 NGS-Cardiomyopathy panel	22	29731	유전성 안질환 유전자 패널검사 NGS-Hereditary retinopathy panel
5	29712	유전성 소두증 유전자 패널검사 NGS-Microcephaly panel	23	29732	유전성 저성선자극호르몬 성선저하증 유전자 패널검사 NGS-Hypogonadotropic hypogonadism panel
6	29713	유전성 자폐증 유전자 패널검사 NGS-Autism panel	24	29733	알츠하이머병 유전자 패널검사 NGS-Alzheimer's disease panel
7	29714	유전성 부정맥 유전자 패널검사 NGS-Arrhythmia panel	25	29734	연소자 성인발증형 당뇨 유전자 패널검사 NGS-Maturity-onset diabetes of the young, MODY panel
8	29715	유전성 수포성 표피박리증 및 어린선 패널검사 NGS-Dermatology panel	26	29735	인지장애 유전자 패널검사 NGS-Dementia panel
9	29716	유전성 골격이형성증 유전자 패널검사 NGS-Skeletal dysplasia panel	27	29736	파킨슨병 유전자 패널검사 NGS-Parkinson's disease panel
10	29717	유전성 저신장증 유전자 패널검사 NGS-Proportionate short stature panel	28	29737	비정형 용혈성 요독 증후군 유전자 패널검사 NGS-Atypical hemolytic uremic syndrome panel
11	29718	유전성 결합조직질환 유전자 패널검사 NGS-Connective tissue disorder panel	29	29738	알포트 증후군 유전자 패널검사 NGS-Alport syndrome panel
12	29719	유전성 근육퇴행위축질환 유전자 패널검사 NGS-Muscular dystrophy panel	30	29739	콩팥 황폐증 유전자 패널검사 NGS-Nephronophthisis panel
13	29720	유전성 근육병증 유전자 패널검사 NGS-Myopathy panel	31	29740	다낭성 신장질환 유전자 패널검사 NGS-Polycystic kidney disease panel
14	29722	유전성 강직성 하반신마비 유전자 패널검사 NGS-Hereditary spastic paraplegia panel	32	29741	유전성 이상지질혈증 유전자 패널검사 NGS-Hereditary dyslipidemia panel
15	29723	유전성 성분화이상 유전자 패널검사 NGS-Disorders of sexual development panel	33	29742	유전성 뇌졸중 유전자 패널검사 NGS-Hereditary stroke panel
16	29724	라이소좀 축적 질환 유전자 패널검사 NGS-Lysosomal storage disease panel	34	29743	유전성 원발성 섬모운동이상증 유전자 패널검사 NGS-Hereditary primary ciliary dyskinesia panel
17	29725	선천성 대사이상 유전자 패널검사 NGS-Inborn error of metabolism panel	35	29744	유전성 신경퇴행성질환 유전자 패널검사 NGS-Neurodegenerative disease panel
18	29726	누란증후군 유전자 패널검사 NGS-Rasopathies panel	36	29745	유전성 암 유전자 패널검사 NGS-Hereditary cancer panel

- Level II (3항목)

No.	SML code	검사명	No.	SML code	검사명
1	29711	유전성 난청 유전자 패널검사 NGS-Hearing loss panel	3	29730	유전성 망막색소변성 유전자 패널검사 NGS-Retinitis pigmentosa panel
2	29721	샤르코 마리 투스병 유전자 패널검사 NGS-Charcot-Marie-Tooth disease panel			

* 필수사항 : 분자 유전학 검사뢰서(NGS), 유전자검사 동의서 및 인체유래물 등의 기증 동의서 기재