

Next
Generation
Sequencing

차세대 염기서열(NGS)분석 기반
유전자 패널 검사

EONE Laboratories NEWS Letter

Vol.01804

RiskCare Cancer panel

유전성 암 패널



NGS기반의 암유전자 변이패턴(Genomic Signature)의
정확한 분석으로 유전성 암 질환의
예측이 가능한
정밀의료 검사입니다.

유전성 암 패널 검사는
암의 위험도를 분석하여 조기 진단하고
치료방향을 제시합니다.



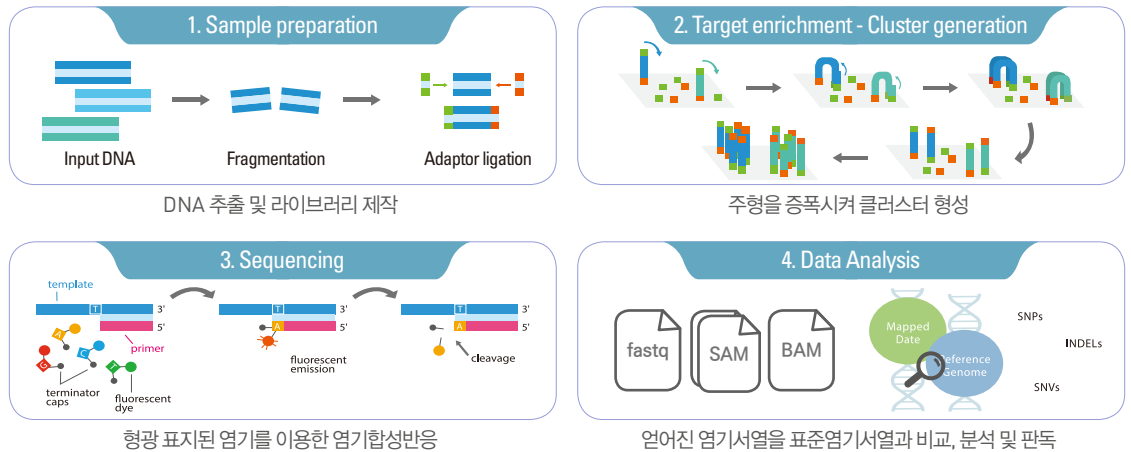
차세대 염기서열분석 (Next Generation Sequencing, NGS)



차세대 염기서열 분석기법은 대량의 유전체 염기서열을 무수히 많은 조각으로 만들어 각 조각을 동시 다발적으로 염기서열을 분석하는 방법입니다.

이전 방식의 염기서열 분석법은 개인의 유전체 분석을 위해 막대한 시간과 비용이 요구되었습니다. 이러한 한계점을 극복하여 개인의 유전체를 한번에 대량으로 처리할 수 있는 차세대 염기서열 분석(NGS)법이 개발되었습니다.

대용량 염기서열 반응 단계



NGS 유전자 패널 검사 (NGS Panel Test)



NGS 유전자 패널 검사는 유전자 변이로 인한 질병을 진단 및 예측하고, 각 개인에게 맞는 치료제 선택을 돕는 검사입니다.



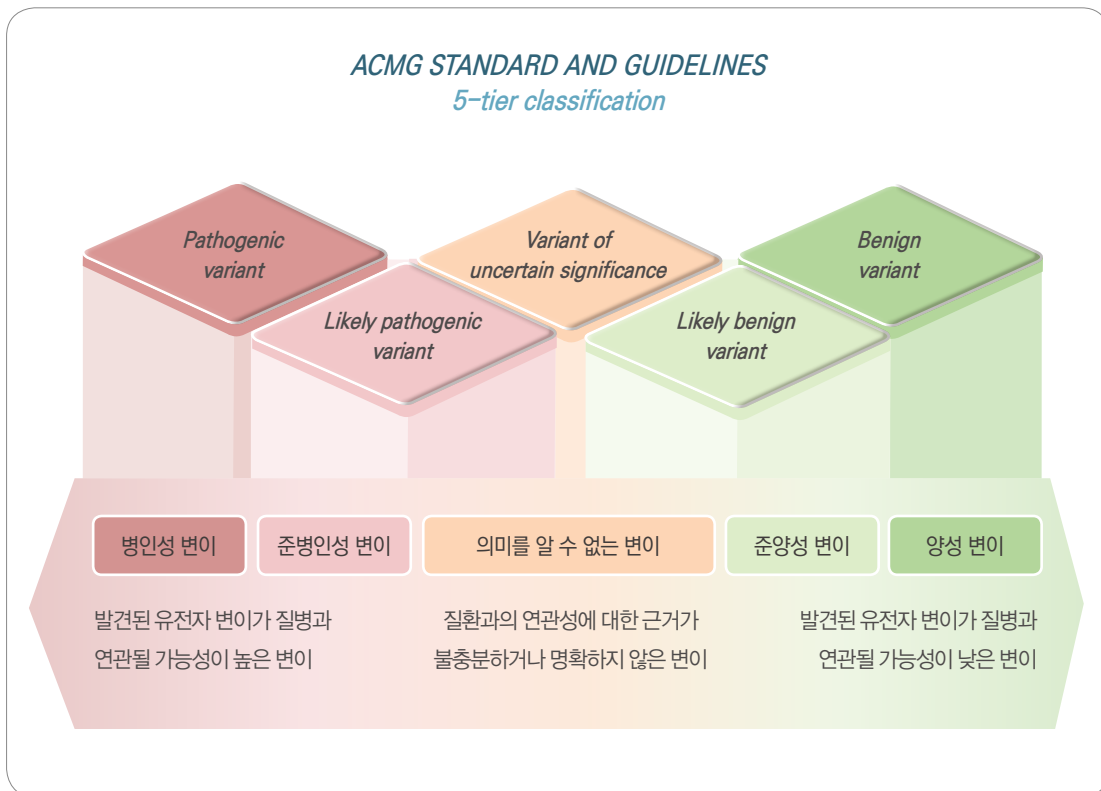
NGS 유전자 패널 검사는 질병 관련 유전자를 선택적으로 증폭하는 방법으로 민감도와 특이도를 증가시킵니다. 또한, 해당 질병의 후보 유전자를 한꺼번에 검사할 수 있어 시간과 비용을 절감하는 장점이 있습니다.



NGS 검사결과 해석



발견된 유전자 변이는 미국의학유전학회(American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG)의 최신 가이드 라인에 따라 5단계로 분류하여 보고합니다. 또한, 최신 연구 자료를 바탕으로 임상적인 해석이 제공됩니다.



NGS 유전자 패널 검사 선별급여 적용



차세대 염기서열분석 기반 유전자 패널 검사가 2017년 3월부터 요양기관에서 실시가 가능해졌습니다. 실시기관은 절차를 거쳐 승인된 기관에서만 가능하며, 의료보험재단에서는 2017년 3월 승인을 획득하였습니다.

[보건복지부 고시 제2017-25호]

- NGS 유전자 패널 검사 선별급여(본인부담률50%)로 지정
- 유전자 수(크기)에 따라 레벨 I, II로 분리하여 적용
- 3가지 패널(유전성 질환 패널, 혈액암 패널, 고형암 패널) 및 패널별 필수유전자 지정

NGS 유전자 패널 검사 대상질환

유전 질환 (4개군)

- 유전성 망막색소 변성
- 유전성 난청
- 샤르코마리투스병
- 기타

혈액암 (5개군)

- 급성골수성백혈병
- 급성림프구성백혈병
- 악성림프종
- 형질세포종
- 골수형성이상 골수증식증양

고형암 (10종)

- 위암, 폐암, 대장암, 유방암, 난소암, 흑색종, 악성뇌종양, 위장관 기저종양, 소아신경모세포종, 원발성불명암

RiskCare Cancer Panel (유전성 암 패널)

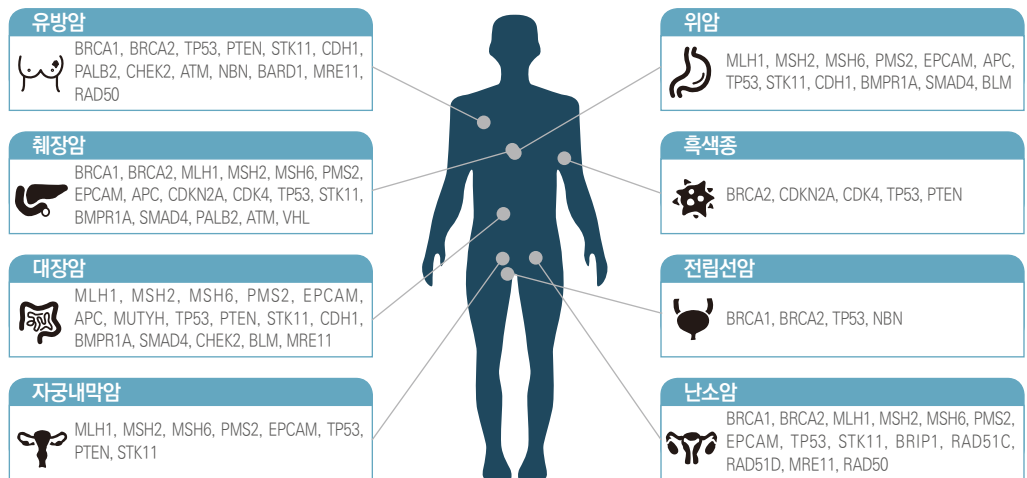


RiskCare Cancer Panel 검사는 유전성 암과 연관된 29개의 주요 유전자 변이를 동시에 확인합니다.

유전성 암의 위험군

- 젊은 나이에 암 진단을 받은 경우
- 양쪽에 존재하는 장기에 각각 암이 발생한 경우
- 여러 장기에서 다발성 암이 발생한 경우
- 가족 중 2명 이상의 암환자가 있거나 가족 중 젊은 나이에 발병한 암환자가 있는 경우
- 가족 중 유전성 암 유전자 검사에서 병인성 변이가 발견된 경우

RiskCare Cancer Panel 분석항목



RiskCare Cancer Panel 검사의 유용성

- NGS기술을 적용하여 8종의 암에 관련된 29개의 주요 유전자 염기 변이 검출
⇒ 유전성 암 증후군 위험도 예측
- 염기변이의 임상적 해석은 ACMG(Recommendations for standard for interpretation and reporting of sequence variants)에 따른 지침 적용
- 차세대 염기서열분석 기반 유전자 패널 검사-유전성 유전자 검사 Level I의 선별급여 적용

NGS 유전자패널 검사 정보



검사명	이원 코드	검체(검체량)	보관	검사일(소요일수)	검사 방법	참고치	보험정보
RiskCare Cancer panel 29종	ED0016	WB(EDTA)/5mL	냉장	월-금/45일	NGS	-	나598-1개(1) CB00100KZ
	NGS024	Tissue	실온	월-금/45일	NGS	-	598-1 (1)(7) CB00700KZ

참고문헌



1. 대한진단유전학회, <http://ksqmd.org/index.php>
2. H.P, J. Buermans. Next generation sequencing technology: Advances and applications.2014;37(1):6-15
3. Sam Behjati. What is next generation sequencing. 2013;98(6)236-238
4. 보건복지부 고시 제 2017-15호, 2017-25호, 2017-30호