

KSGD

News Forum

Vol.21

March 2023

ksgd.org | 발행인 이경아 | 간행이사 임지숙 | 간행위원 장자현 박혜원 문수영 조선미 김지은 | 편집 Hicomp Int.

Focus on

단일세포전사체법

Single-Cell Transcriptome Analysis

Technology Trend

로슈진단의 첫 NGS 자동화 장비

NGS Library Prep Automation System

AVENIO Edge System

Notable Research

Application of CRISPR/Cas9-based mutant enrichment technique to improve the clinical sensitivity of plasma EGFR testing in patients with non-small cell lung cancer

학회 뉴스

[개정된 생명윤리 및 안전에 관한 법률에 따른 유전자검사기관 관리의 실제] 워크숍 개최

기획 이슈

생명윤리및안전에관한법을 개정에 따른 유전자검사의 목적별 분류 및 검사범주별 역량 평가

최신 보험정보

학회 일정안내

연간 후원사 안내



대한진단유전학회

Korean Society for Genetic Diagnostics

단일세포전사체법

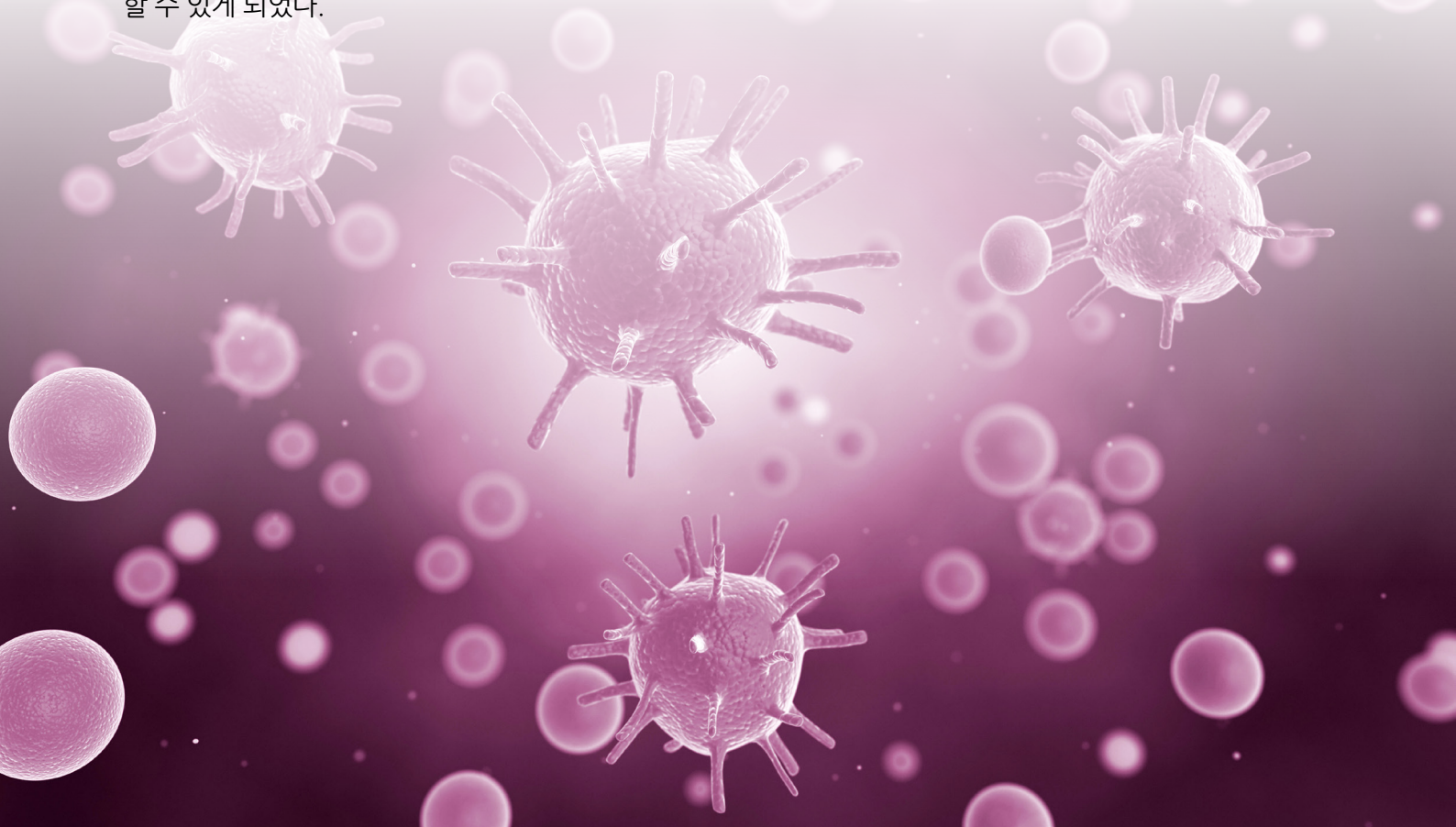
Single-Cell Transcriptome Analysis

최무림

서울대학교

서론

특정 조직의 유전자 발현 패턴을 파악하는 것은 유전학에서 가장 근본이 되는 작업이다. 이 작업이 성공적으로 이루어 진다면 정상 조직의 발생과 분화, 혹은 질병 조직의 병리 기전을 이해할 수 있는 단초를 제공 할 것이다. 유전자 하나하나의 발현도를 측정하기 위하여 Northern blot, RT-PCR, quantitative RT-PCR 등의 전통적인 방법들이 있어 왔었으나, 전체 유전자들의 발현 패턴을 읽어내는 방법은 비교적 최근에야 가능해졌다. 2000년대 초반 RNA array법, 2000년대 후반 next-generation sequencing 기반 RNA-seq 방법이 상용화되어 최근까지 주로 사용되고 있었다. 이 중 RNA array의 경우 array 위에 심어져 있는 유전자의 발현만을 볼 수 있다는 단점이 있으나, 타겟 조직에서 발현되는 모든 RNA 분자를 읽어낼 수 있는 RNA-seq 방법으로 이 단점을 극복할 수 있었다. 하지만 이 두 방법들이 공통적으로 지닌 가장 큰 단점으로는 여러 세포 종류로 이루어져 있는 조직 ‘덩어리’를 통째로 분석한다는 것이고, 이로 인하여 조직 내 각 세포 종류의 비율과 분자유전학적 특성을 제대로 알 수 없었다. 하지만 최근 단일세포 수준으로 세포 내 유전자 발현도를 측정할 수 있는 방법들이 상용화되어 이를 극복할 수 있게 되었다.



단일세포 분석법의 원리

단일세포 전사체 기법은 크게 실험 단계와 데이터 분석 단계로 나눌 수 있다. 실험 단계는 기법에 따라 차이가 있으나 2023년 현재 가장 많이 쓰이는 10x Genomics사의 Chromium 플랫폼의 경우는 먼저 조직을 단일 세포로 분리하는 것에서 시작한다. 이후 각 세포마다 고유의 바코드를 부여한다. 그 후 microfluidics를 이용, 하나의 세포와 특수 bead를 기름 속에 떠 있는 하나의 물방울(droplet) 속에 채집한다. 구슬 표면에는 하나의 바코드와 poly T 서열이 다수 부착되어 있으며, 그 물방울 속에는 세포를 터트리는 버퍼와 역전사를 위한 효소 등이 포함되어 있다. 따라서 각 물방울 안에서 세포 용해, poly-T를 이용한 mRNA 포획, 바코드 부착, 역전사가 일어나게 된다. 바코드를 부착한 이후에는 모든 세포에서 유래한 cDNA들을 풀링하여 증폭, 라이브러리 제작 및 시퀀싱을 진행한다 (그림 1).

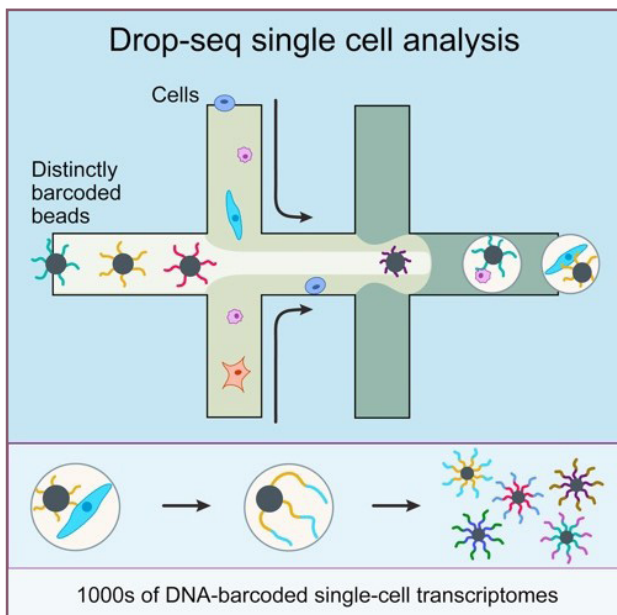


그림 1. 10X 플랫폼과 거의 동일한 원리를 이용하는 Drop-seq 연구기법(Macosko et al., Cell 2015) polymorphism method for the non-invasive prenatal detection of fetal chromosomal aneuploidy.

데이터 분석 단계에서는 시퀀싱 결과를 참조 게놈에 정렬 시키고, 세포 바코드를 이용해 각 세포별 유전자 발현량을 정량화한다. 10x Genomics 사 플랫폼을 이용할 경우 Cell Ranger 라는 프로그램 하나로 일련의 과정을 진행할 수 있다. 이후 단일세포 데이터를 다루는 Seurat (R)이나 ScanPy (Python) 등의 패키지를 이용해 차원 축소, 군집화, 세포타입 지정, 차등 발현 유전자 검출 등의 연구 목적에 따라 적절한 분석을 진행한다.

단일세포 분석법의 응용 #1: 기초연구

단일세포 전사체법의 발달에 따라, 여러 모델 생명체에서 세포를 종류별로 분리하지 않더라도 각 세포의 종류, 발현 양상을 분석할 수 있게 되었다. 또한, 기존에 알려지지 않았던 다양한 세포간의 상호작용에 대한 정보를 얻을 수 있으며, 후술하겠지만 최근에는 병리 조직에서의 공간적 위치에 따른 단일세포 수준의 전사체 분석법, 즉 공간전사체(spatial transcriptomics)법의 개발에 따라서 더욱 높은 신뢰도를 갖을 것으로 기대된다.



현재 단일세포 전사체법은 수만개에 이르는 세포를 동시에 분석할 수 있으므로, 다양한 조직의 세포 종류와 발현 양상을 포괄적으로 제공하는 Human Cell Atlas Project (<https://humancellatlas.org/>) 등과 같이 인간의 발생과 생리현상을 세포수준에서 이해하려는 컨소시엄이나 연구 등에서 핵심적인 실험 방법으로 사용되고 있다. 또한, 인간의 뇌 발생 과정을 이해하거나 암의 유무에 따른 세포 종류, 세포 분화 과정, 상호 작용을 이해하기 위해 사용되어 특정한 상황에서 세포의 종류, 발현 패턴의 변화를 이해하는 도구로서 광범위하게 활용되고 있다.

단일세포 분석법의 응용 #2: 임상연구와 진단

임상연구에서도 단일세포전사체법은 개별 세포의 분포 및 유전자 발현을 볼 수 있기 때문에 강력한 도구가 되는데, 특히 조직 샘플을 얻기 쉬운 분야에서는 그 적용이 폭발적으로 늘어나고 있는 추세이다. 먼저 감염학 및 면역학 연구가 있겠다. 말초혈액은 비교적 비침습적으로 얻을 수 있는 샘플이기 때문에, 혈액에서 그 변화를 보기 쉬운 감염학 및 면역학 분야에서 단일세포 전사체 연구가 많이 시행되었다. 대표적으로 COVID-19를 비롯한 다양한 감염질환 환자, 자가면역환자들의 혈액 대상 단일세포전사체법이 수행되고 있다. 또한, 여러가지 악성 종양에서 종양 세포의 이질성(heterogeneity) 및 미세 환경, 종양세포의 변화과정, 종양유전자의 돌연변이 과정, 항암 치료에 대한 세포별 반응 등을 이해하기 위해 단일세포 전사체법이 이용되고 있다. 악성 종양을 표적치료 할 때, 표적이 되지 않는 종양의 일부

는 재발의 원인이 되는데, 모든 종양세포에서 공유되는 큰 줄기의 돌연변이(truncal mutations)를 타깃하거나 모든 서브클론을 타깃하는 항암제 조합을 사용하는 정밀의학적 적용이 단일세포전사체법을 통해 가능할 것임이 보고되고 있다. 이 외에도 지방간질환, 당뇨병 신장병증, 루푸스 신장병 등 다양한 조직 유래 질환들에서 단일세포전사체법을 이용해 병태생리를 이해하고 치료 타깃을 찾고 있는 연구들이 수행되고 있다.

단일세포 분석법의 전망

위에서 기술한 바와 같이 단일세포전사체법은 기초과학 및 임상 연구의 범위와 깊이를 비약적으로 늘려주고 있으며 여전히 존재하고 있는 몇 가지 단점을 보완하기 위한 기술적 발달 또한 빠르게 이루어지고 있다. 현재 멀티플렉싱으로 여러 검체를 한번에 분석하여 배치 효과 최소화 및 비용절감 또한 가능해지고 있으며, multi-model data를 통합적으로 분석하기 위한 멀티오믹스 연구를 진행하기 위하여, 단백질체 (CITE-seq), 후성유전체 (ATAC-seq) 방법을 통합하려는 방법들이 개발되고 있다.

초기 한계점으로 언급되었던 단일세포 분석법의 세포 위치 정보 손실은, 이미징 기법을 통한 공간전사체 분석 기술로 세포 간 상호작용 패턴 등을 확인할 수 있게 되었다. 현재 상용화되기 시작하는 공간전사체 기법으로는 10X의 Visium (그림 2), BGI의 Stereo-Seq 및 STOmics, nanostring의 CosMx SMI등이 있으며, 세포의 처리량과 정밀도가 더 높아지고 있다. 단일세포 전사체를 이미징 결과와

함께 분석할 수 있다면, 전체 조직 혹은 원하는 특정 조직의 모든 유전자 발현 정보를 단일 세포 해상도로 얻어낼 수 있을 것이며 세포의 위치 및 유전자 발현 정보를 손실 없이 얻어내는 시대가 곧 찾아올 것이다. 또한 단일세포 분석법의 개발과 다른 멀

티오믹스 기술과의 연계를 통해 단일 세포의 성장과 분화, 세포 간의 조절 관계를 규명하는 것뿐만 아니라 복잡한 조직에서 세포의 이질성(heterogeneity)을 규명하여 질병의 병인 및 신약 개발에 필수적인 역할을 할 것이다.

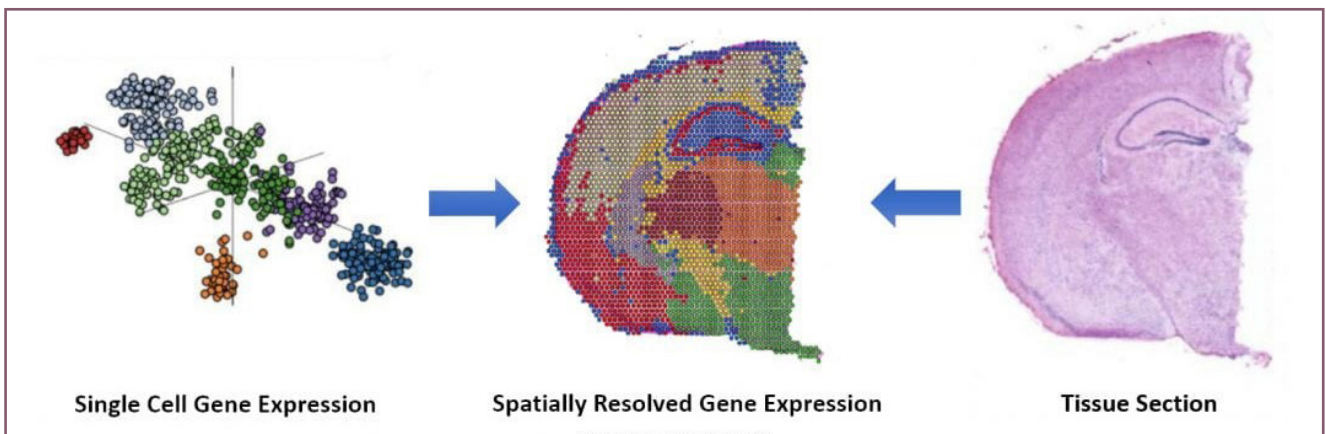


그림 2. 공간전사체법을 위한 10x Visium 방법의 개요도 (<https://mygenome.asia/>)

로슈진단의 첫 NGS 자동화 장비

NGS Library Prep Automation System

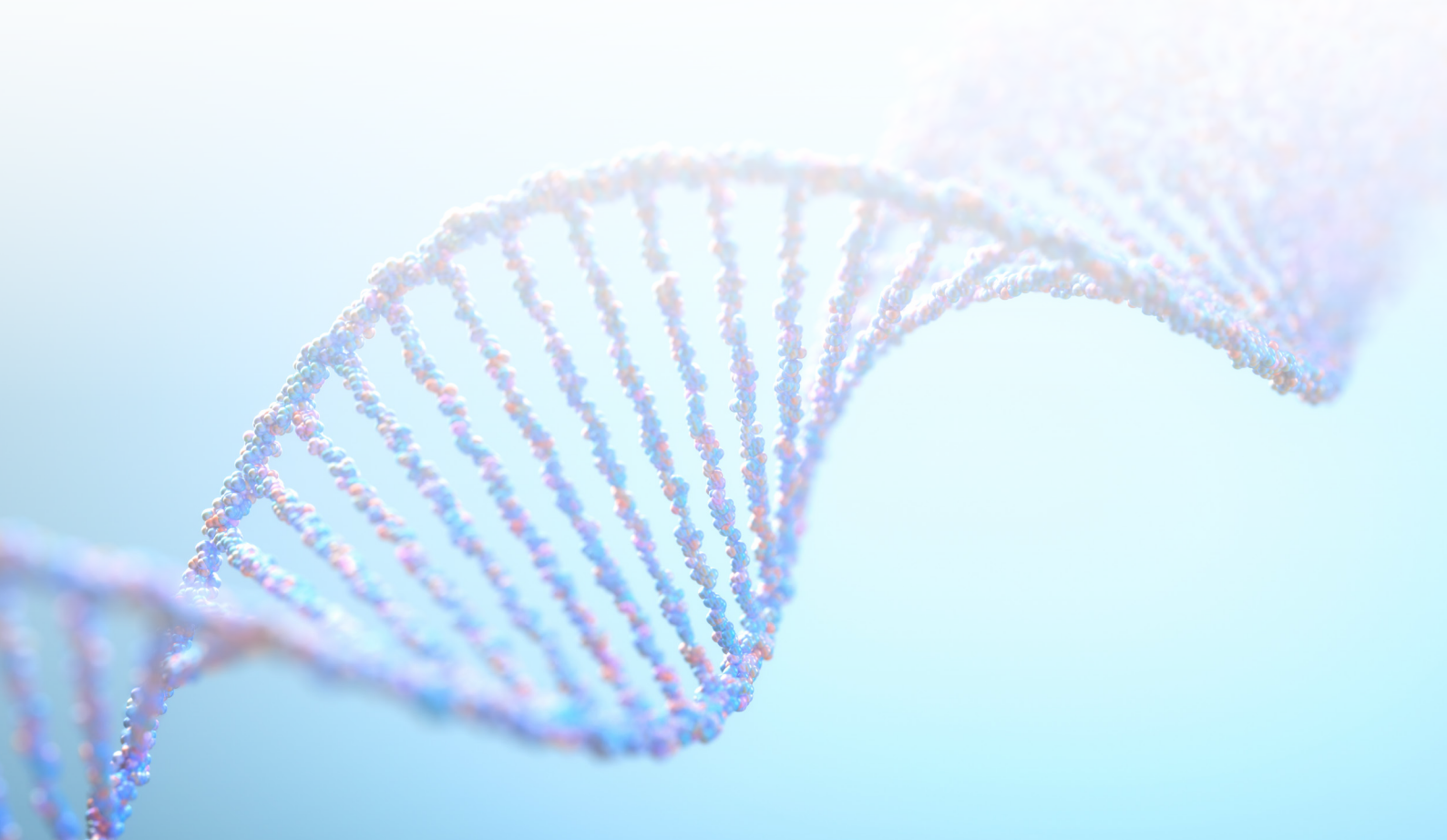
AVENIO Edge System

차세대염기서열분석법(Next Generation Sequencing, NGS) 및 샘플 DNA 전처리의 장벽

최근 생명과학 및 의료기술의 발전으로 환자의 유전자나 단백질 등의 발현량 또는 유전자의 돌연변이 등을 검사하고 그 결과를 바탕으로 환자의 치료방법을 선택하는 개인 맞춤의료 기술이 발달하고 있다. 그러나 개인별로 유전자 염기서열 구성이 다양하기 때문에 유전자 분석을 통해 질병의 원인을 밝혀내고 맞춤형 치료를 제공하는 것은 어려운 일이었고 진단 분야의 큰 과제로 남아있었다.

이 후 유전자 분석기술은 급격히 발전하였고 지금도 계속하여 진보하고 있으며, 그 중 차세대염기서열분석법(NGS)은 기존 분석법의 한계를 해결한 획기적인 방법으로 평가되고 있다. 그럼에도 NGS는 여전히 수많은 양의 염기서열 분석을 위한 샘플 DNA 전처리에 상당한 시간과 인력이 요구된다는 장벽이 존재한다.

염기서열 분석 과정에 이르기까지의 DNA 전처리 과정은 여러 가지 변수가 발생하기 쉽고, 이로 인해 최종 분석 결과가 영향을 받아 NGS의 전 과정을 샘플 채취부터 재진행해야 하고 소중한 DNA 샘플 및 인력을 낭비하는 것은 굉장히 비효율적인 일이다.



로슈진단의 AVENIO Edge System

가장 선진적인 검사실조차도 여전히 여러 단계를 수작업으로 진행한다는 제약이 있어 NGS 과정이 노동 집약적이고 시간 소모적이며, 수작업으로 인해 오류가 발생하기 쉽고 전문인력이 필요하기 때문에 높은 인적 비용이 발생한다. 보다 효율적으로 NGS를 수행하고 정확한 분석결과를 얻기 위해서는 수작업을 최소화하여 생산성을 높이는 것이 필요하다.

로슈진단의 AVENIO Edge System은 인력과 노동뿐만 아니라 DNA 샘플 및 시약 등의 소모품에 이르기까지 오늘날 많은 검사실이 대면하고 있는 제약들을 제거하여 최적화되고 효율적인 NGS 수행을 도와주는 전처리 완전 자동화 시스템으로 나아가 NGS의 end-to-end 완전 자동화 솔루션 제공을 위해 설계되었다.

AVENIO Edge System의 우수성



1. 단순함의 재정의 : 비접촉식 검체 준비로 일상 업무 간소화

AVENIO Edge System은 올인원 하드웨어, 바로 실험

가능한 시약 및 간단한 워크플로 관리 소프트웨어를 갖추고 있어 수작업을 최소화할 수 있다. 이 강력한 시스템은 전문적인 지식을 갖추고 있지 않아도 검사실 내 누구나 사용할 수 있도록 쉬운 작동을 위해 설계되었다.

2. 생산성의 극대화 : 업무 부담을 줄여 검사실 내 인적, 물적 자원 최적화

AVENIO Edge System은 일반적으로 수동으로 진행되는 시간 소모적인 과정을 완전 자동화하여 검사실의 효율성을 극대화한다. 이로 인해 전문지식을 갖춘 검사실 인원은 지속적인 기기 작업으로부터 자유로워져 다른 중요한 작업에 집중할 수 있게 된다.

3. 신뢰의 향상 : 정확하고 신뢰할 수 있으며 재현 가능한 결과 생성

AVENIO Edge System은 탁월한 민감도를 제공하고, 교차오염 및 이전 분석 결과로 인한 다음 분석 영향의 위험이 적다. 또한 혈장, 세포주 및 전혈을 포함한 다양한 검체 유형에 대해 매번 고품질의 결과를 제공한다.

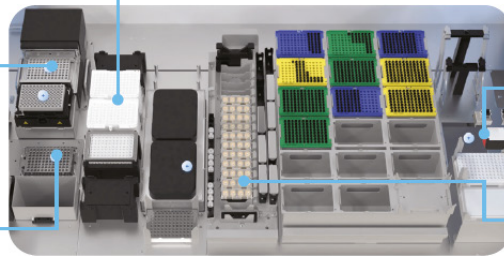


AVENIO Edge System만의 차별화된 특징점

완전하게 통합되어있는
Thermal Cycle로
검체 증폭 간소화

코딩이 필요없는 프로토콜과
사용자 정의 워크플로의
유연한 구성을 제공하는
강력한 AVENIO Designer 소프트웨어

독보적인 민감도와 수율을 제공하는
고급 Bead-processing 스테이션



재로딩 시간, 오염의 위험 및
일회용품의 필요성을 줄여주는 Tip park

수동 작업을 최소화하고
인적 오류의 위험을 줄여주는
통합된 자동 Quantification 모듈

자동으로 로딩되고 계산되어
낭비를 줄이고 정확성을 향상시키는
완전하게 바코드화된 시약과 소모품

AVENIO Edge System은 비의료가기입니다.



AVENIO Edge System의 국내 첫 설치 (경기도 용인시 소재)

End-to-end 솔루션 제공을 위한 기반 마련

NGS 기술이 도입되면서 염기서열 분석은 비약적인 발전을 이루었고 다양한 유전정보를 신속하고 정확하게 변이의 검출과 환자 진단에 큰 도움을 주고 있다. 하지만 수동 샘플 전처리 과정에서 발생할 수 있는 변수는 분석 결과에 큰 영향을 미칠 수 있고 이로 인해 정확한 진단이 어려워질 수 있으며 전처리 과정을 재진행해야 한다는 점은 매우 비효율적이다.

이러한 이유로 전자동화는 미래 NGS 솔루션을 준비하는 데 불가피한 요소이다. 로슈진단의 AVENIO Edge System이 라이브러리 준비 과정의 모든 기능이 전자동화되어 있고, 이는 로슈진단의 NGS 솔루션이 미래 솔루션의 핵심으로 자리잡을 것으로 주목받는 이유다.

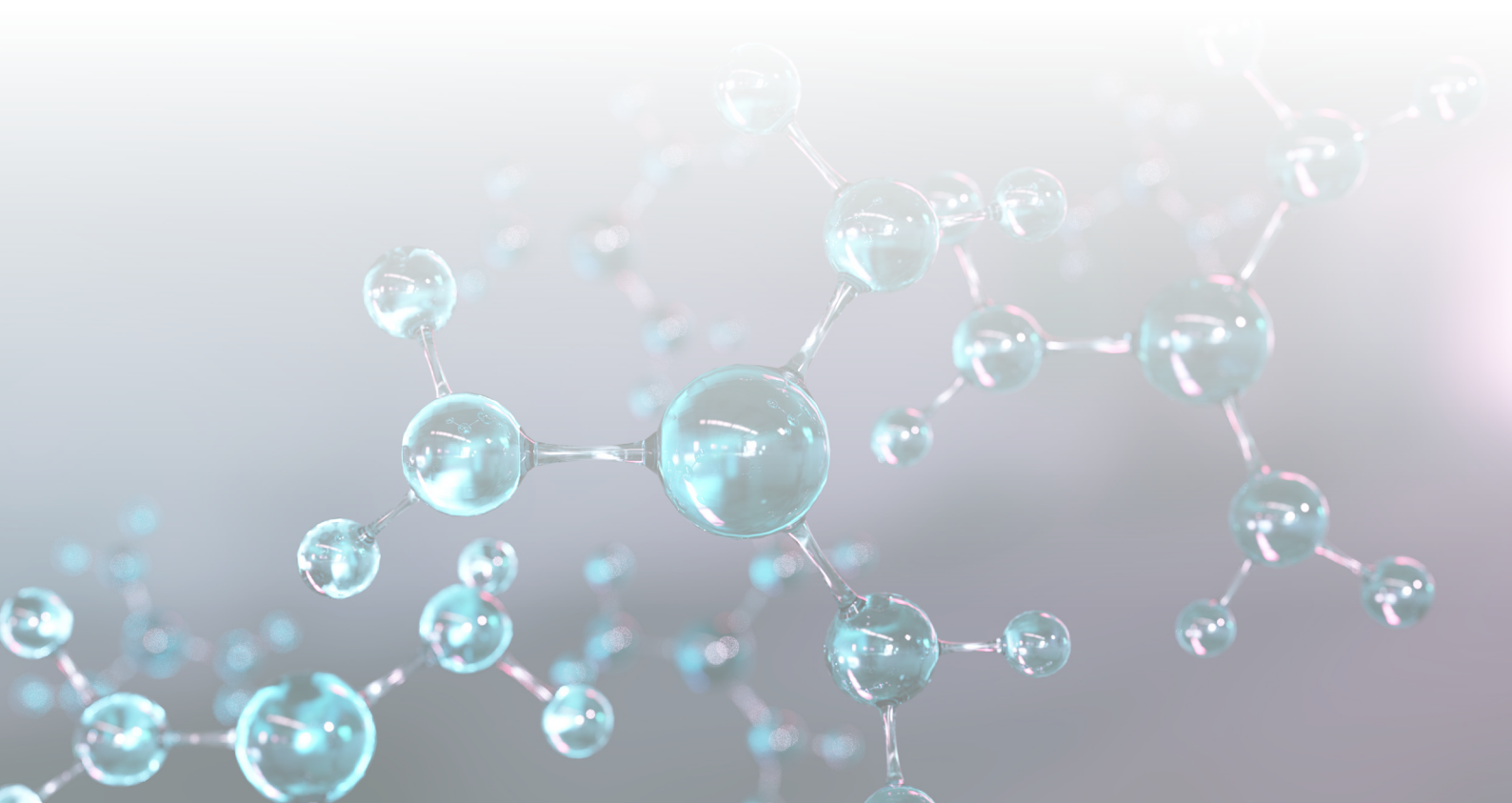
Application of CRISPR/Cas9-based mutant enrichment technique to improve the clinical sensitivity of plasma EGFR testing in patients with non-small cell lung cancer

조선미

분당차병원 진단검사의학과

서론

Epidermal growth factor receptor (EGFR) 내성 변이를 민감하게 검출하는 것은, 1차EGFR-tyrosine kinase inhibitors (TKI) 투약 후 병변이 진행된 비소세포폐암 환자에서 2차 치료제로 3세대 TKI를 선택하는데 도움이 됩니다. 1차 EGFR-TKI 요법에 대한 내성의 약 50~60%는 후천성 p.Thr790Met (T790M) 변이에 의해 발생합니다. 일반적으로 ≥ 10 copies/mL의 T790M은 현재 이용 가능한 방법으로 검출할 수 있지만, 환자의 약 50%는 T790M의 copy수가 낮아(< 10 copies/mL) 검출하기 어렵습니다. 그럼에도 불구하고 낮은 T790M copy수(< 10 copies/mL)를 가진 환자는 3세대 EGFR-TKI에 대해 높은 T790M copy수(≥ 10 copies/mL)를 가진 환자 와 비슷한 반응을 보였습니다.



비소세포폐암 환자의 경우, 순환 종양 DNA(circulating tumor DNA)를 검출하기 위한 액체 생검이 가장 일반적으로 시행되었습니다. FDA의 승인을 받은 Roche cobas® EGFR Mutation Test v2 (Roche Molecular Systems, Pleasanton, CA, USA)와 같은 실시간 PCR(qPCR)은 사용이 간편하고 상대적으로 저렴하기 때문에 임상 검사에서 널리 사용됩니다. 그러나 이 검사법은 변이의 검출을 위해 특정 EGFR 변이의 최소 100 copies/mL가 필요합니다. EGFR 변이의 대립 유전자 빈도가 0.1% 미만이면 qPCR로 거의 검출할 수 없습니다. 많은 연구자들은 ddPCR (droplet digital PCR) 및 NGS (next-generation sequencing)를 사용하여 cfDNA (cell-free DNA) 변이를 민감하게 감지할 수 있다고 제안합니다. 그러나 대립유전자 빈도가 0.1% 미만인 변이는 현재 기술로는 일관적으로 검출할 수 없습니다. 또한, 고도로 단편화되고 소량으로 존재하는 ctDNA, 야생형 (WT) 대립 유전자의 높은 백그라운드 및 cfDNA의 빠른 제거는 cfDNA에서 특히 낮은 대립 유전자 빈도 변이를 검출하는 데 장애가 됩니다.

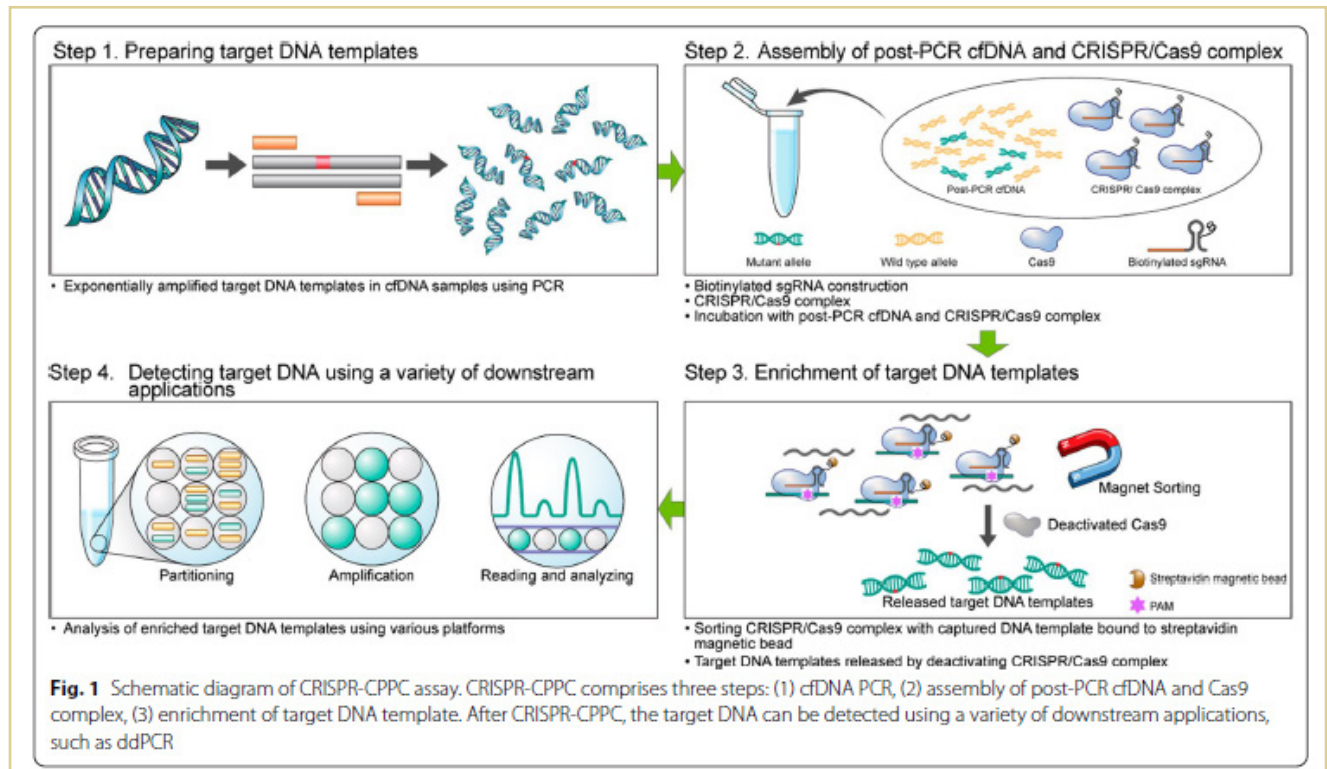
Clustered regular interspaced short palindromic repeats(CRISPR)/CRISPR-associated protein 9

(Cas9) 시스템은 검출 능력을 향상시키기 위해 분자 진단 분야에 도입되었습니다. 활성 CRISPR/Cas9은 유전자 편집 및 표적화를 위한 다재다능하고 정확한 도구입니다. 본 연구에서 저자들은 CRISPR system combined with post-PCR cfDNA (CRISPR-CPPC)로 불리는 새로운 변이 강화(mutation enrichment) 기술을 제안합니다.

방법

본 연구에서는 변이 대립 유전자의 참조 표준과 EGFR-TKI 치료 중 또는 치료 후에 임상적으로 진행된 non-small cell lung cancer (NSCLC) 환자의 cfDNA로 CRISPR-CPPC 분석을 검증했습니다. EGFR T790M 검출의 분석적 성능은 CRISPR-CPPC assay 결과와 qPCR 또는 ddPCR 결과를 비교하여 평가하였습니다. CRISPR-CPPC는 (1) cfDNA PCR, (2) post-PCR cfDNA와 CRISPR/Cas9 복합체의 조립, (3) 표적 DNA 주형의 강화의 세 단계로 구성됩니다. CRISPR-CPPC 후 다양한 검사법을 사용하여 표적 DNA를 검출할 수 있습니다. 이 연구에서는 T790M을 검출하기 위한 방법으로 ddPCR을 사용했습니다. 실험 및 검증의 세부사항은 원문 [1]을 참고 바랍니다.





Roche cobas® *EGFR* Mutation Test v2를 사용하여 *EGFR* 유전자 변이 검사가 필요한 51명의 환자로부터 총 60개의 샘플을 수집했습니다. 1세대 또는 2세대 *EGFR*-TKI 치료 중 또는 치료 이후에 *EGFR* 변이가 있는 NS-CLC 환자만 포함하였습니다.

결과

CRISPR-CPPC 분석법의 분석 민감도는 5%, 1% 및 0.1%의 대립유전자 빈도를 갖는 Multiplex I cfDNA 참조 표준물질(Horizon Discovery, Cambridge, United Kingdom)을 사용하여 평가했습니다. 변이 대립 유전자의 예상 copy수(3-109 카피)와 이 검체에서 관찰된 변이 대립 유전자의 실제 copy수는 표 3에 나와 있습니다. CRISPR-CPPC 분석법 적용 후 변이 DNA의 검출은 변이 DNA의 예상 copy수보다 약 2-6배 더 높았습니다. 변이 강화 후, 대립유전자 빈도는 예상 대립유전자 빈도보다 약 1.6-3.7배 더 높았습니다.



Table 3 Analytical sensitivity of CRISPR-CPPC assay in detecting *EGFR* T790M mutation

Reference Materials (T790M)	Expected allele frequency (%) [*]	Expected copies of mutant DNA per sample [*]	Expected copies of wild-type DNA per sample [*]	CRISPR-CPPC assay Detection positive (≥ 6 events/assay)		
				Observed Mutant allele frequency (%)	Copies of mutant DNA per sample	Copies of wild-type DNA per sample
5% Multiplex I cfDNA Reference Standard (HD777), 20 ng/ μ L	4.9	109	2120	8.8	231	2409
1% Multiplex I cfDNA Reference Standard (HD778), 20 ng/ μ L	1.1	24	2256	1.7	60	3376
0.1% Multiplex I cfDNA Reference Standard (HD779), 20 ng/ μ L	0.1	3	2228	0.5	19	3842

cfDNA, cell-free DNA; CRISPR-CPPC, CRISPR system combined with post-PCR cfDNA; ddPCR, droplet digital PCR

^{*} Expected allele frequency and copy number of wild-type and mutant DNA measured using ddPCR were provided by the manufacturer

두 가지 이상의 실험 방법(cfDNA, 조직 또는 다른 유형의 샘플, NGS, ddPCR 및 CRISPR-CPPC의 qPCR)을 통해 T790M에 대해 양성으로 테스트된 샘플은 진양성으로 간주했습니다(표 S3). 다중 분석 결과에 따르면 CRISPR-CPPC 분석과 ddPCR의 민감도는 각각 92.0%와 64.0%였습니다.

Table S3. Analytical performance of assays for detecting T790M mutation in cfDNA from patients with NSCLC presenting disease progression on 1st or 2nd generation *EGFR*-TKI

Method	T790M mutation was confirmed with multiple assays [*]			Sensitivity (95%CI)	Specificity (95%CI)	Accuracy (95%CI)
	Results	Pos (n=25)	Neg (n=35)			
ddPCR	Pos	16	1	64.0% (42.5% to 82.0%)	97.1% (85.1% to 99.9%)	83.3% (71.5% to 91.7%)
	Neg	9	34			
CRISPR-CPPC assay	Pos	23	8	92.0% (74.0% to 99.0%)	77.1% (59.9% to 89.6%)	83.3% (71.5% to 91.7%)
	Neg	2	27			

^{*}T790M detected by more than two methods (qPCR from cfDNA, tissue or other types of samples, NGS, ddPCR, CRISPR-CPPC) simultaneously is considered "true positive".Abbreviations: NSCLC, non-small cell lung cancer; *EGFR*-TKI, epidermal growth factor receptor-tyrosine kinase inhibitor; Pos, positive; Neg, negative; CI, confidence interval; CRISPR-CPPC, CRISPR system combined post-PCR cfDNA; ddPCR, droplet digital PCR; qPCR, real-time PCR; NGS, next-generation sequencing

임상 진행의 최종 임상 진단은 환자의 병력 및 방사선 소견의 통합을 기반으로 종양 전문의에 의해 이루어졌습니다. 연구진은 최종 임상 진단을 포함하여 시험 대상자의 의료 기록을 후향적으로 검토했습니다. 표 4는 다중 분석 및 최종 임상 진단 결과를 기반으로 한 CRISPR-CPPC 분석 및 ddPCR의 분석 성능을 나타냅니다. CRISPR-CPPC 분석의 민감도와 특이도는 각각 93.9%와 100.0%까지 증가했습니다.

Table 4 Analytical performance of assays for detecting T790M mutation based on clinical diagnosis

Method	T790M mutation was confirmed with multiple studies and or/and clinical diagnosis*			Sensitivity (95% CI)	Specificity (95% CI)	Accuracy (95% CI)
	Results	Pos (n = 33)	Neg (n = 27)			
ddPCR	Pos	16	1	48.5% (30.8%–66.5%)	96.3% (81.0%–99.9%)	70.0% (56.8%–81.2%)
	Neg	17	26			
CRISPR-CPPC assay	Pos	31	0	93.9% (79.8%–99.3%)	100.0% (87.2%–100.0%)	96.7% (88.5%–99.6%)
	Neg	2	27			

Pos, positive; Neg, negative; CI, confidence interval; CRISPR-CPPC, CRISPR system combined with post-PCR cfDNA; ddPCR, droplet digital PCR; qPCR, real-time PCR; NGS, next-generation sequencing

* T790M detected by more than two methods (qPCR from cfDNA, tissue or other types of samples, NGS, ddPCR, CRISPR-CPPC assay, Clinical diagnosis) simultaneously is considered "true positive". "Clinical diagnosis-T790M-positive" was defined when clinical history and image interpretation supported that a positive T790M result would be close to a true positive. Image interpretation was performed only for CRISPR-CPPC-positive samples

<10 copies/mL 인 “진양성”의 T790M cfDNA를 CRISPR-CPPC 방법을 이용하여 분석하였을 때 양성률 93.8%(15/16)로 ddPCR (43.8%(7/16))에 비해 높았습니다(표 5). CRISPR-CPPC 분석은 특히 ddPCR에 의 해 T790M이 낮은 copy수 또는 T790M 음성인 샘플에서 T790M을 검출하는 향상된 감도를 보여주었습니다.

Table 5 Data of < 10 copies/mL of true positive T790M patient samples

Sample no.	cfDNA qPCR	T790M ddPCR Detection positive (≥ 2 events/assay)				T790M CRISPR-CPPC assay Detection positive (≥ 6 events/assay)				Tissue or other samples qPCR	NGS
	Result	Events	Wild	Allele frequency (%)	Result	Events	Wild	Allele frequency (%)	Result	Result	Result
3	ND	3	560	0.5	Positive	353	4570	7.2	Positive	L858R	NA
4	Positive	1	238	0.4	ND	102	1811	5.3	Positive	Exon19 del	T790M 2.4%
7	Positive	0	533	0.0	ND	6	1228	0.5	Positive	L858R	NA
8	Positive	3	430	0.7	Positive	7	1556	0.4	Positive	Exon19 del	NA
9	Positive	5	438	1.1	Positive	8	1215	0.7	Positive	Exon19 del	NA
29	ND	3	1170	0.3	Positive	9	2568	0.3	Positive	Exon19 del	NA
30	ND	2	386	0.5	Positive	38	2766	1.4	Positive	L858R	NA
32	ND	0	302	0.0	ND	2	1978	0.1	ND	Exon19 del T790M from lung tissue	T790M 0.5%
34	ND	1	310	0.3	ND	24	3816	0.6	Positive	Exon19 del T790M from lung tissue	NA
45	Positive	6	205	2.8	Positive	28	1220	2.2	Positive	Exon19 del	NA
46	Positive	2	114	1.7	Positive	158	7316	2.1	Positive	Exon19 del	NA
48	ND	0	71	0.0	ND	7	2119	0.3	Positive	Exon19 del	T790M 0.1%
54	Positive	0	31	0.0	ND	274	3874	6.6	Positive	L858R	NA
58	ND	0	139	0.0	ND	12	6052	0.2	Positive	Exon19 del	T790M 0.2%
59	ND	0	11	0.0	ND	10	5294	0.2	Positive	L858R T790M from pleural fluid	ND
60	Positive	1	137	0.7	ND	562	6343	8.1	Positive	Exon19 del	T790M 2.1%

cfDNA, cell-free DNA; CRISPR-CPPC, CRISPR system combined post-PCR cfDNA; ddPCR, droplet digital PCR; NA, not applicable; ND, not detected; qPCR, real-time PCR; SQI, semiquantitative index

* T790M detected by more than two methods (qPCR from cfDNA, tissue or other types of samples, NGS, ddPCR, CRISPR-CPPC assay) simultaneously is considered "true positive"

논의

CRISPR/CAS9 시스템은 낮은 빈도로 존재하는 변이 DNA를 감지하기 위해 개발되어 적용되었습니다. 따라서, 본 연구에서는 낮은 copy수의 T790M 변이 (<10 copies/mL)의 경우 진단 민감도를 높이기 위해 추출 단계 후 변이 대립 유전자를 풍부하게 할 수 있는 CRISPR-CPPC 분석을 개발하고 검증했습니다. CRISPR-CPPC는 몇 가지 장점을 보여주었습니다. 첫째, primer만 설계한다면 사용하기 쉽습니다. 둘째, 낮은 copy수의 변이를 성공적으로 강화하였습니다. 셋째, 이전에 borderline(경계성의) 결과를 명확히 할 수 있었습니다. 넷째, 실험에 기초하여, enrichment reaction은 동일한 양 (약 0.4 ng)의 post-PCR cfDNA로 수행 될 수 있으며, 이는 CRISPR-CPPC가 표준화 된 공정이 될 수 있음을 나타냅니다. 마지막으로, CRISPR-CPPC는 cfDNA에 대한 PCR 단계를 추가함으로써 DNA 주형 손실을 보정 하였습니다. 그러나 DNA 손실에 대한 이 보정 단계는 오염 가능성이 있으므로 신중한 취급이 필요합니다.

이 연구는 CRISPR- CPPC 분석법의 성능이 현재 이용 가능한 다른 방법의 성능보다 훨씬 우수하며 임상 환경에서 쉽게 사용할 수 있음을 보여주었습니다. 따라서, CRISPR-CPPC는 유전자 발현 프로파일링, 진단 및 적절한 치료 요법의 선택을 용이하게 하기 위해 임상적으로 적용될 수 있습니다.

[참고 문헌]

[1] Kim, B.; Kim, Y.; Shin, S.; Lee, S.-T.; Cho, J.Y.; Lee, K.-A. Application of CRISPR/Cas9-based mutant enrichment technique to improve the clinical sensitivity of plasma EGFR testing in patients with non-small cell lung cancer. *Cancer Cell Int.* 2022, 22, 1–11.

대한진단유전학회 2023년도 【개정된 생명윤리 및 안전에 관한 법률에 따른 유전자검사기관 관리의 실제】 워크숍 개최

대한진단유전학회(회장 이경아)는 지난 3월 21일 더케이호텔서울에서 【개정된 생명윤리 및 안전에 관한 법률에 따른 유전자검사기관 관리의 실제】 워크숍을 진행하였다. 본 워크숍은 각각

- 유전자검사 실무자가 알아야할 생명윤리법 개정 내용
- 검사목적에 따른 검사범주는 어떤 유전학적 기준으로 분류되는가
- 검사범주별 현황조사는 어떻게 작성하여야 하는가
- 임상적유효성 평가에 필요한 자료는 어떻게 준비하여야 하는가
- 우리 검사실은 생명윤리법에 위반 사항이 없는가

의 주제로, 개정된 생명윤리 및 안전에 관한 법률에 따라 유전자 검사기관에서 실무 적용 시 고려해야 할 사항을 다루고 세부 시행 방법에 대한 안내를 목적으로 하였다. 마지막 Q&A 시간에는 사전 질문과 워크숍 현장에서 받은 질문에 답하고, 앞으로의 전망을 논의하는 시간을 가졌다.

개정된 법령의 시행과 더불어 유전자 검사기관의

범위가 확장되고 있는 시점에서, 금번 워크숍은 다양한 입장의 실무자들이 안고 있는 부담을 덜고, 변경 사항에 대한 준비에 미리 관심을 가질 수 있는 기회가 되어 의미가 있었다. 한 참석자는 이러한 워크숍의 필요성에 공감하면서, 차후에도 학회가 지속적으로 상황에 따른 접점을 만들어 나갈 것을 기대한다고 전했다.



생명윤리 및 안전에 관한 법률 개정에 따른 유전자검사의 목적별 분류 및 검사범주별 역량 평가

이경아

연세의대

2021년 생명윤리 및 안전에 관한 법률 (이하 생명윤리법) 개정에 따른 유전자검사와 관련한 주요 내용은 1) 유전자검사기관이 유전자검사항목이 아닌 유전자검사목적에 따라 신고하도록 규정하였으며 (제49조제1항), 2) 유전자검사기관이 의무적으로 숙련도평가를 받도록 하고, 소비자 대상 직접 시행 유전자검사 (direct-to-consumer test, DTC)를 수행하는 유전자검사기관에 대한 인증 제도를 도입한 (제49조의2 신설) 점이다. 또한 3) 유전자검사기관의 종사자가 의무적으로 유전자검사교육을 받도록 하고 교육의 효율적 실시를 위하여 보건복지부장관이 유전자검사교육기관을 지정할 수 있도록 하였다 (제49조의3 신설). 특히 실무적으로 중요한 사항은 유전자검사기관에서 검사의 목적에 따른 신고를 해야 하고 이러한 검사 범주에 따라 검사 역량 평가 체계가 개편되었다는 점이다.



우선 유전자검사기관에서 질병관리청에 신고서를 제출할 때 1. 질병 진단 및 치료를 위한 유전자검사, 2. 질병의 예측을 위한 유전자검사, 3. 영양, 생활습관 및 신체적 특징에 따른 질병의 예방을 위한 유전자검사, 4. 유전적 혈통을 찾기 위한 유전자검사, 5. 개인식별 및 친자확인을 위한 유전자검사 이렇게 5개의 검사 목적에 따라 신고 유형이 나누어지기 때문에 각 검사실에서는 신고서와 함께 유전자검사 목적별 유전자검사항목을 질병관리청에 제출해야 한다. 생명윤리법 개정 이전에도 한국유전자검사평가원에서 검사 항목별 평가 지표의 특성을 고려하여 검사범주를 5개로 나누어 질평가 사업을 수행해 왔지만 이는 평가의 전문성을 확보하기 위하여 운영 실무적인 차원에서 구분한 범주이며, 금번 생명윤리법 개정에 따른 검사 목적별 범주는 법률에서 규정한 사항으로 유전자검사기관에서 의무적으로 준수해야 한다. 이에 따라 유전자검사기관 책임자 및 실무자는 해당 기관에서 시행하고 있는 검사 항목을 목적별로 분류할 수 있어야 하며 분류된 유형에 따라 숙련도평가 또는 인증 등 어떤 역량 평가를 수행해야 하는지 이해하여야 한다.

검사범주 1, 질병 진단 및 치료를 위한 검사에 해당하는 항목은 대표적으로 건강보험요양급여항목, 보건복지부 신의료기술 고시 항목, 혁신의료 항목 등 환자 진료를 위하여 임상적 유효성 평가 절차를 거친 검사 항목이 여기에 해당한다. 건강보험요양급여 목록에 없더라도 환자를 대상으로 표현형-유전형 인과 관계가 높은 멘델유전질환의 분자유전학적 진단을 위하여

질병관리청에 신고 후 시행하게 되는 유전자검사나 이러한 성격의 침투도 높은 검사를 증상 전 검사로서 시행하게 되는 경우에도 범주 1에 포함될 수 있을 것이다. 범주 2, 질병 예측을 위한 검사의 가장 흔한 형태는 전장유전체연관성분석(genome-wide association study, GWAS)을 통해 발굴된 우도비가 높지 않은 단일염기다형성(Single nucleotide polymorphisms, SNP) 표지자 등을 정상인에서 검사하는 경우이다. 법률 개정 이전에도 신고를 위한 표준서식 작성시 각 기관 나름대로 검사 목적을 기재하여 왔으나, 개정 후에 이 범주 구분이 명확해야 하는 이유는 범주에 따라 검사실에서 갖추어야 하는 요건 및 역량 평가 체계가 달라지기 때문이다. 예를 들어 범주 2, 3은 질병관리청에 신고한 유전자검사실이면 허용되지만 범주 1을 시행하려는 기관은 시행규칙 제46조 1항 관련 별표 5에 따라 의료기관 내 임상검사실 또는 임상검사실에 준하는 검사실로서 보건복지부장관이 정하여 고시하는 기준을 충족하는 검사실이어야 한다. 동일 별표에서 지정하고 있는 인력 기준도 차별화되어 있다. 범주 2,3의 검



사를 시행하고자 하는 기관은 총괄책임자나 검사 담당자 이외에도 결과분석 및 전달담당자, 결과정보 처리담당자, 검사서비스담당자의 인력 기준을 갖추어야 한다.

시행규칙 제49조의2 제 1항에 따라 한국유전자검사평가원에서 시행하는 숙련도평가 또한 유전자검사 목적별로 이루어져야 한다. 즉 검사목적 3,4에 해당하는 DTC 검사는 국가생명윤리정책원이 운영하는 검사실 인증에 의해 규제되는 반면, 각각 검사목적 1,2,5에 해당하는 질병의 진단 및 치료, 예측, 개인식별 검사는 한국유전자검사평가원의 숙련도평가 대상이 된다. 다만, 의료기관에서 시행하는 질병의 진단 및 치료를 위한 유전자검사에 대한 외부정도관리 평가 및 현장평가는 대한병리학회, 진단검사의

학재단 및 대한임상검사정도관리협회에서 시행하는 인증을 받은 경우 면제될 수 있다. 이에 따라 국민건강보험 요양급여의 기준에 관한 규칙 관련하여 차세대염기서열분석(Next Generation Sequencing, NGS) 기반 유전자패널검사 또는 염색체마이크로어레이 (Chromosomal microarray, CMA)와 같은 검사를 시행할 수 있는 기관의 요건도 개정이 진행 중이며 이 기준에 한국유전자검사평가원의 평가뿐 아니라 위의 면제 요건에 해당하는 타기관의 인증 요건이 추가될 예정이다. 보건복지부 고시 제 2022-100호 제3조에 따라 숙련도평가는 서면평가, 외부정도관리평가, 현장평가로 구분하여 실시하게 한다. 개정에 따라 추가된 평가 방법이 서면평가인데, 각 기관에서 제출한 현황조사 자료를 근거로 서면평가 단계에서 유전자검사 목적별 범주를 확인하고, 이에 따라 외부



정도관리, 현장평가 면제 기관을 분류하며 검사항목의 적절성평가 및 검사실 요건의 적절성을 평가하게 된다. 즉 서면평가 단계에서 숙련도평가 면제 요건을 확인하는 과정을 거치기 때문에 면제가 적용되는 평가 방법은 외부정도관리평가 및 현장평가이며 서면평가는 면제에 해당하지 않는다. 올해 실시되는 숙련도평가는 개정된 법률에 따라 적용될 예정이므로 각 기관에서는 해당 기관에서 실시하고 있는 검사가 검사 목적에 따른 분류 중 어디에 속하는지 명확하게 파악하는 것이 중요하다. 범주 1만 시행하고 있는 의료기관인 경우 진단검사의학재단 및 대한임상검사정도관리협회 등에서 시행하는 인증 결과를 검토하여 숙련도평가 면제 및 NGS 또는 CMA 시행 기관 요건에 부합하는지 확인하고 차기 인증 분야 등을 신청할 때 고려해야 한다. 다양한 범주를 시행하는 기관은 해당하는 역량 평가를 모두 수행해야 하며 한국보건 의료연구원의 신의료기술평가와 같이 임상적 유효성에 대한 평가가 이루어지지 않은 검사를 시행하는 경우에는 검사 목적에 따라 임상적 유효성과 관련된 근거 자료를 양식에 따라 제출해야 하는 경우가 있다.

법률 개정의 본래 취지에 맞게 본 제정·개정을 통하여 유전자검사기관에 대한 체계적인 관리·감독이 가능하기 위해서는 법 취지에 적합하면서도 복잡한 유전자검사의 특성을 충분히 고려한 고도화된 시스템 구축이 필요하며, 실제 유전자검사기관에서 새롭게 구축된 시스템을 잘 적용할 수 있도록 신고·평가 담당 기관 간의 행정적 조화 및 검사기관과의 소통이

필요할 것으로 생각된다. 또한 유전자검사기관에서는 법정 필수 교육 이외에도 유전자검사 전문학회를 통해 유전자검사와 관련한 과학적, 기술적 지식을 얻고 이를 바탕으로 검사실 질향상을 도모할 수 있도록 지속적인 교육에 힘써야 할 것으로 생각된다.

[참고] www.law.go.kr > 법령 > 생명윤리및안전에관한법률

🔍 최신 보험정보

항목	제목	세부인정사항	고시
나598-1 차세대염기서열분석 (NGS) 기반 유전자 패널검사	나598-1 차세대염기서열분석 (NGS) 기반 유전자 패널검사	‘비소세포성 폐암에서 BRAF, ROS1, EGFR 유전자를 포함한 23종 유전자 정성검사[염기서열검사]’ 패널 사용 시 산정하며, 「차세대염기서열분석기반 유전자 패널검사」급여기준과 「선별급여 지정 및 실시 등에 관한 기준」별표3을 따르되, [별표3] 실시조건 중 3.가.4)가)는 제외로 함.	보건복지부 고시 제2022 - 264호 (2022년 12월 1일부터 시행)
사람유전자 분자유전검사 - 나583 비유전성 유전자 검사	비유전성 유전자검사 항목별 유전자 종류	다. 염기서열분석 (6) 12회 이상 주. 림프구 유전자 재배열 단일 검사 (01) IGH gene (02) TRB gene (03) TRG gene 다. 염기서열분석 (6) 12회 이상 주. 림프구 유전자 재배열 동시 검사 (01) IGH/IGK gene 동시 (02) TRB/TRG gene 동시	보건복지부 고시 제2022 - 264호 (2022년 12월 1일부터 시행)
나583 비유전성 유전자검사	KRAS 유전자 돌연변이 동반진단 검사[실시간중합효소 연쇄반응법]	비소세포성 폐암환자에게 치료약제(sotorasib) 투여를 위한 환자 선별 목적으로 실시한 ‘KRAS 유전자 돌연변이 동반진단 검사[실시간중합효소연쇄반응법]’는 나583나(1)(20) 비유전성 유전자검사-중합효소연쇄반응-교잡반응-KRAS Gene의 소정점수를 산정함.	보건복지부 고시 제2023 - 24호 (2023년 2월 1일부터 시행)
누658 핵산증폭	SARS-CoV-2 [실시간 역전사중합효소연쇄 반응법] 검사의 급여기준	1) 코로나19 감염이 의심되거나 치료효과 판정을 위해 실시하는 아래의 경우 가) 진단 시 1회 의사 소견에 따라 코로나19 검사가 필요한 경우 나) 추적관찰 시 질병관리청 「코로나바이러스감염증-19 대응지침」에 따른 위중증인 코로나19 확진환자에게 의학적 필요성이 있는 경우	보건복지부 고시 제2023 - 39호 (2023년 3월 1일부터 시행) (SARS-CoV-2 [실시간역전 사중합효소연쇄반응법] 검사의 급여기준 중 “라. 본인부담률” 및 코로 나바이러스감염증-19 [핵산증폭법]응급용 선별 검사의 급여기준은 감염병 의 대유행 상황 종료에 따라 별도 안내 시까지 한시적으로 적용)

항목	제목	세부인정사항	고시
누658 핵산증폭	SARS-CoV-2 [실시간 역전사중합효소연쇄 반응법] 검사의 급여기준	2) 코로나19 관련 임상증상이 없이 선별목적으로 실시하는 아래의 경우 1회 인정 가) 응급실* 내원환자로서, 중증응급환자** 또는 6시간 이상 지연할 수 없는 응급수술(시술 포함)이 필요한 중증응급의심환자**에게 선별목적으로 실시 *「응급의료에 관한 법률」에 따라 지정된 응급의료기관의 응급실 **「응급의료에 관한 법률 시행규칙」 제18조의3(응급환자의 중증도 분류)에 따른 「한국 응급환자 중증도 분류기준」고시 참고 나) 상급종합병원, 종합병원, 병원, 요양병원, 정신의료기관(상급종합병원, 종합병원은 제외), 재활의료기관으로 입원하는 환자 다) 사회복지시설 중 「노인복지법」 제31조제2호에 따른 노인의료복지시설, 「장애인복지법」 제58조제1항제1호에 따른 장애인 거주시설, 「정신건강증진 및 정신질환자 복지서비스 지원에 관한 법률」 제22조에 따른 정신요양시설에 입소하는 입소자 라) 「응급의료에 관한 법률」에 따라 지정된 응급의료기관에 내원하여 응급으로 자연분만 혹은 제왕절개술이 필요한 환자 나. 검사방법 단독검사와 취합검사로 구분하며 표1의 급여대상별 적용가능검사에 따라 선택하여 실시함 다. 수가산정방법 검사방법 및 급여대상에 따라 아래와 같이 수가를 적용하며, 상기 가. 급여대상 2)의 경우 상기도검체로 실시한 경우에 한하여 인정함. 급여대상 가. 2)의 나), 다)에 해당되는 취합검사와 단독검사의 청구코드는 표2와 같이 구분하여 신종 감염병 관리의 목적으로 한시적으로 기재토록 함 주. 해당 검사비용의 20%를 본인부담 하는 경우의 청구코드로 급여대상 가. 2)의 나), 다)에 해당하는 경우에 한하여 기재	보건복지부 고시 제2023 - 39호 (2023년 3월 1일부터 시행) (SARS-CoV-2 [실시간역전사중합효소연쇄반응법] 검사의 급여기준 중 “라. 본인부담률” 및 코로나바이러스감염증-19 [핵산증폭법]응급용 선별검사의 급여기준은 감염병의 대유행 상황 종료에 따라 별도 안내 시까지 한시적으로 적용)

항목	제목	세부인정사항	고시
누658 핵산증폭	SARS-CoV-2 [실시간 역전사중합효소연쇄 반응법] 검사의 급여기준	라. 본인부담률 상기 가. 급여대상 2)의 나), 다)는 입원 환자(입소자) 및 입원(소) 예정자로 입원진료에 준하여 「국민건강보험법」 제44조 및 동법 시행령 [별표2] 제1호 가목에 따라 해당 검사비용의 본인부담률은 20%로 적용하며, 해당 수가의 세부코드를 '97'로 기재하여 청구함 마. 기타 1) 코로나바이러스감염증-19 응급용 선별검사와의 동시 실시는 요양급여를 인정하지 않음 2) 허가병상이 150병상 미만인 병원은 취합검사가 어려운 경우 단독검사를 1회 인정하며, 본인부담률은 해당 검사비용의 20%로 함 3. 코로나19 검사가 필요하다는 타 요양기관의 소견에 따라 종합병원, 병원 내 선별진료소를 내원하여 별도 진찰 등 없이 코로나19 검사 시행만을 원하는 경우 해당 검사비용만 산정함. 3. 상기 1.의 급여대상 이외에 환자가 원하여 시행하는 경우 등은 요양급여비용 전액을 본인이 부담토록 함.	보건복지부 고시 제2023 - 39호 (2023년 3월 1일부터 시행) (SARS-CoV-2 [실시간역전사중합효소연쇄반응법] 검사의 급여기준 중 “라. 본인부담률” 및 코로나바이러스감염증-19 [핵산증폭법]응급용 선별검사의 급여기준은 감염병의 대유행 상황 종료에 따라 별도 안내 시까지 한시적으로 적용)
누658 핵산증폭 누680 핵산증폭	코로나바이러스 감염증-19 [핵산증폭법] 응급용 선별검사의 급여기준	1. 코로나바이러스감염증-19[핵산증폭법] 응급용 선별검사는 빠르게 코로나19 음성을 확인하여 신속한 치료방향 등을 결정하기 위해 선별 목적으로 실시하는 검사로 응급 대응 성능 (1시간 내 검사완료)을 고려하여 식품의약품안전처장이 긴급사용을 승인한 응급용 검사 시약을 사용한 검사에 한하여 다음과 같은 경우에 요양급여를 인정함.	보건복지부 고시 제2023 - 39호 (2023년 3월 1일부터 시행) (SARS-CoV-2 [실시간역전사중합효소연쇄반응법] 검사의 급여기준 중 “라. 본인부담률” 및 코로나바이러스감염증-19 [핵산증폭법]응급용 선별검사의 급여기준은 감염병의 대유행 상황 종료에 따라 별도 안내 시까지 한시적으로 적용)

항목	제목	세부인정사항	고시
누658 핵산증폭 누680 핵산증폭	코로나바이러스 감염증-19 [핵산증폭법] 응급용 선별검사의 급여기준	- 다 음 - 가. 급여대상 응급진료가 불가피하여「응급의료에 관한 법률」에 따라 지정된 응급의료기관에 내원한 환자로, 코로나19 감염 판별이 필요한 경우 1) 응급실* 내원환자로서, 중증응급환자** 또는 6시간 이상 지연할 수 없는 응급수술(시술 포함)이 필요한 중증응급의심환자** *「응급의료에 관한 법률」에 따라 지정된 응급의료기관의 응급실 **「응급의료에 관한 법률 시행규칙」 제18조의3(응급환자의 중증도 분류)에 따른 「한국 응급환자 중증도 분류기준」고시 참고 2) 응급으로 자연분만 혹은 제왕절개술이 필요한 환자 나. 적용수가 상기도 검체로 실시한 경우에 한하여, 코로나바이러스감염증-19 응급용 선별검사 유형에 따라 표1과 같이 수가를 적용하고, 신종 감염병 관리의 목적으로 청구코드는 한시적으로 기재함 다. 인정횟수 1) 응급실(응급분만) 내원시 1회 급여하며, 코로나바이러스감염증-19 [핵산증폭법]응급용 선별검사 결과가 양성인 경우 SARS-CoV-2[실시간역전사중합효소연쇄반응법]검사 (청구코드 D6583, 세부코드(05))의 추가 실시를 인정함 2) 단, 코로나바이러스감염증-19 응급용 선별검사와 SARS-CoV-2[실시간역전사중합효소연쇄반응법]검사의 동시 실시는 불인정함 라. 상기 가. 이외에 응급실 내원환자에게 동 검사를 실시한 경우 「선별급여 지정 및 실시 등에 관한 기준」에 따른 본인부담률을 50%로 적용함 2. 동 검사를 요양급여로 실시할 수 있는 기관은 코로나바이러스 감염증-19 응급용 선별검사 유형에 따라 다음과 같으며 응급검사인 점을 고려하여 검사위탁은 불가함. - 다 음 - 가.「응급의료에 관한 법률」에 따라 지정된 응급의료기관 1) 코로나바이러스감염증-19 [핵산증폭법] 응급용 선별검사Ⅰ 2) 코로나바이러스감염증-19 [핵산증폭법] 응급용 선별검사Ⅲ (COVID-19를 포함한 호흡기 바이러스, 폐렴원인균) 나.「응급의료에 관한 법률」에 따라 지정된 응급의료기관으로 진단검사와 의학과 전문의가 상근하는 기관 1) 코로나바이러스감염증-19 [핵산증폭법] 응급용 선별검사Ⅱ	보건복지부 고시 제2023 - 39호 (2023년 3월 1일부터 시행) (SARS-CoV-2 [실시간역전사중합효소연쇄반응법] 검사의 급여기준 중 “라. 본인부담률” 및 코로나바이러스감염증-19 [핵산증폭법]응급용 선별검사의 급여기준은 감염병의 대유행 상황 종료에 따라 별도 안내 시까지 한시적으로 적용)

항목	제목	세부인정사항	고시
누680 핵산증폭	누680가 다중그룹 1-(13) SARS-CoV-2를 포함한 호흡기 바이러스 검사	누680가 다중그룹1-(13) SARS-CoV-2를 포함한 호흡기 바이러스 검사의 요양급여기준은 다음과 같이함. - 다 음 - 가. 급여대상 인플루엔자 유행주의보 발령 시 코로나바이러스감염증-19 또는 인플루엔자 관련 임상증상이 있는 환자에게 의사가 검사 필요성을 인정한 경우 나. 산정횟수 진단 시 1회. 다만, 환자상태 등을 고려하여 의사의 판단 하에 1회 추가 인정 다. 상기 가., 나. 에도 불구하고 아래의 경우에는 요양급여를 인정하지 않음 - 아 래 - 1) 누658다 핵산증폭-정성그룹3-SARS-CoV-2[실시간역전사중합효소 연쇄반응법]과 같은 날 중복으로 시행 2) 코로나바이러스감염증-19 확진환자에게 추적관찰 목적으로 시행 라. 상기 가. 이외에 시행한 경우는 요양급여비용 전액을 본인이 부담토록 함	보건복지부 고시 제2023 - 39호 (2023년 3월 1일부터 시행) (SARS-CoV-2 [실시간역전사중합효소연쇄반응법] 검사의 급여기준 중 “라. 본인부담률” 및 코로나바이러스감염증-19 [핵산증폭법]응급용 선별 검사의 급여기준은 감염병의 대유행 상황 종료에 따라 별도 안내 시까지 한시적으로 적용)

1) 표1

급여대상	검사방법
1) 코로나19 감염이 의심되거나 치료효과 판정을 위해 실시하는 경우 (진단 시, 추적관찰 시)	단독검사
2) -가) 코로나19 관련 임상증상이 없는 중증응급환자 또는 응급수술(시술 포함)이 필요한 중증응급의심환자 2) -라) 코로나19 관련 임상증상이 없는 응급으로 자연분만 혹은 제왕절개술이 필요한 환자	단독검사
2) -나) 코로나19 관련 임상증상이 없는 상급종합병원, 종합병원, 병원 입원환자 *단, 허가병상이 150병상 미만인 병원은 취합검사가 어려운 경우 단독검사 가능	취합검사
2) -나) 코로나19 관련 임상증상이 없는 요양병원, 정신의료기관(상급종합병원, 종합병원은 제외), 재활의료기관 입원 환자 2) -다) 코로나19 관련 임상증상이 없는 「노인복지법」 제31조제2호에 따른 노인의료복지시설 「장애인복지법」 제58조제1항제1호에 따른 장애인 거주시설, 「정신건강증진 및 정신질환자 복지서비스 지원에 관한 법률」 제22조에 따른 정신요양시설 입소자	단독검사 취합검사

2) 표2

유형	적용수가	청구코드
코로나바이러스감염증-19 [핵산증폭법] 응급용 선별검사 I	누-658 라. 핵산증폭-정성그룹4 소정점수	D6584 세부코드 98
코로나바이러스감염증-19 [핵산증폭법] 응급용 선별검사 II		D6584 세부코드 99
코로나바이러스감염증-19 [핵산증폭법] 응급용 선별검사 III (COVID-19를 포함한 호흡기 바이러스, 폐렴원인균)	누-680 나. 핵산증폭-다중그룹2 소정점수	D6802 세부코드 98

✓ 대한진단유전학회 일정안내

개최명		참석인원	개최기간	개최형식
정기 학술대회	제18차 학술대회	450~500명	6월 1일(목) ~ 2일(금)	스위스그랜드호텔 / 오프라인
	제7차 심포지엄	250~300명	11월 10일(금)	엠배서더 서울 풀만 호텔/ 오프라인
교육 프로그램	『개정된 생명 윤리 및 안전에 관한 법률에 따른 유전자 검사기관 관리의 실제』 워크숍	150명	3월 21일(화)	더케이호텔 / 오프라인
	세포유전 미니워크숍	150명	7월 11일(화)	온라인
	유전상담연수강좌	50명	8월	미정
	Bioinformatics 워크숍	30명	9월	오프라인
	NGS 워크숍	150명	9월	온라인
	분자유전교육과정	100명	미정	미정

* 세부 일정과 장소는 추후 안내드리겠습니다.

✓ 유관학회 일정안내

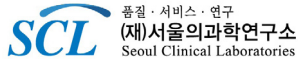
주 관 / 주 최	개 최 명	개 최 기 간	장 소
대한진단검사의학회	춘계심포지엄	4월 27일(목) ~ 28일(금)	부산 벡스코 컨벤션홀
	LMCE 2023 & KSLM 64th Annual Meeting	10월 18 일(수)~20 일(금)	수원컨벤션센터
대한혈액학회	2022년 대한진단혈액학회 학술대회	3월 8일(수)	백범김구기념관 컨벤션홀 및 대회의실
대한수혈학회	제42차 대한수혈학회 학술대회	5월 19일(금)~20 일(토)	대구인터불고호텔
	2023년 제15차 대한수혈학회/국립장기조직혈액관리원 공동심포지엄	11월 24일(금)	서울더케이호텔
대한진단혈액학회	학술대회	3월 8일(수)	백범김구기념관
	워크숍	9월 7일 (예정)	서울더케이호텔 (예정)
대한진단면역학회	춘계학술대회	5월 17일(수)	세종대학교 컨벤션센터
	추계학술대회	11월 14일(화)	백범김구기념관
대한임상미생물학회	2023년도 대한임상미생물학회 제13차 심포지엄 및 제10회 감염관리 연수강좌	2월 10 일(금)~11 일(토)	창원경상대병원 대강당
	APCCMI 2023 & 2023년도 대한임상미생물학회 제26차 학술대회	7월 6일(목) ~ 8일(토)	코엑스 서울
대한임상화학학회	춘계학술대회	5월 11일(목)	세종대학교 광개토관
	추계학술대회	11월 2일(목)	세종대학교 광개토관
대한의학유전학회	춘계학술대회/연수강좌	4월 20일(목)	백범김구기념관
	추계학술대회/연수강좌	12월 13일(수) ~ 14일(목)	백범김구기념관
한국유전체학회	The 32nd International KOGO Annual Conference	10월 12일(목) ~ 10월 14일(토)	가톨릭대학교 옴니버스파크
	The 19th KOGO Winter Symposium	2월 1일(수) ~ 3일(금)	강원도 홍천 비발디파크
대한임상병리사협회	제61회 대한임상병리사 종합학술대회 및 국제컨퍼런스	10월 13일(금)~14 일(토)	군산새만금컨벤션센터
Association for Molecular Pathology (AMP)	AMP Europe 2023 Congress	6월 18일(일) ~ 20(화)	MILANO CONGRESS CENTRE, Milan, Italy
	2023 Annual Meeting & Expo	11월 14일(화) ~ 18일(토)	Salt Lake City, Utah, USA
American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)	ACMG Annual Clinical Genetics Meeting	3월 14일(화) ~ 18일(토)	Salt Lake City, Utah, USA
The American Society of Human Genetics (ASHG)	Annual Meeting	11월 1일(수) ~ 5일(일)	Walter E. Washington Convention Center, Washington, DC, USA
European Society of Human Genetics (ESHG)	European Human Genetics Conference, Hybrid Conference	6월 10일(토) ~ 13일(화)	Scottish Event Campus (SEC), Glasgow, Scotland, UK
American Society of Hematology (ASH)	65th ASH Annual Meeting	12월 9일(토) ~ 12일(화)	San Diego, CA

P 플래티넘 PLATINUM



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 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 투머보드(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, 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.



서울의과학연구소

- **대표제품** 진단/병리 검사
- **회사소개** SCL(재단법인 서울의과학연구소)은 1983년 국내 최초 검사 전문기관으로 출범해 혁신적인 검사 프로세스 도입 및 체계적인 분석 서비스를 통해 국민 건강증진과 의학분야 발전에 기여해 왔다. 아시아 최대 자동화 시스템을 구축하고 있으며, 최신 검사장비를 활용해 진단검사를 비롯해 병리검사, 분자진단, 특수분석, 기능의학, 임상시험 등 4,000여 개 검사 항목을 시행할 수 있는 체계적인 검사 프로세스를 갖추고 있다.

G 골드 GOLD



써모피셔사이언티픽

- **대표제품** Ion TorrentTM IonS5XL(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** ▶다우바이오메디카 회사소개 : Dow Biomedica is a market developer & distributor of in-vitro diagnostics 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.



아이엠비디엑스

- **대표제품** AlphaLiquid®100 NGS 패키지
- **회사소개** IMBdx는 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 Diagnostics 의 약자인 것에서 의미하듯이 혈액을 이용한 액체생검에 높은 전문성을 보유하고 있으며, 자체 보유한 특허기술을 적용하여 암을 정복해가고 있습니다. 더 나아가 AlphaLiquid® 플랫폼을 통해 암과 맞서 싸우는 전세계의 환자와 그들의 가족 그리고 그들을 돌보는 의료진에게 IMBdx만의 독창적인 액체생검 기술과 전문성으로 유용한 정보를 제공하고, 암의 진단과 모니터링, 치료 방식을 혁신하고 있습니다.

S 실버 SILVER

NGeneBio

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 임상검사에서 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.

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

GC Genome

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.

Agilent

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.

Dxome

디엑숨

- 대표제품 체외진단의료기기(NGS)
- 회사소개 저희 디엑숨은 2017년 6월 설립 이래 "Everything About Dx" 라는 기본가치를 바탕으로 NGS(Next Generation Sequencing) 분석을 기반으로 한 진단사업을 제공하여 삶의 질을 향상시키는데 기여하고자 합니다. 우리회사는 혈액으로 암을 진단하는 액체생체검사(Liquid biopsy) 분야 ctDNA(cell-free tumor DNA) 를 이용한 암의 조기진단, 치료후 예후 진단, 항암치료제 효과를 분석하는 검사 방법을 주력으로 연구개발에 매진하고 있습니다.

Abbott

한국애보트

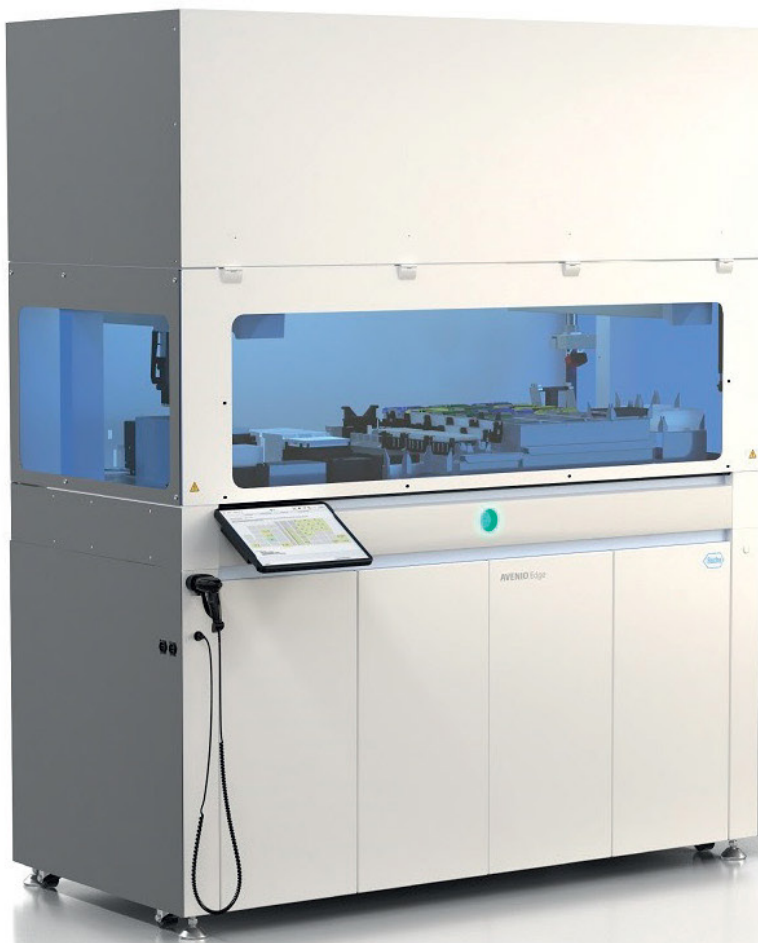
- 대표제품 Alinity m, m2000systems, VIP 2000, Bioview system
- 회사소개 Abbott의 모토는 '전 세계 사람들이 더욱 건강한 생활을 영위할 수 있도록 돕는데 기여하자'에서 출발했으며, 이를 토대로 현재까지 오랜 전통을 확립해 나가고 있습니다. 사람들이 최신 치료법의 혜택을 받을 수 있도록 진단 테스트를 개발하고, 최첨단 제품을 창출함으로써 모든 분야에서 과학 및 혁신의 선두에 자리하고 있습니다. 또한 세계 수준급 제품의 제공함으로써, 한국에서 사람들이 더욱 건강하고 풍요로운 삶을 살아갈 수 있게 도와줄 수 있는 수많은 선도적인 제품을 제공합니다. 현재 서울 분사에는 진단의학, 분자진단, 제약, 혈관, 당뇨 사업부가 위치해 있으며, 또한 안산 물류센터를 비롯하여 대구, 대전, 부산, 광주 지역에 지방사무소를 두고 있습니다.

AVENIO Edge System

NGS 검체 준비 자동화 실현

진정한 완전 자동화를 통한 실험실 혁신

AVENIO Edge System은 라이브러리 준비, Target Enrichment 및 Quantification을 위한 완전 자동화 시스템입니다. 검증된 프로토콜, 통합 구성 요소와 End-to-end 제어를 통한 완벽한 자동화의 고품질 결과를 경험하십시오. 검사실 작업자에게 자신감과 신뢰를 바탕으로 더 이상 검사실을 지키고 있지 않아도 되는 자유를 제공합니다.



AVENIO Edge 1652mm x 834mm (65 in x 32.8 in)



단순함의 재정의



생산성의 극대화



신뢰의 향상

매뉴얼 검체 준비의 장벽 극복

가장 선진적인 검사실조차도 여전히 매뉴얼로 수행하는 여러 단계로 인한 제약이 있어 작업이 노동 집약적이고 시간 소모적이며 오류가 발생하기 쉽고 비용이 높습니다. AVENIO Edge System은 인력과 노동에서 시약과 소모품에 이르기까지 오늘날 검사실이 직면한 많은 장애물을 제거하여 자원을 최적화하도록 설계되었습니다.

- 매뉴얼 절차 최소화
- 검체 오염 감소
- 시간 소모가 많은 워크플로 제거
- 업무 유연성 향상
- 일관되고 재현 가능한 결과 생성
- 인력과 교육 시간 및 비용 절감
- 전폭적인 본사의 지원

New

Ion Torrent™ Genexus™ Dx Integrated Sequencer System (IVD) 출시



체외 수인 22-4428호

전자동 NGS 솔루션 : Ion Torrent Genexus System

- 두 번의 조작과 20분의 Hands-on time
- 단 하루 만에 샘플 준비부터 NGS 결과 리포트까지 제공
- 연구에 맞춰 적은 수의 샘플로도 경제적으로 실험 수행 가능

Genexus System을 활용한 Oncomine Solution

써모 피셔 사이언티픽의 Ion Torrent™ Genexus™ Dx Integrated Sequencer는 간단한 작동법과 빠른 속도로 임상 연구를 위한 다양한 어플리케이션을 지원합니다.



thermofisher.com

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

본 제품은 연구 목적의 제품으로 의료기기에 해당하지 않습니다.
단, Ion Torrent™ Genexus™ Dx Integrated Sequencer System(체외 수인 22-4428호)은 제외

ThermoFisher
S C I E N T I F I C

Take cancer from uncertainty to insight

Enabling in-house comprehensive genomic profiling
from tissue and liquid biopsies

TruSight™ Oncology 500 Portfolio

Portfolio offers flexibility based on available sample type:

- Separate assays to support tissue (FFPE) or liquid (blood) biopsies
- Provide unique tumor insights, get complementary information from both tumor and blood by leveraging same DNA panel design
- TSO 500 ctDNA Assay gives an additional option when tissue samples may not be accessible (e.g. tumor location or size, patient health)

TruSight Oncology 500 Assay



TruSight Oncology 500
ctDNA Assay



TruSight Oncology 500 High-Throughput Assay

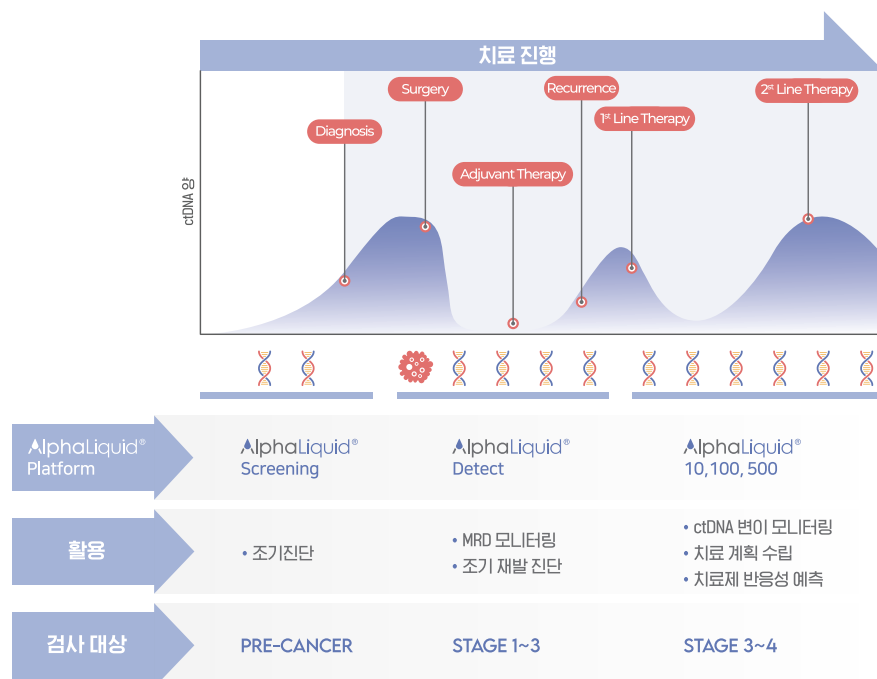
ctDNA 액체생검 플랫폼 AlphaLiquid®

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® 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 국내 주요 종합병원 진단검사의학과에서 ctDNA 검사 Panel로 저희 AlphaLiquid®100 키트를 선정하여 임상에 활용하고 있습니다.

엔젠바이오는 차세대 융복합 바이오 기술을 기반으로 한 정밀진단 플랫폼 전문기업입니다. 26개의 특허받은 정밀진단 제품을 20여개국에 수출하고 있으며, 차별화된 기술을 바탕으로 정밀진단 산업의 글로벌 리더로 도약하고 있습니다

샘플 실험부터 결과 분석, 리포트 제공 까지

엔젠바이오, NGS 기반의 조직적합성 유전자검사 임상용역 서비스 오픈

장기 및 골수이식의 부작용을 최소화 하기 위해 선행되는 조직적합성 유전자 검사를 NGS 기술로 검사하여 적합한 공여자를 선택 할 수 있도록 실험부터 결과, 분석 리포트까지 원스톱으로 제공합니다.

HLA 임상 용역 서비스의 프로세스



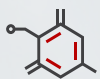
HLA 임상 용역 서비스의 특징



최대 11개의 Locus 동시 분석 가능 (HLA-A,B,C, DRB1/3/4/5, DQB1, DPB1, DQA1, DPA1)



11개의 대립유전자를 고해상도로 식별하여 적합한 공여자 선택에 도움



대립유전자 판독의 모호성 (ambiguity rate) 감소 (<0.2%)



최고 수준의 HLA 논문발표를 통한 제품의 우수성 확인

* 논문: Validation and Application of New NGS based HLA Genotyping to Clinical Diagnostic Practice



조직적합항원 형별 분석 소프트웨어 (EasyHLAanalyzer™)과 결합하여 사용 가능

NGeneBio

서울시 구로구 디지털로 288, 대륭포스트타워 1차 414호
02-867-9798 / www.ngenebio.com / business@ngenebio.com



대한진단유전학회
Korean Society for Genetic Diagnostics