

KSGD

News Forum

Vol.29

March 2025

ksgd.org | 발행인 남명현 | 간행이사 임지숙 | 간행위원 김영은 김진주 박혜원 장우리 최종문 | 편집 Able Co., Ltd.

회장님 신년인사

Focus on

싱글셀 아틀라스의 등장과
임상 유전체의 응용 현황

Technology Trend

한국로슈진단 차세대 실시간
유전자증폭장치 출시

Notable Research

Functional evaluation and clinical
classification of *BRCA2* variants

학회뉴스

대한진단유전학회 [대한의학회 정회원 인준]
획득!

Gene 心

대한의학회 정회원 인준을 축하합니다!
Single cell analysis: one cell at a time

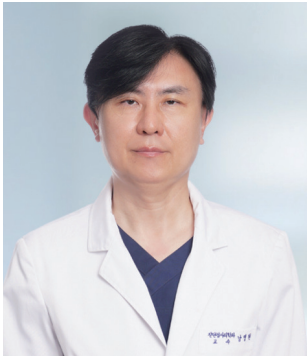
주요 학회일정

최신보험 정보



대한진단유전학회

Korean Society for Genetic Diagnostics



대한진단유전학회 회원 여러분께,
안녕하십니까?

2025년 새롭게 대한진단유전학회 회장을 맡게 된 남명현입니다.

새해를 맞이하며 여러분의 가정과 직장에 건강과 행복이 가득하기를 진심으로 기원합니다.

우리 학회는 전임 회장님, 임원진과 모든 회원님들의 지속적인 노력으로 발전을 거듭해왔으며, 정밀의학을 선도하는 유전체 시대의 주역으로 자리매김해 가고 있습니다.

2025년은 우리 학회가 설립된 지 20주년을 맞이하는 뜻깊은 해입니다. 이를 기념하며, 올해 다음과 같은 목표를 실현하고자 합니다.

첫째, 학술적 교류 및 교육 프로그램을 더욱 공고히 하여 학회원들의 학술적 needs를 충족시키겠습니다.

둘째, 임상지침 및 권고안 등을 마련하는 등 실무에 도움이 되는 사업을 지속적으로 추진하겠습니다.

셋째, 윤리적, 법적, 사회적 이슈에 대해 선제적, 선도적으로 대응할 수 있도록 정부기관, 국내외 학계, 언론 및 산업계와의 소통을 강화하겠습니다.

올 한 해도 변함없는 열정과 지혜를 모아주시길 부탁드립니다. 회원 여러분의 적극적인 참여와 협력을 기대합니다.

새해 복 많이 받으시고, 더욱 건강하고 풍요로운 한 해가 되시길 기원합니다.

감사합니다.

대한진단유전학회 회장
남명현 드림

“
윤리적, 법적, 사회적
이슈에 대해 선제적,
선도적으로 대응할 수 있도록
정부기관, 국내외 학계,
언론 및 산업계와의 소통을
강화하겠습니다.”

싱글셀 아틀라스의 등장과 임상 유전체의 응용 현황

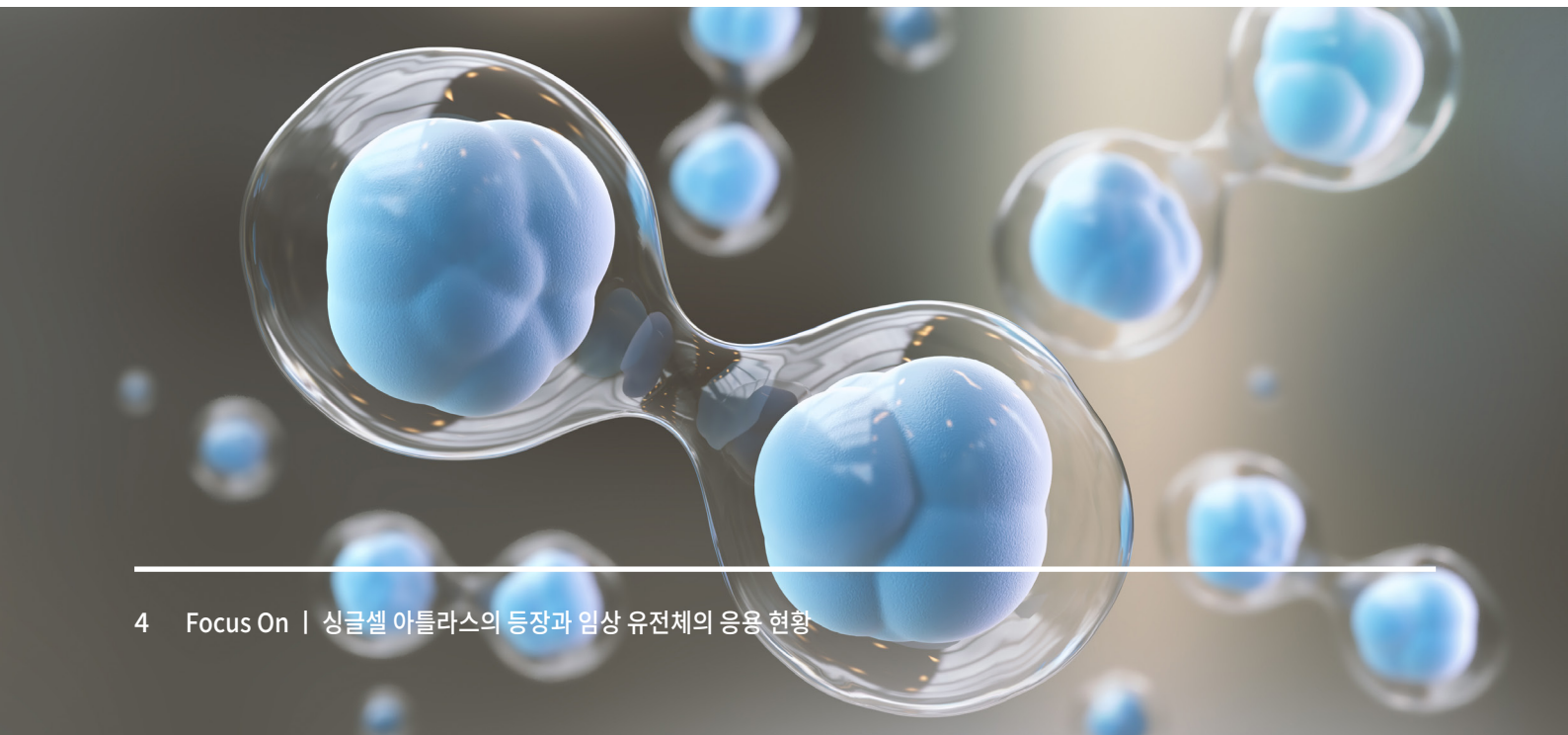
안 준 용

고려대학교 바이오시스템의과학부

1. 서론

생명 현상을 이해하는 데 있어 세포라는 단위는 지극히 중요하다. 각 세포는 고유한 유전자 발현 양상을 지니고 있으며, 이러한 특성의 미세한 차이가 질병의 발생과 진행을 좌우한다. 연구자들은 오래전부터 유전체 정보를 활용해 질병의 원인과 병리기전을 규명하고자 했지만, 조직 전체의 평균적 발현 신호만을 얻는 전통적 분석 기법으로는 세포 간 이질성을 세밀하게 구분하기 어려웠다. 바로 이 지점에서 단일세포 전사체 분석(single-cell transcrip-

tome analysis)의 등장이 큰 전환점을 마련했다. 단일세포 분석 기술은 개별 세포 단위로 유전자 발현 프로파일을 얻어낼 수 있어, 동일한 조직 내에서도 각 세포 군이 지니는 고유 신호와 이를 둘러싼 상호작용 메커니즘을 파악할 수 있게 하였다. 이러한 혁신적 접근 방식은 암, 신경질환, 자가면역질환 등 다양한 의생명 분야에서 새로운 표적 발견 및 진단법 개발을 가속화하는 주요 동력이 되고 있다. 더욱이 단일세포 전사체 분석 기술이 최근 급격히 발전함에 따라, 한 번의 실험에서 수만에서 수십만 개 이



상의 세포를 동시에 분석할 수 있는 대용량 데이터 생산이 가능해졌다.

본 기고문은 이러한 기술적 진보와 함께 급부상한 “싱글셀 아틀라스(single-cell atlas)”가 임상 유전체학과 맞춤형 치료 전략에 어떻게 접목될 수 있는지를 조망하려는 목적에서 작성되었다. 최근 단일세포 전사체 데이터를 대규모로 생산하고 공유하려는 움직임이 활발해지면서, 다양한 질환이나 조직에서 세포 유형을 총체적으로 분류하고, 각 세포 간 기능적 상호작용을 한눈에 파악할 수 있는 이른바 “세포 지도”가 속속 등장하고 있다. 이는 종양 생물학, 신경과학, 면역학 등 여러 분야에서 아직 미지의 영역으로 남아 있던 병리 기전을 분자 수준에서 추적할 수 있게 만들었으며, 그 과정에서 발견되는 새로운 바이오마커나 치료 표적은 정밀의료 시대를 여는 핵심 자원이 되고 있다. 특히 특정 질환에서 핵심 역할을 하는 세포 유형이 무엇인지, 각 세포 안에서 어떤 유전자 네트워크가 작동하는지 등을 밝히는 연구가 잇따르면서, 임상의학은 환자 개인의 유전자적 배경과 미세한 조직·세포 변화를 종합적으로 고려하는 맞춤형 접근을 더욱 실현 가능하게 되었다. 본 기고문에서는 이러한 배경에서 싱글셀 아틀라스가 어떻게 구축되고 활용되는지, 그리고 임상 유전체학적 관점에서 어떤 새로운 가능성을 열어주고 있는지를 살펴보고자 한다.

2. 본론

2.1. 싱글셀 아틀라스의 등장

단일세포 전사체 분석 기술이 보편화되면서, 여러 연구기관과 컨소시엄에서는 이 기술로부터 나온 방대한 데이터를 모으고, 이를 토대로 특정 조직 혹은 생물학적 상태에서의 세포 구성을 총체적으로

보여주는 “싱글셀 아틀라스”를 구축하고 있다. 단일세포 전사체 데이터는 세포 유형별 유전자 발현 양상을 정밀하게 포착하기 때문에, 과거 벌크 수준에서 놓쳤던 미세한 이질성과 기능적 차이를 체계적으로 보여줄 수 있다. 특히 질병과정에서 나타나는 특이적 세포 유형이나, 특정 변이가 실제로 작동하는 세포 집단을 찾는 데 매우 유용하기에, 연구자들은 일종의 지형도를 만들 듯이 세포 지도를 그리고, 이를 임상적 해석에 활용한다. 그러나 이렇게 체계적 아틀라스를 구축하기 위해서는 비교 가능하고 호환성 높은 단일세포 데이터가 필수적이다. 각 연구마다 시료 준비, 시퀀싱 플랫폼, 분석 파이프라인이 다르기 때문에, 단순히 데이터를 모아놓는 것만으로는 공동 해석이 어려운 경우가 많다. 이 점에서 Human Cell Atlas(HCA)는 중요한 역할을 맡고 있다 [1]. HCA는 이름만 보면 인간의 모든 세포 유형을 망라하는 아틀라스를 직접 제공하는 것처럼 보이지만, 실제로는 개별 연구자나 기관에서 생산된 데이터를 표준화된 형식으로 수집·공개하는 데이터베이스의 성격을 지닌다. 즉, 전 세계 연구실에서 생성되는 단일세포 전사체 데이터를 동일한 메타정보 체계로 정리하고, 누구나 접근하여 재분석하거나 새로운 질환·조직 연구에 활용할 수 있도록 돕는다. 이는 대규모 국제 협업을 촉진하고, 연구자들이 더 쉽게 공동 연구를 펼칠 수 있는 기반을 제공한다. 이러한 표준화 덕분에, 단일세포 아틀라스를 구축하려는 연구자들은 HCA가 공개한 데이터를 가져와서, 특정 질환 맥락이나 특정 장기에 초점을 맞춘 새로운 아틀라스를 보다 효율적으로 만들 수 있게 되었다.

최근 다양한 아틀라스가 구축되며, 특정 질환이나 조직에 특화된 연구들이 진행되고 있다. Brain

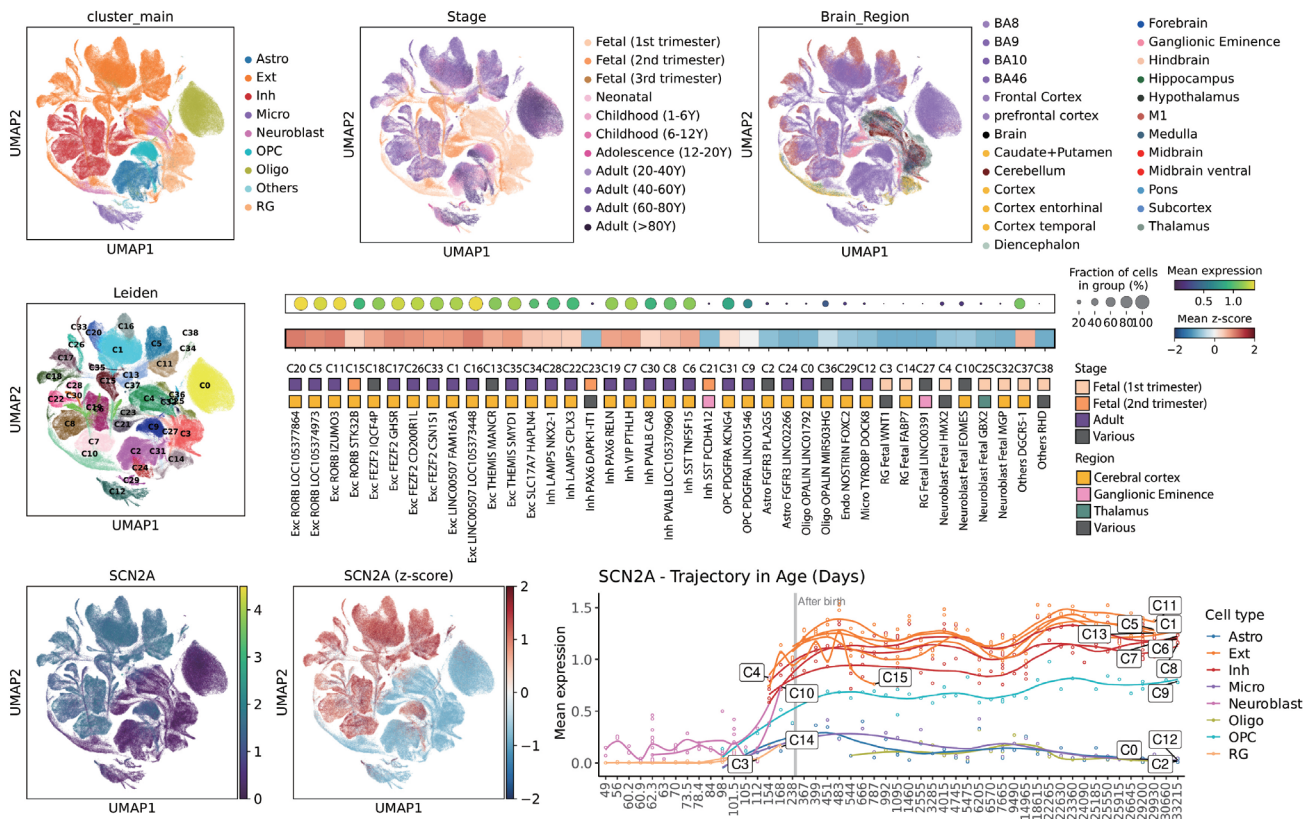


그림 1 BTS 아틀라스 데이터 개요. 인간 뇌 발달 과정 및 세포 유형 별 SCN2A의 유전자 발현량

Transcriptome at the Single-cell Level (BTS) 아틀라스는 인간 뇌 발달 과정에서 특정 세포 유형과 유전자 발현 패턴을 분석하여 (그림 1), 신경질환과의 연관성을 연구하는 데 활용되고 있다[2]. Lung Cancer Cell Atlas는 폐암 환자의 종양 및 미세환경을 분석한 대규모 단일세포 전사체 데이터베이스로, 면역세포와 종양세포 간의 상호작용을 분석하고 폐암의 분자적 이질성을 탐색하는 데 사용되고 있다[3]. 또한, Single Cell Atlas of the Normal and Malformed Human Brain Vasculature는 정상 및 기형적 인간 뇌혈관 조직에서 세포 유형을 분류하고, 신경혈관 질환과 연관된 세포 변화를 추적하는 데 활용되고 있다[4].

2.2. 싱글셀 아틀라스가 밝혀내는 질병 유전자들의 기능적 수렴성

유전체 연구가 발전하면서 질병에는 단일 유전자보다는 다수의 유전자가 관여한다는 사실이 밝혀졌다. 우리가 임상에서 보는 대다수의 질환들은 높은 수준의 유전적 이질성을 보인다. 동일한 임상적 진단을 받은 환자라도 각기 다른 유전자 변이를 가질 수 있으며, 이에 따라 발병 연령, 증상의 양상, 치료 반응성이 달라질 수 있다. 그러나 개별적인 유전적 차이에도 불구하고, 특정한 공통된 표현형을 보이며 동일한 질환 범주로 분류된다. 이러한 현상은 단순한 우연이 아니라, 생물학적 시스템 내에서 공통적인 병리 기전이 존재하기 때문이다. 다양한 유전적 변이들이 센트럴 도그마 - DNA에서 RNA,

단백질 -로 번역되는 과정에서, 그리고 세포, 조직, 기관의 순서로 발현되는 과정에서 종극에는 공통된 표현형을 형성한다. 이러한 개념을 기능적 수렴(functional convergence)이라고 한다.

신경발달장애의 일종인 자폐스펙트럼장애 (autism spectrum disorder; ASD)는 다양한 유전자가 연관되었다. 국제 공동연구를 통해 3만명 이상의 대규모 엑솜 유전체 데이터를 분석하였고, genome-wide association을 보이는 총 102개의 유전자를 규명하였다[5]. 하나의 질환에 관찰되는 다양한 유전자들은 기능적 수렴성이 존재할까? 초기의 사후 뇌조직 연구들은 이에 대한 답을 도출하였다. 뇌은행에 기증된 사후 뇌조직에서 벌크 전사체 데이터를 생산하여, 수정 후 8주 태아의 뇌에서부터 40세 성인의 뇌를 얻어, 총 16개의 뇌 부위에서 유전자 발현량 데이터를 생산했다. 이 데이터를 통해, 당시 ASD의 원인 유전자들을 활용하여, 유전자 네트워크를 조사하였고, 네트워크가 강하게 발현되는 발달 시점과 뇌 부위를 탐색했다. 그 결과, 임신 중기 (수정 후 20주 내외)의 태아의 전전두엽피질(prefrontal cortex)에서 ASD 유전자의 네트워크가 집중적으로 나타남을 확인하였다[6]. 해당 발달 시기는 인간 및 영장류의 뇌에서 고유하게 나타나는 피질의 확장이 일어나는 시점이며, 신경망을 복잡하게 형성한다. ASD 유전변이는 해당 시점과 부위에서 발현되는 유전자 네트워크에 영향을 미치고, 궁극적으로 뇌발달에 영향을 준다.

싱글셀 아틀라스는 세포 특이적인 발현량 정보를 확인하여, 보다 확장된 개념의 기능적 수렴성을 연구한다. BTS 아틀라스는 인간 사후 뇌조직에서 얻은 싱글셀 전사체 데이터를 활용하여, 총 39만개의 인간 뇌의 싱글셀 아틀라스를 구축하였다[2]. 이

데이터를 활용하여, ASD 원인 유전자들이 임신 중기의 전전두엽피질에서 신경세포가 발생하는 과정에서 높은 수준으로 발현하는 것을 확인하였다. 이러한 패턴은 신경세포에서만 특이적으로 관찰되며, 다른 신경질환들과는 다른 양상을 보인다. 예를 들어, 조현병(schizophrenia)의 경우, GWAS (Genome-wide association Study)를 통해 밝혀낸 common variant들은 방사형 아교세포(radial glia)에서 기능적 수렴성이 관찰된다. 그러나, 조현병의 rare variant는 흥분성 신경세포(excitatory neuron)에서 주로 발현된다. 마찬가지로, 인간 뇌 싱글셀 아틀라스를 활용하면 퇴행성 신경질환 원인 유전자들의 기능적 수렴을 규명할 수 있다[4]. 특정 유전자 변이가 발현되는 세포 유형을 분석하면, 해당 변이가 신경세포의 기능에 미치는 영향을 이해할 수 있다. 또한, 싱글셀 아틀라스를 활용하면 퇴행성 신경질환에서 미세아교세포(microglia)나 희소돌기아교세포(oligodendrocytes)의 변화를 추적할 수 있으며, 특정 세포 유형에서 발병 기전이 어떻게 조절되는지를 밝히는 데 기여할 수 있다.

이러한 분석 결과는 특정 질병이 단순히 개별 유전자 변이로 설명되지 않고, 특정 세포 유형과 발달 시기에 따라 기능적으로 수렴하는 경향이 있음을 보여준다. 싱글셀 아틀라스를 활용하면 질환과 관련된 유전자 네트워크가 특정 발달 시점과 세포 유형에서 어떻게 작용하는지를 명확하게 규명할 수 있으며, 이는 맞춤형 치료법 개발에도 중요한 단서를 제공할 수 있다.

2.3. 암의 미세면역환경 이해를 위한 싱글셀 아틀라스 연구

암은 단일한 질병이 아니다. 종양세포와 면역세포,

섬유아세포, 혈관세포 등이 복잡한 상호작용을 이루며 진행된다. 동일한 암 유형에서도 개별 환자의 예후나 치료 반응이 크게 달라지는 이유는 종양의 미세환경 차이 때문이다. 특히, 암 미세면역환경은 면역세포의 구성과 활성 상태, 종양세포와의 상호작용 등에 따라 종양의 성장과 면역 회피 기전이 조절된다. 따라서, 종양 조직 내 개별 세포의 조성을 단일세포 수준에서 분석하는 것은 면역치료 반응성을 예측하고, 맞춤형 치료 전략을 수립하는 데 필수적이다. 싱글셀 아틀라스는 이러한 연구를 가능하게 하는 강력한 도구로, 종양 조직 내 다양한 세포 유형과 유전자 네트워크를 정밀하게 분석할 수 있도록 한다.

최근 대규모 싱글셀 아틀라스를 활용한 연구에서는 30가지 암 유형에서 490만 개 이상의 단일세포 전사체 데이터를 분석하여, 정상 조직과 종양 조직 간의 세포 유형 및 유전자 발현 패턴의 차이를 규명하였다[7]. 연구에 따르면, 종양 미세환경 내 특정 면역세포 및 섬유아세포의 구성이 암의 진행과 면역치료 반응성을 결정하는 주요 요인으로 작용하며, 동일한 암 유형 내에서도 면역 미세환경이 크게 다를 수 있다는 사실이 밝혀졌다. 예를 들어, 폐암과 유방암에서 특정 섬유아세포 아형이 면역억제 환경을 조성하며, 이에 따라 면역치료 반응성이 달라진다. AKR1C1+ 염증성 섬유아세포는 CXCL1, CXCL3, CXCL8과 같은 염증성 사이토카인을 분비하여 면역억제 특성을 나타내는 반면, WNT5A+ 염증성 섬유아세포는 종양세포 및 기타 미세환경 요소와의 상호작용을 통해 암의 진행을 촉진하는 것으로 나타났다.

특정 면역세포 아형도 면역치료 반응성과 밀접한 관련이 있는 것으로 보고되었다. LAMP3+ 수지상

세포와 CCL19+ 섬유아세포는 면역치료 반응성이 높은 종양 환경에서 주로 발견되며, 이러한 세포들의 비율이 높을수록 면역관문억제제에 대한 반응성이 증가하는 것으로 나타났다. 또한, CD19+ B 세포 및 IGKC(high) 플라즈마 세포는 암 조직 내에서 면역 반응을 조절하는 주요 세포로 작용하며, 항체 매개 면역 반응을 통해 면역치료의 효과를 결정하는 요소로 작용할 가능성이 제시되었다. 이러한 연구 결과는 면역세포 및 섬유아세포의 특정 아형이 종양 미세환경 내에서 어떤 기능을 수행하는지를 이해하는 것이 암 치료 전략을 수립하는 데 필수적임을 시사한다.

2.4. 싱글셀 데이터를 활용한 유전 변이 해석의 혁신적 접근

GWAS는 질병과 연관된 유전 변이를 분석하는 강력한 방법으로 자리 잡았다. 그러나 GWAS에서 밝혀진 연관 변이 중 상당수는 단백질을 암호화하지 않는 논코딩 영역에 위치해 있어, 해당 변이의 기능적 의미를 해석하는 데 어려움이 있었다. Category-wide Association Study (CWAS)은 특정 세포 유형에서 특이적으로 발현되는 유전자의 조절 영역에 존재하는 변이들을 식별하는 방법이다[8]. 이 접근법은 싱글셀 아틀라스를 활용하여 특정 세포 유형에서 활발하게 발현되는 유전자의 프로모터나 인핸서 부위에 위치한 변이들이 특정 질병과 얼마나 관련이 있는지를 평가한다. 예를 들어, CWAS를 이용한 연구에서는 ASD와 연관된 유전 변이들이 태아기 신경세포에서 활성화되는 조절 요소에 집중되어 있음을 발견했다. 또한, 알츠하이머병과 관련된 변이들이 특정 별아교세포(astrocytes)에서 발현되는 유전자의 조절 영역에서 확인되었으며, 이는 질

병의 세포 특이적 기전을 이해하는 데 중요한 단서를 제공한다.

GWAS의 유전연관성을 싱글셀 데이터를 이용해 더욱 정밀하게 분석하는 방법도 개발되었다. 대표적인 예가 single-cell Disease Relevance Score (scDRS) 방법론이다[9]. scDRS는 특정 질병과 관련된 유전자들의 발현 패턴을 싱글셀 RNA 시퀀싱 데이터와 통합하여, 개별 세포 수준에서 질병과의 연관성을 평가하는 접근법이다. 먼저, GWAS 데이터를 기반으로 질병과 관련성이 높은 유전자 세트를 구축한 후, 해당 유전자들의 발현량을 바탕으로 개별 세포의 질병 점수를 산출한다. 이를 통해 특정 유전자 변이가 발현되는 주요 세포 유형을 식별하고, 해당 변이가 질병 발생과 어떻게 연결되는지를 분석할 수 있다.

이러한 접근법은 기존 GWAS 데이터만으로는 확인하기 어려웠던 세포 유형별 질병 연관성을 밝혀낼 수 있도록 돕는다. 특히, 논코딩 변이의 기능적 역할을 규명하는 데 싱글셀 아틀라스의 활용이 필수적이며, 기존 대량 시퀀싱 데이터로는 확인할 수 없었던 세포 특이적 조절 기전을 해석하는 데 기여할 수 있다. 앞으로 이러한 분석 방법이 더욱 발전하면서, 질병의 유전적 기전과 이를 조절하는 분자적 네트워크를 보다 정밀하게 규명할 수 있을 것으로 기대된다.

2.5. 싱글셀 아틀라스를 활용한 인공지능 연구

최근 인공지능 기술의 발전과 함께, 생명과학 분야에서 대규모 데이터를 학습하여 다양한 생물학적 문제를 해결하는 파운데이션 모델이 등장하고 있다. 이러한 모델은 방대한 양의 데이터를 기반으로

사전 학습되며, 특정한 목적 없이 광범위한 패턴을 학습한 후 다양한 연구 문제에 적용될 수 있다는 점에서 기존의 데이터 분석 방식과 차별화 된다. 특히, 자연어 처리와 영상 인식 분야에서 성공적으로 활용된 딥러닝 기반 모델들이 싱글셀 전사체 데이터 분석에도 도입되면서, 생물학적 데이터 해석의 새로운 패러다임을 형성하고 있다.

대표적인 사례로 싱글셀 데이터 분석을 위한 대규모 언어 모델 기반 인공지능 시스템인 scGPT가 있다[10]. scGPT는 3,300만 개 이상의 단일세포 전사체 데이터를 학습하여, 세포 유형 간의 관계를 이해하고, 특정 세포 유형에서 발현되는 유전자 네트워크를 예측하는 기능을 갖춘다. 기존의 분석 방법들은 특정 실험에서 수집된 데이터를 바탕으로 제한적인 해석을 제공하는 반면, 이 모델은 다양한 연구에서 생산된 데이터를 통합하여 일반화된 생물학적 규칙을 도출할 수 있다. 이를 통해 새로운 세포 유형을 자동으로 식별하거나, 특정 질병과 연관된 유전자 세트를 입력하면 해당 유전자가 가장 활발하게 발현되는 세포 유형을 예측할 수 있어 질병 연구와 신약 개발에 중요한 단서를 제공한다.

3. 결론

생명과학 연구는 이제 개별 세포 수준에서 생물학적 과정을 해석하는 단계로 전환되고 있다. 싱글셀 아틀라스는 기존 유전체학이 제공하지 못했던 세포 유형별 유전자 발현 패턴을 정밀하게 분석할 수 있도록 하며, 이를 통해 질병의 병리적 기전을 보다 세밀하게 규명할 수 있다. 그러나 이러한 발전에도 불구하고, 여전히 해결해야 할 기술적 과제들이 남아 있다.

첫째, 싱글셀 데이터를 연구마다 다른 실험 조건과

분석 방법으로 생성하는 현재의 방식은 연구 간 비교 가능성을 저해한다. 데이터의 표준화와 분석 파이프라인의 통합이 필수적이며, 이를 통해 보다 신뢰할 수 있는 결과를 도출해야 한다. 둘째, 단일세포 분석이 조직 내 세포 간 상호작용과 공간적 정보를 충분히 반영하지 못하는 한계를 극복하기 위해, 공간 전사체 분석과의 융합이 필요하다. 셋째, 대규모 임상 데이터를 싱글셀 분석과 연계하여, 연구 결과를 실제 환자 맞춤형 치료로 적용할 수 있는 정밀 의료 모델 구축이 요구된다.

향후 싱글셀 아틀라스는 더 많은 데이터를 포함하고 학습하여, 개인 간 유전적 차이를 반영하는 수준으로 발전할 것이다. 현재의 아틀라스는 조직과 질병

유형별로 데이터를 통합하는 단계에 머물러 있지만, 궁극적으로는 환자 개개인의 세포 특성을 예측하고, 질병의 발병 가능성을 사전에 평가하는 도구로 활용될 가능성이 크다. 이를 위해, 더욱 다양한 인구집단과 환경 요인을 포함하는 데이터 확장이 필요하며, 인공지능 및 기계학습을 활용한 해석 기법의 발전도 필수적이다.

싱글셀 아틀라스는 단순한 데이터베이스가 아니다. 그것은 생물학적 복잡성을 해석하는 새로운 방식이며, 우리가 질병을 진단하고 치료하는 방식을 근본적으로 변화시킬 도구이다. 이 연구가 어디까지 확장될지는, 우리가 그것을 어떻게 발전시키는가에 달려 있다.

[References]

1. Regev, A., et al., The Human Cell Atlas. *Elife*, 2017. 6.
2. Kim, S., et al., An integrative single-cell atlas for exploring the cellular and temporal specificity of genes related to neurological disorders during human brain development. *Exp Mol Med*, 2024. 56(10): p. 2271-2282.
3. Salcher, S., et al., High-resolution single-cell atlas reveals diversity and plasticity of tissue-resident neutrophils in non-small cell lung cancer. *Cancer Cell*, 2022. 40(12): p. 1503-1520 e8.
4. Winkler, E.A., et al., A single-cell atlas of the normal and malformed human brain vasculature. *Science*, 2022. 375(6584): p. eabi7377.
5. Satterstrom, F.K., et al., Large-Scale Exome Sequencing Study Implicates Both Developmental and Functional Changes in the Neurobiology of Autism. *Cell*, 2020. 180(3): p. 568-584 e23.
6. Willsey, A.J., et al., Coexpression networks implicate human midfetal deep cortical projection neurons in the pathogenesis of autism. *Cell*, 2013. 155(5): p. 997-1007.
7. Kang, J., et al., Systematic dissection of tumor-normal single-cell ecosystems across a thousand tumors of 30 cancer types. *Nat Commun*, 2024. 15(1): p. 4067.
8. Kim, Y., et al., CWAS-Plus: estimating category-wide association of rare noncoding variation from whole-genome sequencing data with cell-type-specific functional data. *Brief Bioinform*, 2024. 25(4).
9. Zhang, M.J., et al., Polygenic enrichment distinguishes disease associations of individual cells in single-cell RNA-seq data. *Nat Genet*, 2022. 54(10): p. 1572-1580.
10. Cui, H., et al., scGPT: toward building a foundation model for single-cell multi-omics using generative AI. *Nat Methods*, 2024. 21(8): p. 1470-1480.

한국로슈진단 차세대 실시간 유전자증폭장치 출시

한국로슈진단

“혁신적인 PCR 기술로 진단의 미래를 열다”

2024년 4분기, 한국로슈진단은 혁신적인 Real Time PCR 장비인 LightCycler Pro를 국내에 출시했습니다.. LightCycler Pro는 그동안 *LightCycler 1.0, LightCycler 480 II, *LightCycler 96을 통해 구축해온 로슈의 PCR 기술력을 한 단계 더 발전시킨 제품입니다. 이번 출시를 계기로 한국로슈진단은 IVD(체외진단)와 RUO(연구용)으로 모두 사용 가능한 고성능의 PCR 장비 포트폴리오를 더욱 확장하게 되었습니다.

더 빠르게, 더 다양하게

LightCycler Pro는 연구자부터 환자의 암, 감염병, 기타 공공 보건 문제를 검사하는 의료 전문가들까지 다양한 요구를 충족할뿐만 아니라 사용자의 자체 테스트 개발이 가능합니다. 향후 로슈의 자회사 TIB Molbiol에서 제공하는 제품으로 PCR 검사 포트폴리오도 더욱 강화할 예정입니다. 또한 7채널 다중 분석 기능을 통해 시간당 처리량을 크게 증가시켜 실험에서 수행할 수 있는 검사 종류의 다양성을 확대하고, 실험실이 다양한 요구를 신속하게 충족할 수 있도록 지원합니다.

연구실에서 진단검사실까지

LightCycler Pro는 연구 및 임상 진단 실험실에 정확성과 유연성을 제공하도록 설계된 qPCR 시스템입니다. 보다 향상된 기술이 적용되어 높은 정확도의 결과를 도출하며, 다양한 실험 요구를 충족할 수 있는 유연한 기능을 갖추고 있습니다.

또한 96 well
과 384 well
block을 자유
롭게 교체할 수
있어 사용자의
실험실 특성에
맞춘 다양한 처
리량 옵션을 제
공하며 이를 통
해 검사실에서
는 소수의 샘플
부터 대규모 샘
플까지 효율적
으로 처리할 수
있습니다.



미래를 선도하는 qPCR 시스템

LightCycler Pro는 새로운 Vapor Chamber Mount라는 특허받은 온도 조절 시스템을 채택해 PCR 반응의 민감도를 크게 향상시켰습니다. 또한 새롭게 최적화된 LightCycler® PRO 소프트웨어는 기존 알고리즘을 개선해 기능과 성능, 데이터 분석의 정확도를 한층 더 강화했습니다. 특히, 7채널 간 색 보정 기능을 향상시켜 크로스토크와 오염된 결과를 방지하며, *LightMix modular assay에 최적화되어 있으며, 성능이 개선된 알고리즘은 PCR 실

행 데이터에서 Cq값을 자동으로 결정하여 결과의 신뢰도를 높였습니다.

고객의 목소리로 탄생한 혁신

로슈진단 분자진단사업부 책임자 조쉬 라우어 (Josh Lauer)는 “로슈진단은 의료 시스템의 니즈

를 충족하기 위
해 PCR 기술을
확립하고 발전
시키는 데 중
요한 역할을 해
왔다”고 말했으
며, 이어 “우리
는 실험실과 병
원의 의견을 경
청하고 이를 반
영해 중요한 시
스템 개선을 이
루어냈다. 팬데
믹 이후, 의료
시스템은 상당

한 자원 제약과 급격한 변화에 직면해 있다. LightCycler PRO는 연구와 임상 응용 간의 원활한 전환을 제공함으로써 이러한 동적 변화에 대응할 수 있다”며 제품의 가치를 강조 했습니다.

2025년 2월 25일 한국로슈진단을 방문한 글로벌 Lightcycler Pro 담당자 제임스 리 (James Lee)는 “한국의 뛰어난 분자 진단 및 연구 기술과 Lightcycler Pro의 퍼포먼스가 좋은 파트너가 될 것으로 생각하며, 고객의 만족스러운 피드백을 기대한다” 고 기대했습니다.



이번 LightCycler Pro의 출시는 한국로슈진단이 첨단 PCR 기술을 활용한 진단 솔루션으로 의료 현장의 다양한 요구를 충족시키고, 진단의 정확도와 신

뢰성을 한층 강화하는데 기여하는 계기가 되기를 기대합니다.

* 본 제품은 비의료기기임, 연구용

1. Lightcycler Pro user guide



그림 1 LightCycler 2.0 체외 수인 12-1115호, LightCycler 480II 체외 수인 07-1116호, LightCycler Pro 96, LightCycler Pro 384 체외 수인 24-430호, Digital LightCycler Analyzer 체외 수인 24-257호

Functional evaluation and clinical classification of *BRCA2* variants

김 영 은

한양대학교병원 진단검사의학과

진단유전검사로 확인할 수 있는 체세포 *BRCA2* 유전자의 loss-of function 변이는 다양한 암의 발병에 기여합니다. 그러나 검사 결과에서 Variant of uncertain significance (VUS)가 확인된 경우 임상적 활용에 한계가 있습니다. 이러한 변이를 가진 개인의 임상적 관리를 용이하게 하기 위해서는 모든 *BRCA2* 유전자 변이의 기능적 특성 파악과 임상적인 분류가 필요합니다. 이 논문에서는 *BRCA2*

유전자 중 pathogenic missense 변이가 주로 발생하는 DNA 결합 도메인(DNA-binding domain, DBD)인 엑손15번부터 26번 사이에서 발생할 수 있는 모든 단일염기변이(single nucleotide variant, SNV)를 분석했습니다. 이를 위해 인간 일배체 HAP1 세포에 CRISPR-Cas9 기반 knock-in endogenous targeting 유전체 편집기술을 사용했으며, nonsense와 silent 변이로 상대적 보정을 하

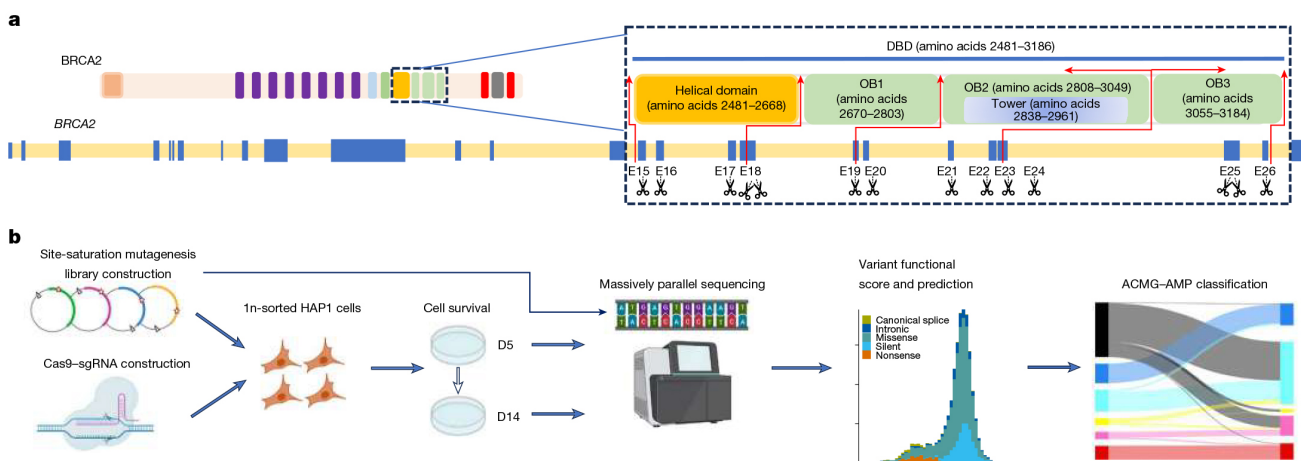


그림 1 *BRCA2* 유전자의 DBD 영역의 모든 SNV에 대한 Saturation genomic editing (SGE) multiplex assay of variant effect (MAVE) 실험 개요. A, SGE 실험의 대상은 *BRCA2* DBD 영역의 각 엑손 및 인접한 인트론의 10bp이며, 엑손4와 엑손25는 두 개 영역으로 나누어 총 14개의 영역을 타겟으로 함. B, SGE 워크플로우의 개요. 각 타겟 영역에서 가능한 모든 SNV를 포함하는 SNV 라이브러리를 그에 상응하는 Cas9-sgRNA construct와 함께 HAP1 일배체 세포에 주입 후 5일째(D5)와 14일째(D14) gDNA를 추출하여 타겟 영역을 증폭하고 타겟 gDNA 시퀀싱을 위해 바코딩을 함. 모든 SNV의 functional score 계산을 위해 SNV 양을 확인하고 표준화함. 해당 MAVE 기능검사 및 다른 근거를 기반으로 ACMG-AMP 가이드라인에 의거하여 기존에 분류된 변이를 재분류함.

고 ClinVar의 pathogenic과 benign 변이와 homology-directed repair (HDR) functional assay 결과를 토대로 검증하였습니다. 6960개 중 6959 개의 변이의 pathogenicity를 VarCall Bayesian model을 기반으로 7개 카테고리로 나누어 배분하였으며, Loss-of function missense 변이를 만드는 단일염기변이는 유방암과 난소암의 위험 증가에 연관이 있었습니다. 해당 연구 결과를 적용하여 BRCA2 변이를 ACMG-AMP, ClinGen 가이드라

인에 따라 분류한 결과, 91%가 pathogenic, likely pathogenic 혹은 benign, likely benign으로 분류되었습니다. 이러한 변이의 분류는 향후 BRCA2 유전자 변이를 가진 사람의 임상적 관리를 개선하는데 활용될 수 있을 것입니다.

Functional analysis of variant effects

각 시점(D0, D5, D14)의 변이 빈도는 전체 리드 수 대비 변이 리드 수의 비율로 계산하였으며,

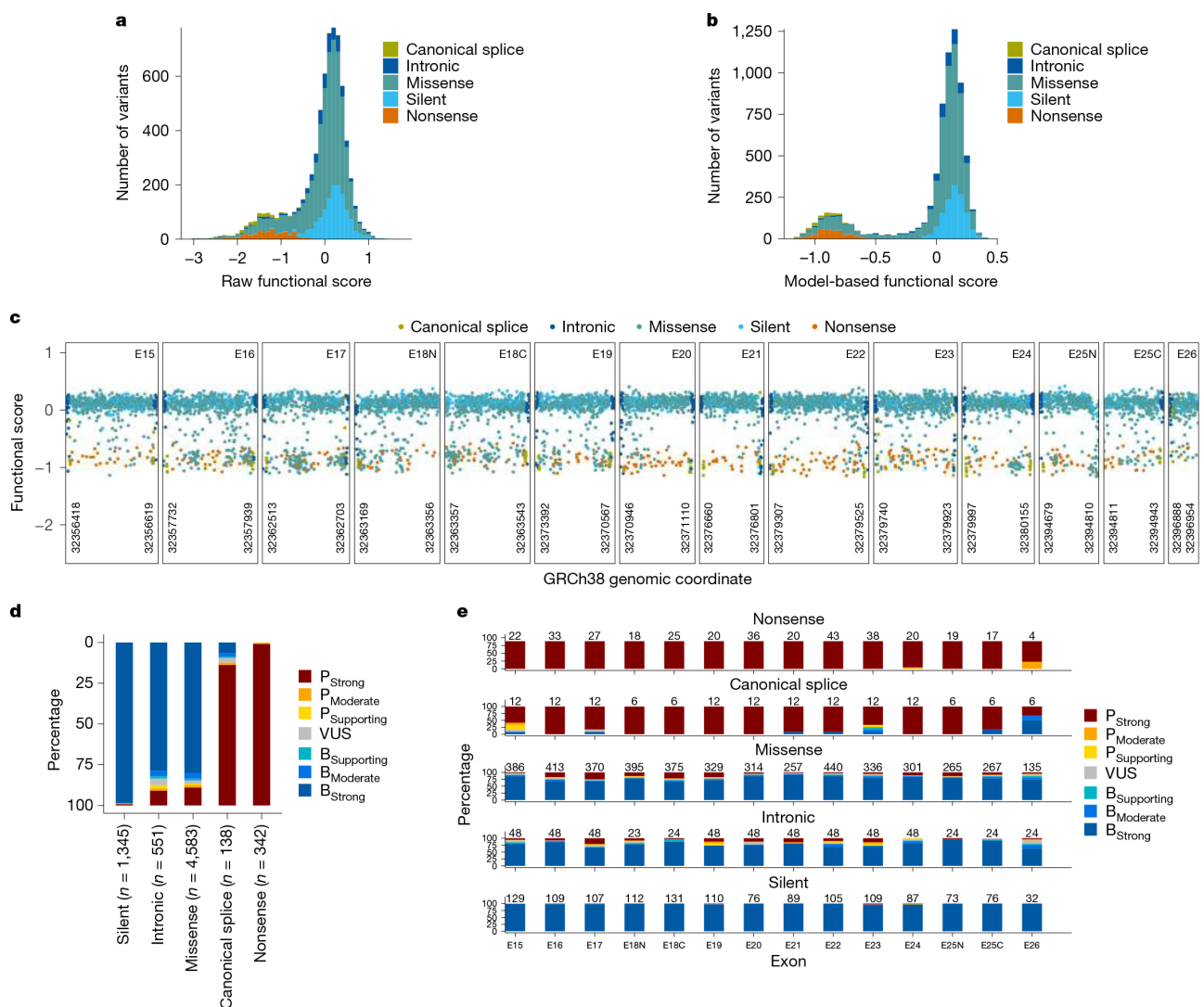


그림 2 BRCA2 SNV의 functional annotation. A. 6959개 SNV의 raw functional score 분포. B. VarCall 모델에 의해 조정된 functional score 분포. C. 각 엑손에서 변이 유형 별 functional score 분포. D. 변이 유형 별 7가지 카테고리 분포. E. 14개 타겟 영역별 변이 유형별 카테고리 분포.

log2-transformed fold change (LFC) 값을 raw functional score로 사용하고, VarCall 모델에 의해 조정된 값을 얻었습니다. 또한 ACMG-AMP 가이드라인의 ClinGen-specified Bayesian interpretation를 바탕으로 하여 PS3/BS3 근거 수준을 7가지로 나누었습니다: pathogenic strong (P_{strong}), P_{moderate} , $P_{\text{supporting}}$; benign strong (B_{strong}), B_{moderate} , $B_{\text{supporting}}$; VUS. VarCall 모델은 ClinVar에 등록된 206개의 pathogenic 변이와 335개의 benign 변이로 검증하였으며, 해당 변이들은 최소한 BRCA1/2 VCEP나 최소 2개 이상의 ClinGen-인증 검사실에서 등록한 변이들로 선정하였습니다. 해당 분석은 nonsense와 silent 변이를 포함하여 99% 이상의 민감도와 특이도를 보였으며, ClinVar의 missense 변이만 대상으로 한 경우 94%의 민감도와 95%의 특이도를 보였습니다. 또한 417개의 missense 변이를 HDR functional assay로 검증한 결과와 비교하면 93%의 민감도와 95%의 특이도를 보였습니다. HDR 실험에 이상소견이 있는 missense 변이 112개 중 7개(5.8%)가 BRCA2 MAVE에서 benign 으로 분류되었고, HDR에서 기능적으로 정상인 missense 변이 295개 중 14개(4.8%)가 MAVE에서 pathogenic으로 분류되었습니다.

Comparisons with functional

BRCA2 MAVE 결과는 세포 기반 HDR assay와 높은 유사성을 보였으며($P=1.6 \times 10^{-52}$), class4-5 (기능적으로 비정상)과 class3 (불명확)를 효과적으로 구분하고($P=4.8 \times 10^{-7}$), olaparib PART inhibitor response assay에서 도출된 class1-2 (기능적으로 정상) 변이 또한 구분할 수 있었습니다

($P=2.0 \times 10^{-11}$). 또한 MAVE 결과는 엑손15와 17의 targeted prime-editing study 대상 변이 중 non-functional과 functional ($P=3.4 \times 10^{-8}$) 및 uncertain ($P=1.3 \times 10^{-6}$) 변이를 잘 구분하였으며, small embryonic stem cell complementation assay의 non-functional과 functional 변이($P=1.1 \times 10^{-4}$) 역시 효과적으로 구분할 수 있었습니다. 다음으로 MAVE 결과를 in silico 예측 값과 비교하였을 때 Align-GVGD 모델의 class65 (likely non-functional) 카테고리의 경우 어느 정도의 민감도(41%)와 높은 특이도(91%)를 보였으며, AlphaMissense deep-learning model 역시 likely pathogenic score (>0.564)를 기준으로 했을 때 중간 정도의 민감도(74%)와 특이도(84%)를 보였습니다. 현재 ClinGen BRCA1/2 VCEP에서 BRCA1/2 변이 curation을 위해 사용 중인 BayesDel 예측모델과 비교하면 중간 정도의 민감도(73%)와 특이도(83%)를 보였습니다. 70개의 ClinVar 분류 missense 변이를 대상으로 하면 BRCA2 MAVE, AlphaMissense, BayesDel 모두 AUC 값이 0.96 이상이나, HDR로 확인된 변이를 대상으로 하면 BRCA2 MAVE 값(0.98)이 AlphaMissense (0.93)이나 BayesDel (0.86)보다 나은 소견을 보였습니다.

Clinical classification of SNVs

ClinGen BRCA1/2 VCEP 분류체계는 점수체계를 사용하고 있는데, 이를 MAVE SNV에 적용해보았습니다. ACMG-AMP 가이드라인의 PS3/BS3 근거에서 P_{strong} 과 B_{strong} 은 최대 +4 혹은 -4점을 부여했고, P_{moderate} 와 B_{moderate} 는 +2 혹은 -2점, $P_{\text{supporting}}$ 과 $B_{\text{supporting}}$ 은 +1 혹은 -1점을 부여했습니다. 각 변

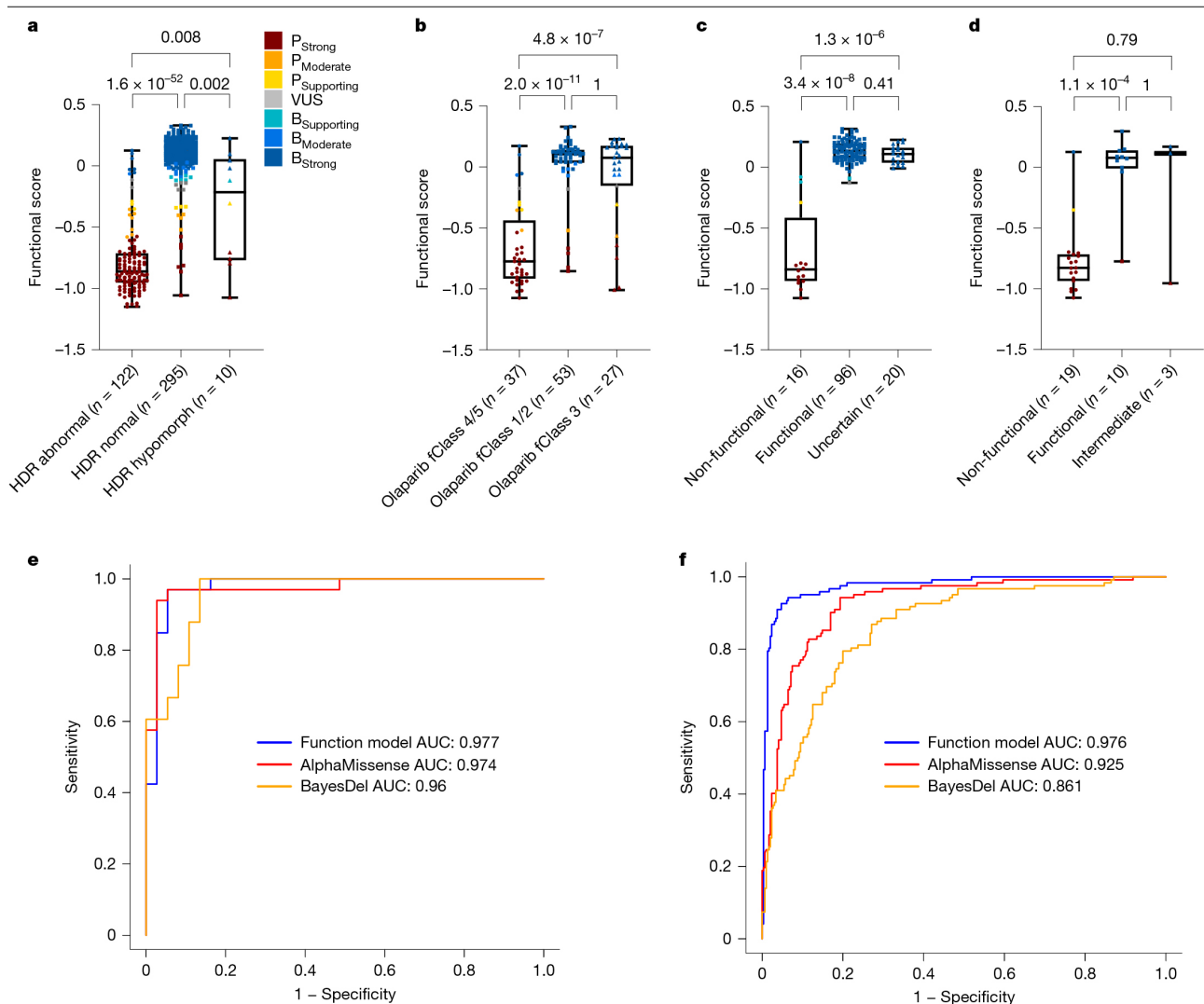


그림 3 BRCA2 MAVE 결과와 functional assay 및 in silico 예측값의 비교. A-D. HDR assay와의 비교, E. ClinVar 변이에 대한 MAVE와 두 in silico 예측값의 AUC 비교, F. HDR assay로 확인된 변이에 대한 MAVE와 두 in silico 예측값이 AUC 비교.

이는 10점 이상인 경우 pathogenic (P), 6 ~ 9점은 likely pathogenic (LP), -1 ~ 5점은 VUS, -6 ~ -2 점은 likely benign (LB), -7점 이하는 benign (B) 으로 분류하였습니다. 전체 SNV 중 556개가 B/LB로 분류되었고, 785개는 P/LP, 608개는 VUS로 분류되었습니다. Nonsense 변이 중 3개는 LP로, 339개는 P로 분류되었으며, 4583개의 missense 변이 중 261개는 P/LP, 3786개는 B/LB, 나

머지 536개가 VUS로 분류되었습니다. P/LP로 분류된 missense 변이들은 높은 유방암 위험도와 관련이 있었고(OR = 6.96, 95% CI = 4.77-10.56), B/LB로 분류된 missense 변이들은 유방암 위험 증가와 연관되어 있지 않았습니다((OR=0.77, 95% CI=0.70-0.83). 138개의 canonical splice site 변이 중 23개는 LP로 105는 P로 분류되었습니다.

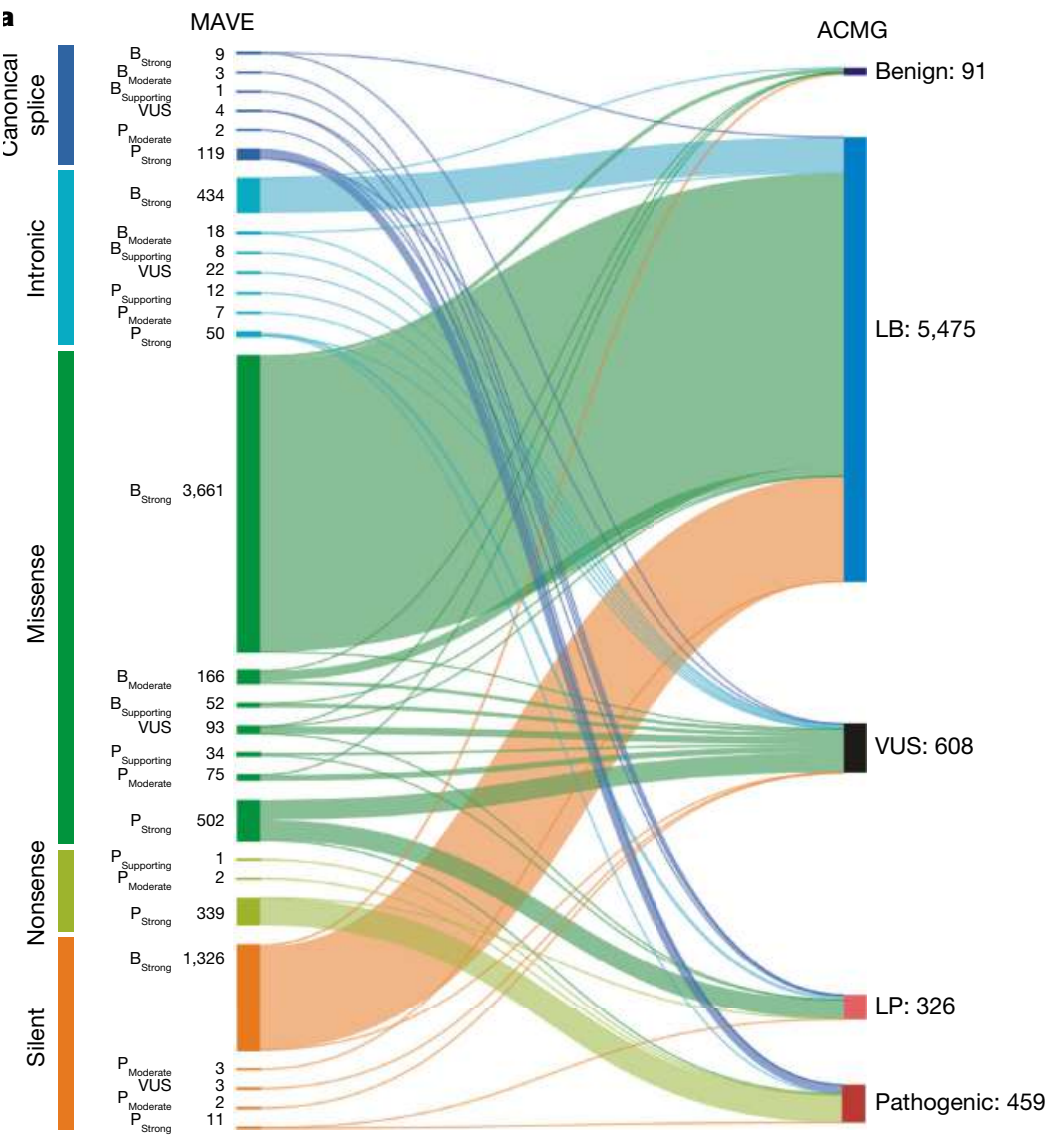
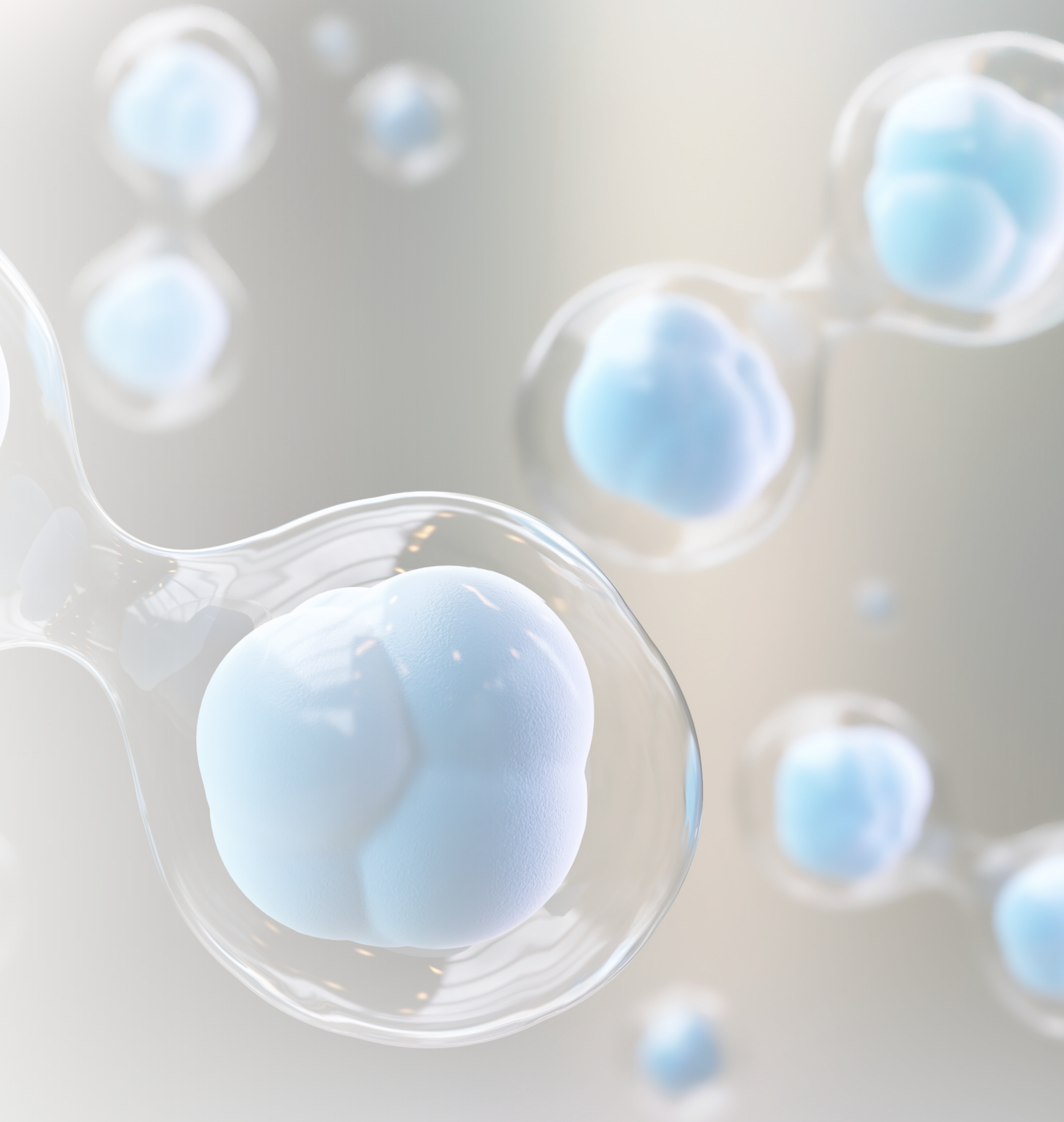


그림 4 *BRCA2* SNV의 임상적 분류.

[References]

1. Functional evaluation and clinical classification of *BRCA2* variants. *Nature*. 2025;638(8050):528-537.



대한진단유전학회 [대한의학회 정회원 인준] 획득!

대한진단유전학회가 대한의학회 정회원으로 인준되었다. 2025년 1월 23일 대한의학회 정기총회(웨스틴 조선 호텔 그랜드볼룸)에서 열린 정회원 인준서 수여식에서 대한진단유전학회는 대한의학회의 공식 정회원 지위를 획득했다.



사진 2025 대한의학회 정기총회 정회원 인준서 수여식

정회원 인준의 의미

대한의학회의 정회원 자격은 공신력을 가지고 대정부, 대국민 정책 의견 개진에 참여할 수 있으며, 학술 및 연구 활동에 대한 인정을 받을 수 있음을 의미한다. 이는 대한진단유전학회가 대한의학회 소속의 192개의 회원학회 중 하나로서 진단유전 분야의 중심학회로서 더욱 권위와 신뢰를 확보하게 되었음을 의미한다.

학회 현황

대한진단유전학회는 2006년도 분자진단연구회로 시작, 2011년부터 학회 활동을 시작해 정기 학술대회를 비롯한 다양한 교육프로그램을 포함하여 연간 10개의 학술행사를 개최하고 있으며, 현재 회원 수는 2,500명에 이르는 규모로 꾸준히 발전을 거듭하고 있다.

제 2025-1006 호

회원학회 인준서

대한진단유전학회

대한의학회 정관 제4조에 의거하여 귀 학회를
회원학회로 인준합니다.

회원분류 : 정회원
회원영역 : VI영역
가입일 : 2025. 1. 23.

2025년 1월 23일



대한의학회



앞으로의 발전 방향

대한의학회는 정회원 인준을 받은 회원 학회를 대상으로 국내/국제 학술대회 및 연구 활동을 지원하고 있다. 현 대한진단유전학회 남명현 회장은 “정회원 인준 획득을 위해 헌신한 전임 이경아 회장과 집행부에 감사드리며, 모든 회원들의 참여로 이룬 성과”라고 밝혔다. 또한 “대한진단유전학회는 회원들의 지속적인 관심 속에 국내외 학술활동을 확대하여 진단유전 분야의 대표 단체로서 위상을 공고히 할 것”이라고 계획을 제시했다.

GENE 心

대한의학회 정회원 인준을 축하합니다!

I knew it!
Congratulations!!



대한진단유전학회가 2025년 1월 23일 대한의학회 정기총회에서 정회원으로 공식 인준되었다.
이 인준으로 대한진단유전학회는 대정부·대국민 정책 의견 개진 참여 및 학술·연구 활동에 대한
인정을 받게 되었으며, 진단유전 분야의 중심학회로서 더 큰 권위와 신뢰를 확보하게 되었다.

Source: 2013년작 바즈 루어만 감독의 영화 『위대한 개츠비』의 한 장면

Single cell analysis: one cell at a time



Shalek과 그의 동료들은 “Bulk approach is akin to examining the contents of a fruit smoothie; we can identify all of the molecules that are present, but we have lost the information on which fruit they came from originally and how those fruits differ.” 라고 말했다. 이제는 과일을 따로따로 맛보는 것처럼 각 세포의 고유한 특징을 파악할 수 있다.

Source: <https://www.chemistryworld.com/features/sequencing-one-cell-at-a-time/4015162.article>

From: 용인세브란스병원 김진주

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

✓ 2025년 대한진단유전학회 학술행사 개최 계획

1) 정기 학술행사

행사명	일정	장소	개최형태
제20차 학술대회	6/12 ~ 6/13	엘리에나호텔	오프라인
제9차 ELSI-희귀질환진단 심포지엄	11월 ~ 12월	미정	오프라인

2) 교육 프로그램

행사명	일정	개최형태
상반기 유전자검사기관 종사자 교육	6월	오프라인
Bioinformatics 워크숍 1	7월	오프라인
세포유전 미니심포지엄	7월	온라인
NGS워크숍1	8월	온라인
NGS워크숍 2	8월	온라인
유전상담강좌	9월	온라인
Bioinformatics 워크숍 2	10월	오프라인
하반기 유전자검사기관 종사자 교육	12월	온라인

* 세부 일정과 장소는 추후 안내드리겠습니다.

✓ 유관학회 일정안내

주관/주최	개최명	개최기간	장소
대한진단검사의학회	2025년 춘계심포지엄 LMCE & KSLM 66th Annual Meeting	4/3 ~ 4/4 10/29 ~ 10/31	경주화백컨벤션센터 인천인스파이어컨벤션센터
대한진단혈액학회	2025년 대한진단혈액학회 학술대회 2025년 대한진단혈액학회 워크숍	3/13 9/11	백범김구기념관 백범김구기념관
대한혈액학회	iCKSH 2025 제66차 대한혈액학회 추계학술대회	3/27 ~ 3/29 11/7	위커히 호텔 롯데서울호텔
대한임상화학학회	2025년 춘계학술대회	4/16 ~ 4/17	세종대학교 광개토관
대한의학유전학회	제41차 춘계연수강좌 및 제69차 춘계학술대회 2025년 의학유전학 Primer course 2025년 의학유전학 Advanced course 제42차 추계연수강좌 및 70차 추계학술대회	4/24 6/1 10/19 11/19 ~ 11/20	백범김구기념관 백범김구기념관 차바이오텍컴플렉스 백범김구기념관
대한진단면역학회	2025년 춘계학술대회 2025년 추계학술대회	4/29 9/19 ~ 9/20	한국과학기술회관 여수베네치아호텔
대한수혈학회	2025년 제44차 대한수혈학회 학술대회	5/13 ~ 5/14	백범김구기념관
대한임상미생물학회	2025년도 대한임상미생물학회 제28차 학술대회	6/26 ~ 6/27	삼정호텔
한국유전체학회	The 34th International KOGO Annual Conference	9/4 ~ 9/6	세종대학교 세종컨벤션센터
American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)	2025 ACMG Annual Clinical Genetics Meeting	3/18 ~ 3/22	Los Angeles, USA
European Society of Human Genetics (ESHG)	ESHG 2025 Hybrid Conference	5/24 ~ 5/27	Milan, Italy
American Society of Clinical Oncology (ASCO)	ASCO Annual meeting 2025	5/30 ~ 6/3	Chicago, USA
The American Society of Human Genetics (ASHG)	ASHG Annual meeting 2025	10/14 ~ 10/18	Boston, USA
European Society For Medical Oncology (ESMO)	ESMO Congress 2025	10/17 ~ 10/21	Berlin, Germany
Association for Molecular Pathology (AMP)	AMP 2025 Annual Meeting & Expo	11/11 ~ 11/15	Boston, USA
American Society of Hematology (ASH)	67TH ASH ANNUAL MEETING AND EXPOSITION	12/6 ~ 12/9	Orlando, USA

🔍 최신 보험정보

* 이번 호에는 회원분들께 안내해 드릴 진단유전 분야 관련 신규 고시 및 변경 소식이 없습니다.



P 플래티넘 PLATINUM



한국로슈진단

- 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 맞춤형의 시대를 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.



품질 · 서비스 · 연구
(재)서울의과학연구소
Seoul Clinical Laboratories

서울의과학연구소

- 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 방지에도 기여하고 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 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.



AUTHORIZED CHANNEL PARTNER



다우바이오메디카
DOW BIOMEDICA

다우바이오메디카 & 일루미나코리아

- 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.



Distributed by XpertGen

엑스퍼젠

- 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 GC독립자의 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.



KAPA HyperCap DS NHL Panel

A research solution for highly sensitive detection and longitudinal analysis of ctDNA in NHL samples

The KAPA HyperCap Design Share (DS) non-Hodgkin lymphoma (NHL) Panel is a research solution that covers single nucleotide variants (SNVs) in coding and/or untranslated regions of 383 genes, plus additional intergenic regions for a total capture size of 341 Kb. These genomic regions are enriched in genomic alterations associated with NHL. This panel can be used in combination with the KAPA HyperCap workflow¹ and open-source KAPA bioinformatics analysis for longitudinal detection of circulating tumor DNA (ctDNA).²

Unique panel design proven in a large pivotal study

Leverage a panel that is based on years of rigorous research and panel design that was used with research samples from the POLARIX study to validate ctDNA as a prognostic biomarker³

- Take advantage of over a decade of R&D by Roche scientists and academic researchers¹
- Advance your research with panel content that has been used to analyze over 1000 samples³
- Unlock insights from a panel with strong proof of principle data^{1,2}

Simplified and reliable NHL research workflows

Utilize robust and streamlined KAPA workflows with the new KAPA HyperCap DS NHL panel and customizable open-source bioinformatics analysis

- Leverage the robust KAPA HyperCap workflows¹
- Easily customize an open-source analysis pipeline to better meet your needs²
- Scale up by using an automation-friendly workflow

High sequencing
quality

Confident variant
calling

Highly sensitive minimal residual
disease (MRD) analysis

Published by:
Roche Diagnostics Korea Co., Ltd.
4F Seokyeong Bldg. 22,
Teheranro 108-gil, Gangnam-gu
Seoul 06174, Korea

1. Bermejo C, Agarwal P, Chien R et al. The KAPA HyperCap Design Share NHL Panel enables highly sensitive, longitudinal detection of non-Hodgkin lymphoma circulating tumor DNA. Roche white paper. MC--11981.
2. Chien, R. KAPA bioinformatics analysis for longitudinal detection of circulating tumor DNA. Roche white paper. MC--12095.
3. Herrera et al. Risk Profiling of Patients with Previously Untreated Diffuse Large B-Cell Lymphoma (DLBCL) By Measuring Circulating Tumor DNA (ctDNA): Results from the POLARIX Study. Blood 2022; 140 (supplement 1): 1297 – 1300. doi: <https://doi.org/10.1182/blood-2022-157559>.

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

ThermoFisher
SCIENTIFIC

For Research Use Only. Not for use in diagnostic procedures. © 2021 Thermo Fisher Scientific Inc. All rights reserved. All trademarks are the property of Thermo Fisher Scientific and its subsidiaries unless otherwise specified. **COL016919 0821**

Illumina Cell-Free DNA Prep with Enrichment

Fast, flexible solution for
detecting low-abundance
mutations in cfDNA

- Detect rare variants with allele frequencies as low as 0.2% from only 20 ng cfDNA extracted from plasma
- Prepare sequencing-ready libraries from user-supplied panels in ~8.5–9.5 hours with 2.5–3 hours hands-on time
- Analyze data and call variants with high analytical sensitivity using DRAGEN™ secondary analysis
- Enable user-defined interpretation and research report generation with Illumina Connected Insights



Scan the QR code for full details.

illumina®

For Research Use Only. Not for use in diagnostic procedures.

AVITI 24

NGS와 In situ multiomics의
통합 솔루션



One instrument for both NGS and In situ multiomics



AVITI24는 고품질·고효율 시퀀싱과 현장 다중오믹스를 하나의 강력한 벤치탑 시스템에서 구현하는 혁신적인 플랫폼입니다.
엑솜 시퀀싱부터 공간 단백질체학까지, 단 하나의 통합 솔루션으로 생물학적 연구의 무한한 가능성을 열어갑니다.





대한진단유전학회
Korean Society for Genetic Diagnostics