

Korean Society for Genetic Diagnostics

Vol.33

March 2026

KSGD

NEWS FORUM

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

■ Focus On

Functional validation of noncoding sequence variants

■ Technology Trend

검사실 효율성의 새로운 기준,
cobas® 6800/8800 System 2.0

■ Notable Research

Advancing regulatory variant effect prediction
with AlphaGenome

■ 학회뉴스

■ 기획이슈

항균제 내성과 미생물유전

■ Gene 心

Evo2: 생성형 AI, 유전학에서도 혁명을 일으킬까?
FDA's Plausible Mechanism Framework

■ 학회일정안내

■ 최신보험정보

■ 연간후원사 안내

Functional validation of noncoding sequence variants

전장유전체분석(whole genome sequencing, WGS)의 도입으로 유전체 분석의 범위가 확대되고 다양한 유형의 유전체 변이를 검출할 수 있게 되었음에도 불구하고, WGS 기반 분석의 진단율은 여전히 약 30-40% 수준에 머물러 있다. 최근에는 이러한 미진단 사례의 상당 부분이 단백질을 직접 변화시키는 변이가 아니라 유전자 발현을 조절하는 비암호화(noncoding) 영역의 변이와 관련될 가능성이 제기되고 있다.

이 글에서는 비암호화 영역 중에서도 유전자 발현 조절에 관여하는 조절 서열을 중심으로, 이러한 요소의 특징과 이를 규명하기 위한 후성유전체 분석 방법, MPRA (massively parallel reporter assay)와 CRISPR 기반의 기능 분석, 그리고 최근의 인공지능 기반 예측 모델을 중심으로 비암호화 변이의 기능적 영향을 해석하기 위한 주요 접근법들을 살펴보고자 한다.

비암호화 영역의 조절 서열과 유전자 발현 조절

비암호화 영역에는 다양한 기능적 요소가 존재하며, 대표적으로 조절 서열(cis-regulatory element, CRE), intron, untranslated region (UTR), 그리고 다양한 noncoding RNA 영역 등이 포함된다. 이 중 CRE는 promoter, enhancer, silencer, insulator 등으로 구성되며, 전사인자(transcription factor, TF)와의 결합을 통해 유전자 발현을 정밀하게 조절하는 역할을 한다. 이러한 조절 서열에 변이가 존재하는 경우 TF와의 결합력, 염색질 접근성(chromatin accessibility), 또는 3차원 염색질 구조의 변화가 일어나 유전자 발현 수준에 영향을 줄 수 있다.

후성유전체 분석을 통한 조절 서열의 규명

유전체 상에서 CRE의 위치와 기능을 파악하기 위해서는 다양한 후성유전체(epigenomic) 분석 기법이 활용된다. 염색질 접근성은 ATAC-seq 또는 DNase-seq를 통해 확인할 수 있으며, 특정 히스톤 변형(예: H3K27ac, H3K4me1 등)은 ChIP-seq 분석을 통해 enhancer 또는 promoter의 활성 상태를 추정하는 데 사용된다. 또한 전사인자 결합 위치 역시 ChIP-seq를 통해 규명할 수 있다. 이와 함께 염색질의 3차원 구조를 분석하는 3C(chromosome conformation capture) 기반 방법들(예: Hi-C, Capture Hi-C 등)은 enhancer와 promoter 사이의 물리적 상호작용을 파악하는 데 활용되며, 특정 조절 서열과 표적 유전자 간의 연결 관계를 이해하는 데 중요한 정보를 제공한다. 이러한 다

양한 후성유전체 데이터를 통합하여 인간 유전체의 조절 서열을 체계적으로 정의하려는 노력이 진행되어 왔으며, 대표적인 예로 ENCODE 프로젝트를 들 수 있다.

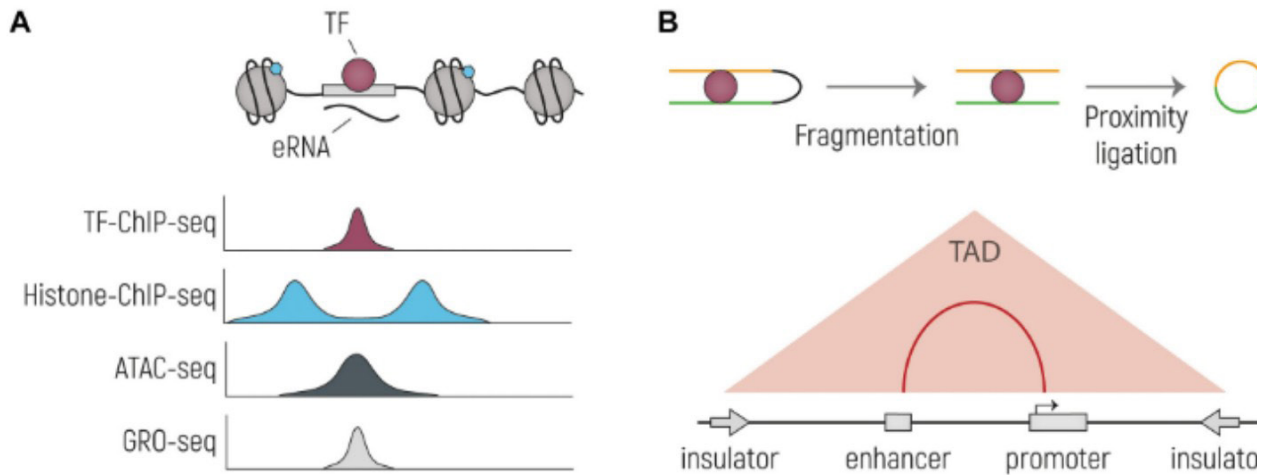


그림 1. enhancer 서열과 그 표적 유전자를 규명하기 위한 주요 접근법의 개요

MPRA 기반 비암호화 변이의 기능 검증

최근에는 비암호화 변이가 유전자 발현에 미치는 영향을 실험적으로 검증하기 위한 다양한 방법이 개발되어 왔으며, 그 대표적인 방법으로 massively parallel reporter assay (MPRA)를 들 수 있다. MPRA는 수천 개 이상의 후보 조절 서열 또는 해당 위치의 다양한 변이의 기능을 동시에 평가할 수 있는 high-throughput 분석 방법으로, 각 후보 조절 서열을 reporter gene 앞에 위치시키고, 각 서열에 고유한 DNA 바코드를 부여한다. 이후 RNA sequencing을 통해 reporter gene과 함께 발현된 바코드를 정량화함으로써 각각의 후보 서열이 유전자 발현에 미치는 영향을 동시에 측정할 수 있다. MPRA의 일종인 lentiMPRA는 후보 서열을 렌티바이러스 벡터를 이용해 세포의 유전체에 통합함으로써 chromatin context를 보다 유전체 환경에 가깝게 반영할 수 있다는 장점이 있다. 이러한 접근은 기존의 MPRA에서 후보 조절 서열이 episomal plasmid 형태로 존재한다는 한계를 일부 보완하며, 조절 서열의 활성을 보다 생리적인 환경에서 평가할 수 있게 한다.

CRISPR 기반 기능 분석과 Perturb-seq

다만, MPRA를 통해 기능이 확인된 서열이라 하더라도 이는 reporter gene의 발현에 미치는 영향이 확인된 것이며, 해당 조절 서열이 실제 표적 유전자에 미치는 영향이 직접적으로 검증된 것은 아니다. 따라서 MPRA에서 발굴된 후보 조절 서열에 대해서는 추가적인 기능 검증이 필요하다. 최근에는 CRISPR 기반 기술을 활용하여 이러한 후보 서열의 기능을 세포 내에서 직접 검증하려는 연구가 활발히 진행되고 있다. 예를 들어 CRISPR interference (CRISPRi) 또는 CRISPR activation (CRISPRa)을 이용하여 특정 조절 서열의 활성을 억제하거나 활성화한 뒤 single-cell RNA sequencing을 수행하면, 해당 영역이 유전자 발현에 미치는 영향을 세포 수준에서 분석할 수 있다.

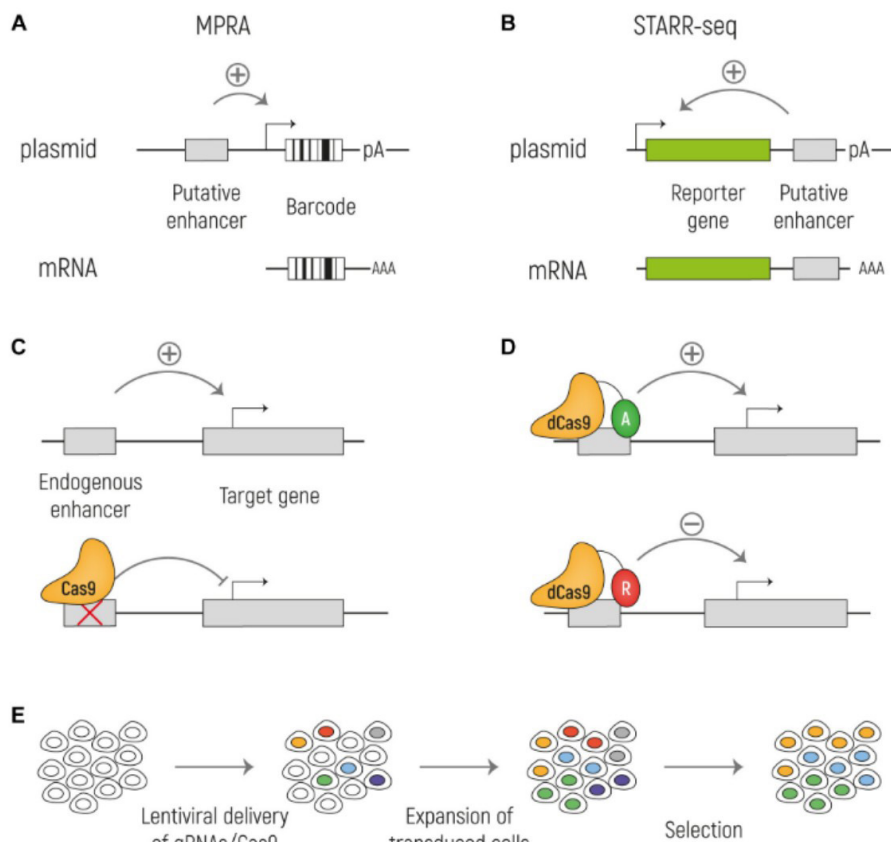


그림 2. enhancer 기능을 검증하기 위한 주요 실험적 접근법의 개요

인공지능 기반 비암호화 변이 기능 예측

최근에는 인공지능 기반 모델을 통해 비암호화 변이의 기능적 영향을 예측하려는 시도들이 이루어지고 있다. 최근 발표된 AlphaGenome은 DNA 서열만을 입력으로 하여 다양한 유전자 조절 관련 결과를 예측하도록 설계된 딥러닝 모델이다. 이 모델은 전사인자 결합, 염색질 접근성, 히스톤 변형, RNA 발현, splicing 등 다양한 genomic signal을 동시에 예측할 수 있으며, 특정 변이가 이러한 분자적 신호에 어떤 영향을 주는지 in silico에서 예측할 수 있다. 이러한 인공지능 기반 접근법은 방대한 양의 비암호화 변이 중 실제로 기능적 영향을 가질 가능성이 높은 변이를 선별하는 데 도움을 줄 수 있으며, 이를 토대로 후속 실험 연구의 우선 순위를 설정하는데 도움이 될 수 있을 것으로 기대된다.

맺음말

공공 기능유전체 데이터베이스 기반의 생물정보학적 주석(annotation), 인공지능 기반 기능 예측, 그리고 MPRA, CRISPR와 같은 실험적 검증을 함께 활용하면 변이의 기능적 영향을 보다 신뢰성 있게 평가할 수 있을 것으로 생각된다. 이를 통해 기존 WGS 분석으로도 원인을 규명하지 못했던 미진 단 사례의 원인 변이를 밝히고, 유전 질환의 분자적 병태생리에 대한 이해를 넓힐 수 있을 것으로 기대된다.

References

1. Shlyueva, D., Stampfel, G. & Stark, A. Transcriptional enhancers: from properties to genome-wide predictions. *Nat Rev Genet.* 2014;4:272-86.
2. Chatterjee, S. & Ahituv, N. Gene Regulatory Elements, Major Drivers of Human Disease. *Annu Rev Genomics Hum Genet.* 2017;18:45-63.
3. Perenthaler, E., Yousefi, S., Niggel, E. & Barakat, T.S. Beyond the Exome: The Non-coding Genome and Enhancers in Neurodevelopmental Disorders and Malformations of Cortical Development. *Front Cell Neurosci.* 2019;13:352.
4. Ellingford, J.M., Ahn, J.W., Bagnall, R.D., Baralle, D., Barton, S., Campbell, et al. Recommendations for clinical interpretation of variants found in non-coding regions of the genome. *Genome Med.* 2022;14:73.
5. Avsec, Z., Latysheva, N., Cheng, J., Novati, G., Taylor, K.R., Ward, et al. Advancing regulatory variant effect prediction with AlphaGenome. *Nature.* 2026;649:1206-1218.

검사실 효율성의 새로운 기준, cobas® 6800/8800 System 2.0

오늘날 진단검사의학 분야는 유래 없는 속도로 빠르게 발전하고 있으며, 검사실은 증가하는 검사 수요, 인력 효율화, 그리고 신속하고 정확한 진단 결과에 대응해야 하는 과제에 직면해 있다. 이러한 변화의 흐름 속에서 로슈진단의 분자진단 자동화 시스템 cobas6800/8800 System 2.0은 새로운 솔루션을 제시한다.

이번 업그레이드는 단순한 기능 개선을 넘어 Analytic Unit(분석 장치)의 하드웨어적 확장과 검사실 워크플로우를 혁신하는 소프트웨어적 진보를 동시에 이루었다. 이를 통해 검사 처리량은 비약적으로 증가하고, 검사 과정의 유연성과 안정성이 극대화되어 진단검사의학 전문의와 병리사들이 보다 효율적이고 정확하게 업무를 수행할 수 있는 기반을 제공한다.



cobas 6800/8800 시스템의 전경 이미지

소프트웨어 혁신: 유연한 워크플로우

cobas® 6800/8800 System 2.0 업그레이드의 핵심은 검사실 운영을 최적화하는 지능형 소프트웨어 기능에 있다.

1. 최대 6개 Assay 동시 운영 (Mix Batch)

한 번의 실행(run)으로 최대 6개의 서로 다른 assay를 동시에 운영할 수 있다. 동일한 PCR 프로토콜을 사용하는 검사라면 종류에 상관없이 함께 실행할 수 있어 검사실 운영의 효율성이 크게 높아진다.

2. 사용자 중심의 검사 우선순위 설정

사용자에게 검사 우선순위를 직접 제어할 수 있는 두 가지 옵션을 소프트웨어적으로 제공한다.

우선 랙(Priority Rack) 설정 특정 랙을 지정하면 해당 검체가 자동으로 먼저 처리된다.

우선 테스트(Priority Test) 설정 최대 3개의 테스트를 우선 검사로 등록해 긴급 상황에서도 필요한 결과를 신속히 제공한다.

3. 지능형 스케줄링(Intelligent Scheduling)

샘플을 무작위로 로딩해도 설정된 우선순위와 시약 조건에 맞춰 자동으로 최적의 스케줄을 구성한다. 시약이 부족할 경우 가능한 샘플만 우선 처리하고, 나머지는 자동으로 재정렬해 다음 러닝에 포함한다.

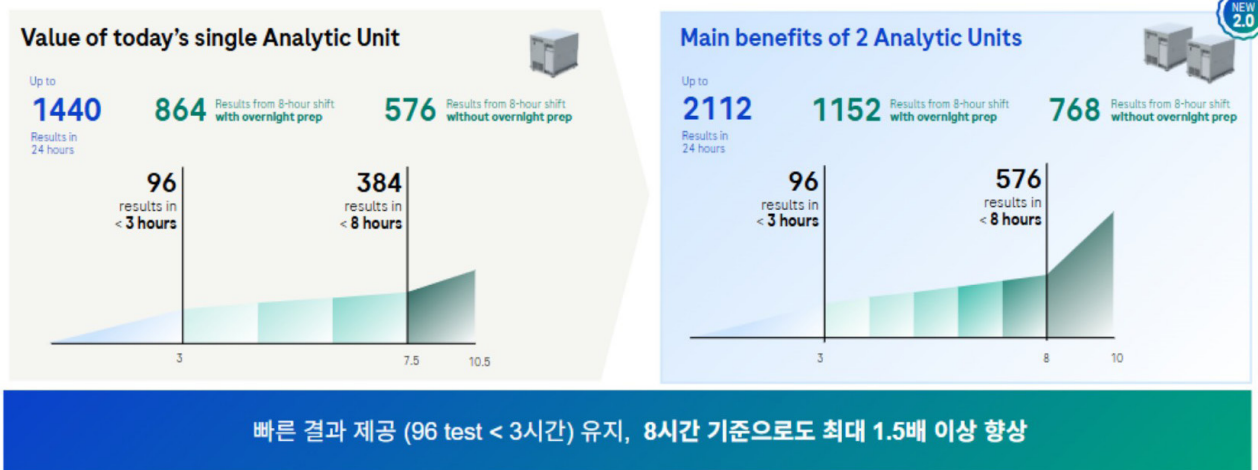
4. 유연한 QC 설정

기존에는 모든 러닝마다 QC를 실행해야 했으나, 이제는 검사실의 필요에 따라 QC 실행 주기를 4시간에서 72시간 사이로 자유롭게 설정할 수 있어 불필요한 컨트롤 시약의 낭비를 줄일 수 있다.

- 하드웨어 혁신: Analytic Unit 확장으로 압도적인 처리량 달성
- 하드웨어 구성의 핵심 변화는 Analytic Unit의 확장이다.

cobas6800: AU 1개 → 2개 확장, 처리량 1.5배 증가

기존 단일 AU 기반의 cobas6800은 8시간 근무 기준 약 384개의 검사 결과를 제공했으나, 2개의 AU로 확장된 System 2.0은 최대 576개의 검사 결과를 처리한다. 이러한 처리량 증가는 대량의 검체 처리가 필요한 검사실에서 검사 대기 시간을 크게 단축하고, 환자에게는 보다 신속하게 진단 결과를 제공할 수 있다.



System 2.0은 단순한 업그레이드가 아니라, 검사실의 유연성과 안정성을 새롭게 정의하는 혁신이다. 로슈 진단은 이를 통해 “Doing now what patients need next(내일 환자가 필요한 것을 지금 행하라)”는 가치를 실현하며, 검사실과 의료진에게 더 빠르고 정확한 진단 검사 환경을 제공해 궁극적으로 환자의 보다 나은 치료와 건강한 삶에 기여할 수 있도록 지원할 것이다.

Advancing regulatory variant effect prediction with AlphaGenome

DNA 서열로부터 그 효과를 추정하는 딥러닝 모델은 유전체의 조절을 예측하는 데 널리 이용되어 왔습니다. 하지만 기존의 방법들은 입력할 수 있는 서열의 길이와 예측 해상도가 반비례하여 성능에 한계가 있었습니다. 최근 제시된 통합 DNA 서열 기반 모델인 AlphaGenome은 1Mb의 DNA 서열을 입력하여 단일 염기 수준의 해상도로 다양한 유전체 변화를 예측할 수 있습니다.

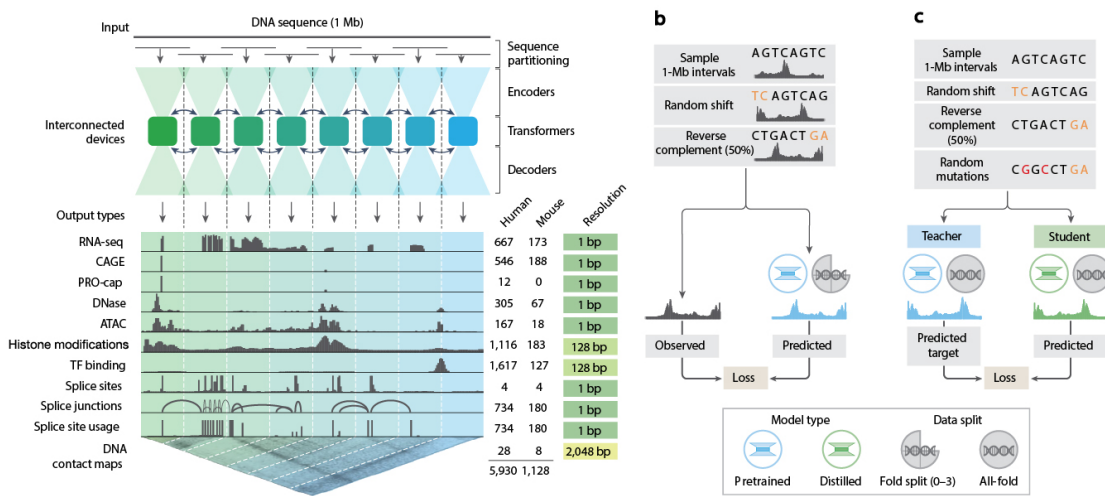


그림 1. AlphaGenome 모델 개요

AlphaGenome은 인간 및 마우스 DNA를 학습하여 염기서열 기반으로 11개 범주의 유전체 변화를 예측합니다. 여기에는 유전자 발현(RNA-seq, CAGE, PRO-cap), 자세한 스플라이싱 유형(splice sites, splice site usage, splice junction), chromatin state(DNase, ATAC-seq, histon modification, transcription factor binding), chromatin contact map이 포함됩니다. 이러한 예측을 위해서는 1Mb의 DNA 서열을 입력하는데, 이 길이는 유전체에서 이루어지는 원거리 조절(distal regulation)을 상당 부분 포함하도록 설계된 것입니다. 예를 들어 99%(471개 중 465개)의 검증된 enhancer-gene pair가 1Mb 이내에 위치합니다(그림 1a).

AlphaGenome 모델은 두 단계의 과정을 통해 훈련되었습니다. 사전 학습 단계(그림 1b)에서는 관측 실험 데이터를 사용하여 두 유형의 모델을 생성했습니다. Fold-specific 모델은 4-fold cross-validation 방식으로 학습되었으며, 참조 유전체의 3/4은 트레이닝에, 나머지 1/4은 검증과 테스트에 사용되었습니다. 또한 all-fold 모델은 모든 참조 유전체로 트레이닝 되었으며 두 번째 단계에서 teaching 모델로 활용되었습니다(그림 1c). 두 번째 단계에서 생성된 student 모델은 다양한 입력 서열을 사용하여 all-fold teaching 모델의 예측을 재현하도록 학습되며 최종적으로 변이 효과 예측에 적합한 단일 모델을 생성합니다. 이러한 방식은 여러 독립적으로 학습된 모델을 결합하는 방법에 비해 대규모 변이 효과 예측에 더 효율적입니다.

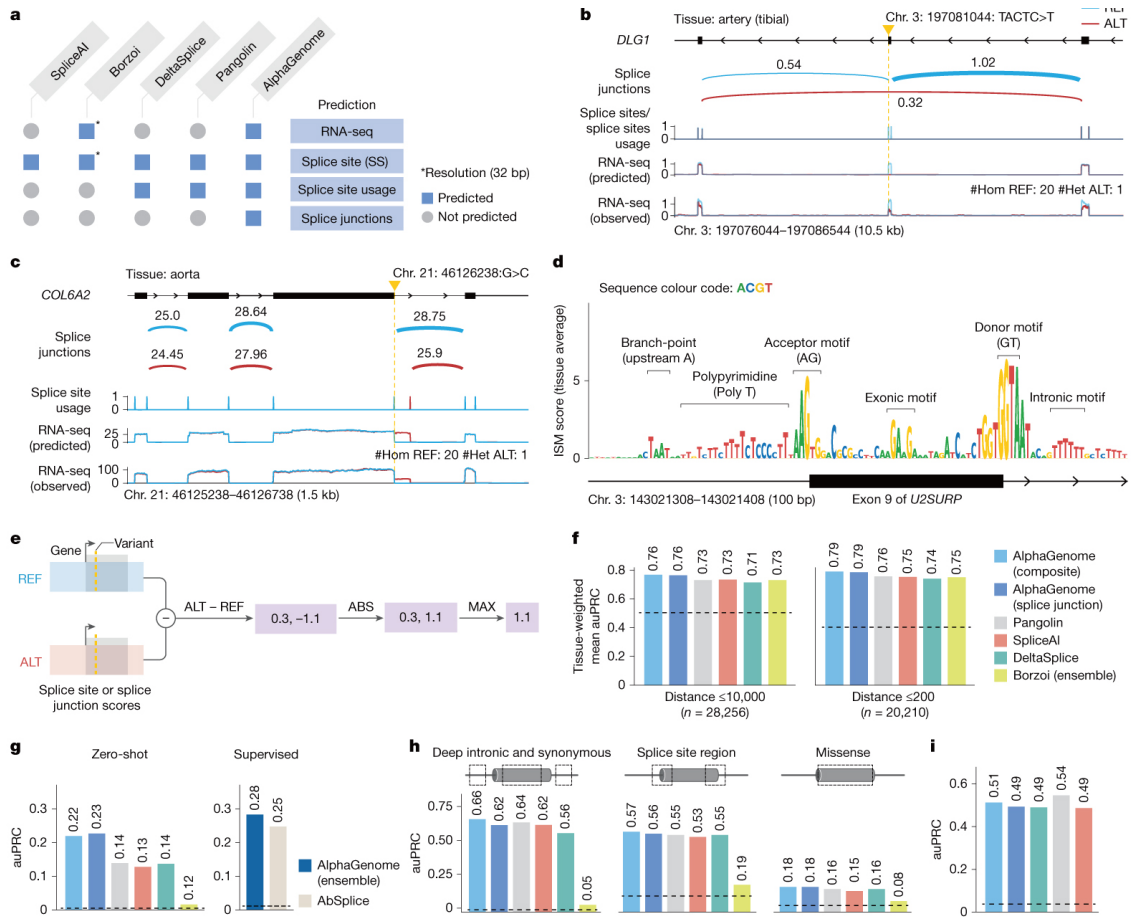


그림 2. AlphaGenome의 splice variant effect 예측 및 유사 도구 간 비교

Splice variant의 효과를 예측하는데 있어 AlphaGenome은 세 가지 수준을 모델링하는데, 우선 주어진 염기가 splice donor 혹은 acceptor로 작용할 확률(splice site 예측), 잠재적인 splice site 중에서 경쟁적으로 선택될 확률(splice site usage), 그리고 특정한 인트론 예측(splice junction 예측)입니다. 여기에 더해 RNA-seq coverage 또한 예측함으로써 변이에 의한 splicing 효과를 좀 더 포괄적으로 이해할 수 있습니다(그림 2a). 기존에 잘 알려진 변이의 효과를 정확하게 예측할 뿐만 아니라(그림 2b, DLG1 gene 4-bp deletion; 영향을 받은 엑손의 splice site usage 감소, 소실된 엑손 경계의 junction 소실, 새로운 junction의 추정, 소실된 엑손의 RNA-seq coverage 감소), in-silico mutagenesis (ISM)로 생성한 모든 단일염기 변이 예측 분석에서도 splicing에 영향을 줄 수 있는 여러 가지 요인들을 밝혀냈습니다(그림 2d).

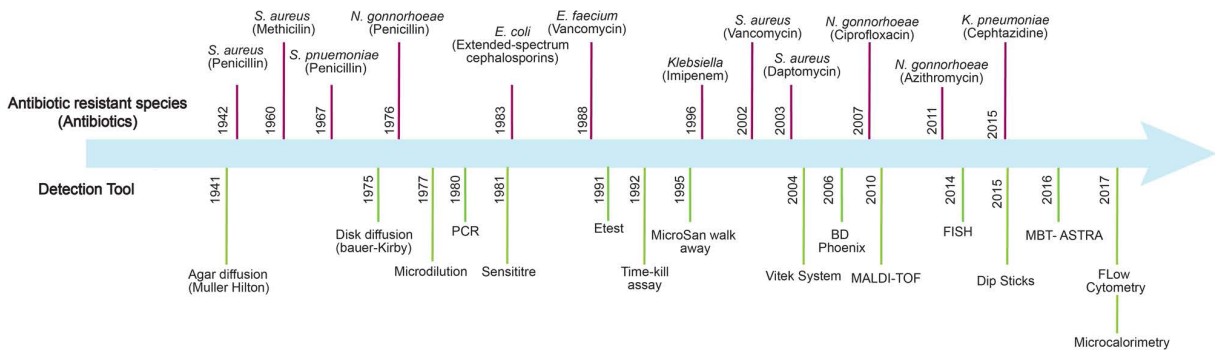


그림 3. 항균제 내성균의 출현과 검출기술의 발전 과정의 연대표

그 외에도 AlphaGenome은 gene expression, chromatin accessibility를 예측할 수 있으며 다양한 유전체 모달리티를 통합한(cross-modality) 변이의 효과 예측에 활용될 수 있습니다. 이러한 통합적인 변이 효과 예측은 복잡한 메커니즘을 가진 변이를 이해하는데 도움일 주며, 유전체 전체의 조절서열인자(regulatory sequence element)를 분석하는 대규모 연구를 가능하게 합니다. 실험 연구에서는 AlphaGenome을 활용한 컴퓨터 기반 실험으로 신속하게 가설을 도출하고 실험실 실험의 우선순위를 정하는데 도움을 주며, 더 개선된 변이 효과 예측을 통해 희귀질환 진단 및 non-coding variant에 대한 판독 근거를 제공합니다. 또한 유전자 치료 목적의 anti-sense oligonucleotide 및 조직 특이적 enhancer와 같은 염기서열 설계에 활용할 수 있으며 DNA 서열로 훈련된 모델의 기능을 보완하는데도 이용할 수 있습니다.

그러나 여전히 몇 가지 제한점이 존재합니다. 우선, 100kb 이상 떨어진 원거리 조절 요소의 영향을 정확히 포착하기 위해 지속적인 개발이 필요합니다. 또한 AlphaGenome은 조직 특이적, 세포 유형 특이적 유전체의 특성을 상당히 잘 예측하지만, 세포 전반에 걸친 조직 특이적 패턴을 정확히 재현하고 특정 조건 하에 변이 효과를 예측하는 것은 여전히 어려운 부분입니다. 또한 훈련 데이터와 평가에 사용한 데이터가 단백질 코딩 유전자에 집중되어 있으므로 microRNA와 같은 non-coding 유전자를 통합할 수 있는 추가 연구가 필요합니다. 그리고 해당 모델은 인간과 마우스만 대상으로 훈련되었고, 평가 역시 인간 중심으로 이루어졌다는 한계가 있습니다. 마지막으로 AlphaGenome은 변이의 분자유전적 결과를 예측할 수는 있지만 복합형질분석에 적용은 제한적입니다. 이러한 표현형은 유전체 서열과 기능의 범위를 넘어서서 유전자의 기능, 발달 및 환경적 요인을 포함한 광범위한 생물학적인 이해와 유전자-질환 효과를 포함하는 영역이기 때문입니다.

요약하면, AlphaGenome은 조절 유전체(regulatory genome) 분석을 위한 통합적 모델입니다. DNA로부터 분자 기능과 변이의 효과를 예측하는 능력을 향상하고, 이를 통해 세포에서 이루어지는 복잡한 과정을 광범위하게 이해하는데 도움을 주는 도구라고 할 수 있습니다.

References

[1] Advancing regulatory variant effect prediction with AlphaGenome. Nature. 2026;649(8099):1206-1218.

이경아 전임회장 '제19회 암 예방의 날' 보건복지부 장관표창 수상

「제19회 암 예방의 날」을 기념하여, 이경아 교수(연세의대)가 장관표창을 수상하였다.

암 예방의 날은 보건복지부가 암 예방의 중요성을 알리고 국가암관리사업에 기여한 유공자를 격려하기 위해 마련된 행사로, 이번 수상은 이경아 교수의 혈액 암유전체검사의 국내 병원 검사실 도입, 암 유전적 소인 연구, 암 진단법 개발, 다중암 조기 선별검사 연구, 진단 결과 해석 가이드라인 개발, 유전자검사 관련 정책 수립 및 질 평가 등 진료·학술·정책 전반에 걸쳐 암 예방과 진단 발전에 기여한 연구 및 활동을 바탕으로 이루어졌다.



항균제 내성과 미생물유전

항균제 내성 발생과 현황

항균제의 발견은 현대 의학의 패러다임을 바꾼 가장 중요한 사건 중 하나로 평가된다. 감염병으로 인한 사망률을 획기적으로 낮추고 외과 수술, 장기이식, 항암치료 등 고위험 의료행위를 가능하게 만든 핵심 기반이기 때문이다. 그러나 항균제의 광범위한 사용과 오남용은 또 다른 위기를 불러왔다. 이는 항균제 내성(antimicrobial resistance, AMR)의 출현과 확산이다. 항균제 내성은 더 이상 특정 병원이나 국가에 국한된 문제가 아니라, 인류 전체의 건강과 의료 시스템을 위협하는 세계적인 보건 문제로 자리 잡고 있다¹. 세계보건기구(WHO)는 항균제 내성을 인류가 직면한 가장 큰 공중보건 위기 중 하나로 지목하고 있으며, 효과적인 대응이 이루어지지 않을 경우 향후 수십 년 내 감염병 사망률이 다시 증가할 수 있다고 경고하고 있다. 의료기관에서의 과도한 항균제 처방, 지역사회에서의 자가 복용, 축산업 및 농업에서의 항균제 오남용 등은 내성균의 출현과 확산을 촉진하는 주요 요인이다. 또한 국제 교류와 이동 증가로 인해 내성균은 국경을 넘어 빠르게 전파되고 있으며, 이는 한 국가의 문제가 아닌 '원 헬스(One Health)' 관점²에서 접근해야 할 글로벌 과제가 되었다.

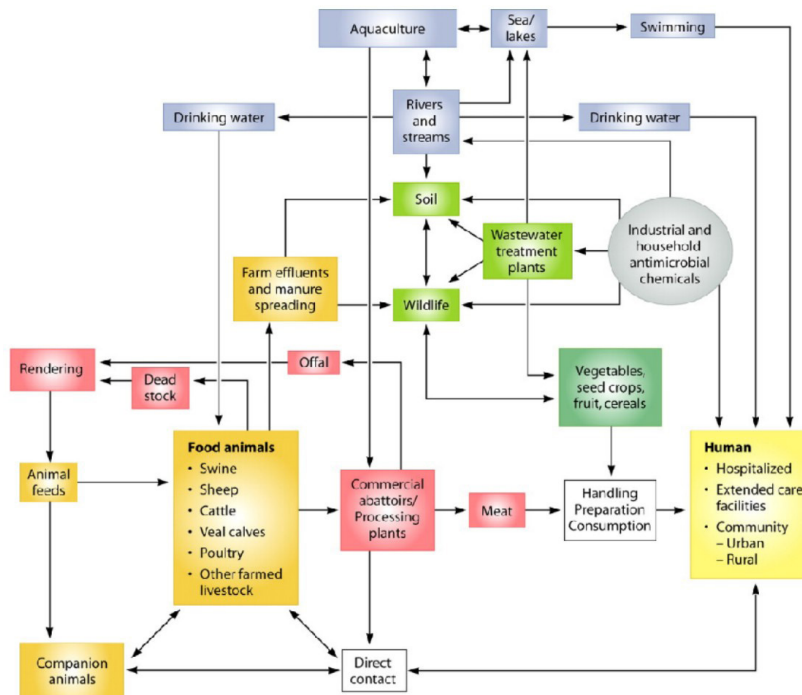


그림 1. 의료기관, 지역사회, 농업, 하·폐수 처리 시설 및 관련 환경 내에서의 항균제와 항균제 내성의 확산²

(Copyright © 2010, American Society for Microbiology.)

다제내성균(multidrug-resistant organisms)은 의료기관 내 감염의 주요 원인이 되었으며, 기존 항균제로 치료가 어려운 사례가 증가하고 있다. 특히 카바페넴 내성 장내세균 (carbapenem-resistant Enterobacterales, CRE) 메티실린 내성 황색포도알균(Methicillin-resistant *S. aureus*, MRSA), 반코마이신 내성 장알균(Vancomycin-resistant Enterococcus) 등은 임상 현장에서 치료 선택지를 제한하는 대표적인 병원체이다^{1,3}. 미국 CDC는 올해 AMR burden update에서 최소 19개 주요 항균제 내성 위험 병원체의 질병 부담을 재산정할 것을 보도하였다¹. 미국에서 현재 가장 큰 항균제 내성 세균으로는 CRE, carbapenem-resistant Acinetobacter, multidrug-resistant *Pseudomonas aeruginosa*, MRSA, VRE, *Clostridioides difficile*, *Candida auris* 등이며, 특히 그람음성 다제내성균과 항진균제 내성의 증가가 향후 AMR 대응의 핵심 과제로 지목되었다.

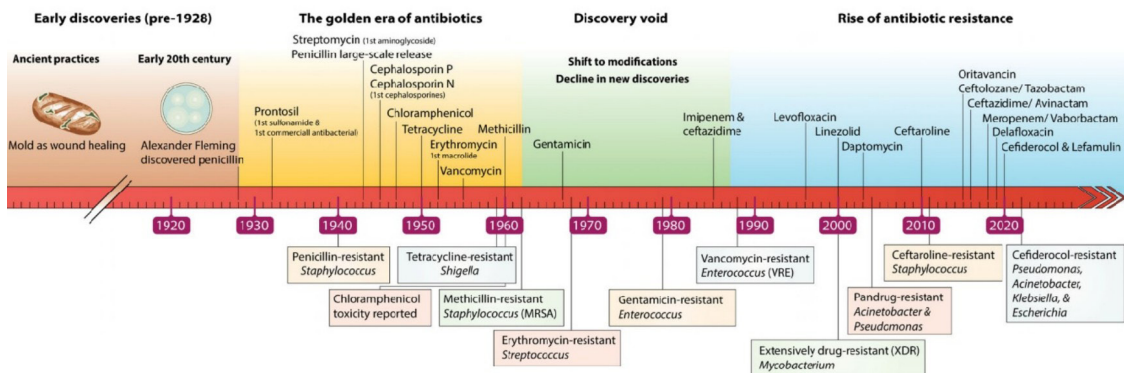


그림 2. 시기별 항균제 내성의 발생과 현황³

항균제 내성 검출법의 변화와 내성유전자 검출

항균제 내성은 더 이상 잠재적 위험이 아닌 현재 의료현장에서 실제로 치료를 어렵게 만드는 주요 요인으로 작용하고 있다. 특히 일부 주요 병원체는 기존 치료 전략을 근본적으로 재검토해야 할 수준의 내성을 보이며 전 세계적으로 확산되고 있다. 항균제 내성 문제를 이해하기 위해서는 내성률 증가와 더불어 어떤 병원체가 어떤 기전으로 확산되고 있는지 구체적으로 파악할 필요가 있다. 이러한 항균제 내성균을 검출하고 확산의 양상을 분석하기 위해서 여러 방법이 개발되어 소개되었다. 자동화장비를 이용한 항균제 감수성 검사를 시작으로, 면역방법을 이용한 lateral flow assay, matrix-assisted laser desorption/ionization time-of-flight mass spectrometry (MALDI-TOF MS)을 이용한 내성균 검출법도 개발되어 사용되고 있다⁴. 그러나, 각 검사별로 한계점이 있으며, 항균제 내성은 내성유전자 검출을 통해 명확한 내성기전을 밝히게 되었다.

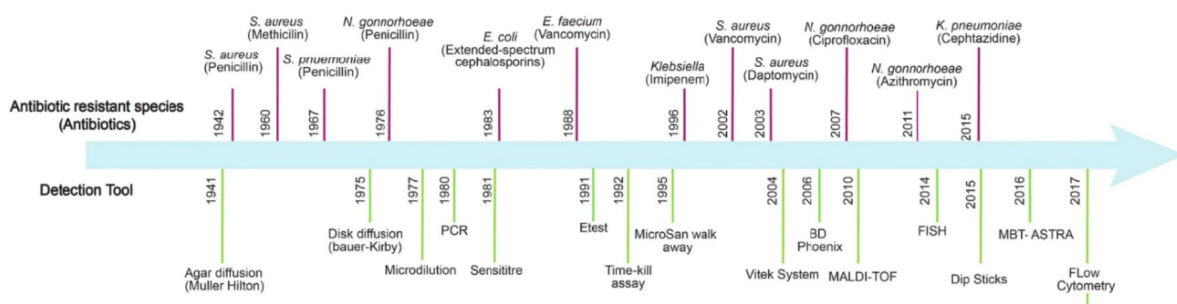


그림 3. 항균제 내성 균주와 항균제 내성 확인을 위한 진단 기술의 발달⁴

최근 가장 중요한 내성세균은 카바페넴 내성 장내세균(CRE)으로 가장 심각한 위협 중 하나로 평가된다. CRE 감염은 높은 사망률과 장기 입원, 의료비 증가와 밀접하게 연관되기 때문이다. 카바페넴은 중증 감염에서 ‘최후의 보루’로 사용되는 항균제지만, KPC, NDM, OXA-48, IMP, VIM과 같은 카바페넴분해효소(carbapenemase)를 획득한 균주가 전 세계적으로 확산되면서 치료 선택지가 급격히 줄어들고 있다. 따라서, 이러한 내성유전자를 신속하게 검출하여 적절한 항균제 치료제를 선택할 수 있게 하고, 의료기관 내 집단발생의 확산을 사전에 차단하는 감염관리에 활용될 수 있다.

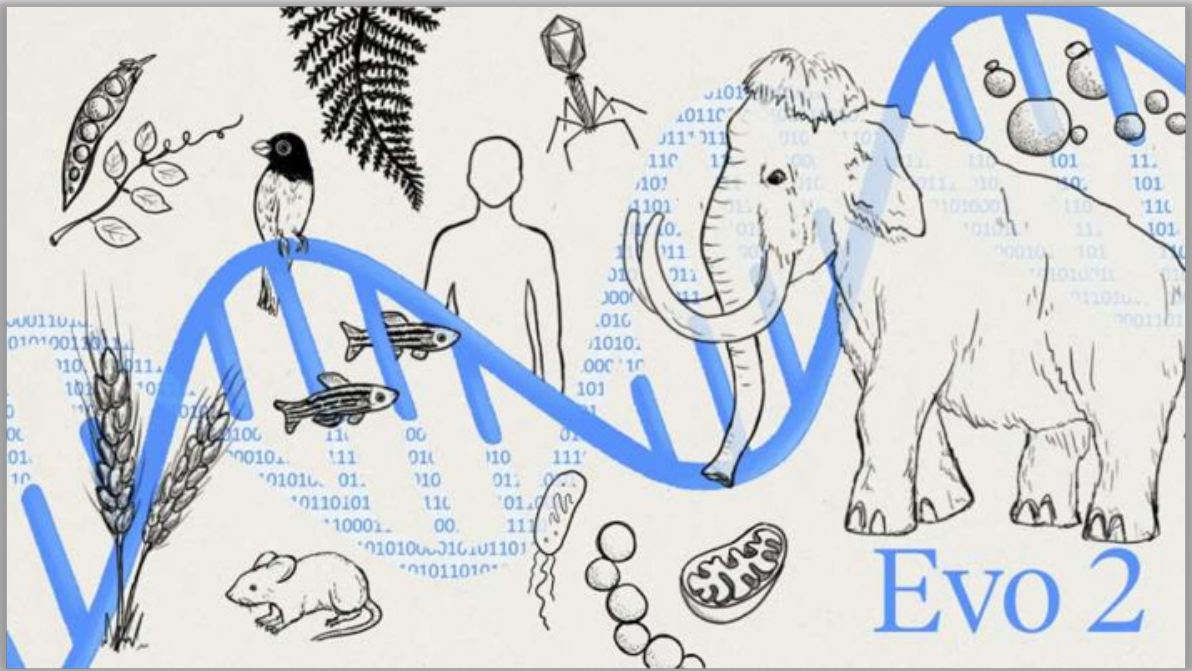
또한 *A. baumannii*와 *P. aeruginosa*는 중환자실에서 문제가 되는 대표적인 그람음성 다제내성균이다. 이들은 환경 생존력이 높고 항균제 투과성이 낮아 자연적으로 내성 획득이 용이하다. 특히 pan-drug resistant 균주의 출현은 기존 항균제 체계의 한계를 보여주는 사례로 평가된다. 그람양성균에서도 내성 문제는 여전히 중요하다. 메티실린 내성 황색포도알균(MRSA)은 여전히 주요 의료관련감염의 원인이며, 반코마이신 내성 장알균(VRE)은 면역저하 환자에서 치명적인 감염을 유발할 수 있다. 최근에는 linezolid, daptomycin 등 대체 항균제에 대한 내성 사례도 보고되면서 치료 선택지가 좁아지고 있다.

병원체의 유전적 특성과 내성 유전자를 신속하게 확인함으로써 감염 진단의 정확도와 속도를 획기적으로 향상시키는 검사실의 역할이 매우 중요하게 되었다. 기존 배양 기반 검사법은 결과 도출까지 수일이 소요되지만, 분자진단 기반 방법은 수 시간 내에 주요 내성 유전자(KPC, NDM, *mecA*, *vanA* 등)를 검출할 수 있다. 이는 초기 항균제 선택의 정확도를 높이고 불필요한 광범위 항균제 사용을 줄이는데 기여한다. 또, 미생물의 전장유전체분석(whole genome sequencing, WGS)은 단일 균주의 동정뿐 아니라 내성 유전자, 독성 인자, 전파 경로까지 동시에 분석할 수 있어 감염병 역학조사와 병원 내 집단감염 대응에 중요한 정보를 제공한다. 동일 클론의 확산 여부를 확인하거나 병원 내 전파 네트워크를 추적하는 데 매우 유용하게 평가되고 있다. 또한 메타유전체 분석(metagenomics)은 배양이 어려운 병원체나 여러 세균에 의한 감염 상황에서도 병원체를 탐지할 수 있는 가능성을 보여주고 있다. 이는 특히 중증 패혈증 환자나 면역저하 환자에서 조기 진단을 가능하게 하는 기술로 주목받고 있다. 결국 항균제 내성 대응은 ‘적절한 치료를 얼마나 빨리 시작할 수 있는가’의 문제이며, 그 핵심에는 정확한 진단이 먼저 되어야 한다. 임상 검사실에서 내성유전자 검출검사는 이 간극을 줄이는 도구 중 하나로, 환자 치료의 의사결정, 의료기관 관련 감염관리를 수행하는데 중요한 역할을 할 것으로 기대한다.

References

1. <https://www.cdc.gov/antimicrobial-resistance>
2. Origins and evolution of antibiotic resistance, *Microbiology and Molecular Biology Reviews*, 2010;74:417-33
3. From cure to crisis: understanding the evolution of antibiotic-resistant bacteria in human Microbiota *Biomolecules* 2025;15:93
4. Advancements of paper-based sensors for antibiotic-resistant bacterial species identification. *NPJ Biosensing* 2024;1:17

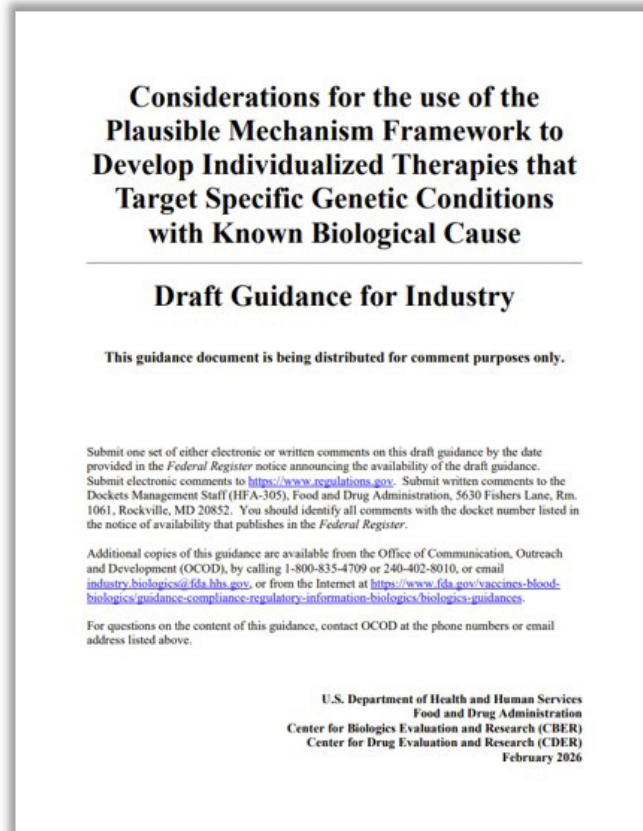
Evo2: 생성형 AI, 유전학에서도 혁명을 일으킬까?



지난 3월 4일 Nature에 발표된 Evo2는 128,000개 이상의 전장 유전체(WGS)를 학습한 현존 최대 규모의 파운데이션 모델입니다. 2,000개 이상의 H100 GPU를 동원해 만들어진 이 모델은 DNA를 언어처럼 해독하며, 단순 변이 판독을 넘어 서열을 직접 설계하는 생물학계의 ChatGPT로서 정밀 의료의 새로운 가능성을 제시하고 있습니다.

References <https://phys.org/news/2026-03-evo-ai-genetic-code-domains.html>

FDA's Plausible Mechanism Framework



지난 2월, FDA가 초희귀 질환 맞춤 치료를 위한 "plausible mechanism" 프레임워크 초안을 발표했습니다. 이 프레임워크는 특정 병태생리학적 이상(pathophysiologic abnormality)을 질병의 근본 원인으로 겨냥하는 개별화 치료제의 개발과 승인을 촉진하기 위해 도입되었습니다. 극희귀질환처럼 극소수 환자군으로 인해 전통적인 무작위 대조 시험(RCT)이 사실상 불가능한 경우, RCT에 의존하지 않고도 유효성의 실질적 근거를 확립할 수 있는 프레임워크입니다.

치료제가 "어떻게 작동하는지"에 대한 기전적 타당성을 토대로 대규모 임상시험 없이도 승인 근거를 확립할 수 있게 한 것으로, 기존에는 사실상 불가능했던 극희귀질환 치료제의 승인 경로를 열었다는 점에서 정밀의료의 실질적 진전을 보여주는 사례로 보입니다.

References <https://www.fda.gov/>

2026년 대한진단유전학회 학회일정안내

1	정기 학술 행사	2
행사명	일정	장소
제21차 학술대회	5월21일(목) ~ 5월 22일(금)	엘리에나호텔
제10차 ELSI-희귀질환진단 심포지엄	11월 27일(금)	엘리에나호텔

2	교육 프로그램	9
행사명	일정	개최형태
상반기 유전자검사기관 종사자 교육	6월 중	오프라인
상반기 Bioinformatics 워크숍	7월 중	오프라인
세포유전 미니심포지엄	7월 중	온라인
NGS워크숍 1 Basic	8월 26일(수)	온라인
NGS워크숍 2 Advanced	8월 27일(목)	온라인
NGS워크숍 3 Clinical Applications	9월 3일(목)	온라인
유전상담강좌	9월 중	온라인
하반기 Bioinformatics 워크숍	10월 중	오프라인
하반기 유전자검사기관 종사자 교육	12월 중	온라인

유관학회 일정안내

주관/주최	개최명	개최기간	장소
대한진단검사의학회	춘계심포지엄	4/23(목)~4/24(금)	스위스 그랜드 호텔, 서울
	LMCE2026	10/21(수)~10/23(금)	그랜드 워커히 서울
대한진단혈액학회	대한진단혈액학회 학술대회	3/12(목)	백범김구기념관, 서울
	대한진단혈액학회 워크숍	9/10(목)	백범김구기념관, 서울
대한혈액학회	대한혈액학회 국제학술대회(ICKSH 2026)	3/26(목)~3/28(토)	그랜드 워커히 서울
대한임상화학학회	춘계학술대회	5/13(수)~5/14(목)	세종대학교 컨벤션센터, 서울
	추계학술대회	10/15(목)~10/16(금)	세종대학교 컨벤션센터, 서울
대한의학유전학회	제43차 춘계연수강좌 및 제71차 춘계학술대회	4/23(목)	백범김구기념관, 서울
	의학유전학 Primer course	6/14(일)	서울아산병원
	의학유전학 Advanced course	11/1(일)	서울아산병원
	제44차 추계연수강좌 및 72차 추계학술대회	11/25(수)~11/26(목)	백범김구기념관, 서울
대한진단면역학회	춘계학술대회	3/26(목)	세종대학교 컨벤션센터, 서울
	추계학술대회	11/5(목)~11/6(금)	라한 전주
대한수혈학회	제45차 대한수혈학회 학술대회	5/27(수)~5/28(목)	백범김구기념관, 서울
대한임상미생물학회	대한임상미생물학회 제29차 학술대회	6/18(목)~6/19(금)	세종대학교 컨벤션센터, 서울
한국유전체학회	2026 제1회 Genome Medicine Academy	3/28(토)	고려대학교, 서울
대한진단검사정도관리협회	창립 50주년 기념 국제학술대회	2/26(목)~2/27(금)	그랜드 워커히 서울
	추계학술대회	9/17(목)	ST Center, 서울
American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)	2026 ACMG Annual Clinical Genetics Meeting	3/10(화)~3/14(토)	Baltimore, USA
European Society of Human Genetics (ESHG)	ESHG 2026 Hybrid Conference	6/13(토)~6/16(화)	Gothenburg, Sweden
American Society of Clinical Oncology (ASCO)	ASCO Annual Meeting 2026	5/29(금)~6/2(화)	Chicago, USA
The American Society of Human Genetics (ASHG)	ASHG Annual Meeting 2026	10/20(화)~10/24(토)	Montreal, Canada
European Society For Medical Oncology (ESMO)	ESMO Congress 2026	10/23(금)~10/27(화)	Madrid, Spain
Association for Molecular Pathology (AMP)	AMP 2026 Annual Meeting & Expo	11/10(화)~11/14(토)	Seattle, USA
American Society of Hematology (ASH)	68th ASH Annual Meeting and Exposition	12/12(토)~12/15(화)	New Orleans, USA

최신 보험 정보

분류	내용
항목	사람유전자 분자유전검사 - 나583 비유전성 유전자검사
제목	비유전성 유전자검사 항목별 유전자 종류
세부내용	라. 기타 (3) 형광동소교잡반응 ((별첨) 세부기준 참조), 실버동소교잡반응 : (31) IGK/IGL Gene 동시
비고	(제·개정 사유) 세부 검사항목 신설
고시	보건복지부 고시 제2026 - 49호 (2026년 3월 1일부터 시행)

P 플래티넘 PLATINUM

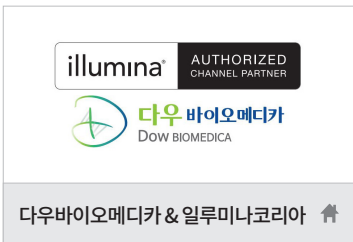


- **대표제품** cobas 5800/6800/8800 system, AVENIO Edge system, navify Mutation Profiler
- **회사소개** 한국로슈진단은 스위스 헬스케어 그룹인 로슈의 진단사업부 한국 법인으로 1990년 창립되었다. 진단검사사업부 (Core Lab & POC), 분자진단사업부(Molecular Lab), 병리진단사업부(Pathology Lab), 디지털 인사이트 사업부 (Digital Insights), 당뇨관리사업부(Diabetes Care)의 5가지 핵심 사업부에서 질병의 조기발견, 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 맞춤형으로 비전에 따라 제약사업부와의 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.

B 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.



디엑솜 🏠

- 대표제품 DxLiquid (ctDNA) 및 DxSeq (gDNA) NGS 솔루션
- 회사소개 (주)디엑솜은 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 생검



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 맞춤형 치료를 실현하여 건강산업의 패러다임을 바꿔나가고, 유전체 분석 시장의 리더로 성장해나갈 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 분야에서도 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.

Make Space -차세대 유전체 분석의 새로운 기준, AXELIOS 1

Powered by SBX technology

새롭게 선보이는 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 데이터 품질을 제공합니다.



Cost-effective (경제성): 분석의 문턱을 낮추는 효율성 — 다양한 연구 분야에 적용될 수 있는 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 수용합니다



Scalable (확장성): 대규모 연구를 현실로 — 싱글 셀(Single cell) 및 벌크 RNA 분석을 위한 확장성으로 연구의 규모를 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.



Published by:
Roche Diagnostics Korea Co.,Ltd.
2F Seokyeong Bldg.
Teheranro 108-gil 22, Gangnam-gu,
Seoul 06174, South Korea

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2

향상된 엑솜 커버리지로
강화되는 WES 성능



온비드 태그멘테이션을 이용한
효율적인 엑솜 인리치먼트 지원



최적화된 패널 디자인을 적용하여
변이가 많은 영역과 분석이 어려운
유전체 영역 연구



선택적으로 미토콘드리아 패널과
맞춤화된 spike-in 콘텐츠를 사용하여
커버리지 확대 가능

지금까지 NGS의 역사는 **비용**과 **소요 시간(TAT)** 사이의 끊임없는 타협이었습니다.
VITARI는 이러한 고정관념을 깨는 **첫 번째 NGS High-Throughput System** 입니다.

\$100 Genome 시대를 여는 새로운 기준,
새로운 표준의 NGS & Multiomics System,

VITARI™

- Scale output with **up to 10 billion reads or 3 TB** data per dual-sided run
- Lower costs at scale with a **\$100 genome**
- Rely on high-confidence data **>90% Q30 quality**
- Flexible, right-sized run configurations with **2 independent** flow cells with **6 lanes each**



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





대한진단유전학회

Korean Society for Genetic Diagnostics