

Korean Society for Genetic Diagnostics

KSGD

NEWS FORUM

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

■ Focus On

아기자기:
한국형 전장유전체 기반 신생아 선별검사 프로그램

■ Technology Trend

MRD 연구의 새로운 접근법:
Whole Genome Sequencing

■ 기획이슈

한국인 판지놈 프로젝트와 질환 진단

■ Notable Research

의료 특화 AI가 정말 더 나올까?
범용 LLM과 임상 AI의 성능 비교

■ 임상지침

비뇨기암에서 소변 기반
액체생검 검사에 대한 지침 및 권고안

■ Gene 心

■ 최신보험정보

■ 연간후원사 안내

Vol.35
Sep. 2026

Make Space -차세대 유전체 분석의 새로운 기준, AXELIOS 1

Powered by SBX technology

혁신적인 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 압도적 데이터 품질을 제공합니다.



Cost-effective (경제성): 분석의 문턱을 낮추는 효율성 — 다양한 연구 분야에 최적화된 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 완벽히 수용합니다.



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



Illumina 5-base solution

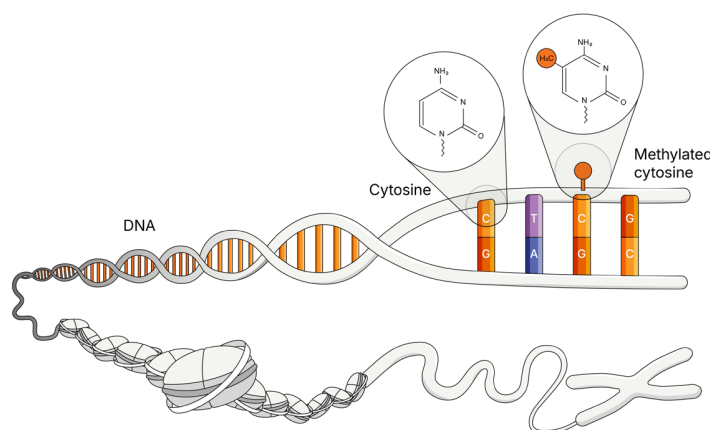
One assay. Dual insights.

Integrated genomic and epigenomic analysis for advanced cancer research

Unlock genetic variants and DNA methylation patterns simultaneously—using a single, streamlined Illumina 5-base assay.

Why it matters

Cancer biology is shaped by both genetic mutations and epigenetic regulation. Traditional single-omic approaches often miss this interplay. The Illumina 5-base solution enables simultaneous detection of DNA variants and methylation patterns—delivering a more complete molecular understanding of cancer in one assay.



Key cancer research applications



Tumor classification & subtyping

Combined genetic and methylation data for improved tumor classification and to help enable predictive multiomic models; used in complex cancers like CNS*, sarcoma, and kidney, and supports prediction of tissue of origin in CUP.†



Comprehensive cancer profiling

Multi-cancer early detection applications that allow for mutations, methylation and fragmentomics in a single assay, resolving ambiguity inherent to single-omic approaches.



Cell-free DNA (cfDNA) analysis

Profiling circulating tumor DNA to support early detection, disease monitoring, and longitudinal studies, including emerging fragmentomic applications.



Epigenetic drivers of cancer

Revealing regulatory changes that drive tumor progression, without adding workflows or assays.



Accelerated biomarker discovery

Multiomic data enables faster discovery of novel therapeutic targets and disease biomarkers.



Faster publication timelines

Integrated workflows reduce complexity, streamline analysis, and shorten time-to-results.

* CNS, central nervous system (brain and spinal cord tumors).

† CUP, cancer of unknown primary (cancers where the origin site is not identified).

illumina®

1.800.809.4566 toll-free (US) | +1.858.202.4566 tel
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2026 Illumina, Inc. All rights reserved. M-GL-04075

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

아기지기

한국형 전장유전체 기반 신생아 선별검사 프로그램

Korean Genomic Newborn Screening (K-gNBS) Program

울산대학교 의과대학 서울아산병원 소아청소년과·의학유전학센터

이범희

개요

신생아 선별검사(newborn screening, NBS)는 증상 발현 전에 치료 가능한 질환을 발견해 비가역적 장애와 사망 예방을 목표로 하는 대표적 공중보건 프로그램이다. NBS는 현재까지 생화학적 분석이 주된 검사 방식이었으나, 최근 유전 진단 기술의 눈부신 발전에 힘입어 엑솜 혹은 전장유전체 염기서열 분석(Whole Genome Sequencing, WGS)이 보편화되고 있다. 이런 관점에서, 유전체 분석이 기존 생화학적 검사로 확인하기 어려운 희귀 유전질환까지 신생아 선별 검사로 적용될 수 있는 가능성에 대한 평가가 다수의 국제적 프로젝트들로 운영되고 있다.

‘아기지기’ 한국형 전장유전체 기반 신생아 선별검사(Korean genomic newborn screening, K-gNBS) 프로젝트는 다학제 기반의 대상 질환 선정, 산전 동의, 표준화된 검체·분석·결과보고, 확진 및 치료 연계, 유전상담, 장기 추적과 데이터 거버넌스를 하나의 체계로 설계하는 국가 주도 프로젝트이다. 2025년 시범연구를 시작으로 향후 3년간 정부와 다학제 연구팀은 이 사업의 임상적 유효성, 제도의 적절성을 평가할 계획이다.



1. 왜 한국형 gNBS가 필요한가

우리나라의 NBS는 1985년 시범사업 이후 전국 사업으로 확대되었고, tandem mass spectrometry를 이용한 아미노산·유기산·지방산 대사질환과 일부 리소좀축적질환까지 범위가 넓어졌다.¹ 그러나 현재의 생화학적 선별검사는 분석물질이 존재하거나 출생 직후 생화학적 이상이 나타나는 질환에 주로 적용된다. 반면 유전체 선별검사는 면역계 질환, 신경근육질환, 심장 질환 등 조기 개입이 가능하지만 생화학 표지자가 없거나 발현 전에 발견하기 어려운 질환을 보완적으로 탐지할 수 있다.

국내에서는 일부 민간기관이 저해상도 염색체 마이크로어레이 또는 특정 단일염기변이 분석을 이용한 신생아 유전자검사를 제공해 왔다. 하지만 대상 질환 선정의 전문가 합의, 검사 전후 유전상담, 위양성 관리, 임상적 확진과 치료 연계, 윤리·법·사회적 고려(ELSI), 공공 데이터 축적이 충분하지 않으면 선별검사가 오히려 가족의 불안과 불필요한 추적검사를 유발할 수 있다. K-gNBS가 국가 관리와 다학제 합의를 전제로 출발해야 하는 이유이다.

2. 대상 질환·유전자 선정과 결과보고 원칙

국외의 Generation Study, GUARDIAN, BabySeq 및 ICoNS (International Consortium on Newborn Screening)은 gNBS에서 대상질환과 유전자 선정 원칙으로 임상적 유효성, 소아기 발병, 질환 중증도, 침투도, 조기 치료의 이용 가능성과 효과를 핵심 기준으로 제시한다.²⁻⁶ 다학제 연구를 통하여 작성된 K-gNBS 유전자 목록 v1.0 역시 (1) 침투도, (2) 질병 중증도, (3) 10세 이전 발병 여부, (4) 치료·관리 가능성, (5) 조기 개입의 효과, (6) 독립적 확진검사의 존재, (7) 최종 선별검사 기준 충족 여부를 단계적으로 평가하였다.

2025년에 개발한 버전 1의 가이드라인은 조기 개입의 근거가 명확한 647개 유전자를 Tier 1으로, 추가 임상적 유용성이 있으나 부모의 선택이 필요한 136개 유전자를 Tier 2로 구분하였다. 기본 보고는 pathogenic/likely pathogenic 변이에 제한하고, 상염색체 열성질환에서 하나의 P/LP 변이와 trans 가능성이 있는 VUS가 함께 확인된 경우에는 확인검사와 전문가 검토를 전제로 보고할 수 있도록 하였다. Benign/likely benign 변이는 보고하지 않으며, 모든 '선별 양성'은 진단 확정이나 전문 진료와 orthogonal confirmation이 필요한 상태로 설명하도록 하였다. 유전자 목록의 단계적 구성은 그림 1과 같다.

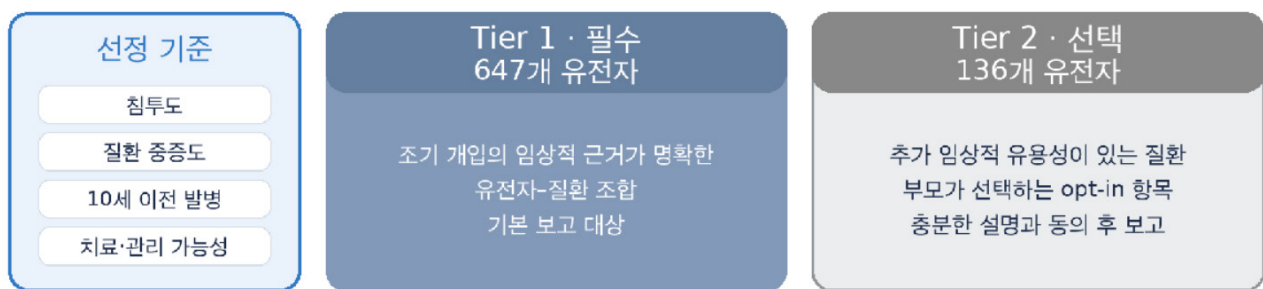


그림 1. 아기지기(K-gNBS) 유전자 목록 v1.0의 Tier 1 및 Tier 2 구성

3. ‘아기지기’ 프로젝트의 전주기 운영모델

‘아기지기’는 Advanced Genomic Initiative for Just-born Infants Guiding Informed care (AGIJIgi)의 약칭으로, 2025년 시작된 한국형 신생아 전장유전체 선별검사(K-gNBS) 시범 프로젝트이다. ‘신생아 유전체 선별검사를 통해 아기의 건강을 지킨다’는 목표 아래 임상운영, WGS 검사·분석, 윤리·법 검토, 건강경제·정책 평가를 다기관 컨소시엄으로 연결한다. 따라서 아기지기는 단순한 염기서열 분석 연구가 아니라 모집과 동의, 결과 반환, 전문 진료 연계, 임상적 유용성과 비용효과성 평가까지 전 과정을 표준화하는 공공보건 실증사업이다.

참여 과정은 임신 중후반의 임신부에게 사업 설명 및 질의 응답과 숙고 기간을 거쳐, 임신 36주경에 의사결정 확인 및 동의 취득, 아기 출생 후 검체 등록의 순서로 설계되었다. 부모가 충분히 숙고하도록 산전부터 정보를 제공하고, 법적 친권자 1인의 동의가 가능하지만, 부모 간 이견이 큰 경우에는 참여를 권고하지 않는다. 모집 접촉, 제외 사유와 동의 여부는 현장 기록과 중앙 시스템에 문서화한다. 전체 운영 과정은 그림 2와 같다.

아기지기 검사는 출생 후 28일 이내 시행하며, 출산 시 제대혈 1 mL 또는 기존 NBS 인프라를 활용할 수 있는 건조혈반 3 spots를 기본 검체로 권고한다. 제대혈은 비침습적으로 충분한 DNA를 확보

할 수 있고, 건조혈반은 이동·보관이 용이하다. 정맥혈은 품질이 안정적이지만 침습적이므로 특수 상황에서 보조 검체로 활용하고, 구강상피는 오염과 품질 변동 때문에 본사업의 기본 검체로 사용하지 않는다.

분석은 WGS 검사, 정의된 유전자·질환 목록 기반 필터링, 변이해석, 품질관리와 임상전문가 검토로 이어진다. 검체 실패는 약 6주, 음성은 약 4주, 선별 양성은 2-4주 내 통보하며, 긴급 결과는 2주 이내 우선 검토해 (가칭) 아기지기 클리닉과 해당 전문과로 연결한다. 선별 양성은 유전상담, orthogonal confirmation과 조기 치료 계획으로 이어지고, 음성 결과에도 검사 한계와 잔여 위험을 설명한다. 이후 관련 증상이 발생하면 12개월 주기의 재분석 검토 또는 부모·환아 검체를 이용한 trio-WGS를 고려하고, 모든 연락과 추적 결과는 통합 시스템에 기록한다.

4. 유전상담과 ELSI를 의료서비스의 핵심으로

검사 전 유전상담은 연구 참여 여부를 스스로 결정할 수 있도록 목적, 선별 범위, 양성·음성·불확실 결과의 의미, 가족에게 미칠 영향, 데이터 보관과 철회 절차를 설명하는 과정을 포함한다. 검사 후에는 질환 정보와 유전적 위험을 전달하고, 확진검사와 치료 선택을 상담하며, 부모의 부담감·불안과 같은 심리사회적 반응을 지지하여야 한다. 장기적으로는 환자의 치료·추적관찰, 가족검사, 다음 임신과 자녀계획, 의료·사회적 자원 연계까지 이어져야 한다.

따라서 유전상담은 연구의 부가 절차가 아니라 독립적인 의료서비스로 제도화되어야 한다. 상담 인력의 자격과 역할, 표준 설명자료, 긴급·일반 결과별 전달 방식, 상담 기록, 지역별 접근성 보장을 포함한 운영지침이 필요하다. 동시에 아동의 유전체정보는 장기 보관과 재해석이 가능하므로, 재연락 책임, 재분석 주기, 이차적 활용, 성년 도달 후 본인 재동의, 철회 시 자료 처리에 관한 국가 차원의 거버넌스가 마련되어야 한다.

5. 공공 프로그램으로의 확장을 위한 평가 과제

아기지기 프로젝트는 대상 질환과 유전자 선정, 검체 수집, WGS 분석, 결과보고, 확진·치료, 유전상담과 동의체계를 연결하는 표준지침을 구축하는 것이 핵심이다.^{7,8} 이후 다기관·전국 단위로 확대하려면 단순한 양성률보다 임상적 유용성과 공중보건 성과를 평가해야 한다. 주요 지표에는 참여율과 대표성, 검체·분석 성공률, 결과 회신 시간, 위양성 및 위음성, 확진율, 치료 개시까지의 시간, 가족의 이해도와 심리사회적 영향, 건강경제성, 지역·사회경제적 형평성이 포함되어야 한다.

또한 유전자 목록과 변이해석 기준은 고정된 목록이 아니라 새로운 치료와 질환 경과 및 장기 예후 자료의 근거에 따라 정기적으로 개정 및 개선되어야 한다. 검사항목 확대는 기술적 가능성이 아니라 조기 발견의 순편익이 충분한지에 따라 결정하고, 국내 변이 빈도와 표현형 자료를 지속적으로 축적하여 한국인 집단에서의 예측 정확도를 높여야 한다. 공공의 신뢰를 확보하기 위해 분석기관의 품질관리, 이해상충 공개, 데이터 보안, 독립적 윤리·정책 평가도 함께 운영되어야 한다.

아기지기(K-gNBS) 전주기 운영모델

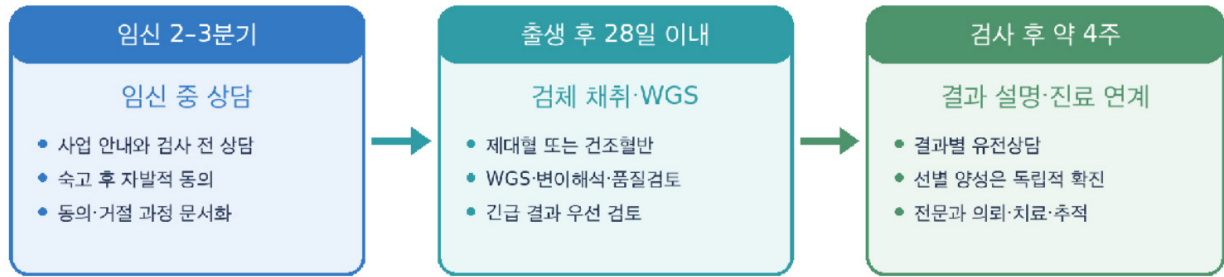


그림 2. 산전 상담부터 결과 통보·진료 연계까지의 아기지기 K-gNBS 프로젝트 운영 과정

6. 결론

아기지기 K-gNBS 프로젝트는 '한 번의 WGS 검사'가 아니라, 조기 발견이 실제 치료와 건강 향상으로 이어지도록 설계된 전주기 공공보건 체계를 목적으로 한다. 한국형 프로그램의 핵심은 엄격한 질환 선정, 제한적이고 재현 가능한 변이보고, 충분한 산전 숙고와 자발적 동의, 표준화된 검체·분석·확진 과정, 결과별 유전상담, 장기 추적과 데이터 거버넌스에 있다. 기존 생화학적 NBS와 상호보완적으로 운영하면서 임상적 유용성·비용효과성·형평성을 단계적으로 검증해야 한다.

국가 관리 아래 다학제 전문가와 참여 가족이 함께 기준을 개정하고, 양성 결과가 전문 진료와 치료로 지체 없이 연결되며, 음성 결과의 한계와 재분석 가능성까지 투명하게 설명할 때 gNBS는 불필요한 불안을 줄이면서 희귀질환의 진단 시기를 앞당길 수 있다. 이 사업은 새로운 선별체계를 한국의료환경에 안전하게 정착시키기 위한 출발점이며, 그 성패는 검사 규모보다 신뢰할 수 있는 운영체계와 지속 가능한 유전상담·추적관리 기반을 얼마나 충실히 구축하는가에 달려 있다.

Acknowledgement

본 원고는 질병관리청 국립보건연구원 주관 「전장유전체염기서열 기반 신생아 선별검사 시범연구: 2025-ER0701-00」 및 「전장유전체염기서열 기반 신생아 선별검사 연구: 2026-ER0806-00」의 내용을 바탕으로 작성되었다.

References

1. Lee BM, et al. Overview of advances in newborn screening supported by the Korean government. *Hereditary Metabolic Disorders*. 2017;17(3):77-84.
2. Downie L, Halliday J, Lewis S, Amor DJ. Principles of genomic newborn screening programs: a systematic review. *JAMA Netw Open*. 2021;4(7):e2114336. doi:10.1001/jamanetworkopen.2021.14336.
3. Holm IA, et al. The BabySeq project: implementing genomic sequencing in newborns. *BMC Pediatr*. 2018;18:225. doi:10.1186/s12887-018-1200-1.
4. Ziegler A, et al. Expanded newborn screening using genome sequencing for early actionable conditions. *JAMA*. 2025;333(3):232-240. doi:10.1001/jama.2024.19662.
5. Genomics England. Newborn Genomes Programme: the Generation Study. Available at: <https://www.genomicsengland.co.uk/initiatives/newborns>. Accessed September 2, 2026.
6. Downie L, et al.; International Consortium on Newborn Sequencing. Operationalizing the Wilson-Jungner principles for the genomics era. *Genet Med*. 2026;28(1):101618. doi:10.1016/j.gim.2025.101618.
7. Saier C, et al. TREAT: systematic and inclusive selection process of genes for genomic newborn screening as part of the Screen4Care project. *Orphanet J Rare Dis*. 2025;20:231. doi:10.1186/s13023-025-03692-6.
8. 질병관리청 국립보건연구원. 신생아 게놈분석, 유전질환 진단을 앞당긴다: 2025년도 제1회 과학미디어아카데미. 2025 May 19

MRD 연구의 새로운 접근법: Whole Genome Sequencing

다우바이오메디카/일루미나

암 치료 이후 환자의 상태를 보다 정밀하게 이해하기 위해, 미세잔존질환(Minimal Residual Disease, MRD)에 대한 관심이 높아지고 있다. MRD 연구에서는 혈액 내 극소량으로 존재하는 종양 유래 DNA(ctDNA)를 분석하기 때문에, 소량의 검체에서 얼마나 많은 tumor-derived genomic information을 확보하고 활용할 수 있는지가 중요하다.

극소량 ctDNA 분석을 위한 새로운 접근, Whole Genome Sequencing(WGS)

기존 MRD 연구에서는 특정 유전자나 선별된 유전체 변이를 분석하는 패널 기반 접근법이 주로 활용되어 왔다. 하지만 ctDNA가 극소량인 환경에서는, 제한된 변이만을 분석하는 방식으로는 충분한 종양 정보를 확보하기 어려울 수 있다.

WGS(Whole Genome Sequencing)는 환자의 종양에서 확인된 수천 개의 genome-wide variant를 활용하여 여러 ctDNA signal을 종합적으로 분석할 수 있다. 또한 SNV, Indel, CNV, Structural Variant 등 다양한 유형의 변이를 하나의 sequencing strategy에서 분석할 수 있어, MRD를 포함한 다양한 종양 연구로 확장할 수 있다.

WGS MRD 연구를 위한 통합 워크플로우

WGS 기반 MRD 연구에서는 시퀀싱뿐 아니라 library preparation, sequencing, informatics가 하나의 workflow로 연결되는 것이 중요하다.

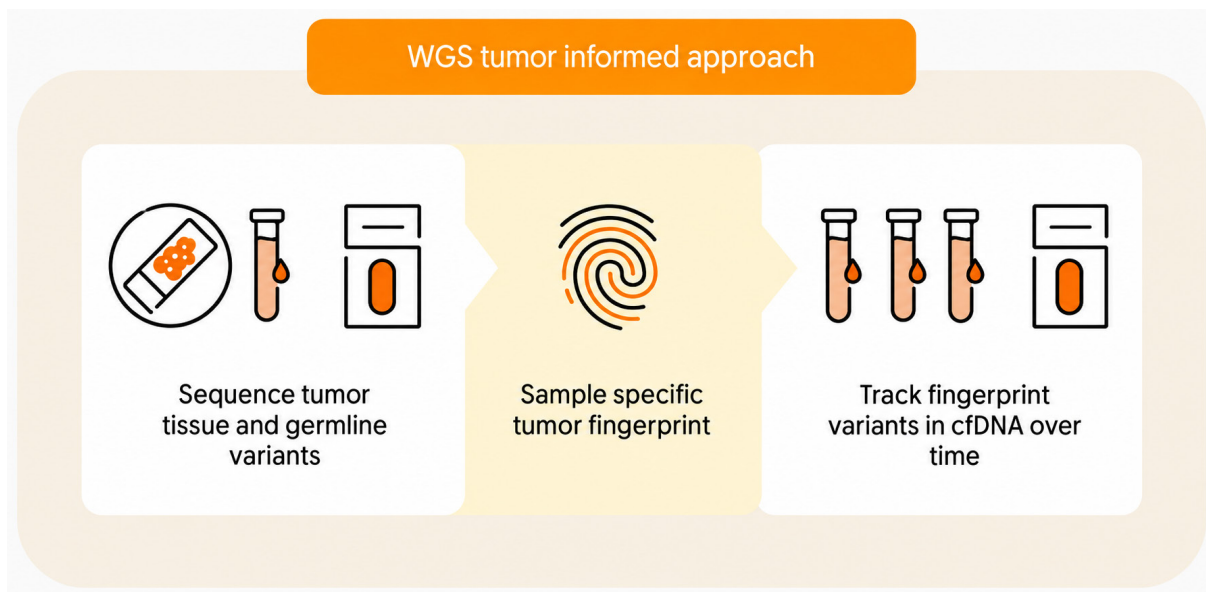
Illumina는 이를 위해 Library Preparation–Sequencing–Informatics–Partnership을 연결한 WGS 기반 MRD Research Ecosystem을 제공한다. 다양한 검체와 적은 양의 ctDNA를 고려한 library preparation부터 NovaSeq X 기반 WGS, DRAGEN 기반 데이터 분석까지 연결하여 극소량의 ctDNA를 연구할 수 있는 환경을 지원한다.

또한 연구 도입과 implementation, evidence generation, 장기적인 program development를 지원하여 연구기관이 자체적으로 WGS MRD 연구 역량을 구축하고 확장할 수 있도록 돕는다.

더 많은 유전체 정보를 활용하는 MRD 연구

MRD 연구에서는 단순히 얼마나 깊게 sequencing하는가뿐 아니라, 소량의 ctDNA에서 얼마나 많은 정보를 활용할 수 있는가가 중요하다.

WGS는 환자별 종양 유전체 전반에서 얻은 정보를 활용함으로써 이러한 과제에 접근할 수 있는 연구 전략이다. Illumina는 library preparation부터 sequencing, informatics 및 연구 지원까지 연결된 ecosystem을 통해 연구기관의 WGS 기반 MRD 연구를 지원하고 있다.



M-KR-00381 연구용입니다.
진단 절차에는 사용할 수 없습니다.

한국인 판지놈 프로젝트와 질환 진단

충남대학교 생명정보융합학과
김준



인간 게놈 지도 작성 사업(Human Genome Project)이 종료된 지도 어언 20여 년의 세월이 지났다. 당시 약 30억 달러(한화 약 4조 원)라는 막대한 규모의 연구비가 13년 동안 투입되었으며, 이를 통해 하나의 인간 유전체 지도가 완성되었다. 이렇게 완성된 인간 유전체 지도는 말 그대로 인류의 자산이 되었다. 환자 집단 분석을 필두로 후속 유전체 연구가 대규모로 수행되었고, 이는 인구 집단과 질환에 대한 이해를 가져다주었다. 유전 변이 수준에서 인류를 이해할 수 있는 기반이 마련된 것이다.

이렇게 확보된 인간 유전체 지도는 핵심적인 인프라로 자리 잡게 되었으나, 기술적인 한계로 인해 여전히 여러 문제를 내재하고 있었다. 가장 대표적인 문제 중 하나는 정확한 서열을 알지 못하는 염색체 지역이 약 1억 2천만 염기쌍 정도 남아있었다는 것이다. 특히 염색체 말단 인근에 해당하는 서브텔로미어(subtelomere) 지역, DNA 복제 과정에서 염색체가 방추사와 연결되는 센트로미어(centromere) 지역 등은 해당 영역의 특성상 반복서열이 밀집되어있어 서열이 명확하게 해독되지 못했다. 이외에도 유전자 내 또는 유전자 인근에 반복서열이 몰려있는 경우에도 문제가 발생하곤 했다. 기존에 널리 쓰이던 숏리드 시퀀싱(short-read sequencing) 기법은 한 번에 해독할 수 있는 리드의 길이가 수백 염기쌍 수준으로 짧아 반복서열은 물론이거니와 크기가 큰 구조 변이(Structural variant) 또한 잘 다루지 못한다는 것도 문제였다. 이처럼 해독이 어려운 암흑유전체(Genomic dark matter) 영역은 유전체 기반 진단의 한계점으로 생각되기도 했다.

이러한 암흑유전체 영역은 최근 롱리드(long-read) 시퀀싱 기법이 부상함에 따라 빠르게 해독되고 있다. 롱리드 시퀀싱은 기존 시퀀싱 기법에 비해 100~1000배 가까이 긴 리드를 제공해, 한 번에 수만 염기쌍 수준은 거뜰하게 읽어낼 수 있다는 장점을 지닌다. 가장 대표적인 사례는 인간 유전체 지도를 최초로 빈틈 하나 없이 메우는 데 성공한 사례이다(Nurk et al., 2022). 해당 연구는 서로 독립적인 롱리드 시퀀싱 플랫폼을 통합하여 기존 참조 유전체 지도에 남아있던 미지의 1억 2천만 염기쌍의 서열을 온전히 해독해내는 데 성공했다. 인간의 서브텔로미어와 센트로미어 서열이 최초로 완전히 해독된 셈이다. 그러나 이처럼 완전한 인간 유전체 지도에도 한계는 남아있었다. 이 또한 단 1개의 유전체 지도만 완성한 것이기에, 인구 집단에 존재하는 유전체 내 변이에 대한 전반적인 내용을 제공할 순 없었기 때문이다.

이러한 인구 집단 내 변이 연구는 현재 인간 범유전체 참조 컨소시엄(Human Pangenome Reference Consortium)을 중심으로 빠르게 진척되고 있다. 해당 컨소시엄은 인류 전체 집단에 존재하는 변이를 검출하여 참조 유전체 지도에 포괄하는 것을 목표로 한다. 이를 위해 다양한 계통(Ancestry)을 반영하는 350명 유래 세포주를 대상으로 모계 및 부계 유전체 지도를 분리하여 고품질 유전체 지도 700개를 확보하는 작업을 진행 중이다(Wang et al., 2022). 이를 통해 아시아, 유럽, 아프리카 등 다양한 인구 집단에 존재하는 변이를 그 종류 및 크기와 관계없이 검출하는 것이 가능해질 것으로 기대하며, 진정한 인류를 대변할 수 있는 참조 유전체 지도로 나아가는 기반이 될 것으로 기대한다. 다만 이러한 사업은 그 특성상 특정한 인구 집단에 대한 깊이 있는 자료를 제공하지 못한다는 한계를 지니고 있다.

한국인 판지놈 프로젝트(Korean Pangenome Project)는 한국인이라는 특정 인구 집단에 대한 깊이 있는 변이 정보를 제공함으로써, 집단을 대변할 수 있는 참조 데이터셋을 구축하는 것을 목표로 이 문제를 해결하고자 한다. 구체적으로는 암, 희귀질환, 선천성 질환 등 건강 이상이 없으며, 채혈 당시 만 25세 이상 만 60세 이하에 해당하는 한국인 1,000명을 대상으로 한다. 채집하는 시료는 혈액이며, 혈액 중 일부는 불멸화 세포 생산에 쓰여 세포주로 보관된다. 현재 목표로는 크게 롱리드 DNA 시퀀싱 데이터, 롱리드 RNA 시퀀싱 데이터, 일부 단백질 데이터를 생산하는 것을 목표로 하고 있다. 달리 말하면 개 개인의 맞춤형 고품질 유전체 지도 2,000개와 스플라이싱(Splicing) 해독이 가능한 전사체 데이터, 그리고 단백질 수준의 연계까지 가능케 할 단백질 데이터가 모두 함께 확보되는 셈이다.

확보된 데이터는 모두 한국인의 표준으로 활용될 수 있으리라 기대한다. 한국 집단 내 빈도 0.05% 수준의 변이는 대부분 검출될 것으로 기대하며, 여전히 부족하긴 하지만, 희귀질환 원인 변이 검출을 위한 중요한 대조군이 될 것으로 보인다. 또한 알려진 원인 변이를 쉽게 검출하는 것을 넘어, 다양한 변이의 기능을 밝히는 것도 가능할 것으로 보인다. 특히 개인에게서 검출된 변이를 전사체 및 단백질 데이터와 통합함으로써 인구 집단에 존재하는 변이가 유전자 발현, 스플라이싱, 단백질 서열 변화 등에 어떻게 기여할 수 있는지 확인할 수 있을 것이다. 이렇게 구축된 유전체, 전사체, 단백질 참조 데이터는 환자에서 확인된 수많은 변이 중 어떤 것이 실제 기능 변화를 유도할 수 있을지 이해하는 기반이 될 것으로 기대한다.



이처럼 유전체 기반 기술은 빠르게 발전하며 인류를 이해하고 해석하기 위한 단단한 토대를 다지고 있다. 변이를 검출하고 기능을 확인할 수 있다는 측면에서 이러한 롱리드 시퀀싱 기반의 방법론과 한국인 판지놈 프로젝트의 연구 데이터는 미래 유전체 기반 진단의 핵심이 될 수 있을 것으로 기대한다. 향후 한국인 판지놈 프로젝트에서 공개할 통합적인 데이터가 국내외에서 적극 활용됨으로써 유전체 진단 기술이 보다 빠르게 발전하게 되길, 환자와 사회에 기여할 수 있게 되길 바란다.

References

1. Nurk, Sergey, et al. "The complete sequence of a human genome." *Science* 376.6588 (2022): 44-53.
2. Wang, Ting, et al. "The Human Pangenome Project: a global resource to map genomic diversity." *Nature* 604.7906 (2022): 437-446.

의료 특화 AI가 정말 더 나올까? 범용 LLM과 임상 AI의 성능 비교

씨젠의료재단
최종문

ChatGPT를 비롯한 생성형 인공지능이 빠르게 발전하면서 의료 분야에서도 AI를 활용한 정보 검색과 의사결정 지원이 점차 익숙한 모습이 되고 있다. 동시에 의료 지식과 전문 데이터에 특화된 AI 서비스도 속속 등장하고 있다. 그렇다면 의료에 특화된 AI는 범용 AI보다 실제로 더 뛰어난 성능을 보일까? 최근 Nature Medicine에 발표된 Vishwanath 등[1]의 연구는 이 질문을 정면으로 다루었다.

우리는 일반적으로 의학적 궁금증이 생기면 PubMed나 Google Scholar에서 관련 논문을 검색하거나, UpToDate와 같은 의학정보 서비스에서 필요한 내용을 직접 찾아 읽는 방식으로 진행해왔다. 반면 최근의 생성형 AI 기반 서비스는 의사가 자연어로 질문하면 관련 논문이나 진료지침을 찾아 내용을 정리하고, 근거와 함께 하나의 답변으로 제시해준다. 의료 특화 LLM 중 OpenEvidence, UpToDate Expert AI, ClinicalKey AI, Dyna AI Mode, AMBOSS AI Mode 등이 대표적인 예다. 이들 서비스의 세부 구조는 서로 다르고 일부는 내부 아키텍처를 공개하지 않지만, 전문 의료 콘텐츠를 검색하여 생성형 AI의 답변에 연결한다는 공통된 방향을 가지고 있다[1,2].

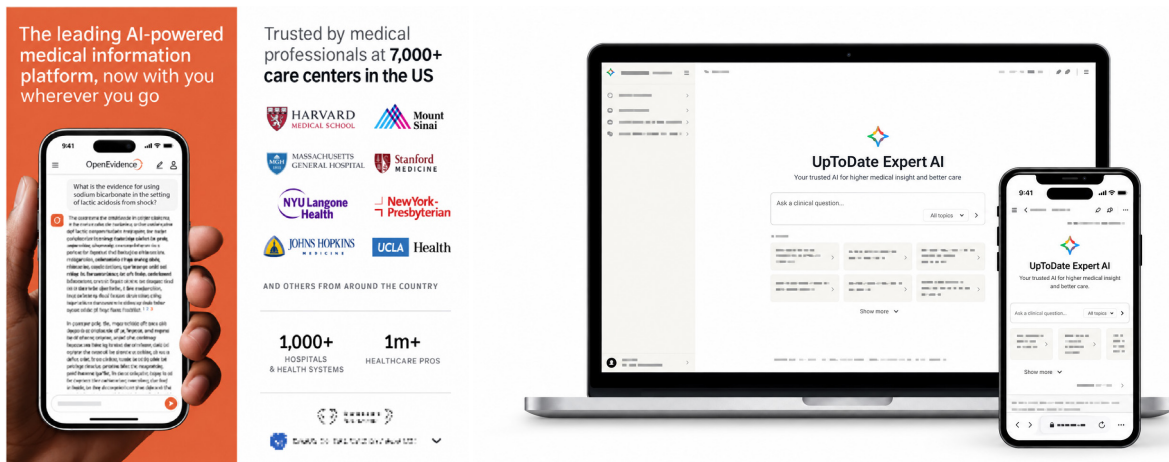


그림 1. 주요 생성형 AI 기반 임상정보 서비스의 예. (좌) OpenEvidence, (우) UpToDate Expert AI

이러한 시스템을 이해하는 데 자주 등장하는 개념이 검색증강생성(Retrieval-Augmented Generation, RAG)이다. 전형적인 RAG에서는 외부 문서를 검색 가능한 형태로 색인한 뒤, 질문과 관련성이 높은 문서나 문서 조각을 찾아 LLM의 입력 context에 추가하고 이를 바탕으로 답변을 생성한다[2,3]. Dense retrieval에서는 문서와 질문을 embedding vector로 표현하여 의미적 유사성을 이용할 수 있고, 실제 시스템에서는 lexical search나 hybrid search, reranking 등 여러 기법이 함께 사용될 수 있다[2].

RAG의 장점은 모델이 자체 기억에만 의존하지 않고 최신 문헌이나 검증된 전문 자료를 답변에 연결하므로 환각을 줄일 수 있다는 것이다. 일반적으로 RAG는 Top-k 방식으로 관련성 높은 자료를 k개 만큼 짜집기 하는 방식으로 이루어진다. 모으는 문서 수가 많으면 그 문서 안에 가장 중요한 단서를 가진 자료가 있을 확률이 증가하지만, 너무 커지면 처리할 텍스트 양이 증가하고, 처리 속도 저하 등이 발생할 수 있다. 또한 그 문서의 위치, 주변의 방해 정보에 따라서도 그 성능이 저하될 수 있다[2,4]. 따라서 RAG의 실제 성능은 retrieval의 정확성, 문서 순위, context 선택, 그리고 기반 LLM이 검색된 근거를 얼마나 잘 해석하고 종합하는지에 함께 좌우된다. 의료 특화 LLM 제품들도 일반적으로 환각률을 낮추고 인프라 비용을 줄일 수 있어, RAG를 사용할 것으로 추정된다.

이번 Nature Medicine 연구의 연구진은 의료 특화 AI인 OpenEvidence와 UpToDate Expert AI를 범용 frontier LLM인 GPT-5.2, Gemini 3.1 Pro, Claude Opus 4.6과 직접 비교하였다. 평가는 3개의 벤치마크 세트로 구성되었다. USMLE 형식의 의학 지식을 평가하는 MedQA 500문항과 의료 답변의 정확성과 완전성, 의사소통 등을 평가하는 HealthBench 500문항, 그리고 실제 임상 환경에서 의료진이 입력한 질문 100개로 구성된 Real Clinical Queries (RCQ) benchmark가 그것이다. RCQ에서는 미국 임상의 12명이 모델의 정체를 모르는 상태에서 답변을 평가했고, 각 질문-모델 답변은 세 명의 평가자가 임상적 정확성, 완전성, 안전성, 명료성의 네 영역을 평가하였다.

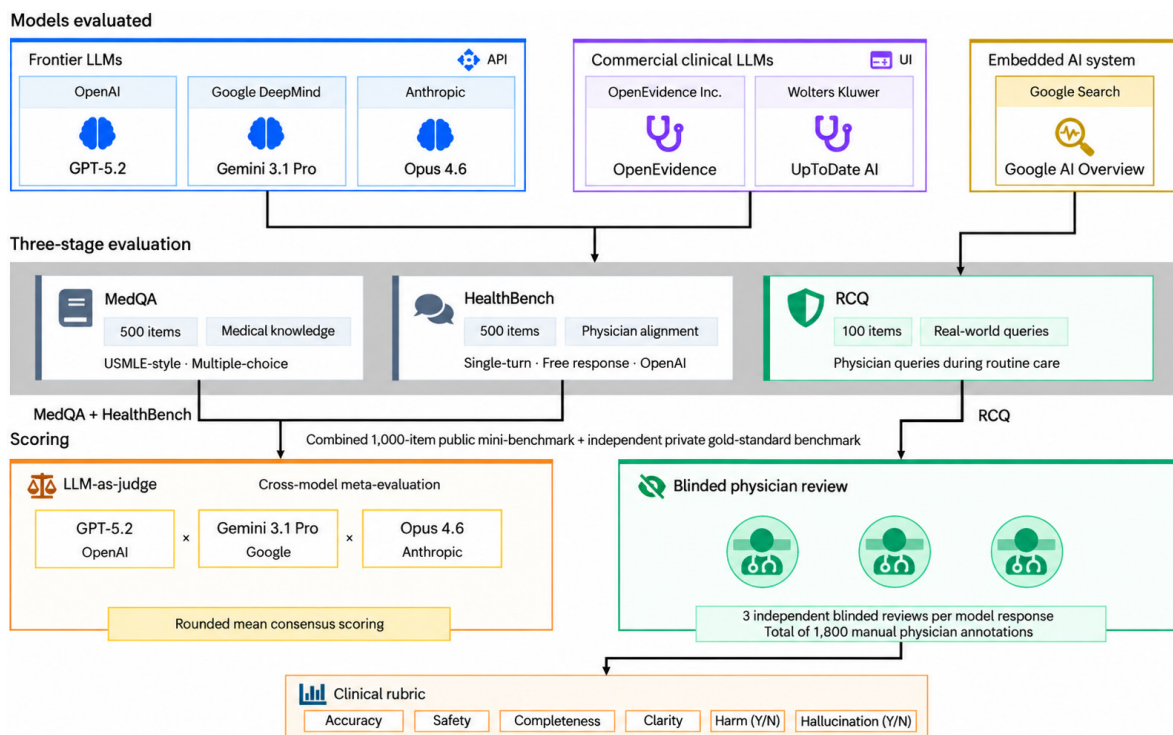


그림 2. AI 성능 평가 과정.

MedQA, HealthBench와 실제 임상 질문(RCQ)을 이용해 범용 frontier LLM과 의료 특화 AI를 단계적으로 비교하였다. 특히 RCQ에서는 실제 의료진의 질문에 대한 답변을 임상의가 무작위·맹검 방식으로 평가하였다.

의료 특화 AI니까 의료 질문에 더 잘 대답하는게 당연할 것이라 생각할 수 있겠지만, 결과는 예상과 달랐다. MedQA에서 Gemini 3.1 Pro의 정확도는 97.4%로 가장 높았고, GPT-5.2 94.2%, Claude Opus 4.6 90.2%가 뒤를 이었다. OpenEvidence와 UpToDate Expert AI는 각각 89.6%, 88.4%였다.

HealthBench에서도 GPT-5.2가 88.0점으로 가장 높았고 Gemini 79.3점, Claude 77.0점에 이어 OpenEvidence 62.6점, UpToDate Expert AI 61.3점 순이었다. 더 중요한 결과는 실제 임상 질문을 사용한 RCQ에서 나타났다. 평균 종합점수는 Gemini 3.1 Pro 3.62점, GPT-5.2 3.54점, Claude Opus 4.6 3.52점으로 세 범용 frontier LLM이 성능이 더 우수한 것으로 나타났다. 반면 OpenEvidence 3.24점, UpToDate Expert AI 3.17점, Google AI Overview 3.27점으로 유의미하게 낮았다. 저자들은 frontier 모델의 우위가 단순한 평균값 차이에 그치지 않고 많은 개별 질문에서도 나타났다고 보고하였다.

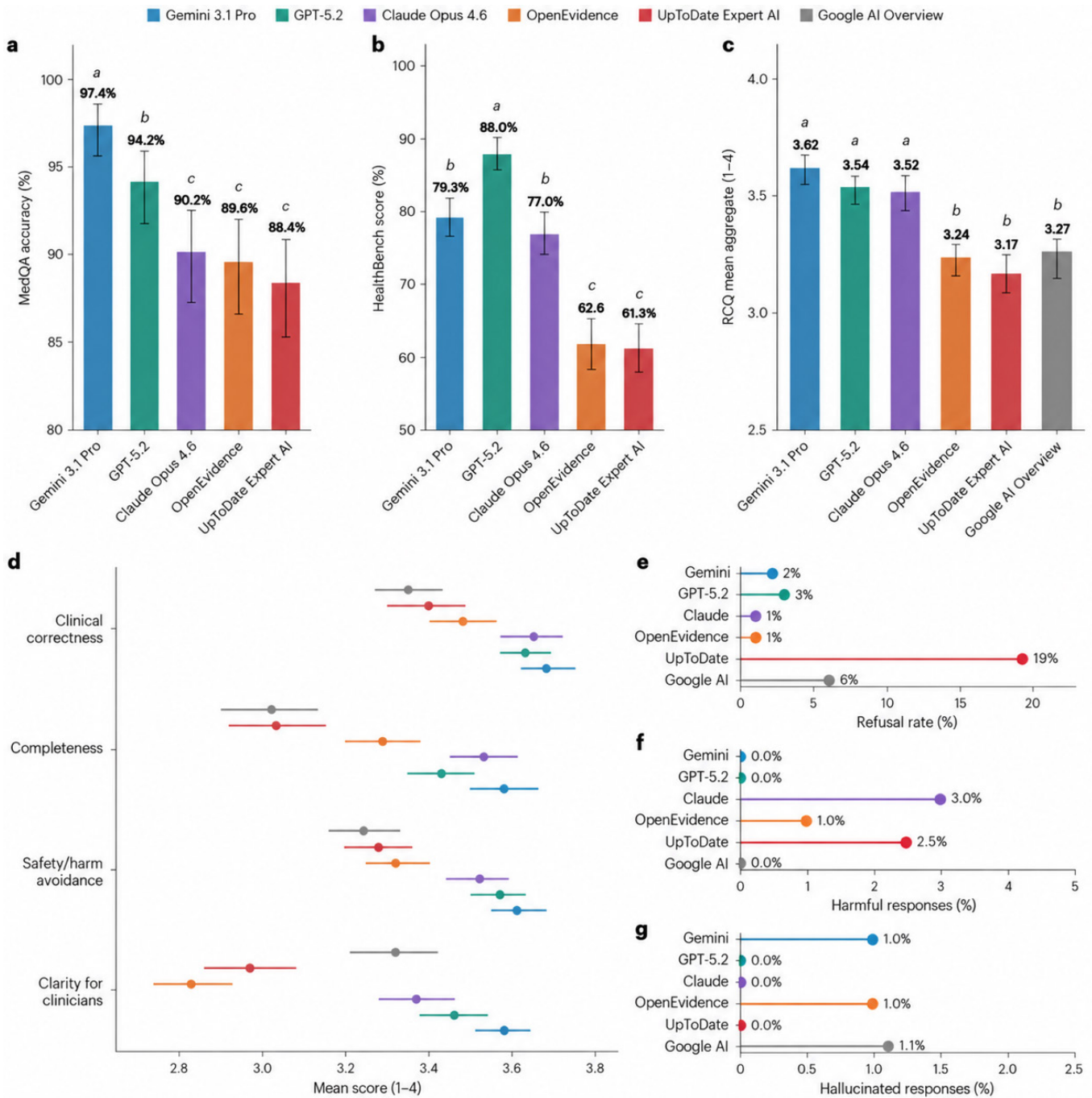


그림 3. 범용 frontier LLM과 의료 특화 AI의 성능 비교.

MedQA, HealthBench 및 실제 임상 질문에서 GPT-5.2, Gemini 3.1 Pro, Claude Opus 4.6이 Open Evidence와 UpToDate Expert AI보다 전반적으로 높은 성능을 보였다. RCQ에서는 답변 거부율과 유해한 답변, 환각 여부도 함께 평가되었다.

RCQ의 세부 결과도 흥미롭다. 모델 간 차이는 임상적 정확성보다 명료성 점수에서 더 크게 나타났고, OpenEvidence는 특히 명료성 점수가 낮았다. 낮은 점수의 답변을 질적으로 검토했을 때 불완전한 임상 내용, 안전에 중요한 정보의 누락, 정돈되지 않은 설명 등이 반복적으로 관찰되었다. UpToDate Expert AI는 RCQ 질문의 19%에 답변을 거부한 반면 다른 주요 모델의 거부율은 대체로 1-3% 수준이었다. 반면 유해한 내용이나 환각 발생률에서는 모델 간 유의한 차이가 없었다. 이번 벤치마크 연구에서는 정확성뿐 아니라 완전성, 명료성, 실제 사용성이 함께 평가되었으며 frontier LLM의 외부 검색이 허용되어 있다.

이번 연구는 여러모로 충격적인 결과로 다가온다. 이미 많은 벤처 기업이 설립됐고 많은 자본이 투자된 의료 특화 AI 언어 모델의 장점이 생각보다 크지 않다는 근거 자료가 되기 때문이다. 환각을 줄이고 보수적인 설계를 했지만, 거대 자본 AI 회사의 다목적 제품이 더 우수할 수 있다는 결론으로 이어진다.

이 연구에는 중요한 한계도 있다. 비교적 최근 논문이지만, 최근의 눈부신 프론티어 AI 모델의 배포 속도와 비교하면 일부 현실과 맞지 않는다. 이 연구 결과에서는 프론티어 모델 간 비교에서 제미니가 가장 우수한 모델처럼 보이지만, 출판된지 몇달이 지난 지금은 이 순위는 이미 완전히 뒤집힌 상태다.

벤치마크 방식에 있어서도 비판을 받는 상태다. Beaulieu-Jones와 Nemati는 2026년 9월 Nature Medicine의 Matters Arising에서 공개 벤치마크의 contamination, HealthBench의 잠재적 편향, 그리고 RCQ의 규모와 일반화 가능성 등을 근거로 연구 결론의 범위를 제한해야 한다고 주장하였다[5]. 즉 모델이 이미 학습한 데이터를 기반으로 테스트했을 가능성이 있다고 비판을 받았다. 이에 대해 원 연구진은 공개 벤치마크 데이터 사용으로 인한 한계를 인정하면서도 이를 보조적 근거로 보고 있으며, 실제 의료진이 맹검 평가한 RCQ는 사전에 유출되지 않았으므로, 이 조건하에서는 범용 frontier LLM이 의료 특화 AI보다 우수했다는 핵심 결론을 유지하였다[6].

그렇다면 이번 연구 결과는 최신 frontier LLM을 의료 현장에서 그대로 신뢰해도 된다는 뜻일까? 그렇지 않다. 이번 연구가 보여준 것은 세 범용 LLM이 비교 대상이 된 두 의료 특화 AI보다 상대적으로 높은 성능을 보였다는 것이지, 개별 환자 수준에서 오류 가능성이 충분히 제거되었다는 의미는 아니다. Omar 등[7]은 20개 LLM에 340만 건이 넘는 오류 정보가 프롬프트에 포함된 대규모 의료 데이터 연구에서 약 32%의 경우에서 LLM이 허위 정보를 그대로 받아들인다고 보고한 바 있다.

이러한 점은 진단유전학에서 특히 중요하다. 생성형 AI는 유전변이의 임상적 의미를 조사하고, 관련 논문과 가이드라인을 검색하며, 검사 결과를 설명하거나 보고서 작성을 보조하는 데 상당한 잠재력이 있다. 그러나 실제 판독에서는 정확한 변이 표기, 질환-유전자 관계, 근거의 최신성, 분류기준의 세부 조건, 검사법의 한계와 같은 작은 차이가 최종 해석을 바꿀 수 있다. 따라서 진단유전학에서 AI를 활용할 때는 결과의 그럴듯함보다 근거의 출처와 최신성, 중요한 조건의 누락 여부를 확인하는 과정이 특히 중요하다.

References

1. Vishwanath K, Alyakin A, Ghosh M, et al. General-purpose large language models outperform specialized clinical AI tools on medical benchmarks. *Nat Med*. 2026;32:2405–2409. doi:10.1038/s41591-026-04431-5 (<https://doi.org/10.1038/s41591-026-04431-5>)
2. Amugongo LM, Mascheroni P, Brooks S, Doering S, Seidel J. Retrieval augmented generation for large language models in healthcare: a systematic review. *PLOS Digit Health*. 2025;4(6):e0000877. doi:10.1371/journal.pdig.0000877 (<https://doi.org/10.1371/journal.pdig.0000877>)
3. Lewis P, Perez E, Piktus A, et al. Retrieval-Augmented Generation for Knowledge-Intensive NLP Tasks. *Adv Neural Inf Process Syst*. 2020;33:9459–9474.
4. Liu NF, Lin K, Hewitt J, et al. Lost in the Middle: How Language Models Use Long Contexts. *Trans Assoc Comput Linguist*. 2024;12:157–173. doi:10.1162/tacl_a_00638 (https://doi.org/10.1162/tacl_a_00638)
5. Beaulieu-Jones B, Nemati S. Limited benchmarks constrain the conclusions of a general-purpose versus clinical AI comparison. *Nat Med*. 2026. doi:10.1038/s41591-026-04638-6 (<https://doi.org/10.1038/s41591-026-04638-6>)
6. Vishwanath K, Aphinyanaphongs Y, Oermann EK. Reply to: Limited benchmarks constrain the conclusions of a general-purpose versus clinical AI comparison. *Nat Med*. 2026. doi:10.1038/s41591-026-04637-7 (<https://doi.org/10.1038/s41591-026-04637-7>)
7. Omar M, Sorin V, Wieler LH, et al. Mapping the susceptibility of large language models to medical misinformation across clinical notes and social media: a cross-sectional benchmarking analysis. *Lancet Digit Health*. 2026;8(1):100949. doi:10.1016/j.landig.2025.100949 (<https://doi.org/10.1016/j.landig.2025.100949>)

비뇨기암에서 소변 기반 액체생검 검사에 대한 지침 및 권고안

연세의대 세브란스병원
원동주

소변은 종양의 직접 탈락 (direct shedding)과 신장 여과 (transrenal filtration) 경로를 통해 종양 유래 핵산을 제공하는, 비뇨기암 액체생검에 적합한 비침습적 검체이다. 세포유리 DNA (cell-free DNA), DNA 메틸화, RNA 발현, 엑소좀 (exosome) 핵산 등 소변 기반 검사가 빠르게 확장되고 있다. 그러나 임상적 유효성, 검사실 표준화, 결과 해석 기준에 관한 국내 통합 권고는 그동안 부재하였다. 이에 대한진단유전학회와 대한비뇨의학회가 공동으로 권고안 개발에 착수하였으며, 분석 전·분석·분석 후 단계의 검사실 표준화와 함께 요로상피암·전립선암·신세포암 세 암종에서의 임상 적용을 포괄하는 권고안을 마련하였다.

본 권고안은 문헌고찰과 국내 검사 현황 및 전문가 합의를 바탕으로 개발되었다. 종합적으로 소변 액체생검은 현재 기존 표준검사를 대체하기보다 보완하는 보조적 위치에 있다는 것이 공통된 결론이며, 분석 전 단계 표준화와 검사 시행 전 환자와의 공유 의사결정 (shared decision-making, SDM)을 핵심 원칙으로 제시하였다. 본 권고안은 국내 임상 환경에서 소변 기반 유전자검사의 합리적 활용을 돕고, 향후 연구 방향을 제시하는 데 목적이 있다.

1. 검체 처리 및 분석 단계 표준화

소변 내 핵산은 농도가 낮고 분해에 취약하므로, 검체 처리 단계의 표준화가 결과 신뢰도를 좌우한다. 검사 목적에 따라 상층액 유래 세포유리 DNA (urinary cell-free DNA, ucfDNA)와 침전물 유래 세포 DNA (urine cell DNA, ucDNA)를 구분하여 사용해야 하며, 채취 후에는 신속하게 처리하고 원심분리·분획·보관 절차를 표준작업지침서 (standard operating procedure, SOP)로 명문화해야 한다.

분석 단계에서는 변이 검출, DNA 메틸화 분석, RNA 발현 프로파일링, 엑소좀 핵산 분석 등 검사 목적에 부합하는 플랫폼을 선택하고, 각 검사실이 자체적인 분석적 검증을 수행하는 것이 원칙이다. 분석 후 단계에서는 소변 검체 고유의 매트릭스 특성을 반영한 해석 기준을 마련해야 하며, 낮은 변이 대립 유전자 빈도 (variant allele frequency, VAF)에서는 기술적 오류 (technical artifact) 및 클론조혈 (clonal hematopoiesis of indeterminate potential, CHIP) 가능성을 반드시 함께 고려해야 한다.

2. 암종별 임상 적용

요로상피암의 표준검사인 방광경과 소변세포검사는 침습적이거나 저등급 종양에서 민감도가 낮다는 한계를 지닌다. 소변 DNA 기반 액체생검은 이러한 한계를 보완하는 역할을 하며, 특히 저등급 종양이나 상부요로상피암에서 유용한 추가 정보를 제공한다. 다만 요로상피의 클론성 확장 (clonal expansion) 및 CHIP 관련 변이로 인한 위양성 가능성이 있어, 양성 결과는 반드시 임상적 맥락과 함께 해석해야 한다.

전립선암에서는 소변 기반 RNA 및 메틸화 검사가 초기 생검 결정을 보조하는 바이오마커로 활용되며, 불필요한 생검을 줄이는 데 기여할 수 있다. 다만 검사별로 대상 환자군과 cut-off가 상이하므로, 개별 검사 결과는 해당 검사가 검증된 임상적 맥락 내에서 해석해야 한다.

신세포암에서는 아직 표준 임상검사로 자리 잡지 않았다. 수술 후 미세잔존암 (minimal residual disease, MRD) 및 재발 조기 탐지, 치료 반응 평가 영역에서 활용 가능성이 모색되는 단계이며, 근거 수준이 아직 제한적이므로 일상적 적용보다는 고위험군에서의 선별적 활용을 고려한다.

핵심 권고안

영역	주요 내용
검체 처리	ucfDNA(상층액)와 ucDNA(침전물)를 목적에 맞게 구분해 사용하고, 채취·원심분리·분획 절차를 SOP로 정한다.
검체 처리	장기 보관 시 상층액을 분주 (aliquot)하여 -70°C 이하에 보관하고, 반복 동결-해동을 피한다.
분석 단계	변이·메틸화·RNA·엑소좀 등 목적에 맞는 플랫폼을 선택하고, 검사실 자체 분석적 검증을 거친다.
분석 후 단계	소변 매트릭스에 맞춘 해석 기준을 세우고, 낮은 VAF 변이에서는 CHIP 가능성을 함께 감별한다.
요로상피암	방광경·세포검사를 대체하지 않되, 저등급 종양·상부요로상피암에서 보완적 정보로 활용한다.
전립선암	초기 생검 여부 결정을 보조하는 바이오마커로 쓰되, 검사별로 검증된 cut-off 범위 내에서 해석한다.
신세포암	일상적 적용보다는 고위험군에서 선별적 활용을 고려한다.
공통 원칙	표준검사를 대체하기보다는 보완적으로 활용하고, 검사 시행 전후 환자와 공유 의사결정을 시행한다.

소변 기반 액체생검은 비뇨기암의 진단, 재발 감시, 치료 반응 평가 전반에서 유망한 비침습적 도구로 평가되고 있다. 다만 현재까지의 근거는 암종 및 검사 목적에 따라 성숙도에 차이가 있으며, 검사실 표준화와 대규모 다기관 검증이 충분히 이루어지지 않은 영역도 있다. 이에 각 검사실은 검체 처리부터 결과 해석·보고에 이르는 전 과정의 기준을 명확히 정한 뒤 임상에 적용해야 하며, 임상상의 검사 시행 전후 환자와의 공유 의사결정을 통해 결과를 신중하게 활용해야 한다. 향후 대규모 전향적 연구와 국내 임상 코호트 기반 검증이 축적된다면, 소변 기반 유전자검사의 임상적 역할은 점차 확대될 것으로 기대된다.

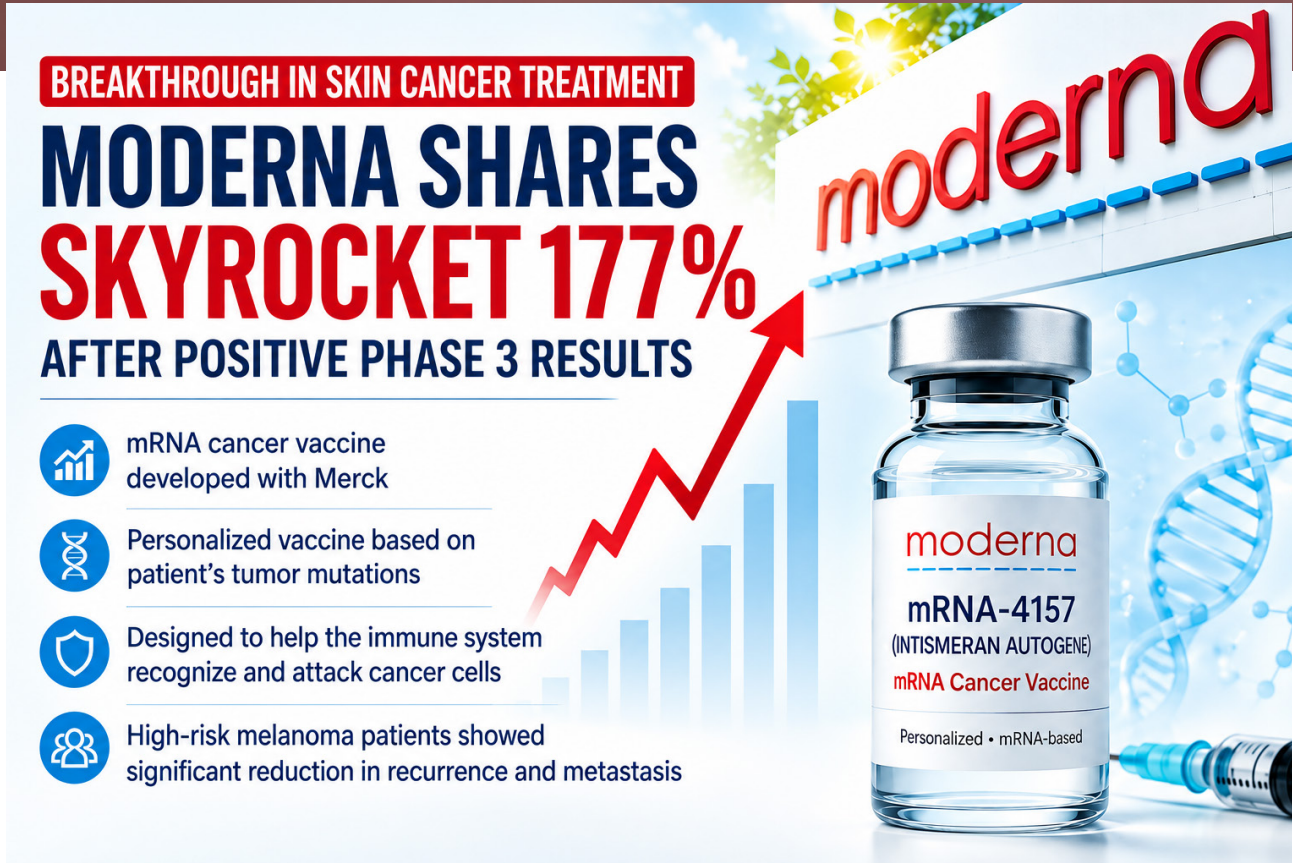
References

1. Lin SY, Linehan JA, Wilson TG, Hoon DSB. Emerging Utility of Urinary Cell-free Nucleic Acid Biomarkers for Prostate, Bladder, and Renal Cancers. *Eur Urol Focus* 2017;3:265-72.
2. Wever BMM, Steenbergen RDM. Unlocking the potential of tumor-derived DNA in urine for cancer detection: methodological challenges and opportunities. *Mol Oncol* 2025;19:1918-34.
3. Lee J, Chen F, Lopez-Beltran A, Necchi A, Cimadamore A, Spiess PE, et al. Urinary Tumor DNA-based Liquid Biopsy in Bladder Cancer Management: A Systematic Review. *Eur Urol Focus* 2025;11:978-90.
4. Lin DW, Carlsson S, Filson CP, Kim SK, Kirkby E, Konety BR, et al. Updates to Early Detection of Prostate Cancer: AUA/SUO Guideline (2026). *J Urol* 2026;215:491-501.
5. Nuzzo PV, Berchuck JE, Korthauer K, Spisak S, Nassar AH, Abou Alaiwi S, et al. Detection of renal cell carcinoma using plasma and urine cell-free DNA methylomes. *Nat Med* 2020;26:1041-3.



mRNA 백신의 도전, 코로나를 넘어 암 치료로

분당차병원
조선미



모더나의 주가가 하루 만에 177%라는 역사적인 급등세를 보였습니다. 이러한 기록적인 주가 상승은 머크와 공동 개발한 mRNA 암 백신이 고위험 흑색종 3상 임상시험에서 높은 효과를 입증한 데 따른 것입니다. 환자의 종양 변이를 분석해 암세포 특이 neoantigen을 선별하고, 그 정보를 담은 mRNA 백신을 환자별로 제작해 면역계가 암세포를 인식하도록 유도하는 방식입니다. 내 종양의 돌연변이로 '나만의 암 백신'을 만드는 정밀의료 실현되고 있습니다.

Sources

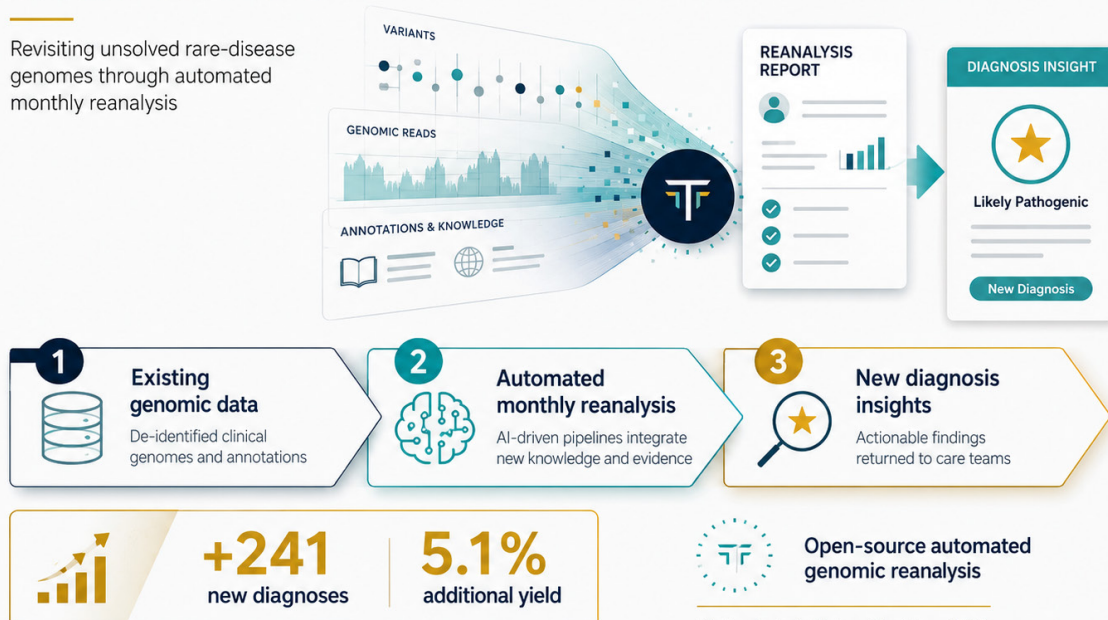
<https://www.primeyanews.com/moderna-shares-skyrocket-177-percent-after-breakthrough-in-skin-cancer-treatment-trials>

A Second Chance, Open-source Automated Genomic Reanalysis

경희의료원
임지숙

AUTOMATED GENOMIC REANALYSIS with TALOS

Revisiting unsolved rare-disease genomes through automated monthly reanalysis



최근 *Nature Medicine*에 소개된 오픈소스 프로그램 Talos는 기존 유전체 데이터를 최신 유전자-질환 및 변이 정보와 연계해 주기적으로 자동 재분석하고, 새롭게 검토할 후보를 선별한다. 논문에서는 미진단 희귀질환 환자 4,735명을 재분석해 241건의 새로운 진단, 5.1%의 추가 진단 수율을 얻었다. 이는 유전체 데이터가 한 번 분석되고 끝나는 것이 아니라, 새로운 지식이 축적될 때마다 다시 읽힐 수 있는 ‘살아 있는 데이터’가 될 수 있음을 보여준다.

미진단을 진단으로 바꿀 두 번째 기회가 왔다.

Sources

Nature Medicine volume 32, pages2991–2999 (2026)

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

최신 보험 정보

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

INSURAN

P 플래티넘 PLATINUM

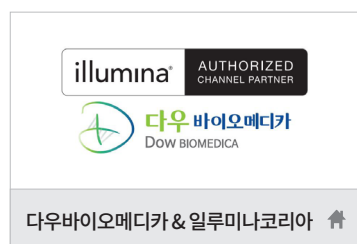


- **대표제품** cobas 5800/6800/8800 system, AVENIO Edge system, navify Mutation Profiler
- **회사소개** 한국로슈진단은 스위스 헬스케어 그룹인 로슈의 진단사업부 한국 법인으로 1990년 창립되었다. 진단검사사업부(Core Lab & POC), 분자진단사업부(Molecular Lab), 병리진단사업부(Pathology Lab), 디지털 인사이트 사업부(Digital Insights), 당뇨관리사업부(Diabetes Care)의 5가지 핵심 사업부에서 질병의 조기발견, 예방,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



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.



디엑섬

- 대표제품 DxLiquid (ctDNA) 및 DxSeq (gDNA) NGS 솔루션
- 회사소개 (주)디엑섬은 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 생검의 한계를 보완하는 정밀의료 구현에 기여하고 있습니다. 당사는 환자 예후 개선을 위한 정확한 진단 인사이트 제공이라는 미션 아래 지속적인 연구개발을 수행하고 있으며, CLIA 인증을 포함한 글로벌 품질 기준을 확보하는 동시에, 국내외 의료기관 및 연구기관과의 협력을 통해 정밀진단 분야에서 신뢰받는 글로벌 파트너로 도약하고 있습니다.



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 맞춤 치료를 실현하여 건강산업의 패러다임을 바꿔나가고, 유전체 분석 시장의 리더로 성장해 나갈 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 분야에서 도 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.



뉴스포럼 내지광고 후원사



마스트바이오(주)

- 대표제품 AMPLIRUN DNA/RNA PCR Control
- 회사소개 마스트바이오는 1996년 설립된 한국 체외진단(IVD) 검사 분야의 선구자입니다. 지난 30년간 의과대학 부속 병원, 주요 임상 검사실, 제약 회사, 바이오 벤처 기업, 대학교 및 국가기관 등 진단 및 연구에 필요한 고품질 시약을 개발 및 공급하는 데 주력해 왔습니다. 제품 다양화를 위해 지속적으로 노력할 것입니다.

MRD 검출의 한계는 결국 오류율이 정합니다.

“ SMaHT Network의 독립 벤치마킹 결과, AVITI 시스템은 4개 주요 시퀀싱 플랫폼 중 분석이 어려운 영역에서 가장 낮은 오류율을 기록했습니다. 더 낮은 백그라운드 노이즈는 더 낮은 VAF에서도 신뢰할 수 있는 변이 검출을 의미합니다.

잔존암(MRD)은 치료 후 몸에 남은 극소량의 암세포로, 영상이나 표준 병리 검사로는 발견하기 어렵습니다. NGS 기반 MRD 연구는 1% 미만, 때로는 0.01% 미만의 VAF에서 순환종양DNA(ctDNA)를 찾아내야 하는, 시퀀싱 중에서도 가장 정밀도가 요구되는 응용 분야입니다. 따라서 검출 한계(LoD)를 결정하는 두 축인 백그라운드 노이즈와 시퀀싱 depth 확보는 MRD 분석의 결정적인 성공 요인입니다.

Metric	AVITI	i사	P사	O사
SNV error — easy regions	0.005%	0.01%	0.003%	0.018%
SNV error — non-easy regions	0.04%	0.12%	0.23%	0.37%
Indel error — outside homopolymers	0.07%	0.06%	0.46%	0.54%
Indel error — in homopolymers	0.14%	0.62%	~15%	~18%

출처: SMaHT Network 벤치마킹 프리프린트 (Jang et al., 2025). 롤리드(P사, O사) 호모폴리머 인델 수치는 백그라운드 노이즈와 구분이 어려워 근사값으로 표시.



Element AVITI NGS 시스템



자세한 내용은 QR 스캔



마스트바이오(주)

AMPLIRUN® PCR Controls

Independent molecular controls
for a wide range of infectious diseases



AmpliRun® Total
Extraction & Amplification Controls

AmpliRun®
DNA/RNA Amplification Controls



Product LIST



FEATURES

- 01 Inactivated whole pathogen**
유전체 전체를 포함
- 02 환자 검체를 모방한 다양한 제품 조성**
핵산 추출부터 증폭, 측정까지 전 과정 모니터링 가능
Plasma · Swab · Sputum · Exudate · Urine 등
- 03 Low Positive Quantification**
임상적으로 유의미한 약양성 수치 제공
- 04 동결건조 형태의 1회 사용 용량 Vial**
높은 보관안정성과 편리한 사용
- 05 Non-infectious material**
완전히 불활성화되어 안전하게 사용가능



Product LIST

FEATURES

- 01 Any target can be amplified**
모든 Target 유전자 증폭 가능
- 02 Purified nucleic acid**
분리 및 정제된 *안전한 DNA / RNA control
증폭 단계부터 사용
- 03 동결건조 형태의 Vial**
높은 보관안정성과 편리한 사용 (재구성 후 냉동보관 가능)
- 04 Non-infectious material**
완전히 불활성화되어 안전하게 사용가능

* 예외) MBC080-R PARVOVIRUS B19
특정 유전자 plasmid 와 증폭을 위한 primer 포함



대한진단유전학회
Korean Society for Genetic Diagnostics