

## 암 지놈 스크린 검사는?



### 암 가족력이 있으신가요?

유전적 요인(병원성 변이)이 발견된 경우  
직계 가족의 암 발생 위험도가 증가합니다.  
위험도가 높은 가족에 대해 지놈 스크린을  
통한 유전자 검사 및 유전상담을 권장합니다.



### 암에 걸릴까봐 걱정되시나요?

여러 장기에서 발생 가능한 다양한  
유전성 암의 유전적 요인(병원성 변이)  
유무를 지놈 스크린 검사를 통해  
확인할 수 있습니다.



### 재발성 암의 검진 하고 계신가요?

이미 암을 겪었던 분은 다른 장기에서의  
암 발생 확률이 높아집니다. 지놈 스크린  
검사를 통해 유전성 암의 재발에 대한  
검진이 필요합니다.

## 암 지놈 스크린 검사로

가족과 함께  
전문적인 관리가 가능합니다.

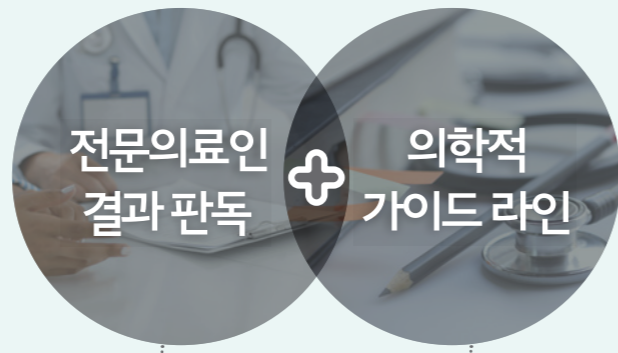
타 유전자 검사와 차별화된  
전문 가이드가 필요한 검사 결과 제공

## 검사질환



### 외 31개 유전성 암

## 암을 일으키는 유전성 암과 관련된 유전자 전체를 검사합니다.



### 개인 맞춤 유전성 암 검진 시작!

## 유전성 암 발생과 밀접한 유전자의 전체 부위를 검사합니다.

### 유전자 검사 부위 비교

타사 암 질환  
위험도 예측 유전자 검사



암 발생 가능성이  
낮은 특정 부위 검사

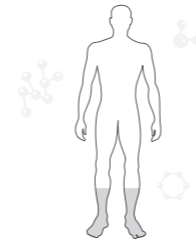
암  
지놈 스크린 검사



암 발생 가능성이  
높은 모든 부위 검사

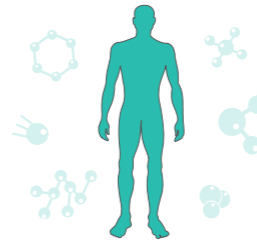
### 유전성 암 발생 위험도

타사 암 질환  
위험도 예측 유전자 검사



유전성 검사결과에서  
양성인 경우  
질환 발생 예측 위험도 제공  
(예: 1.3배)

암  
지놈 스크린 검사



유전자 검사 결과에서  
양성인 경우  
질환명, 질환 발생률 및  
의학연구 결과로 입증된  
질환 가이드 라인 정보 제공

## 암 지놈 스크린 검사는 어떻게 신청하나요?

### 검사 개요

검체 (검체량)	EDTA Whole Blood 3.0ml
검체 보관	냉장
검사 소요일	월~금 14일
결과 제공일	평균 20일 이내
검사 방법	차세대염기서열분석법
필수 서류	분자유전학 검사의뢰서 G 검진 유전자검사 동의서

※ 본 유전자 검사는 의료기관의 의뢰를 통해서 시행합니다.

### 검사 프로세스



검사의뢰  
Request test

실험  
NGS

분석  
Analysis

결과 보고  
Result report

### GC 녹십자지놈은?



인간유전체분석  
전문기업 / 전문인력



10여 년의 유전체분석 노하우  
미국병리학회(CAP)  
인증을 통한 고품질 서비스



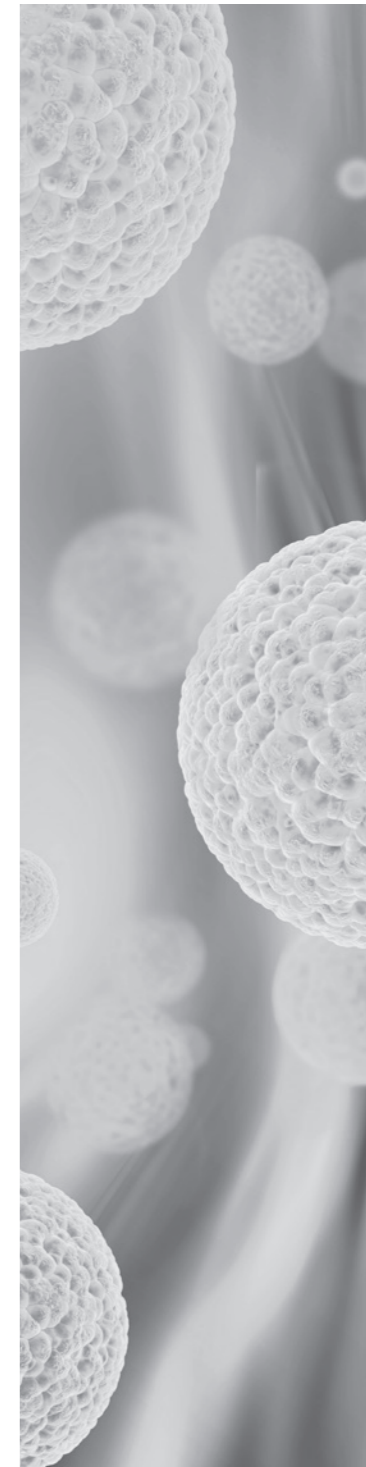
합리적인  
가격

GC 녹십자지놈 GC 녹십자랩셀



16924 경기도 용인시 기흥구 이현로 30번길 107  
고객센터 Tel. 031-280-9900 Fax. 031-260-9087

www.gcgenome.com



국내 사망원인 1위, **암**

3명 중 1명은 암으로 사망합니다!

10명 중 1명은 타고난 유전자 이상에 의한

**유전성 암**



50%

유전성 암의 대물림은

**최대 50%**

나와 내 가족의 암 건강

**암 지놈 스크린이  
지켜줄 수 있습니다.**

🔍 병원성 변이가 발견된 경우(양성)

- 지놈 스크린 유전자 검사 결과는 대학병원에서도 인정되어 동일한 유전자 검사를 **추가적으로 받을 필요가 없습니다.**
- 질환이 의심되는 가족 및 친척은 유전 상담과 수검자의 검사결과를 참고한 가족 유전자 검사로 건강관리가 가능합니다.
- 전문적·의학적 가이드 라인으로 **개인맞춤 건강검진**이 가능합니다.

◆ **검사 유전자별 임상적 의미**

검사 결과가 양성인 사람에서도 질병의 발병 시기와 증상은 다양하며, 질병이 반드시 발생한다는 것을 의미하지는 않습니다. 또한, 검사 결과가 음성인 사람도 검사 하지 않은 다른 유전자 또는 기타 요인에 의해 질병이 발생할 수 있습니다.

**임상적 의미가 높은 유전자**

APC	BRCA1	BRCA2	CDH1	MEN1	MLH1	MSH2	NF1	NF2
PTEN	RB1	RET	SDHB	SDHD	SMAD4	STK11	TP53	TSC1
TSC2	VHL							

**임상적 의미가 일부 증명된 유전자**

<b>BMPRI1A</b>	<i>J Med Genet. 2007 Nov;44(11):702-9.</i> 65명의 연소성 용종증 증후군 환자(JPS) 중 30명(46%)의 환자에서 점 돌연변이(point mutation)가 발견되었으며 그 중 BMPRI1A 유전자에서 13개의 변이가 발견됨(5 nonsense, 2 frameshift, 4 missense, 2 splice site 변이), MLPA 분석 결과 JPS 환자 중 14%에서 유전자 결실이 발견되었으며(SMAD4 유전자 6명, BMPRI1A 유전자 3명), BMPRI1A 유전자 변이를 가지고 있는 13명의 환자 중 1명(8%)에서 위 용종증 증상을 보임.
<b>MSH6</b>	<i>J Med Genet. 2010 Sep;47(9):579-85.</i> 대장암 환자 유전력이 있는 129 가족군에서 MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 유전자 변이를 확인한 결과 69개의 서로 다른 변이가 확인되었으며, 이 중 MSH6 유전자의 변이는 12%에 해당한다.
<b>MUTYH</b>	<i>Nat Genet. 2002 Feb;30(2):227-32.</i> 가족성선종성용종증 유전력이 있으나 APC 유전자 변이가 나타나지 않은 가족에서 MUTYH 유전자 변이를 확인한 결과 가족성선종성용종증이 나타나는 3명의 형제자매에서 missense 변이 Tyr165Cys, Gly382Asp compound heterozygote를 확인함
<b>PALB2</b>	<i>Cancer Genet. 2015;208(9):455-63.</i> PALB2의 유전적 이상이 있을 경우 Pooled Odds Ratio 계산에서 약 21.4배(95% 신뢰구간: 10.10-45.32) 유전성 유방암의 위험이 증가하는 것으로 분석되어, ATM, CHEK2, BRIP1, PALB2, NBS1, RAD50 중 가장 유의미한 것으로 확인됨. 결론 PALB2 유전자 돌연변이에 의한 인종간 효과는 거의 유사하고(Heterogeneity P값 =0.947), 유전성 유방암의 위험을 약 20배 이상 증가시키는 것으로 확인되어 중요한 임상적 마커인 것으로 사료됨.
<b>PMS2</b>	<i>Gastroenterology. 2008 Aug;135(2):419-28.</i> 린치증후군 환자의 62%(heterozygous: 55명, homozygous: 6명)에서 PMS2 유전자의 선천적 변이가 발견됨. PMS2 변이를 가진 경우 일반 인구집단에 비해 대장암 발병률은 5.2배, 자궁내막암 발병률은 7.5배 높게 나타났으며, 북아메리카 인구집단에서 70세까지 린치증후군 관련 암 위험도는 25-32%(95% CI)로 나타남.
<b>SDHAF2</b>	<i>Lancet Oncol. 2010 Apr;11(4):366-72.</i> 산발적 환자에서 유의미한 SDHAF2 유전자의 결손은 발견되지 않았으며, 7개의 단일염기다형성이 발견됨. 그 중 하나의 변이(139A→G, Met47Val)만 아미노산의 변화를 야기하지만 in-silico 분석과 중간 보존 정도를 분석한 결과 비 병원성 변이로 확인됨. 3명의 딸이 부신경절종 질환을 보이는 스페인 가족에서 SDHAF2 유전자의 선천적 변이(232G→A, Gly78Arg)가 발견되었으며 동일한 변이가 독일 가족에서도 발견됨.
<b>SDHC</b>	<i>J Clin Endocrinol Metab. 2009 Aug;94(8):2817-27.</i> 전체 환자 중 SDH 유전자의 변이가 발견된 환자는 총 242명으로 SDHD 유전자 130명, SDHB 유전자 96명, SDHC 유전자 16명으로 나타남. Direct sequencing 결과 점 돌연변이가 발견된 환자는 220명(SDHC 유전자 14명, 5.8%), QMP5F 및 MLPA 분석 결과 유전자 결실이 나타난 환자는 22명(SDHC 유전자 2명, 0.8%) 발견됨. SDHC 유전자 변이를 가진 환자 16명 14명(87.5%)에서 경두부 부신경절종이 발견되었고, 2명(12.5%)에서 흉복부 및 골반 부신경절종이 발견됨.
<b>WT1</b>	<i>Br J Cancer. 2015 Mar 17;112(6):1121-33.</i> 31명의 환자 중 25명(81%)에서 WT1 유전자의 이상을 발견함. 25명에서 얻은 35개의 윌름스 종양에서 31개의 homozygous한 WT1 유전자 변이와 IGF2 유전자의 한쪽 부모의 이염색체성(uniparental disomy)이 나타났고 4개의 종양에서 11p13 유전자 결실이 나타남. 윌름스 종양에 대한 침투도는 아버지로부터 WT1 유전자 돌연변이를 받은 경우 100%, 모계에선 67%로 나타남.

**임상적 의미가 낮은 유전자** \*본 유전자는 건강에 관련된 행위가 유용하다는 객관적 타당성이 아직 부족합니다.

ATM	BRIP1	CHEK2	EPCAM	NBN	RAD51C	RAD51D
-----	-------	-------	-------	-----	--------	--------