

배아 또는 태아 대상 유전자 검사 가능한 유전질환 10개 추가 지정

- 아이카디-구티에레스 증후군, 리 프라우메니 증후군 등 10개 질환 신규 선정 -
- 상설 자문위원회 설치로 배아 또는 태아 대상 유전질환 목록 관리 강화 -
- 유전자 검사 대상 질환 보건복지부 홈페이지 공고로 신속한 정보전달 -

보건복지부(장관 조규홍)는 ‘배아 또는 태아 대상 유전질환 자문위원회’*(이하 ‘자문위원회’) 제1차 회의(8.26.)’를 통해 배아·태아를 대상으로 유전자 검사를 할 수 있는 유전질환 10개**를 추가로 선정하여 전체 218개 유전질환을 공고한다.

* 배아 또는 태아 대상 유전질환 자문위원회 : 임상유전학·생명윤리 및 관련 법 전문가로 구성, 위원장 1명을 포함하여 총 10명으로 임기는 36개월

** 아이카디-구티에레스 증후군, 리 프라우메니 증후군, 바르데 비들 증후군 2, 다발성 내분비샘 종양 1형 등 총 10개 질환

그간 배아·태아 대상 유전자 검사 질환은 비정기적인 자문회의의 검토 후 고시 개정을 통해 지정·확대되어 왔으나, 「생명윤리 및 안전에 관한 법률 시행령」 일부 개정(7.23.) 이후부터는 자문위원회의 구성과 정기적 심의를 거쳐 대상 질환을 보건복지부 홈페이지에 공고한다.

이번 추가 지정은 시행령 개정에 의한 위원회 구성과 절차 개선에 따른 첫 자문위원회를 통한 사례이다. 자문위원회에서는 신규 질환에 대한 검토와 기존 질환명의 오기를 정정하고 유사·동일 질환을 통합하는 등 전반적인 체계 정비에 대한 논의도 진행하였다.

채종희 자문위원회 위원장(서울대병원 임상유전체학과 교수)은 “자문위원회의 출범으로 검사 대상 질환의 타당성을 주기적으로 평가하고, 추가·

삭제 여부를 신속하게 전달하여 가족과 예비부모 가계의 불안 해소에 기여할 수 있을 것으로 기대한다” 라며, “앞으로도 충실하게 자문위원회를 운영하여 유전질환이 있는 가계의 안전한 출산을 지원하겠다” 라고 밝혔다.

보건복지부는 향후 정기적인 자문위원회 개최와 운영을 통해 국제적 기준과 변화하는 유전검사 환경에 신속히 대응할 예정이다.

- <붙임> 1. 배아 또는 태아 대상 유전자검사 신규질환 목록(10개)
2. 배아 또는 태아를 대상으로 유전자검사를 할 수 있는 유전질환목록(218개)

담당 부서	공공보건정책관 생명윤리정책과	책임자	과 장	윤병철 (044-202-2610)
		담당자	사무관	정윤진 (044-202-2613)



카테고리	유전질환명
디기관	아이카디-구티에레스 증후군 (Aicardi-Goutieres syndrome)
	리 프라우메니 증후군 (Li-Fraumeni syndrome)
	Renpenning 증후군 (Renpenning syndrome)
	바르데 비들 증후군 2 (Bardet-Biedl syndrome 2)
	척추, 심장, 신장 및 사지 결함 증후군 3형 (vertebral cardiac renal and limb defects syndrome 3)
	위커-울프 증후군 (Wieacker Wolff syndrome)
	다발성 내분비샘 종양 1형 (Multiple Endocrine Neoplasia type 1)
소화기계	가족성 선종성 용종증(Familial adenomatous polyposis coli) * 가드너 증후군(Gardner syndrome) 포함
순환기/ 호흡기계	TPM1연관 확장성 심근병증 (TPM1-related Dilated cardiomyopathy)
	모세혈관 기형을 동반한 동정맥기형 (Capillary malformation-arteriovenous malformation syndrome)
신경근육계	EXOSC9연관 소뇌형성부전 (EXOSC9-related Pontocerebellar hypoplasia)

붙임 2

배아·태아 대상 유전자검사를 할 수 있는 유전질환 목록 218개

※ 신규질환 표기

카테 고리	유전 질환명
골격계	연골무형성증(Achondroplasia)
	불완전 골형성증(Osteogenesis imperfecta)
	골화석증(Osteopetrosis)
	유전성 다발성 골연골종증(Hereditary multiple osteochondromas)
	점상연골 이형성증(Rhizomelic chondrodysplasia punctata)
	선천성 척추뼈 끝 형성이상(Spondylo-epiphyseal dysplasia congenita)
	다발성골단 이형성증(Multiple epiphyseal dysplasia)
	연골저형성증(Hypochondroplasia)
	가성연골무형성증(Pseudoachondroplasia)
	골간단연골형성이상, 슈미드형 (Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type)
내분비계	선천성 부신 과형성증(Congenital adrenal hyperplasia)
	비타민D 저항성 구루병(Vitamin D resistant rickets)
	저인산효소증(Hypophosphatasia)
	가성 부갑상샘 기능저하증(Pseudohypoparathyroidism)
	선천성부신 저형성증(Adrenal hypoplasia congenita)
다기관	수적 이상 염색체이상질환(Numerical chromosome abnormalities)
	병적염색체구조적이상 (Pathogenic/Likely pathogenic Structural chromosome rearrangements)
	디 조지 증후군(Di George's syndrome)
	고세병(Gaucher's disease)
	레쉬 니한 증후군(Lesch Nyhan syndrome)
	마르판 증후군(Marfan's syndrome)
	오르니틴 트랜스카바밀레이즈 결핍(Ornithine transcarbamylase deficiency)
	테이삭스병(Tay-Sachs disease)
	월슨병(Wilson's disease)
	판코니 빈혈(Fanconi's anemia)

카테 고리	유전 질환명
	블룸 증후군(Bloom syndorme)
	부신백질 영양장애(Adrenoleukodystrophy)
	알포트 증후군(Alport syndrome)
	파브리(-안더슨)병(Fabry(-Anderson) disease)
	바르트 증후군(Barth syndrome)
	코핀-로리 증후군(Coffin-Lowry syndrome)
	크루존 증후군(Crouzon syndrome)
	골츠 증후군(Goltz's syndrome)
	헌터 증후군(Hunter's syndrome)
	색소 실조증(Incontinentia pigmenti)
	로웨 증후군(Lowe syndrome)
	신경섬유종증(Neurofibromatosis)
	구안지(입얼굴손가락)증후군(Orofaciodigital syndrome)
	피르브산 탈수소효소 결핍(Pyruvate dehydrogenase deficiency)
	산필리포 증후군(Sanfilippo disease)
	스틱클러 증후군(Stickler syndrome)
	결절성 경화증(Tuberous sclerosis)
	폰 히펠-린다우 증후군(Von Hippel-Lindau disease)
	비스코트-올드리치 증후군(Wiskott-Aldrich syndrome)
	니만-피크병(Niemann-Pick Disease)
	후를러 증후군(Hurler syndrome)
	프로피온산혈증(Propionic acidemia)
	메틸말론산혈증(Methylmalonic acidemia)
	페닐케톤뇨증(Phenylketonuria)
	티로신혈증(Tyrosinemia)
	울프-허쉬호른 증후군(Wolf-Hirschhorn syndrome)
	시투롤린혈증(Citrullinemia)
	크리글러-나자르 증후군(Crigler-Najjar syndrome)
	갈락토스혈증(Galactosemia)
	글루타릭산혈증(Glutaric acidemia)
	당원축적병(Glycogen storage disease)

카테 고리	유전질 환명
	장쇄수산화 acyl-CoA 탈수소효소 결핍증(Long chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency)
	단풍당밀뇨병(Maple syrup urine disease)
	멘케스 증후군(Menkes syndrome)
	월만병(Wolman disease)
	젤웨거 증후군(Zellweger peroxisome syndrome)
	모세혈관확장성 운동실조(Ataxia telangiectasia)
	점액다당질증(Mucopolysaccharidosis)
	레트 증후군(Rett syndrome)
	안피부형백색증(Oculocutaneous albinism)
	알라질 증후군(Alagille syndrome)
	유전성 과당불내증 (Hereditary fructose intolerance 또는 Aldolase B deficiency)
	카나반병(Canavan disease)
	선천성 당화부전(Congenital disorder of glycosylation)
	시스틴축적증(Cystinosis)
	데니스-드래쉬 증후군(Denys-Drash syndrome)
	GM1 강글리오사이드증(GM1 gangliosidosis)
	할러포르텐-스파츠병(Hallervorden-Spatz disease)
	아페르 증후군(Apert syndrome)
	쇄골두개골 형성이상(Cleidocranial dysplasia)
	코케인 증후군(Cockayne syndrome)
	선천성 조혈기성 포르피린증(Congenital erythropoietic porphyria)
	누난 증후군(Noonan syndrome)
	눈·코·치아·골격 이형성증(Oculodentodigital dysplasia)
	파이퍼 증후군(Pfeiffer syndrome)
	천골무형성증(Sacral agenesis syndrome 또는 Currarino syndrome)
	스미스-렘리-오피츠 증후군(Smith-Lemli-Opitz syndrome)
	트레처 콜린스 증후군(Treacher Collins syndrome)
	바르덴부르크 증후군(Waardenburg syndrome)

카테 고리	유전질 환명
	블랙 판-다이아몬드 증후군(Blackfan-Diamond syndrome)
	림프관기형(Lymphatic malformation)
	밸라-제롤드 증후군(Baller-Gerold syndrome 또는 Saethre-Chotzen syndrome)
	이영양성 형성이상(Diastrophic dysplasia)
	오르니틴 아미노전환효소 결핍증(Ornithine aminotransferase deficiency)
	아가미귀콩팥증후군(Branchiootorenal syndrome)
	로이디에츠신드롬(Loeys-Dietz syndrome)
	맥켈그루버 증후군(Meckel Gruber syndrome)
	Combined oxidative phosphorylation deficiency 14(mCOXPD14)
	ARC증후군(Arthrogryposis-renal dysfunction-cholestasis syndrome)
	차지 증후군(CHARGE syndrome)
	샌드호프병(Sandhoff's disease)
	치사성이형성증(Thanatophoric dysplasia)
	쉽케면역골이형성이상증(Schimke immunosseous dysplasia)
	소토스 증후군(Sotos syndrome)
	루빈스타인-테이비 증후군(Rubinstein-Taybi syndrome)
	홀트-오람 증후군(Holt-Oram syndrome)
	가부키증후군(Kabuki syndrome)
	포이츠제거스 증후군(Peutz-Jeghers syndrome)
	코넬리아드랑에 증후군(Cornelia de Lange syndrome)
	화버 증후군(Farber's syndrome)
	비키 증후군(VICI Syndrome)
	피르빈산키나아제 결핍증 (Pyruvate kinase deficiency)
	멜라스 증후군(MELAS syndrome)
	바터증후군(Bartter syndrome)
	옥살산뇨증(Hyperoxaluria, primary)
	주버트 증후군(Joubert syndrome)
	싱글턴머튼 증후군(atypical Singleton-Merten syndrome)
	질식성홍곽 이형성증(Jeunes syndrome)
	치명적 선천성 구축증후군 2

카테 고리	유전 질환명
	(Lethal Congenital Contracture Syndrome 2)
	쇼그렌-라손 증후군(Sjogren-Larsson syndrome)
	앤티리-빅슬러 증후군 (Antley-Bixler syndrome)
	알파 지중해빈혈 X-염색체 연관 정신지체 증후군(Alpha Thalassemia X-linked Mental Retardation Syndrome)
	영아간부전 증후군 1형 (Infantile liver failure syndrome type 1/LARS) ※ 해당 분야 전문의의 판단에 따른 LARS 유전자의 열성유전에 의한 영아 간부전증후군 1형 유전병 검사에 한함
	엘러스단로스 증후군(Ehlers-Danlos syndrome) ※ 해당 분야 전문의의 판단에 따른 혈관성 엘로스 단로스 증후군(Vascular Ehlers-Danlos Syndrome) 유전병 검사에 한함
	코헨 증후군(Cohen syndrome). ※ 해당 분야 전문의의 판단에 따라 검사의 필요성이 인정된 경우에 한함
	선천성 다발성 관절구축증(Arthrogryposis multiplex congenita) ※ 해당 분야 전문의의 판단에 따라 유전적 원인이 밝혀진 유형에 대한 검사에 한함
	치사성 다발성 익상편 증후군 (Multiple Pterygium syndrome, Lethal type)
	린치 증후군(Lynch syndrome)
	에스코바 증후군(Escobar syndrome)
	초장쇄 acyl-CoA 탈수소효소 결핍증 (Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)
	리씨 증후군(Leigh syndrome) ※ 해당 분야 전문의의 판단에 따라 원인 유전자가 확인된 가족의 중증도를 고려한 선별적인 검사에 한함
	뮤코지질증(Mucopolidosis)
	선상골병증-두개경화증 (Osteopathia striata with cranial sclerosis)
	유전성 아밀로이드증 (Hereditary amyloidosis)
	아이카디-구티에레스 증후군 (Aicardi-Goutieres syndrome)
	리 프라우메니 증후군 (Li-Fraumeni syndrome)
	Renpenning 증후군

카테 고리	유전 질환명
	(Renpenning syndrome)
	바르데 비들 증후군 2 (Bardet-Biedl syndrome 2)
	척추, 심장, 신장 및 사지 결함 증후군 3형 (vertebral cardiac renal and limb defects syndrome 3)
	위커-울프 증후군 (Wieacker Wolff syndrome)
	다발성 내분비샘 종양 1형 (Multiple Endocrine Neoplasia type 1)
면역계	무감마글로불린혈증(Agammaglobulinemia)
	만성육아종병(Chronic granulomatous disease)
	중증 복합 면역결핍 장애(Severe combined immunodeficiency disorder)
	고IgM 증후군(HyperIgM syndrome)
	NEMO 결핍 증후군(NEMO deficiency syndrome)
	유전성 혈관부종(Hereditary angioedema)
	제1형 자가면역성 다선 증후군(Autoimmune polyendocrine syndrome type1)
소화기계	가족성 선종성 용종증(Familial adenomatous polyposis coli) * 가드너 증후군(Gardner syndrome) 포함
	제1형 진행성 가족성 간내담즙정체증(Progressive familial intrahepatic cholestasis 1)
순환기/ 호흡기계	낭성 섬유증(Cystic fibrosis)
	일차성폐고혈압(Primary pulmonary hypertension)
	알파-1 항트립신 결핍증(Alpha-1 antitrypsin deficiency)
	선천성 중추 저환기 증후군 (Congenital central hypoventilation syndrome)
	폐포모세혈관이형성증 (Congenital alveolar dysplasia, Alveolar capillary dysplasia)
	뇌석회화를 동반한 Rajab 간질성 폐질환 (Rajab interstitial lung disease with brain calcifications, RILDBC2)
	LMNA이상에 의한 확장성 심근병증 (LMNA-related dilated cardiomyopathy)

카테 고리	유전질 환명
	TPM1연관 확장성 심근병증 (TPM1-related Dilated cardiomyopathy)
	모세혈관 기형을 동반한 동정맥기형 (Capillary malformation-arteriovenous malformation syndrome)
신경근육계	근이영양증
	척수성 근육위축(Spinal muscular atrophy)
	근육긴장성 장애(Myotonic dystrophy)
	샤르코-마리-투스병(Charcot-Marie-Tooth disease)
	헌팅턴병(Huntington's disease)
	케네디병(Kennedy disease)
	크라베병(Krabbe disease)
	펠리제우스-메르츠바하병(Pelizaeus-Merzbacher disease)
	척수 소뇌성 운동실조(Spinocerebellar ataxia)
	이염성 백질 이영양증(Metachromatic Leukodystrophy)
	세로이드 리포푸신증(Ceroid lipofuscinosis 또는 Batten disease)
	X연관 수두증(X-linked hydrocephalus)
	아동기 저수초형성 운동실조(Childhood ataxia with central nervous system hypomyelination)
	프리드라이히 운동실조(Friedreich's ataxia)
	글리신 뇌병증(Glycine encephalopathy)
	뇌실주위 결절성 이소증(Periventricular nodular heterotopia)
	저칼륨성 주기성 마비(Hypokalemic periodic paralysis)
	발달 및 뇌전증 뇌병증 (Developmental and epileptic encephalopathy)
	여린 X 증후군 (Fragile X syndrome)
	유전성 강직성 하반신마비(Hereditary spastic paraplegia)
	유전감각신경병4형(Hereditary sensory and autonomic neuropathy IV)
	급성 괴사성 뇌증(Acute Necrotizing Encephalopathy)
	치상핵적핵담창구시상하핵위축증 (Dentatorubropallidoluysian atrophy)
	5형 소두증(microcephaly 5, primary, autosomal recessive)

카테 고리	유전질 환명
	피질하 낭종을 동반한 거대뇌성 백질뇌병증 (Megalencephalic Leukoencephalopathy with Subcortical Cysts)
	선천성 근육병(Congenital myopathy)
	X연관발달지연정신지체 증후군12번 (Intellectual developmental disorder, X-linked12)
	겔로웨이 모와트 증후군 (Galloway-Mowat syndrome)
	소뇌증, 관절구축증, 뇌구조 이상을 동반한 신경발달장애 (Neurodevelopmental disorder with microcephaly, arthrogryposis and structural brain anomalies)
	미첼 증후군/과산화소체 acyl-CoA 산화효소 결핍증 (Mitchell syndrome/Peroxisomal acyl-CoA oxidase deficiency)
	발달 및 뇌전증 뇌병증 9번 (Developmental and epileptic encephalopathy 9)
	EXOSC9연관 소뇌형성부전 (EXOSC9-related Pontocerebellar hypoplasia)
신요로계	다낭성 신장병(Polycystic kidney disease)
	선천성 핀란드형 신증후군(Congenita I Finnish nephrosis)
	HLRCC 신장암 (Hereditary Leiomyomatosis and Renal Cell Cancer)
안과계	망막세포변성(Retinitis pigmentosa)
	망막아세포종(Retinoblastoma)
	망막층간분리(Retinoschisis)
	맥락막 결손(Choroideremia)
	레베르 선천성 흑암시(Leber retinal congenital amaurosis)
	베스트병(Best disease 또는 Vitelliform macular dystrophy)
	노리병(Norrie disease)
	시신경 위축(Optic atrophy)
	무홍채증(Aniridia)
	아벨리노 각막이상증(Avellino corneal dystrophy)
	스타가르트병(Stargardt disease)
	외안근 섬유화증(Fibrosis of Extraocular Muscles)
	원뿔세포 이영양증(Cone-rod dystrophy)

카테 고리	유전질 환명
외 피 계	표 피 수포증(Epidermolysis bullosa)
	발한저하성 외배엽이형성증(Hypohidrotic ectodermal dysplasia)
	표 피 박리 각화다과증(Epidermolytic hyperkeratosis)
	X-연 관 어린선: 스테로이드 설 파타제 결핍 증 (X-linked ichthyosis: Steroid sulfatase deficiency)
	선천성 어린선(Congenital harlequin ichthyosis)
이비인후과계	유전성 청각장애(Hereditary deafness)
혈액 계	혈 우병(Haemophilia)
	겸상 적혈구빈혈(Sickle cell anemia)
	베 타-지 중해빈혈(β -thalassemia)
	알 파-지 중해빈혈(α -thalassemia)
	선천성 호중구 감소증(Congenital neutropenia)
	유전성 출혈성 모세혈관확장(Hereditary hemorrhagic telangiectasia)
	혈구탐식성 림프조직구증(Hemophagocytic lymphohistiocytosis)
	폰 빌레브란트병(Von Willebrand disease)
	X-연 관 림프증식성 질환(X-linked lymphoproliferative disease)
	C 단백결핍 질환(Protein C Deficiency)