

검사대상자 정보	성명	생년월일	성별	남, 여	민족(외국인)	등록번호
의뢰받는 유전자 검사기관정보	기관명	녹십자	전화번호	1566-0131	소재지	경기도 용인시 기흥구 이현로 30번길 107(보정동)
검체정보	채취 날짜	월 일	채취 시간	AM, PM	검체명	
의뢰하는 의료기관 정보	기관명				주소(소재지)	
주치의 정보	성명		진료과(병동)		전화번호	

NGS 패널검사-유전(희귀)질환 검사

유전성 NGS 패널검사

- 알츠하이머병 유전자 패널검사 (Alzheimer's disease)
- 유전성 부정맥 유전자 패널검사 (Arrhythmia)
- 유전성 운동실조증 유전자 패널검사 (Ataxia)
- 유전성 심근병증 유전자 패널검사 (Cardiomyopathy)
- 샤르코 마리 투스병 유전자 패널검사 (Charcot-Marie-Tooth disease)
- 유전성 혈액응고장애 유전자 패널검사 (Coagulation)
- 유전성 성분화이상 유전자 패널검사 (Congenital adrenal hyperplasia)
- 유전성 결합조직질환 유전자 패널검사 (Connective tissue disorder)
- 인지장애 유전자 패널검사 (Dementia)
- 유전성 수포성 표피박리증 및 어린선 패널검사 (Dermatology)
- 유전성 근긴장이상 유전자 패널검사 (Dystonia)
- 유전성 뇌전증 유전자 패널검사 (Epilepsy)
- 유전성 난청 유전자 패널검사 (Hearing loss)
- 유전성 안질환 유전자 패널검사 (Hereditary retinopathy)
- 유전성 강직성 하반신마비 유전자 패널검사 (Hereditary spastic paraplegia)
- 유전성 저성선자극 호르몬 성선 저하증 유전자 패널검사 (Hypogonadotropic hypogonadism)
- 유전성 갑상선 기능저하증 유전자 패널검사 (Hypothyroidism)
- 선천성 대사이상 유전자 패널검사 (Inborn error of metabolism)
- 라이소좀 축적 질환 유전자 패널검사 (Lysosomal storage disease)
- 연소자 성인발증형 당뇨병 유전자 패널검사 (MODY, Maturity-Onset Diabetes of the Young)
- 유전성 근육퇴행위축질환 유전자 패널검사 (Muscular dystrophy)
- 유전성 근육병증 유전자 패널검사 (Myopathy)
- 파킨슨병 유전자 패널검사 (Parkinson's disease)
- 유전성 저신장증 유전자 패널검사 (Proportionate short stature)
- 유전성 일차성 면역결핍증 유전자 패널검사 (Primary immune deficiency)

- 누란중후군 유전자 패널검사 (Rasopathies)
- 유전성 망막색소변성 유전자 패널검사 (Retinitis pigmentosa)
- 유전성 골격이형성증 유전자 패널검사 (Skeletal dysplasia)

NGS 패널검사-암검사

유전성암 NGS 패널검사

- 유전성 암 유전자 패널검사 : 23 gene
- 유전성 암 유전자 패널검사 (23) : 25 gene

고형암 NGS 패널검사

- 비유전성 고형암 유전자 패널I 검사 (46)
- 비유전성 고형암 유전자 패널II 검사 (138)
- 비유전성 고형암 유전자 패널III 검사 (143)

혈액암 NGS 패널검사

- 골수형성이상, 골수증식종양 유전자 패널검사 (MDS,MPN) (Myelodysplastic Syndromes, Myeloproliferative neoplasm)
- 급성골수성백혈병 유전자 패널검사 (Acute Myeloid Leukemia)
- 급성림프구성 백혈병 유전자 패널검사 (Acute Lymphoblastic Leukemia)
- 악성림프종 유전자 패널검사 (Lymphoma)

유전성 NGS 패널검사 가족검사

- Familial mutation (NGS 패널)

산과검사

- 비침습적 산전기형아검사 (G-NIPT)
- Chromosomal microarray (AF)

기타검사

선별검사(Screening test)

- Fragile X PCR
- 제1형 근긴장증 검사(DM1)
- 선천성난청유전자 (GJB2)
- 율슨병 선별(신생아)
- 신생아 유전체 선별검사 (i-screen)

기타검사

염색체 마이크로어레이 (Chromosomal Micorarray)

- Chromosomal microarray(PB)
- FISH-Whole chromosome CNV(Subtelomeric Rearrangement)
- 미세결실증후군[MLPA]

엑솜 시퀀싱 (Exome sequencing)

- Diagnostic Exome Sequencing Test (DES Test)
- Whole Exome Sequencing (Study)
- DES familial mutation

기타 시퀀싱 (etc)

- DYSF / GNE gene mutation_DES
- CLCN1 / GALNS gene mutation_DES
- SOD1 / NEK1 gene mutation
- KCNQ1 / KCNH2 gene mutation
- SCN5A gene mutation/TGF beta receptor 1(TGFBFR1)
- BRCA 1 genetic test
- BRCA 2 genetic test
- BRCA1/BRCA2 Gene Dosage Analysis (MLPA)
- BRCA family test
- TP53 gene mutation
- TP53 family test
- APC gene mutation
- CDH1 gene mutation
- hMLH1 genetic test
- hMSH2 genetic test
- F8 gene mutation
- F9 gene mutation
- F8 gene deletion / duplication [MLPA]
- F9 gene deletion / duplication [MLPA]
- Familial mutation (hemophilia)
- CYP2C9 Major polymorphism
- CYP2C19 Major polymorphism
- GJB2 gene mutation

질병명 및 기타 진료 소견:

유의사항
1. 모든 유전자검사 의뢰서, 유전자검사 동의서는 반드시 작성하여 보내 주십시오. (생명윤리 및 안전에 관한 법률 제 51조 1항)
2. 담당의사의 서명이 반드시 확인 되어야 검체 접수가 완료 됩니다.

「생명윤리 및 안전에 관한 법률」 제 50조 제 3항에 따라 위와 같이 유전자검사를 의뢰합니다.

년 월 일

담당의사 성명:

(서명 또는 인)