

안녕하십니까 저희 삼광의료재단을 이용해 주셔서 깊은 감사드립니다.  
재단에서 다음의 항목이 신규 시행되어 알려드리오니, 병원업무 및 환자진료에 참고하시길 바랍니다.

## Express 18 Chromosome (Edwards syndrome)

Edwards syndrome(에드워드 증후군)을 FISH법으로 단시간 안에 진단할 수 있는 Express 18 Chromosome 검사를 신규 시행합니다.

**시행일자** 2006년 8월 21일

### 검사정보

보험 코드	검사항목	검체(ml) (염색체배양검사 포함)	검사법	검사일 및 소요일	주의사항	비고
-	Express 18 Chromosome (Edwards syndrome)	양수 25.0 혹은 혈액(Hp blood) 5.0	FISH	월~목 2~3일	염색체배양검사와 반드시 동시의뢰	신설

### FISH법과 Edwards syndrome



[FISH법을 이용한  
Edwards syndrome]

FISH(Fluorescence in situ hybridization)는 염색체 이상 질환을 신속하고 정확하게 진단할 수 있는 최신 진단법으로 특정 DNA 서열에 형광으로 표지된 Probe를 결합시켜 염색체의 이상 유무를 관독하는 검사입니다. FISH는 간기세포(interphase cells)에서도 염색체수의 확인이 가능하여 일반 배양검사가 10일 이상 소요되는 것에 비해 24~48시간 안에 관독이 가능한 장점이 있습니다.

Edwards syndrome은 Trisomy 18 증후군으로 7500명 중 1명꼴의 발생빈도를 보이며 표준형 삼염색체성 이외에도 다양한 핵형에서 발생되므로 18번 염색체가 전위된 영아나 태아의 핵형 분석이 필수적입니다.

# Adefovir 내성검사 & Genotyping

B형 간염 항바이러스제인 아데포비어 디피복실(Adefovir dipivoxil, 제품명 : 헵세라)의 내성 변이종에 대한 돌연변이 검사인 Adefovir 내성검사 & Genotyping 검사를 시행합니다.

## 시행일자

2006년 8월 21일

## 검사정보

보험 코드	검사항목	검체(ml)	검사법	검사일 및 소요일	비고
-	Adefovir 내성검사 & Genotyping	혈액(EDTA Blood) 1.0	Sequencing	월 5일	신설

## 임상적 의의

바이러스 억제 효과를 지속하고 재발을 줄이기 위하여 다양한 B형간염 항바이러스제가 장기간 투여됨에 따라 항바이러스제 내성 HBV가 지속적으로 출현되고 있습니다. 이러한 내성바이러스를 줄이기 위해서는 치료를 시작하기 전 약제 내성 발현을 확인하고 발현된 내성의 위험이 높은지를 검토하여 항바이러스제를 적절히 선택함으로써 항바이러스 효과를 극대화하는 것이 필요합니다.

만성 B형간염 치료제로서 라미부딘은 현재 가장 널리 사용되고 있는 항바이러스제이지만, 장기간의 치료로 인해 지속적인 내성변이가 발생되고 있어 치료효과를 감소시키고 있습니다. 이러한 라미부딘의 한계점을 보완할 만성 B형간염 치료제가 필요한 시점에서 아데포비어 디피복실(Adefovir dipivoxil, 제품명:헵세라)는 2002년 9월 미국식품의약품 안정청(FDA)에 의해 공인되고, 국내에서도 2004년 2월 식품의약품안정청(KFDA)으로부터 승인을 받아 대체약제로 사용되고 있습니다.

아데포비어가 본격적으로 사용되면서, 라미부딘처럼 아데포비어 내성 변이종이 출현되고 있으며 2년에 6%, 3년에 18%, 5년에 28%가 출현하는 것으로 알려져 있습니다. 아데포비어 내성 유전자 변이는 HBV pol의 B domain(rtA181T/V)과 D domain(rtN236T/N)변이가 대표적이며, 이 밖에도 rtI233V, rtP237H/T변이가 있습니다.

구조요법으로는 엔테카비어, 테노포비어, 라미부딘과 테노포비어 병합요법을 사용하고 있습니다.

## 돌연변이 보고형식

HBV Polymerase	정상형(Wild type)	돌연변이(Mutation type)
rt181(codon 529)	Ala(GCT)	Thr(ACT)
	Ala(GCT)	Val(GTT)
rt233(codon 581)	Ile(ATA)	Val(GTA)
rt236(codon 584)	Asn(AAC)	Thr(ACC)
	Asn(AAC)	Asn(AAT)
rt237(codon 585)	Pro(CCT)	His(ACT)
	Pro(CCC)	Thr(ACC)