

안녕하십니까

저희 삼광의료재단을 이용해 주셔서 깊이 감사드립니다.

저희 재단에서 아래와 같은 항목을 신규로 시행하게 되어 알려드리오니,
진료 및 병원 업무에 참고하시기 바랍니다.

항상 정성을 다하는 삼광의료재단이 되겠습니다.
감사합니다.

[아 래]

1. *Clostridium difficile* culture 검사 신규시행

2. 유전자 돌연변이 검사 신규시행

- Prothrombin G20210A mutation
- HLA DQB1 Typing (High Resolution)
- Huntington's Disease
- JAK2 V617F mutation
- FLT3 ITD/TKD mutation
- Spinal muscular atrophy (SMN1 7&8, NAIP 4&5 gene mutation)
- Spinal muscular atrophy (SMN1 7&8, NAIP 5&13 gene mutation)

Clostridium difficile culture 검사 신규시행

Clostridium difficile culture 검사를 신규로 시행하오니, 많은 관심 부탁드립니다.

검사정보

2008년 12월 1일 (월) 접수분부터

보험코드	검사항목	검체	검사법	검사일정	보험가
너302 BY021	<i>C. difficile</i> culture SML코드 : 70727	Stool 5.0g	culture	매일 5-7일	9,600원

Clostridium difficile

*C. difficile*은 아포형성통성혐기성 그람양성세균으로서 병원환경내에서 기회감염균으로 작용하며, 건강한 성인의 3~5%, 건강한 소아의 30%, 병원 입원 환자의 30%에서 대변배양검사상 *C. difficile*이 발견되었다는 보고가 있습니다.

*C. difficile*에 의한 질환은 항생제¹⁾ 또는 항균 작용이 있는 약제²⁾의 사용 등에 의하여 장내 정상 세균총에 변화가 일어나 *C. difficile*이 이상 증식하여 과다 분비된 독소에 의해 점막 세포가 손상 (장내독소, toxin A)되거나 세포투과성이 증가 (세포독소, toxin B)하여 설사 및 위막성대장염을 유발합니다.

위막성대장염의 임상증상으로는 고열, 점액성 혹은 수액성 설사, 심한 복통 및 압통, 장운동 감소 등이 나타나며, 혈액검사상 50,000/ μ L 이상의 백혈구 증다증, 단백 소실성 장병증에 의해 저알부민혈증 등이 관찰되기도 합니다.

1) penicillin, cephalosporin, clindamycin 등

2) azidothymidine, methotrexate 등

유전자 돌연변이 검사 신규시행

다음의 유전자 돌연변이 검사를 신규로 시행하오니, 많은 관심 부탁드립니다.

검사정보

2008년 12월 1일 (월) 접수분부터

보험코드	검사항목	검체 (mL)	검사법	참고치	검사일정	보험가
너562 CY621006	Prothrombin G20210A mutation SML코드 : 27895	전혈/골수 (EDTA) 3.0	PCR-RFLP	Negative	화 7일	25,880원
너492 CY912006	HLA DQB1 Typing (High Resolution) SML코드 : 25535	전혈/골수 (EDTA) 5.0	PCR-SBT	-	화 7일	180,600원
너573 CY531006	Huntington's disease SML코드 : 25605	전혈/골수 (EDTA) 5.0	PCR Fragment analysis	Negative	화 7일	59,210원
노595 CZ647	JAK2 V617F mutation SML코드 : 27775	전혈/골수 (EDTA) 5.0	Sequencing	Negative	화 7일	99,000원
노595 CZ634 CZ635	FLT3 ITD/TKD mutation SML코드 : 26245	전혈/골수 (EDTA) 3.0	Sequencing	Negative	화 7일	60,000원
너562마 CY625006	SMA (SMN1 788, NAIP 4&5) mutation SML코드 : 51985	전혈/골수 (EDTA) 5.0	PCR-RFLP	Negative	월 14일	25,880원
너562마 CY625006	SMA (SMN1 788, NAIP 5&13) mutation SML코드 : 51986			Negative		25,880원

* 상기 유전자 돌연변이 검사는 유전자 동의서가 필요한 검사입니다.

검사의뢰시 반드시 유전자동의서를 첨부하여주시기 바랍니다.

* 다음 페이지에 검사에 대한 정보가 기재되어있으니 참고하시기 바랍니다.

Prothrombin G20210A mutation

Prothrombin G20210A mutation 검사는 prothrombin 유전자 nt20210 부위의 G 염기가 A로 바뀌는 돌연변이의 유무를 알아보는 검사입니다. prothrombin 유전자의 G20210A 돌연변이는 혈장 내 plasma prothrombin level을 증가시켜 각종 혈전증과 폐색전증의 위험도를 증가시킵니다.

HLA-DQB1 Typing

HLA는 사람 유전체 중 가장 다형성(the most polymorphism)을 많이 가진 영역이며, 크게 Class I과 II 영역으로 구분이 되며, Class I에는 A, B, C가 있으며 Class II에는 DR, DQ, DP가 있습니다.

HLA typing 방법은 항원-항체반응에 의한 혈청학적 방법과 HLA 유전자 염기서열 차이를 판별하는 분자생물학적 방법이 있습니다. Serotyping은 검사 방법의 복잡함과 결과의 신뢰도가 DNA typing 보다 상대적으로 낮아 점차적으로 DNA typing이 많이 실시되고 있는 추세입니다.

본 검사는 HLA-DQB1 유전자를 염기서열분석법을 사용하여 고해상도로 분석하는 검사입니다.

Huntington's Disease

헌팅턴병(Huntington's disease)은 주로 성인에서 발병하는 진행성 상염색체 우성유전의 신경퇴행성질환으로 진행성 치매, 정신장애, 무도병(chorea) 등의 임상증상을 나타냅니다.

유전적 원인으로는 4번 염색체 단완의 16.3(4p16.3)부분에 위치한 IT15 유전자 첫 번째 exon 내에 있는 CAG의 불완전한 증폭에 의한다고 알려져 있습니다. 정상인의 경우 CAG 반복서열은 26번 이하 정도 반복하는 반면 환자에서는 39번 이상 증폭된 수가 관찰됩니다.

JAK2 V617F mutation

Jak2 유전자의 617번째 codon인 GTC (Valine)가 TCT (phenylalanine)로 바뀌는 돌연변이는 Polycythemia vera, essential thrombocythemia, idiopathic myelofibrosis등을 포함한 만성골수증식성증후군에서 특이하게 발견되는 유전자 돌연변이입니다.

Jak2 V617F 돌연변이가 존재하면 tyrosine kinase 활성 조절에 문제가 발생되어 growth factor hypersensitivity가 초래되는 기작으로 발병에 관여합니다.

본 검사는 골수검체가 권장되며 말초혈액으로 검사시 검사의 민감도가 떨어질 수 있습니다.

FLT3 ITD/TKD mutation

FLT3 gene의 D835Y mutation(TKD)은 급성 골수성 환자의 약 4%에서 양성을 보이며, internal tandem duplication(ITD)은 급성 골수성 백혈병의 약 17-20%에서 나타납니다. 이 돌연변이들은 서로 독립적으로 발현하며, 급성 골수성 백혈병의 유발과 진행에 관련이 있는 것으로 알려져 있어, 이 두 가지 돌연변이의 검사는 급성 골수성 백혈병의 예후 판정에 매우 유용하게 이용될 수 있습니다.

Spinal muscular atrophy (SMA)

Spinal muscular atrophy (SMA)는 가장 흔한 신경근육질환의 하나로 신생아 10,000명당 1명의 빈도를 가지는 질환으로 약 95%는 5번 염색체의 장완 말단에 위치하는 SMN1 유전자의 deletion 돌연변이에 의해 발생합니다. Type I SMA 환자의 경우 약 65%, type II 및 type III SMA 환자의 약 18%에서는 NAIP (neuronal apoptosis inhibitory protein) 유전자의 deletion이 동반됩니다.