

배아·태아 대상 유전자검사를 할 수 있는 유전질환 257개

※ 신규질환 표기

카테고리	유전질환명
골격계	연골무형성증 (Achondroplasia)
	불완전 골형성증 (Osteogenesis imperfecta)
	골화석증 (Osteopetrosis)
	유전성 다발성 골연골종증 (Hereditary multiple osteochondromas)
	점상연골 이형성증 (Rhizomelic chondrodysplasia punctata)
	선천성 척추뼈끝 형성이상 (Spondylo-epiphyseal dysplasia congenita)
	다발성골단 이형성증 (Multiple epiphyseal dysplasia)
	연골저형성증 (Hypochondroplasia)
	가성연골무형성증 (Pseudoachondroplasia)
	골간단연골형성이상, 슈미드형 (Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type)
	드뷔쿠아 형성이상 1형 (Desbuquois dysplasia 1)
	진행성 골화 섬유이형성증(Fibrodysplasia ossificans progressiva)
	조갑-슬개골 증후군(Nail-patella syndrome)
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)
	다발성 내분비샘 종양 1형 (Multiple endocrine neoplasia type 1)
	다발성 내분비종양 증후군 2형 (Multiple endocrine neoplasm type 2) 또는 갑상선수질암
다기관	수적 이상 염색체이상질환 (Numerical chromosome abnormalities)
	병적염색체구조적이상 (Pathogenic/Likely pathogenic structural chromosome rearrangements)

카테 고리	유전질 환명
	디 조지 증후군 (DiGeorge syndrome)
	고세병 (Gaucher disease)
	레쉬 니한 증후군 (Lesch Nyhan syndrome)
	마르판 증후군 (Marfan syndrome)
	오르니틴 트랜스카바밀레이즈 결핍 (Ornithine transcarbamylase deficiency)
	테이삭스병 (Tay-Sachs disease)
	월슨병 (Wilson disease)
	판코니 빈혈 (Fanconi anemia)
	블룸 증후군 (Bloom syndrome)
	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 syndrome)
	헌터 증후군 (Hunter 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)
	헐러 증후군 (Hurler syndrome)
	프로피온산혈증 (Propionic acidemia)

카테 고리	유전질 환명
	메틸말론산혈증 (Methylmalonic acidemia)
	페닐케톤뇨증 (Phenylketonuria)
	티로신혈증 (Tyrosinemia)
	울프-허쉬호른 증후군 (Wolf-Hirschhorn syndrome)
	시투롤린혈증 (Citrullinemia)
	크리글러-나자르증후군 (Crigler-Najjar syndrome)
	갈락토스혈증 (Galactosemia)
	글루타릭산혈증 (Glutaric acidemia)
	당원축적병 (Glycogen storage disease)
	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)

카테 고리	유전질 환명
	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)
	블랙 판-다이아몬드 증후군 (Blackfan-Diamond syndrome)
	림프관기형 (Lymphatic malformation)
	발라-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)
	멕켈그루버 증후군 (Meckel Gruber syndrome)
	Combined oxidative phosphorylation deficiency 14 (mCOXPD14)
	ARC 증후군 (Arthrogryposis-renal dysfunction-cholestasis syndrome)
	차지 증후군 (CHARGE syndrome)
	샌드호프병 (Sandhoff's disease)
	치사성이형성증 (Thanatophoric dysplasia)
	쉽케면역골이형성이상증 (Schimke immunoosseous dysplasia)
	소토스 증후군 (Sotos syndrome)
	루빈스타인-테이비 증후군 (Rubinstein-Taybi syndrome)
	홀트-오람 증후군 (Holt-Oram syndrome)
	가부키증후군 (Kabuki syndrome)

카테 고리	유전질 환명
	포이츠제거스 증후군 (Peutz-Jeghers syndrome)
	코넬리아드랑에 증후군 (Cornelia de Lange syndrome)
	화버 증후군 (Farber 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 (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
	코헨증후군 (Cohen syndrome) ※ 해당 분야 전문의의 판단에 따라 검사의 필요성이 인정된 경우에 한함
	선천성다발성관절구축증 (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

카테 고리	유전질 환명
	(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 (Mucopolipidosis)
	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 (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)
	상염색체열성 피부 이완증 IC형 (Cutis laxa, autosomal recessive, type IC)
	Au-Kline 증후군 (Au-Kline syndrome)
	어서 증후군 IIA형 (Usher syndrome, type 2A)
	AMED 증후군 (AMED syndrome)
	다지증을 동반하거나 동반하지 않는 짧은늑골 흉부형성이상 3 (Short-rib thoracic dysplasia 3 with or without polydactyly)
	스쿠알렌 합성효소 결핍증 (Squalene synthase deficiency)
	골린증후군 (Gorlin syndrome)
	아가미-눈-얼굴증후군 (Branchiooculofacial syndrome)
	맥락망막병증을 동반한 소두증 상염색체 열성

카테 고리	유전 질환명
	(Microcephaly and chorioretinopathy, autosomal recessive, 1)
	제한 피부병증 (Restrictive dermopathy 1)
	카우덴 증후군 (Cowden syndrome 1)
	횡문근양 종양 소인 증후군 (Rhabdoid tumor predisposition syndrome 1)
	PIEZO2이상에 의한 관절구축증 (PIEZO2-related arthrogryposis)
	구조적 심장 결손 및 신장 기형 증후군 (Structural heart defects and renal anomalies syndrome)
	메틸말론산뇨 및 호모시스틴뇨, cblC형 (Methylmalonic aciduria and homocystinuria, cblC type)
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)
	IPEX 증후군 (Immune dysregulation, polyendocrinopathy, enteropathy, X-linked(IPEX) syndrome)
	크라이오피린 연관 주기 발열 증후군 (Cryopyrin associated periodic fever syndrome(CAPS))
	고면역글로불린 E증후군 (Hyperimmunoglobulin E(IgE) syndrome)
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)

카테 고리	유전 질환명
	알파-1 항트립신 결핍증 (Alpha-1 antitrypsin deficiency)
	선천성 중추 저환기 증후군 (Congenital central hypoventilation syndrome)
	폐 포모세혈관이형성증 (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)
	TPM1연관 확장성 심근병증 (TPM1-related Dilated cardiomyopathy)
	모세혈관 기형을 동반한 동정맥기형 (Capillary malformation-arteriovenous malformation syndrome)
	RYR2-연관 카테콜라민 다형성 심실빈맥(RYR2-related catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia)
	부정맥유발성 우심실 형성이상 9 (Arrhythmogenic right ventricular dysplasia 9)
	고관절 및 폐형성 저하증을 동반한 하지결손증(Amelia, posterior, with pelvic and pulmonary hypoplasia syndrome)
	DNAH5이상에 의한 원발성 섬모 운동 이상증 (DNAH5-related primary ciliary dyskinesia)
	상염색체열성 MYBPC3연관 비후성심근병증(Autosomal recessive MYBPC3-related hypertrophic cardiomyopathy)
신경근육계	근이영양증
	척수성 근육위축 (Spinal muscular atrophy)
	근육긴장성 장애 (Myotonic dystrophy)
	샤르코-마리-투스병 (Charcot-Marie-Tooth disease)
	헌팅턴병 (Huntington disease)
	케네디병 (Kennedy disease)
	크라베병 (Krabbe disease)
	펠리제우스-메르츠바하병 (Pelizaeus-Merzbacher disease)
	척수 소뇌성 운동실조 (Spinocerebellar ataxia)

카테 고리	유전 질환명
	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 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)
	피질하 낭종을 동반한 거대뇌성 백질 뇌병증 (Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts)
	선천성 근육병 (Congenital myopathy)
	X연관발달지연정신지체 증후군 12번 (Intellectual developmental disorder, X-linked 12)
	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)

카테 고리	유전 질환명
	EXOSC9연관 소뇌형성부전 (EXOSC9-related pontocerebellar hypoplasia)
	LAMC3-연관 대뇌피질기형 (LAMC3-related cortical malformations)
	소뇌성 운동실조, 지적 장애 및 균형장애 증후군 4형 (Cerebellar ataxia, impaired intellectual development, and dysequilibrium syndrome 4)
	우발적 운동실조 2형 (Episodic ataxia type 2)
	SOD1연관 근위축성 측삭경화증 (SOD1-related Amyotrophic lateral sclerosis)
	X-연관 지적발달장애 9형 (Intellectual developmental disorder, X-linked 9)
신요로계	다낭성 신장병 (Polycystic kidney disease)
	선천성 핀란드형 신증후군 (Congenital Finnish nephrosis)
	HLRCC 신장암 (Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer)
	신세뇨관 발생이상 (Renal tubular dysgenesis)
	신장 이형성/무형성증 (Renal hypodysplasia/aplasia 3)
	PAX2이상에 의한 국소 분절 사구체 경화증 (PAX2-related focal segmental glomerulosclerosis)
	INF2이상에 의한 국소 분절 사구체 경화증 (INF2-related focal segmental glomerulosclerosis)
안과계	망막세포변성 (Retinitis pigmentosa)
	망막아세포증 (Retinoblastoma)
	망막층간분리 (Retinoschisis)
	맥락막 결손 (Choroideremia)
	레베르 선천성 흑암시 (Leber retinal congenital amaurosis)
	베스트병 (Best disease 또는 Vitelliform macular dystrophy)
	노리병 (Norrie disease)
	시신경위축 (Optic atrophy)
	무홍채증 (Aniridia)

카테 고리	유전질 환명
	아벨리노 각막이상증, 동형접합 (Avellino corneal dystrophy, homozygous)
	※아벨리노 각막이상증, 이형접합(Avellino corneal dystrophy, heterozygous) 제외
	스타가르트병 (Stargardt disease)
	외안근 섬유화증 (Fibrosis of extraocular muscles)
	원뿔세포 이영양증 (Cone-rod dystrophy)
	중심와저형성 2형(Foveal hypoplasia 2, with or without optic nerve misrouting and/or anterior segment dysgenesis)
외피계	표피 수포증 (Epidermolysis bullosa)
	발한저하성 외배엽이형성증 (Hypohidrotic ectodermal dysplasia)
	표피박리 각화다과증 (Epidermolytic hyperkeratosis)
	X-연관 어린선: 스테로이드 설파타제 결핍증 (X-linked ichthyosis: Steroid sulfatase deficiency)
	선천성 어린선 (Congenital harlequin ichthyosis)
	TERT-연관 선천성 각화이상증 (TERT-related dyskeratosis congenita)
이비인후과계	유전성 청각장애 (Hereditary deafness)
	상염색체열성 난청 12형/어서증후군 1D형 (Deafness, autosomal recessive-12/Usher syndrome type 1D)
혈액계	혈우병 (Hemophilia)
	겸상 적혈구빈혈 (Sickle cell anemia)
	베타-지중해빈혈 (β -thalassemia)
	알파-지중해빈혈 (α -thalassemia)
	선천성 호중구 감소증 (Congenital neutropenia)
	유전성 출혈성 모세혈관확장 (Hereditary hemorrhagic telangiectasia)
	혈구탐식성 림프조직구증 (Hemophagocytic lymphohistiocytosis)
	폰 빌레브란트병 (Von Willebrand disease)
	X-연관 림프증식성 질환 (X-linked lymphoproliferative disease)
	C 단백질결핍 질환 (Protein C deficiency)

카테 고리	변경 전	변경 후
다기관	디 조지 증후군 (Di George's syndrome)	디 조지 증후군 (DiGeorge syndrome)
	고세병 (Gaucher's disease)	고세병 (Gaucher disease)
	마르판 증후군 (Marfan's syndrome)	마르판 증후군 (Marfan syndrome)
	윌슨병 (Wilson's disease)	윌슨병 (Wilson disease)
	판코니 빈혈 (Fanconi's anemia)	판코니 빈혈 (Fanconi anemia)
	블룸 증후군 (Bloom syndorme)	블룸 증후군 (Bloom synd <u>ro</u> me)
	골츠 증후군 (Goltz's syndrome)	골츠 증후군 (Goltz syndrome)
	헌터 증후군 (Hunter's syndrome)	헌터 증후군 (Hunter syndrome)
	후를러 증후군 (Hurler syndrome)	혈러 증후군 (Hurler syndrome)
	차지 증후군 (CHARGE syndrome)	차지 증후군 (CHARGE syndrome)
	화버 증후군 (Farber's syndrome)	화버 증후군 (Farber syndrome)
	위커-울프 증후군 (Wieacker Wolff syndrome)	위커-울프 증후군 (Wieacker <u>_</u> Wolff syndrome)
순환기/호흡 기계	RYR2-연관 카테콜라민 다형성 심실빈맥 (RYR2-related catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia)	RYR2-연관 카테콜라민 다형성 심실빈맥(RYR2-related catecholaminergic polymor <u>phic</u> ventricular tachycardia)
신경근육계	헌팅턴병 (Huntington's disease)	헌팅턴병 (Huntington disease)
	프리드라이히 운동실조 (Friedreich's ataxia)	프리드라이히 운동실조 (Friedreich ataxia)
이비인후과 계	상염색체열성 난청 12형/어서증후군 1D형 (Deafness, autosomal recssive-12/Usher syndrome type 1D)	상염색체열성 난청 12형/어서증후군 1D형 (Deafness, autosomal recess <u>ive</u> -12/Usher syndrome type 1D)
혈액계	혈우병 (Haemophilia)	혈우병 (Hem ophilia)